

遺傳學和數學

學習階段： 4

學習範疇： 數據處理

學習單位： 續概率

學習目標： 理解如何應用數學驗證有關遺傳學的哈代溫堡定律

先備知識：

- (i) 認識概率的概念，並能以列出樣本空間和數數的方法計算事件的概率
- (ii) 懂得運用圖表或樹形圖列出樣本空間
- (iii) 理解概率乘法定律和獨立事件的概念
- (iv) 懂得進行代數分式的運算

STEM 教育中其他學習領域的相關內容：

科學教育學習領域課程及評估指引（中四至中六）— 生物（二零一五年十一月更新）必修部分

II. 遺傳與進化：基礎遺傳學

活動說明：

1. 以常見的人類表徵作為引入
2. 舉例說明顯性或隱性的遺傳表徵
3. 認識遺傳模式和旁氏表
4. 驗證哈代溫堡定律，該定律指出若沒有其他演化條件的影響，各基因型的頻率在遺傳中是穩定不變的

活動一：班內同學的表徵

我們可能與其他人擁有一些相同的表徵，但個別的表徵組合卻令我們變得獨特。教師先把學生分為二人一組，每組二位同學互相觀察對方的表徵。把結果記錄於下表內，並找出班上最常見和最不常見的表徵。

你有多少個以下的表徵？ 試完成下表，並在適當的方框中打勾（✓）

	表徵	是	否
(a)	舌頭捲曲		
(b)	拇指彎曲		
(c)	雙眼皮		
(d)	手掌平放，食指較無名指長		
(e)	有酒窩		
(f)	耳垂分離		
(g)	捲髮		
(h)	慣用左手		
(i)	雙手緊握時左手拇指在上		

對於每一個表徵，教師統計記錄標記為“是”的學生總人數和標記為“否”的學生總人數，並讓學生計算全班同學中某表徵的發生頻率。學生可將結果與普通人群的表徵頻率（見表 1）作比較。

表徵	頻率		
舌頭滾動	可以捲舌- 70%		不能捲舌- 30%
慣用的手	慣用右手- 93%		慣用左手- 7%
手緊握時	左手拇指放在頂部 - 55%	右手拇指放在頂部 - 44%	無偏好- 1%

表 1：普通人群的表徵頻率*

* 表徵頻率來自線上《人類孟德爾遺傳》 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/>)

活動 2：認識遺傳模式

背景：

子女的表徵是由從父母那裡所獲得的基因而決定（例如酒窩和雙眼皮）。假定某遺傳表徵只受單一對基因控制，而該基因只有兩種，分別為**顯性**（記作 A ）和**隱性**（記作 a ），則當顯性與隱性基因同時存在的情況下，只有顯性基因控制的表徵才會顯示出來。

兩種基因

顯性基因 (記作 A)	當顯性基因和隱性基因共存時，顯性基因所描述的特徵將被顯示出來。 例如， Aa 將顯示出顯性所描述的特徵。
隱性基因 (記作 a)	當顯性基因和隱性基因共存時，隱性基因所描述的特徵將不會顯示出來。因此，只有 aa 才顯示出隱性基因所描述的特徵。

基因的組合稱為「基因型」。基因型有三種情況。

AA	都是顯性基因
Aa	一個顯性基因和一個隱性基因
aa	都是隱性基因

人類單對基因遺傳的實例：

顯性基因表徵	隱性基因表徵
舌頭捲曲	舌頭平直
耳垂分離	耳垂緊連
手掌平放，食指較無名指長	手掌平放，無名指較食指長
有酒窩	無酒窩
拇指平直	拇指彎曲
雙眼皮	單眼皮

教師可使用後頁的表讓學生構建基因型的可能組合及計算各基因型的概率。

給定父母基因型，我們可使用以下的旁氏表構建子女基因型的可能組合，首兩個作為示例。

M \ F	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

M \ F	A	A
A	AA	AA
a	Aa	Aa

M \ F		

M \ F		

M \ F		

註： M-母親； F-父親； A-顯性基因； a-隱性基因

父母基因型有三種： AA ， Aa 和 aa ，其形成的組合數量是 6 而不是 $3 \times 3 = 9$ ，因為子女的某些潛在基因型的組合相同。例如，父親基因型 AA 與母親基因型 Aa 組合下的子女的潛在基因型與父親基因型 Aa 與母親基因型 AA 組合下的子女的潛在基因型相同。

根據第 4 頁旁氏表的結果，並假設父親中的每一個基因與母親中的每一個基因隨機結合，您須在以下條件找出子女基因型的概率，首兩個作為示例。

父母基因型	AA 和 AA	AA 和 Aa	AA 和 aa
各種組合的子女基因型的概率	$P(AA) = 1$ (所有均是 AA)	$P(AA) = \frac{2}{4} = \frac{1}{2}$	$P(AA) =$
	$P(Aa) = 0$	$P(Aa) = \frac{2}{4} = \frac{1}{2}$	$P(Aa) =$
	$P(aa) = 0$	$P(aa) = \frac{0}{4} = 0$	$P(aa) =$

父母基因型	Aa 和 Aa	Aa 和 aa	aa 和 aa
各種組合的子女基因型的概率	$P(AA) =$	$P(AA) =$	$P(AA) =$
	$P(Aa) =$	$P(Aa) =$	$P(Aa) =$
	$P(aa) =$	$P(aa) =$	$P(aa) =$

問題：

1. 如果父親有兩個隱性基因(aa)，而母親有一個顯性基因和一個隱性基因(Aa)，那麼子女具有包含顯性基因的基因型(AA 或 Aa)的概率是多少？
2. 如果父親有一個顯性基因和一個隱性基因(Aa)，母親也有一個顯性基因和一個隱性基因(Aa)，那麼子女具有兩個隱性基因的基因型(aa)的概率是多少？

建議答案：

1. $\frac{2}{4} = \frac{1}{2} = 50\%$
2. $\frac{1}{4} = 25\%$

活動 3：哈代溫堡定律 (Hardy–Weinberg Principle) 的證明

背景:

具有顯性基因表徵的群體會在幾代後持續增加，而具有隱性基因表徵的群體會在一百年後消失嗎？1908 年的英國數學家哈代 (Hardy) 通過運用數學中的概率和代數知識表明不會出現這種現象。他與生物學家溫堡(Weinberg)在一份雜誌上發表了這結果，這就是**哈代溫堡定律**。

教師可通過以下方式與學生一起證明該定律。

假設父母基因型組合的概率為 $P(AA) = p_1$ ， $P(Aa) = p_2$ 和 $P(aa) = p_3$ ，當中 $p_1 + p_2 + p_3 = 1$ 。

父母基因型	父母基因型組合的概率	子女基因型概率		
		AA	Aa	aa
AA 和 AA	$(p_1)^2$	1	0	0
AA 和 Aa	$p_1p_2 + p_2p_1 = 2p_1p_2$	$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{2}$	0
AA 和 aa	$p_1p_3 + p_3p_1 = 2p_1p_3$	0	1	0
Aa 和 Aa	$(p_2)^2$	$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{4}$
Aa 和 aa	$p_2p_3 + p_3p_2 = 2p_2p_3$	0	$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{2}$
aa 和 aa	$(p_3)^2$	0	0	1

根據上表，子女基因型的概率如下:

$$P(\text{子女基因型為 } AA) = p_1^2 \times 1 + 2p_1p_2 \times \frac{1}{2} + p_2^2 \times \frac{1}{4} = p_1^2 + p_1p_2 + \left(\frac{1}{2}p_2\right)^2 = \left(\frac{2p_1 + p_2}{2}\right)^2$$

$$P(\text{子女基因型為 } Aa) = 2p_1p_2 \times \frac{1}{2} + 2p_1p_3 \times 1 + p_2^2 \times \frac{1}{2} + 2p_2p_3 \times \frac{1}{2} = \frac{(2p_3 + p_2)(2p_1 + p_2)}{2}$$

$$P(\text{子女基因型為 } aa) = p_2^2 \times \frac{1}{4} + 2p_2p_3 \times \frac{1}{2} + p_3^2 \times 1 = \left(\frac{2p_3 + p_2}{2}\right)^2$$

在甚麼情況下會產生穩定的基因型分佈？

穩定的基因型分佈意味著：具有顯性基因表徵的群體與具有隱性基因表徵的群體的比例將保持不變。也就是說，子女基因型比例與父母基因型比例相同，即子女三種基因型的概率與父母基因型概率相同

$$p_1 = \left(\frac{2p_1 + p_2}{2} \right)^2 \text{ 和 } p_3 = \left(\frac{2p_3 + p_2}{2} \right)^2 \dots\dots (*)$$

由於 $p_2 = 1 - p_1 - p_3$ ，因此(*)已保證父母與子女的 Aa 基因型概率相等。

假設 (*) 成立，我們發現

$$\begin{aligned} \sqrt{p_1} + \sqrt{p_3} &= \frac{2p_1 + p_2}{2} + \frac{2p_3 + p_2}{2} \\ &= \frac{2p_1 + p_2 + 2p_3 + p_2}{2} \\ &= \frac{2(p_1 + p_2 + p_3)}{2} \\ &= 1 \end{aligned}$$

反過來說，若 $\sqrt{p_1} + \sqrt{p_3} = 1$ ，是否能夠保證(*)成立？（即子女基因型比例與父母基因型比例相同）

教師可按學生能力，提示可考慮把 $\sqrt{p_1} + \sqrt{p_3} = 1$ 兩邊作平方及以關係式 $p_1 + p_2 + p_3 = 1$ 進行探究。

事實上， $(\sqrt{p_1} + \sqrt{p_3})^2 = 1^2$

$$\begin{aligned} p_1 + 2\sqrt{p_1 p_3} + p_3 &= 1 \\ 2\sqrt{p_1 p_3} &= 1 - p_1 - p_3 \\ 2\sqrt{p_1 p_3} &= p_2 \\ 4p_1 p_3 &= p_2^2 \\ p_1(1 - p_1 - p_2) &= \frac{p_2^2}{4} \\ p_1 &= p_1^2 + p_1 p_2 + \frac{p_2^2}{4} \\ p_1 &= \left(p_1 + \frac{p_2}{2} \right)^2 \end{aligned}$$

∴ $p_1 = \left(\frac{2p_1 + p_2}{2} \right)^2$ ，類似地，可推導關係式 $p_3 = \left(\frac{2p_3 + p_2}{2} \right)^2$ 。

因此，若 $\sqrt{p_1} + \sqrt{p_3} = 1$ ，(*) 是成立的。

即若某一代的 p_1 和 p_3 符合 $\sqrt{p_1} + \sqrt{p_3} = 1$ ，則其下一代的基因型比例將與本身的基因型比例相同。

有趣地，我們發現，不論 p_1 和 p_3 是否符合 $\sqrt{p_1} + \sqrt{p_3} = 1$ ，

$$\sqrt{P(\text{子女基因型為 } AA)} + \sqrt{P(\text{子女基因型為 } aa)}$$

$$= \sqrt{\left(\frac{2p_1 + p_2}{2}\right)^2} + \sqrt{\left(\frac{2p_3 + p_2}{2}\right)^2}$$

$$= \frac{2p_1 + p_2}{2} + \frac{2p_3 + p_2}{2} = p_1 + p_2 + p_3 = 1$$

$$\therefore \sqrt{P(\text{子女基因型為 } AA)} + \sqrt{P(\text{子女基因型為 } aa)} = 1。$$

對於不同數值的 p_1 ， p_2 和 p_3 ，這結果也成立。

因此，即使第一代 $\sqrt{p_1} + \sqrt{p_3} \neq 1$ ，第二代的 $\sqrt{P(\text{子女基因型為 } AA)} + \sqrt{P(\text{子女基因型為 } aa)} = 1$ ，

往後的每一代也有 $\sqrt{P(AA)} + \sqrt{P(aa)} = 1$ 。因此，第三代的基因型比例將與第二代的相同，第四代的基因型比例將與第三代的相同，餘此類推，使得往後的子女基因型都和第二代的相同，變為**穩定的基因型分佈**。

這結果顯示，無論開始時 p_1 和 p_3 的值是多少，下一代子女基因型都會變為**穩定的基因型分佈**，即只要 $p_3 \neq 0$ ，具有隱性基因表徵的群體**不會**在多代後消失。

有些同學較熟悉數值運算。教師可指導同學先完成以下三個練習才嘗試證明哈代溫堡定律。教學效果可能更佳。

練習一

假設父母基因型組合的概率為 $P(AA) = \frac{1}{2}$ 和 $P(Aa) = \frac{1}{3}$.

(a) $P(aa)$ 的值是甚麼?

$P(aa) =$ _____

已知 $P(AA)$ 和 $P(Aa)$ 的值，我們可從 $1 - P(AA) - P(Aa)$ 求得 $P(aa)$ 的值。

(b) 完成下表：

父母基因型	父母基因型組合的概率	子女基因型的概率		
		AA	Aa	aa
AA 和 AA	$\left(\frac{1}{2}\right)^2 = \frac{1}{4}$	1	0	0
AA 和 Aa	$\frac{1}{2} \cdot \frac{1}{3} + \frac{1}{3} \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{3}$	$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{2}$	0
AA 和 aa				
Aa 和 Aa				
Aa 和 aa				
aa 和 aa				

(c) 運用上表結果，計算以下的概率：

(i) $P(\text{子女基因型為 } AA)$

$$= P(\text{“父母基因型為 } AA \text{ 和 } AA\text{”}) \times P(\text{“子女基因型為 } AA\text{”} | \text{“父母基因型為 } AA \text{ 和 } AA\text{”})$$

$$+ P(\text{“父母基因型為 } AA \text{ 和 } Aa\text{”}) \times P(\text{“子女基因型為 } AA\text{”} | \text{“父母基因型為 } AA \text{ 和 } Aa\text{”})$$

$$+ P(\text{“父母基因型為 } Aa \text{ 和 } Aa\text{”}) \times P(\text{“子女基因型為 } AA\text{”} | \text{“父母基因型為 } Aa \text{ 和 } Aa\text{”})$$

$$= \frac{1}{4} \times 1 + \frac{1}{3} \times \frac{1}{2} + \frac{1}{9} \times \frac{1}{4}$$

$$= \frac{4}{9}$$

(ii) $P(\text{子女基因型為 } Aa)$

=

(iii) $P(\text{子女基因型為 } aa)$

=

練習二

假設父母基因型組合的概率為 $P(AA) = 0.25$ 和 $P(Aa) = 0.25$ 。

(a) $P(aa)$ 的數值為:

$P(aa) =$ _____

(b) 完成下表:

父母基因型	父母基因型組合 的概率	子女基因型的概率		
		<i>AA</i>	<i>Aa</i>	<i>aa</i>
<i>AA</i> 和 <i>AA</i>				
<i>AA</i> 和 <i>Aa</i>				
<i>AA</i> 和 <i>aa</i>				
<i>Aa</i> 和 <i>Aa</i>				
<i>Aa</i> 和 <i>aa</i>				
<i>aa</i> 和 <i>aa</i>				

(c) 運用上表結果，計算以下概率:

(i) $P(\text{子女基因型為 } AA)$

(ii) $P(\text{子女基因型為 } Aa)$

(iii) $P(\text{子女基因型為 } aa)$

練習三

我們運用試算表軟件，如微軟 Excel 多作兩次運算。

- (a) 假設父母基因型組合的概率為 $P(AA) = 0.1$ 和 $P(Aa) = 0.7$ 。

寫出以下的數值：

$$P(\text{子女基因型為 } AA) = \underline{\hspace{2cm}}$$

$$P(\text{子女基因型為 } Aa) = \underline{\hspace{2cm}}$$

$$P(\text{子女基因型為 } aa) = \underline{\hspace{2cm}}$$

$$\sqrt{P(\text{子女基因型為 } AA)} + \sqrt{P(\text{子女基因型為 } aa)} \text{ 的數值為? } \underline{\hspace{2cm}}$$

- (b) 假設父母基因型組合的概率為 $P(AA) = 0.9$ 和 $P(Aa) = 0.09$ 。

寫出以下的數值：

$$P(\text{子女基因型為 } AA) = \underline{\hspace{2cm}}$$

$$P(\text{子女基因型為 } Aa) = \underline{\hspace{2cm}}$$

$$P(\text{子女基因型為 } aa) = \underline{\hspace{2cm}}$$

$$\sqrt{P(\text{子女基因型為 } AA)} + \sqrt{P(\text{子女基因型為 } aa)} \text{ 的數值為? } \underline{\hspace{2cm}}$$

- (c) 在練習二， $\sqrt{P(\text{子女基因型為 } AA)} + \sqrt{P(\text{子女基因型為 } aa)}$ 的數值為? $\underline{\hspace{2cm}}$

在練習三， $\sqrt{P(\text{子女基因型為 } AA)} + \sqrt{P(\text{子女基因型為 } aa)}$ 的數值為? $\underline{\hspace{2cm}}$

參考資料：

1. 蕭文強、林建（2010）。*概率萬花筒（數學百子櫃系列（八））*。香港：教育局課程發展處數學教育組。
2. 鄭惟厚（2007）。*你不能不懂的統計常識*。台北：天下文化。
3. <https://teach.genetics.utah.edu/content/heredity/files/InventoryOfTraits.pdf>