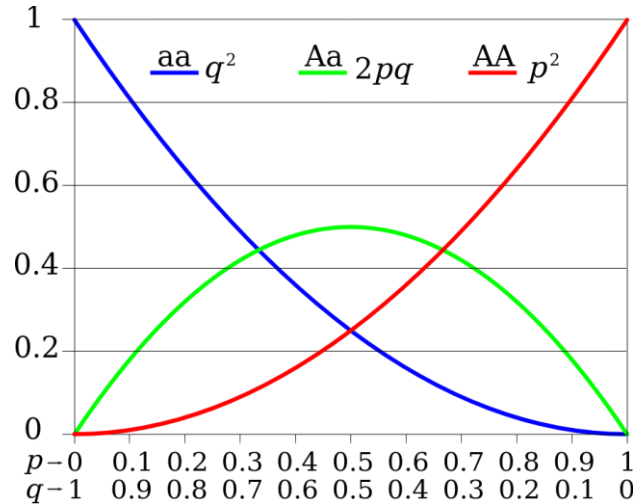


Πληθυσμιακή και Εξελικτική Γενετική

Πληθυσμός ισορροπίας



Μαργαρίτης Τσιφιντάρης

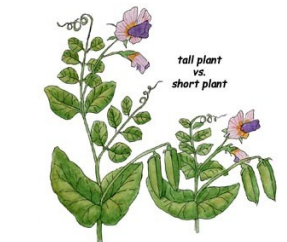
mtsifintaris@gmail.com / mtsifint@mbg.duth.gr

Gregor Mendel

- Ανακάλυψε τη σωματιδιακή και δυαδική φύση της κληρονομικότητας
- Η πιθανότητα μεταφοράς ενός αλληλομόρφου στην επόμενη γενιά είναι $\frac{1}{2}$
- Τα χαρακτηριστικά κληρονομούνται τυχαία
- Η εργασία του Mendel παρέμεινε άγνωστη μέχρι το 1900



Gregor Mendel (1822-1884)

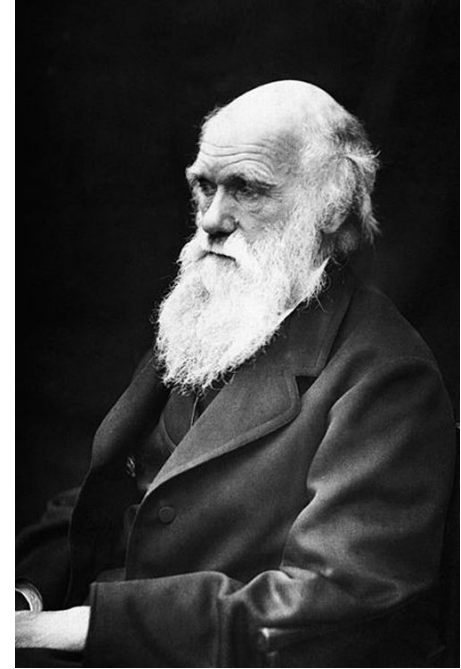


Traits that Mendel observed:



Charles Darwin

- Περιέγραψε τον μηχανισμό της φυσικής επιλογής στην εξέλιξη
- Θεμελίωσε μια δυναμική εξελικτική θεωρία
- Δεν χρησιμοποίησε καθόλου μαθηματικά
- Δεν εξήγησε τον μηχανισμό της κληρονομής



Charles Darwin (1809–1882)

Ανακάλυψη των νόμων του Mendel (1900)



Carl Erich Correns (1864 - 1933)

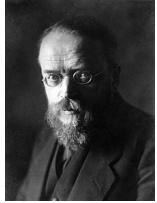


Hugo Marie de Vries (1848 - 1935)



Erich Tschermak (1871 - 1962)

Ανακάλυψη των νόμων του Mendel (1900)



Γερμανός βοτανολόγος και γενετιστής· το 1900 επανέφερε στο φως τους νόμους του Mendel και αργότερα ανακάλυψε την κυτταροπλασματική κληρονομικότητα (cytoplasmic inheritance), μελετώντας φυτά όπως το *Mirabilis jalapa*.

Carl Erich Correns (1864 - 1933)



Ολλανδός γενετιστής που ανακάλυψε εκ νέου τους νόμους του Mendel και διατύπωσε τη Θεωρία των Μεταλλάξεων, προτείνοντας ότι η εξέλιξη μπορεί να συμβαίνει μέσω ξαφνικών αλλαγών στα είδη.

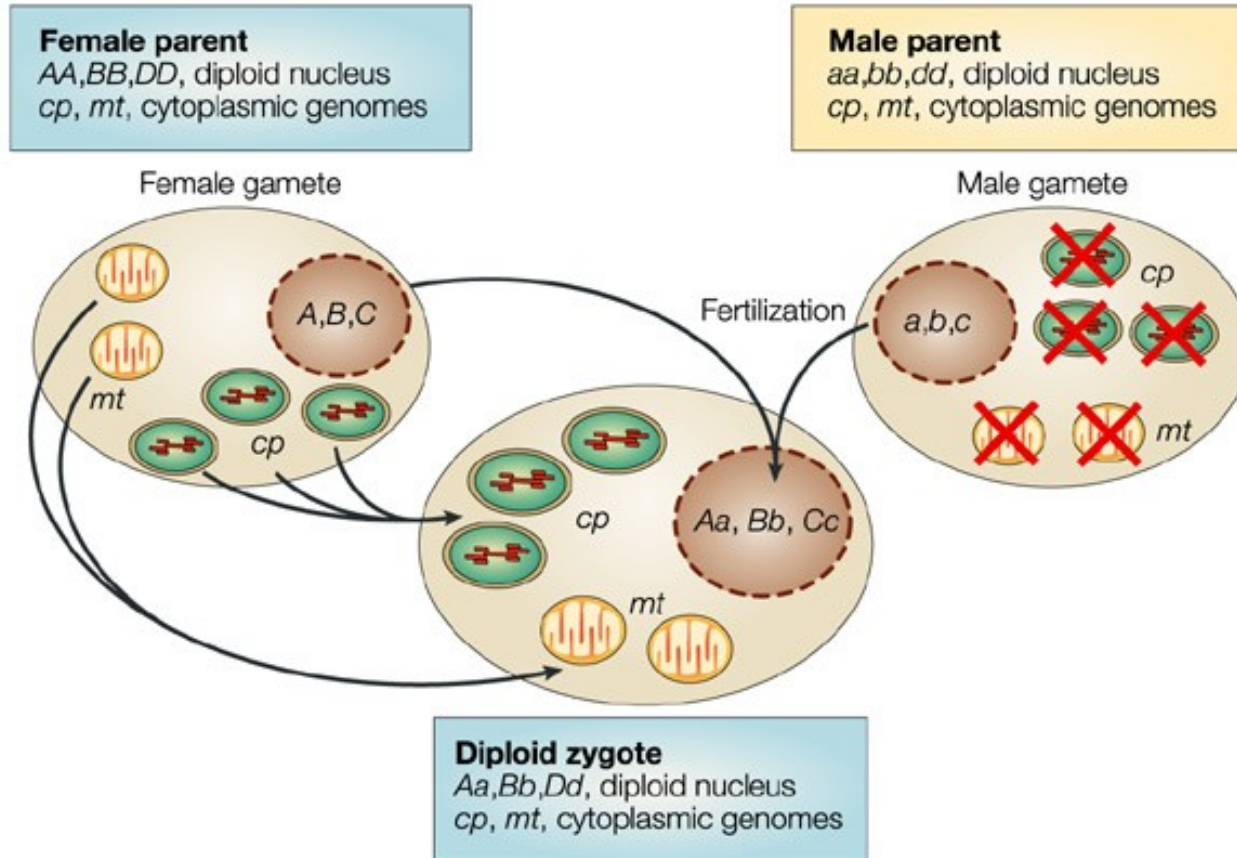
Hugo Marie de Vries (1848 - 1935)



Αυστριακός βοτανολόγος που πραγματοποίησε πειράματα με μπιζέλια και, ανεξάρτητα, επιβεβαίωσε τα ευρήματα του Mendel, συμβάλλοντας στην αναγνώριση των νόμων της κληρονομικότητας το 1900.

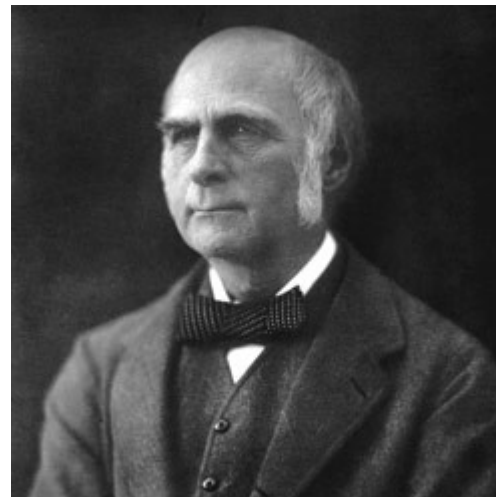
Erich Tschermak (1871 - 1962)

Inheritance of cytoplasmic and nuclear genes



Francis Galton

- Στατιστικός, ψυχολόγος, κοινωνιολόγος, ανθρωπολόγος, εξερευνητής, γενετιστής
- Ιδρυτής της “ευγονικής” και του “κοινωνικού δαρβινισμού”
- Μελέτησε τις βιομετρικές διαφορές στους ανθρώπινους πληθυσμούς
- Πρότεινε εναλλακτική θεωρία κληρονομικότητας από αυτή του Mendel (**βιομετρική** σχολή)

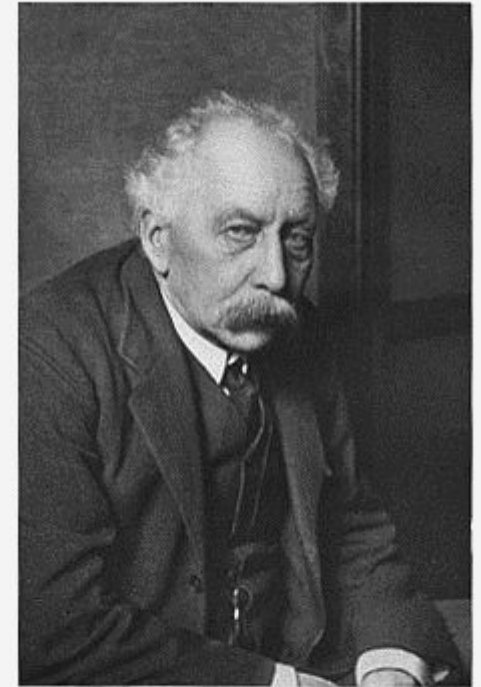


Francis Galton (1822–1911)

William Bateson

- Υπερασπιστής της **Μενδελικής** σχολής, ιδρυτής της γενετικής επιστήμης
 - Μαζί με τους Charles Davenport και Wilhelm Johannsen
- Τη δεκαετία του 1930 οι απόψεις των βιομετρικών είχαν πλέον απορριφτεί και η μενδελική κληρονόμηση κυριαρχεί

*“a British biologist who founded and named the science of **genetics** and whose experiments provided evidence basic to the modern understanding of **heredity**”*



W. Bateson

William Bateson (1861-1926)

N. 294.



Grüßung

Herrn 63 J. v. i. Seckwig
Ihre Güte O. W. am 8. September
für die Zeit vom 1. September
1896 bis 1. April 1897, welche Zeit
früher Zeit von dem un-
dem O. W. v. i. Seckwig
verfügt hat. Einmalig ka-
gital in 12000 M. und am
1. April 1897 die Kasse
am 1. April 1897.
Mit Fr. Thomas am 1. September 1896.

J. v. i. Seckwig
O. W.



Gregor Mendel
abt



JOURNAL

OF THE

ROYAL HORTICULTURAL SOCIETY.

VOL. XXVI. 1901.

PART I.

EXPERIMENTS IN PLANT HYBRIDISATION.

By GREGOR MENDEL.

With an Introductory Note by W. BATESON, M.A., F.R.S.

The original paper, of which the following pages are a translation, was published by Gregor Mendel in the year 1865 in the "Abhandlungen des naturforschenden Vereines in Brünn," Bd. iv. That periodical is little known, and probably there are not half a dozen copies in the libraries of this country. It will consequently be a matter for satisfaction that the Royal Horticultural Society has undertaken to publish a translation of this extraordinarily valuable contribution to biological science.

The conclusion which stands out as the chief result of Mendel's admirable experiments is of course the proof that in respect of certain pairs of differentiating characters the germ-cells of a hybrid, or cross-bred, are pure, being carriers and transmitters of either the one character or the other, not both. That he succeeded in demonstrating this law for the simple cases with which he worked it is scarcely possible to doubt.

In so far as Mendel's law applies, therefore, the conclusion is forced upon us that a living organism is a complex of characters, of which some, at least, are dissociable and are capable of being replaced by others. We thus reach the conception of unit-characters, which may be rearranged in the formation of the reproductive cells. It is hardly too much to say that the experiments which led to this advance in knowledge are worthy to rank with those that laid the foundation of the Atomic laws of Chemistry.

To what extent Mendel's conclusions will be found to apply to other characters, and to other plants and animals, further experiment alone can show. Though little has yet been done, we already know a considerable group of cases in which the law holds, but we also have tolerably clear evidence that many phenomena of cross-breeding point to the coexistence of other laws of a much higher order of complexity. When the paper before us was written Mendel apparently inclined to the view that, with modifications,

Σε μία διάλεξη στο Πανεπιστήμιο του Cambridge..



Το 1908, ο Punnett έδωσε μια δημόσια διάλεξη στο Πανεπιστήμιο του Cambridge σχετικά με τη μεντελική κληρονομικότητα και πώς τα χαρακτηριστικά 'κληρονομούνται' σε πληθυσμιακό επίπεδο.

Reginald Punnett
(1875-1967)



Στο ακροατήριο βρισκόταν ο στατιστικός Udny Yule (από τη "βιομετρική σχολή" του Galton και του Pearson) και ρώτησε τον Punnett:

Udny Yule
(1871-1951)

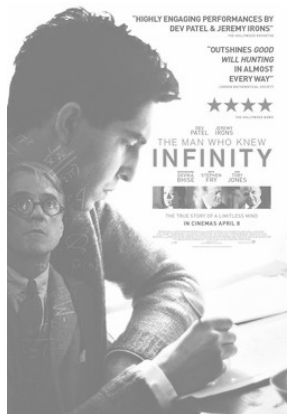
«Αν τα κυρίαρχα χαρακτηριστικά υπερिशύουν, γιατί δεν κυριαρχούν ολοκληρωτικά στον πληθυσμό με τον χρόνο;»

Εφόσον βραχυδακτυλία είναι επικρατές νόσημα, με τον καιρό θα γίνει συχνότερη στον πληθυσμό;



- Βρετανός μαθηματικός γνωστός για τη συμβολή του στην καθαρή μαθηματική ανάλυση και την θεμελίωση της πληθυσμιακής γενετικής.
- Μετά από διάλεξη του Reginald Punnett και την ερώτηση του στατιστικού Udny Yule αποδείξε ότι οι γονιδιακές συχνότητες σε έναν πληθυσμό αν υπάρχει **τυχαία** αναπαραγωγή.

G.H. Hardy
(1877-1947)



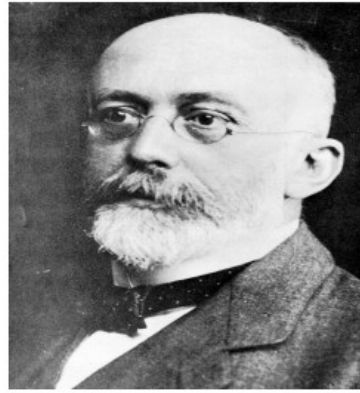
Hardys brief letter dismisses Yules criticism of Mendelian genetics:

"I am reluctant to intrude in a discussion concerning matters of which I have no expert knowledge, and I should have expected the very simple point which I wish to make to have been familiar to biologists...There is not the slightest foundation for the idea that a dominant character should show a tendency to spread over a whole population, or that a recessive should tend to die out"

Christenson, H. E. and Garcia, S. R. "G.H. Hardy: Mathematical Biologist," *Journal of Humanistic Mathematics*, Volume 5 Issue 2, pages 96-102.

- Το 1913, αναγνώρισε το ταλέντο του Ινδού αυτοδίδακτου μαθηματικού Ramanujan και τον κάλεσε στο Cambridge

Hardy-Weinberg



Wilhelm Weinberg
(1862–1937)

Weinberg, W. (1908). "Über den Nachweis der Vererbung beim Menschen". Jahreshefte des Vereins für vaterländische Naturkunde in Württemberg 64: 368–382. 8



Godfrey Harold Hardy
(1877–1947)

Hardy, G. H. (1908). "Mendelian proportions in a mixed population". Science 28: 49–50.

Πρόβλεψη των συχνοτήτων των γονοτύπων

		 pollen ♂	
		B 1/2	b 1/2
 pistil ♀	B 1/2	 BB 1/4	 Bb 1/4
	b 1/2	 Bb 1/4	 bb 1/4

Punnett square fame

- Ο Mendel προβλέπει φαινοτυπικές και γονοτυπικές αναλογίες στους απογόνους με βάση τον γονότυπο των γονιών μίας διασταύρωσης
- Μπορούμε να προβλέψουμε τις συχνότητες των γονοτύπων σε έναν πληθυσμό;
 - – Ναι, αν υπάρχει τυχαία αναπαραγωγή!

Μενδελικός, πανμεικτικός ή πληθυσμός τυχαίας αναπαραγωγής

- Ένας πληθυσμός όπου οι συζεύξεις μεταξύ των ενήλικων ατόμων γίνεται τυχαία λέγεται **μενδελικός** πληθυσμός
 - Ένας πληθυσμός με δύο γένη και ενήλικα (σεξουαλικά ώριμα) άτομα
 - Όλες οι δυνατές διασταυρώσεις είναι **ισοπίθανες**
 - ❖ Πληθυσμός τυχαίας αναπαραγωγής
- Η πιθανότητα διασταύρωσης μεταξύ ατόμων με συγκεκριμένο γονότυπο ή φαινότυπο ισούται με το γινόμενο των συχνοτήτων τους στον πληθυσμό
 - **Πανμειξία** (πανμεικτικός πληθυσμός)

Τυχαία αναπαγωγή

		Θηλυκοί γαμέτες (συχνότητα)	
		A (p)	a (q)
Αρσενικοί γαμέτες (συχνότητα)	A (p)	AA (p^2)	Aa (pq)
	a (q)	Aa (pq)	aa (q^2)

Η προσέγγιση του Hardy →

$$P = p^2$$

$$H = pq + pq = 2pq$$

$$Q = q^2$$

Mendelian probabilities of offspring (zygotes)

Mating pair	Frequency of mating pair	AA	Aa	aa
AA × AA	$G_{AA} \times G_{AA} = G_{AA}^2$	1	0	0
AA × Aa	$G_{AA} \times G_{Aa} = G_{AA}G_{Aa}$	1/2	1/2	0
Aa × AA	$G_{Aa} \times G_{AA} = G_{AA}G_{Aa}$	1/2	1/2	0
AA × aa	$G_{AA} \times G_{aa} = G_{AA}G_{aa}$	0	1	0
aa × AA	$G_{aa} \times G_{AA} = G_{AA}G_{aa}$	0	1	0
Aa × Aa	$G_{Aa} \times G_{Aa} = G_{Aa}^2$	1/4	1/2	1/4
Aa × aa	$G_{Aa} \times G_{aa} = G_{Aa}G_{aa}$	0	1/2	1/2
aa × Aa	$G_{aa} \times G_{Aa} = G_{Aa}G_{aa}$	0	1/2	1/2
aa × aa	$G_{aa} \times G_{aa} = G_{aa}^2$	0	0	1
Total Offspring		G'_{AA}	G'_{Aa}	G'_{aa}

Η προσέγγιση του Weinberg

Summing zygotes over all mating types:

$$G'_{AA} = G_{AA}^2 + 1/2 [2G_{AA}G_{Aa}] + 1/4G_{Aa}^2 = [G_{AA} + 1/2G_{Aa}]^2 = p^2$$

$$G'_{Aa} = 1/2[2G_{AA}G_{Aa}] + 2G_{AA}G_{aa} + 1/2G_{Aa}^2 + 1/2[2G_{Aa}G_{aa}] = 2[G_{AA} + 1/2G_{Aa}][G_{aa} + 1/2G_{Aa}] = 2pq$$

$$G'_{aa} = 1/4G_{Aa}^2 + 1/2[2G_{Aa}G_{aa}] + G_{aa}^2 = [G_{aa} + 1/2G_{Aa}]^2 = q^2$$

Note: Female genotypes are indicated first in the mating pair, male genotypes second.

1ο συμπέρασμα από τις εργασίες H-W

- Σε έναν πληθυσμό τυχαίας αναπαραγωγής, γνωρίζοντας τις συχνότητες των αλληλομόρφων σε μια γενιά, μπορούμε να υπολογίσουμε τις συχνότητες των γονοτύπων στην επόμενη γενιά!

Να υπολογίσετε τις συχνότητες των αλληλομόρφων στην επόμενη γενιά [p' και q']

$$\begin{aligned}P' &= p^2 \\ H' &= 2pq \\ Q' &= q^2\end{aligned}$$

Συχνότητες αλληλομόρφων επόμενης γενιάς

$$P' = p^2$$

$$H' = 2pq$$

$$Q' = q^2$$

$$p+q=1$$

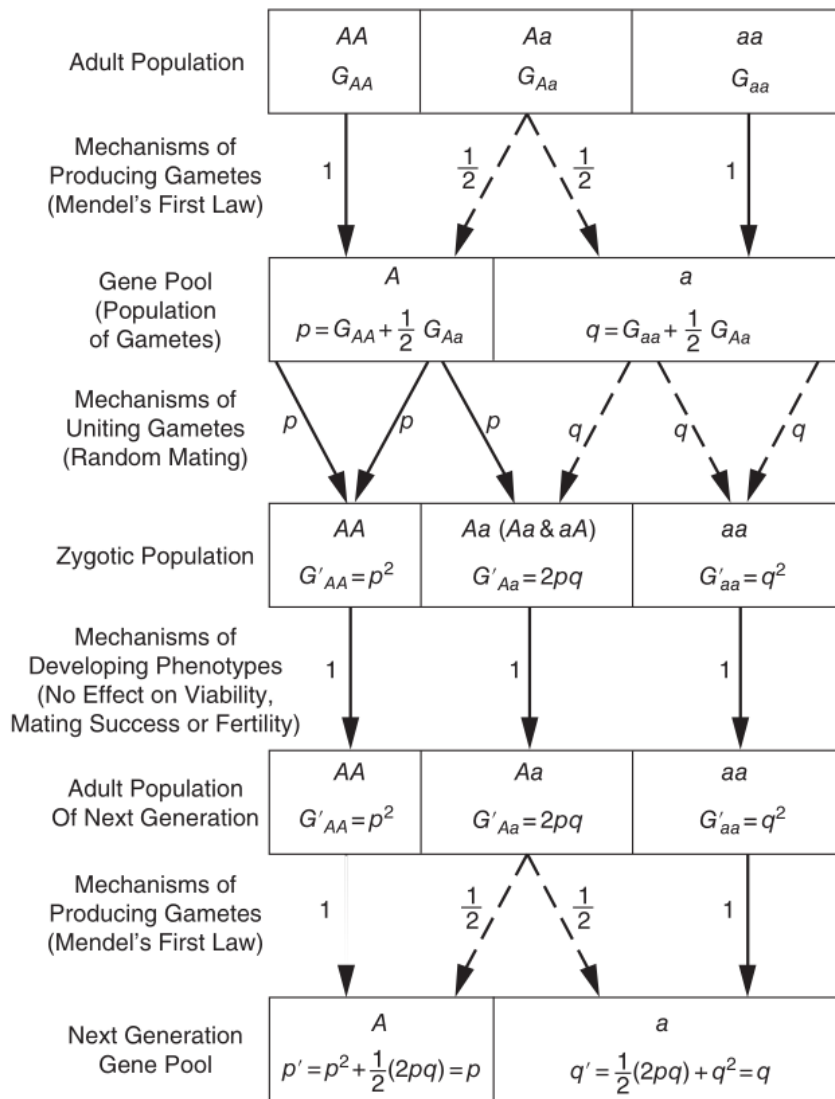
$$\begin{aligned} p' &= P' + H'/2 = p^2 + 2pq/2 = p^2 + pq \\ &= p(p+q) = p \end{aligned}$$

$$\begin{aligned} q' &= Q' + H'/2 = q^2 + 2pq/2 = q^2 + pq \\ &= q(p+q) = q \end{aligned}$$

2ο συμπέρασμα από τις εργασίες H-W

Σε έναν πληθυσμό τυχαίας αναπαραγωγής, οι συχνότητες των αλληλομόρφων από γενιά σε γενιά δεν μεταβάλλονται!

➔ Πληθυσμός ισορροπίας

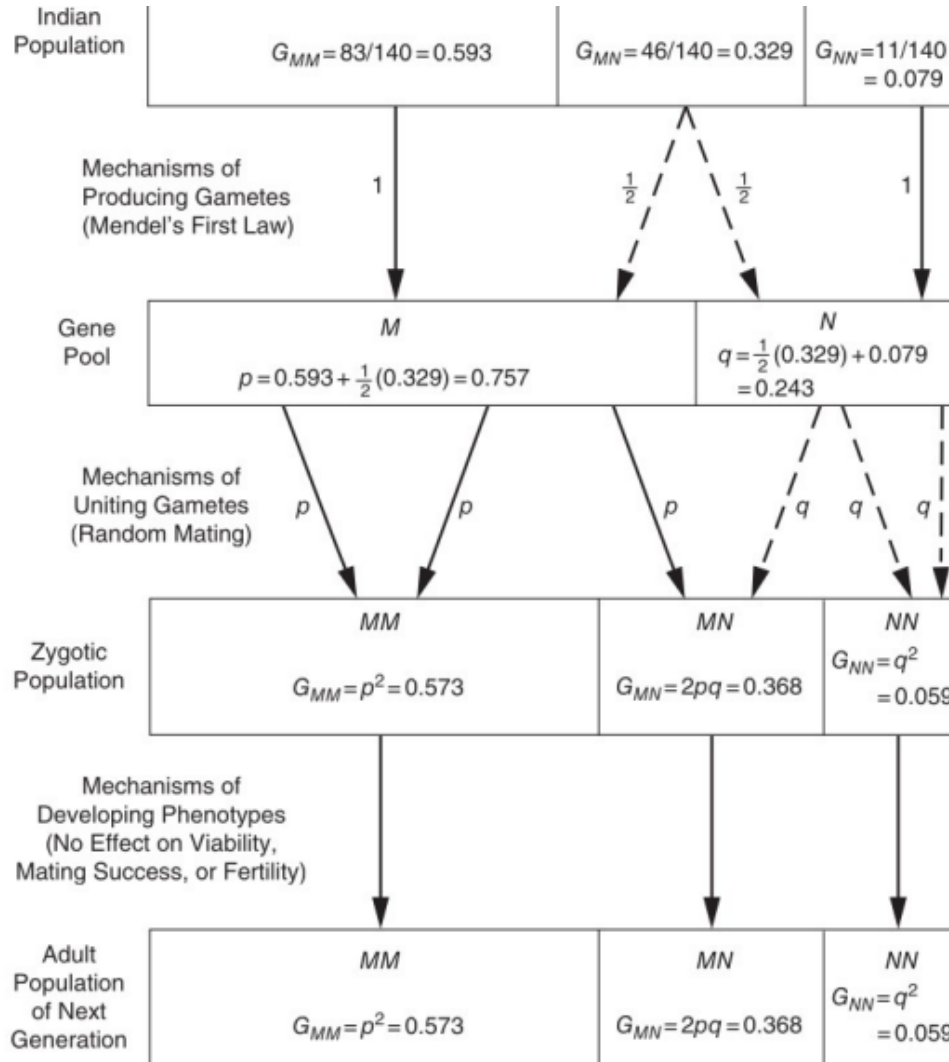


Σε έναν πληθυσμό τυχαίας αναπαραγωγής, οι συχνότητες των αλληλομόρφων από γενιά σε γενιά δεν μεταβάλλονται!

Παράδειγμα

		Σπερματοζωάρια	
		Συχν. (A) = 0,7	Συχν. (a) = 0,3
Ωάρια	Συχν. (A) = 0,7	Συχν. (AA) = $0,7 \times 0,7$ = 0,49	Συχν. (Aa) = $0,7 \times 0,3$ = 0,21
	Συχν. (a) = 0,3	Συχν. (aA) = $0,3 \times 0,7$ = 0,21	Συχν. (aa) = $0,3 \times 0,3$ = 0,09

$$\begin{aligned}P' &= p^2 \\ H' &= 2pq \\ Q' &= q^2\end{aligned}$$



Παράδειγμα

Application of the Hardy–Weinberg model to a sample of Pueblo Indians scored for their genotypes at the autosomal MN blood group locus.

$$P' = p^2$$

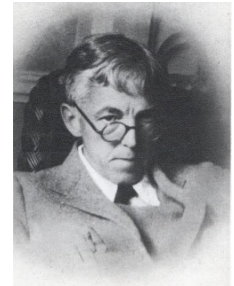
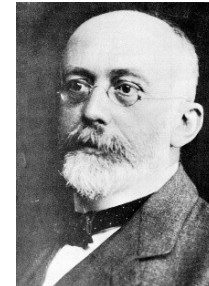
$$H' = 2pq$$

$$Q' = q^2$$

Νόμος Hardy-Weinberg

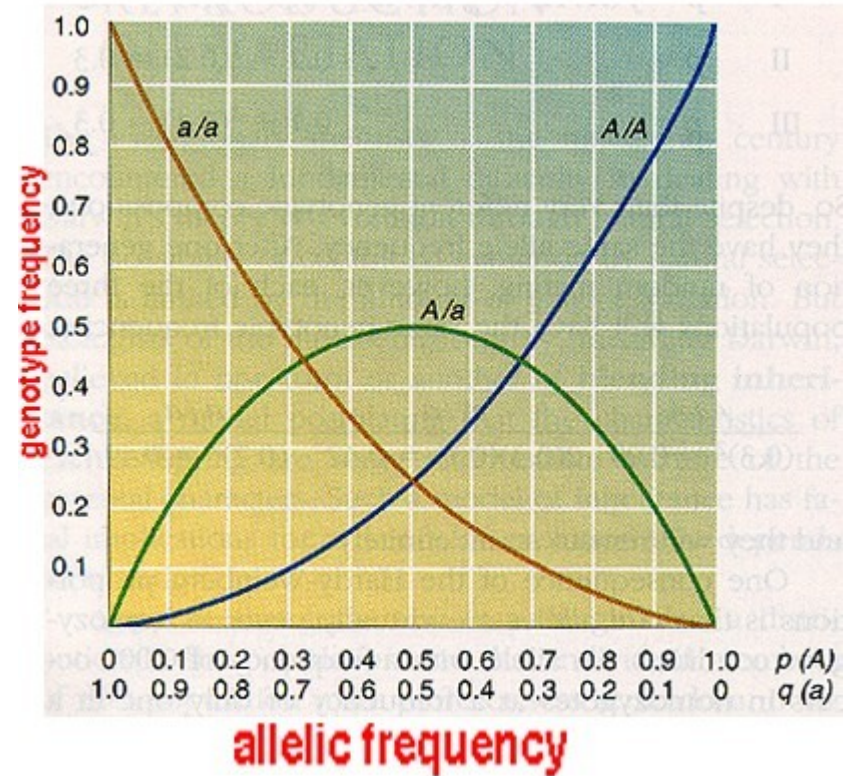
Η πιο βασική σχέση στη γενετική πληθυσμών

- Όταν έχουμε τυχαία αναπαραγωγή, μετά από μία γενιά μπορούμε να υπολογίσουμε τις συχνότητες των γονοτύπων ενός πληθυσμού σαν διωνυμική συνάρτηση των συχνοτήτων των αλληλομόρφων
- Αν απουσιάζουν άλλοι εξελικτικοί παράγοντες (π.χ. επιλογή), και η αναπαραγωγή παραμένει τυχαία, τότε οι συχνότητες αυτές δεν μεταβάλλονται από γενιά σε γενιά



Διωνυμικό ανάπτυγμα

- $p^2 + 2pq + q^2 = (p+q)^2$
- Σημαίνει ότι με την τυχαία αναπαραγωγή, συνδυάζονται τυχαία ανά δύο τα αλληλόμορφα A και a με συχνότητες p και q
 - Γιατί ανά δύο;

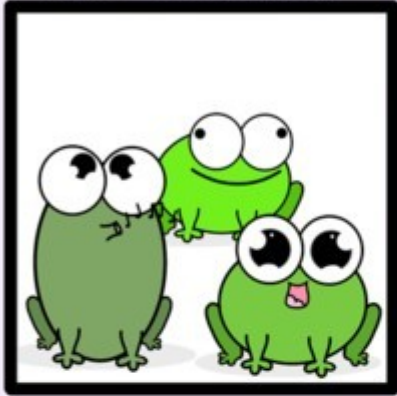


Προϋποθέσεις για την ισχύ του θεωρήματος H-W

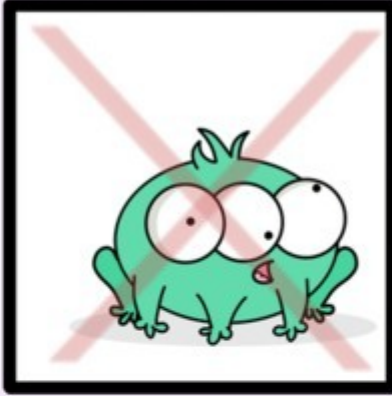
- Διπλοειδής οργανισμός
- Σεξουαλική αναπαραγωγή
- Μη επικαλυπτόμενες γενιές
- Μέγεθος πληθυσμού άπειρο
- Ίδιες αλληλικές συχνότητες σε αρσενικά και θηλυκά
- Τυχαία σύζευξη των ατόμων (πανμειξία)
- Δεν υπάρχει επιλογή
- Δεν υπάρχει εισροή αλληλομόρφων στον πληθυσμό (μετανάστευση ή μεταλλαγή)

Assumptions of Hardy-Weinberg Equilibrium

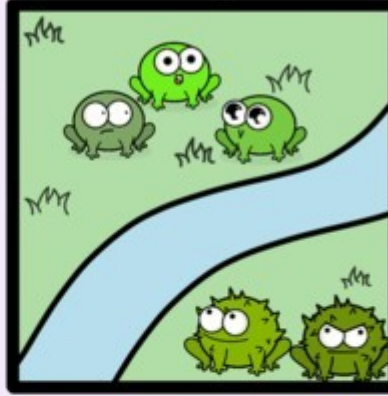
1. No Selection



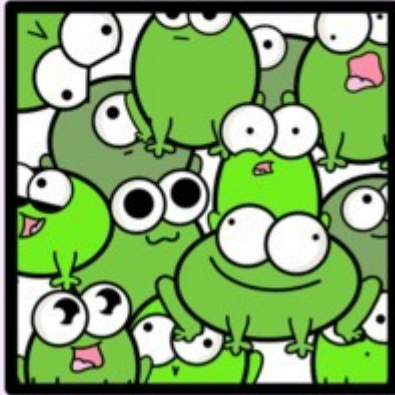
2. No Mutation



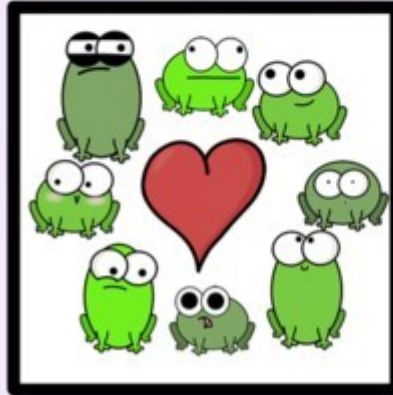
3. No Migration



4. Large Population



5. Random Mating



@AmoebaSisters

Προϋποθέσεις
για την ισχύ του
θεωρήματος H-W

Κατανόηση των νόμων του Mendel και των Hardy-Weinberg

- Η σχέση (επικρατής ή υπολειπόμενη) ανάμεσα στα αλληλόμορφα δεν παίζει ρόλο
- Για έναν πληθυσμό σε ισορροπία Hardy-Weinberg, δεν υπάρχει τάση εξαφάνισης ή επικράτησης ενός αλληλομόρφου
- Αυτή η ικανότητα για διατήρηση της γενετικής ποικιλότητας είναι από τα πιο σημαντικά σημεία της μενδελιανής γενετικής σε αντίθεση με τις παλιότερες θεωρίες αναμιγνύουσας κληρονομικότητας

Γενετική ποικιλότητα

- Με βάση το νόμο HW, η γενετική ποικιλότητα έχει μια εγγενή (μαθηματική) τάση να διατηρείται
- Ένας πληθυσμός ισορροπίας δεν αλλάζει στον χρόνο
 - Η εξέλιξη όμως αφορά αλλαγές της γενετικής σύστασης των πληθυσμών
 - Ο πληθυσμός ισορροπίας είναι η “μηδενική” υπόθεση της εξέλιξης
- Παραβιάζοντας μία μία τις συνθήκες του πληθυσμού ισορροπίας, μπορούμε να μελετήσουμε σε γενετικό επίπεδο τις εξελικτικές δυνάμεις!

Πάνω από 2 αλληλόμορφα

- Ο νόμος των Hardy Weinberg ισχύει και στην περίπτωση που έχουμε 3 αλληλόμορφα (A, B, και C) με συχνότητες p , q , και r :
 - $(p + q + r)^2 = p^2 + 2pq + q^2 + 2pr + 2qr + r^2$
- Για 4 αλληλόμορφα (A, B, C, και D) με συχνότητες p , q , r , και s αντίστοιχα είναι:
 - $(p + q + r + s)^2 = p^2 + 2pq + q^2 + 2pr + 2qr + r^2 + 2ps + 2qs + 2rs + s^2$
- Γενικά ισχύει: $P_{ii} = p_i^2$ $P_{ij} = 2p_i p_j$

Το θεώρημα H-W για φυλοσύνδετα γονίδια

Φυλοσύνδετος τόπος A (A,a), ίσες αλληλικές συχνότητες μεταξύ αρσενικών και θηλυκών, ίσος αριθμός αρσενικών και θηλυκών:

		Αρσενικοί γαμέτες - X		Αρσενικοί γαμέτες - Y
		X^A (p)	X^a (q)	
Θηλυκοί γαμέτες	X^A (p)	$X^A X^A$ (p^2)	$X^A X^a$ (pq)	$X^A Y$ (p)
	X^a (q)	$X^a X^A$ (qp)	$X^a X^a$ (q^2)	$X^a Y$ (q)

Οι γονοτυπικές συχνότητες των θηλυκών ισούνται με τις συχνότητες H-W, ενώ των αρσενικών ισούνται με τις συχνότητες των αλληλομόρφων

Ερώτηση (1)

Σε κάποιον αφρικανικό πληθυσμό, το 4% του πληθυσμού (ισορροπίας) γεννιέται με μια σοβαρή μορφή δρεπανοκυτταρικής αναιμίας. Ποιο ποσοστό του πληθυσμού (κατά προσέγγιση) έχει τη μεγαλύτερη αρμοστικότητα ως προς την προσβολή από ελονοσία;

Ερώτηση (1)

Σε κάποιον αφρικανικό πληθυσμό, το 4% του πληθυσμού (ισορροπίας) γεννιέται με μια σοβαρή μορφή δρεπανοκυτταρικής αναιμίας. Ποιο ποσοστό του πληθυσμού (κατά προσέγγιση) έχει τη μεγαλύτερη αρμοστικότητα ως προς την προσβολή από ελονοσία;

- Το 4% του πληθυσμού έχει σοβαρή μορφή δρεπανοκυτταρικής αναιμίας
- αυτό σημαίνει ότι είναι ομόζυγοι υπολειπόμενοι (aa) $\rightarrow q^2 = 0.04$

Υπολογίζουμε q και p

$$q = 0.2$$

$$p = 1 - q = 1 - 0.2 = 0.8$$

Υπολογίζουμε τη συχνότητα των ετερόζυγων (φορέων)

$$2pq = 2 \times 0.8 \times 0.2 = 0.32$$

Ερώτηση (2)

Ένας μικροδορυφόρος έχει πέντε αλληλόμορφα που το καθένα εμφανίζεται με συχνότητα 0,2. Τι ποσοστό του πληθυσμού (ισορροπίας) θα είναι ετεροζυγώτες;

Ερώτηση (2)

Ένας μικροδορυφόρος έχει πέντε αλληλόμορφα που το καθένα εμφανίζεται με συχνότητα 0,2. Τι ποσοστό του πληθυσμού (ισορροπίας) θα είναι ετεροζυγώτες;

$$p = q = r = s = t = 0.2$$

$$(p+q+r+s+t)^2=1$$

$$=(p^2+q^2+r^2+s^2+t^2)+2(pq+pr+ps+pt+qr+qs+qt+rs+rt+st)$$

Ομόζυγοι

$$5 \times (0.2)^2 = 5 \times 0.04 = 0.20$$

Ετερόζυγοι

$$1 - (p^2+q^2+r^2+s^2+t^2) = 1 - 0.20 = 0.80$$

Ερώτηση (3)

Ένα νόσημα οφείλεται σε υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο. Σε έναν μεγάλο πληθυσμό (ισορροπίας) όπου οι συζεύξεις είναι τυχαίες, το νόσημα προσβάλλει έναν άνδρα στους 10. Ποια είναι η συχνότητα των προσβεβλημένων γυναικών;

Ερώτηση (3)

Ένα νόσημα οφείλεται σε υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο. Σε έναν μεγάλο πληθυσμό (ισορροπίας) όπου οι συζεύξεις είναι τυχαίες, το νόσημα προσβάλλει έναν άνδρα στους 10. Ποια είναι η συχνότητα των προσβεβλημένων γυναικών;

Προσβάλλει 1 άνδρα στους 10 $\rightarrow$ δηλαδή στους άνδρες: $q = 0.1$

Στις γυναίκες: $q^2 = (0.1)^2 = 0.01$

Ερώτηση (4)

Ένα αυτοσωμικό υπολειπόμενο νόσημα έχει συχνότητα φορέων $1/50$. Ποια η πιθανότητα ότι το πρώτο παιδί ενός τυχαίου ζευγαριού θα νοσήσει;

Ερώτηση (4)

Ένα αυτοσωμικό υπολειπόμενο νόσημα έχει συχνότητα φορέων $1/50$. Ποια η πιθανότητα ότι το πρώτο παιδί ενός τυχαίου ζευγαριού θα νοσήσει;

η πιθανότητα και οι δύο γονείς να είναι φορείς: $1/50 \times 1/50$

η πιθανότητα το παιδί να νοσήσει: $1/50 \times 1/50 \times 1/4 = 0.0001$

Ερώτηση (5)

- Σε ένα δείγμα 990 ατόμων από έναν ευρωπαϊκό πληθυσμό βρέθηκαν οι ακόλουθες συχνότητες για τους γονότυπους του συστήματος ομάδων αίματος MN:
- 439 MM, 421 MN, 130 NN
 - Ποια είναι η παρατηρούμενη και ποια η αναμενόμενη ετεροζυγωτία;

Ερώτηση (5)

- Σε ένα δείγμα 990 ατόμων από έναν ευρωπαϊκό πληθυσμό βρέθηκαν οι ακόλουθες συχνότητες για τους γονότυπους του συστήματος ομάδων αίματος MN:
- 439 MM, 421 MN, 130 NN
 - Ποια είναι η παρατηρούμενη και ποια η αναμενόμενη ετεροζυγωτία;

$$H_{\text{obs}} = MN / (MM + MN + NN) = 421 / 990 = 0.425$$

$$p = 0.656$$

$$q = 0.344$$

$$H_{\text{exp}} = 2pq = 2 \times 0.656 \times 0.344 = 0.451$$

Ερώτηση (6)

- Έχετε κάνει δειγματοληψία από έναν πληθυσμό στον οποίο γνωρίζετε ότι το ποσοστό εμφάνισης του υπολειπόμενου ομόζυγου γονότυπου (aa) είναι 36%. Χρησιμοποιώντας αυτό το 36%, υπολογίστε τα εξής:
 - τη συχνότητα του γονότυπου “aa”,
 - τη συχνότητα του αλληλόμορφου “a”,
 - τη συχνότητα του αλληλόμορφου "A",
 - τις συχνότητες των γονότυπων "AA" και "Aa" και τις συχνότητες των δύο πιθανών φαινοτύπων αν το "A" είναι επικρατές.

Ερώτηση (7)

Αν σε έναν παμμεικτικό πληθυσμό (ισορροπίας) η συχνότητα του φαινοτύπου A (A επικρατές απέναντι στο υπολειπόμενο a) είναι 0,19, ποια είναι η συχνότητα των ετερόζυγων γονοτύπων;

Ερώτηση (8)

- Το υπολειπόμενο αλληλόμορφο HALn του γονιδίου HAL (HALN, HALn) είναι υπεύθυνο για τη θετική αντίδραση του χοίρου στην αλοθάνη. Σε έναν πληθυσμό 1000 χοίρων Large White βρέθηκε ότι ο ένας στους 400 χοίρους αντιδρά θετικά στην αλοθάνη.
 - Υπολογίστε τον αριθμό των φυσιολογικών χοίρων, οι οποίοι είναι φορείς του υπολειπόμενου αλληλομόρφου.

