

GENÉTICA DE POPULAÇÕES

Aguinaldo Luiz Simões

alsimoes@fmrp.usp.br

Outubro 2013

A distribuição de freqüências fenotípicas constitui, para os propósitos da genética de populações, a descrição essencial de uma população.

FREQÜÊNCIAS GÊNICAS

**Se, em uma população de 111 pessoas,
MM = 47, MN = 52 e NN = 12,**

então:

$$\mathbf{M = 47 * 2 + 52 = 146}$$

e

$$\mathbf{N = 12 * 2 + 52 = 76,}$$

Totalizam 222 genes, em que:

$$\mathbf{P(M) = p = 146/222 = 0.6576}$$

$$\mathbf{P(N) = q = 76/222 = 0.3424}$$

FREQÜÊNCIAS GAMÉTICAS

Pergunta-se:

Qual é a probabilidade de um gameta, escolhido ao acaso, ser portador do alelo 'M'?

Se na mesma população anterior, onde:

MM=47, MN=52; NN=12 e $p=0.6576$; $q=0.3424$

Então:

$$\begin{aligned} & P(MM) \times P(\text{segr.M}) + P(MN) \times P(\text{segr.M}) \\ &= (47/111) \times 1 + (52/111) \times (1/2) = 0,6576 \\ &= p \end{aligned}$$

Em conclusão:

A probabilidade de um gameta ser portador de um determinado alelo é igual à freqüência deste alelo.

FREQÜÊNCIAS GENOTÍPICAS

Se $P(M)=p$ e $P(N)=q$, qual seria a probabilidade de se escolher, ao acaso, dois gametas portadores
a) do gene M? b) do gene N? Um gene M e outro N?

$$P(MM) = p^2 \quad P(MN) = 2pq \quad P(NN) = q^2$$

Então:

AS FREQÜÊNCIAS GENOTÍPICAS PODEM SER PRECISAMENTE DETERMINADAS, SE AS FREQÜÊNCIAS GÊNICAS SÃO CONHECIDAS.

EQUILÍBRIO DE HARDY-WEINBERG

Dois alelos, com freqüências p e q , que se associam ao acaso determinam NA GERAÇÃO SEGUINTE genótipos com freqüências de acordo com a expansão do binômio $(p + q)^2$.

Portanto, se os e $P(M) = p$ e $P(N) = q = 1-p$

$$P(MM) = p^2$$

$$P(MN) = 2pq$$

$$P(NN) = q^2$$

CONDIÇÕES PARA O EQUILÍBRIO

1. Padrão de herança conhecido, isto é, os genótipos correspondem inequivocamente aos fenótipos;
2. Ausência de mutação;
3. Alelos neutros (ausência de seleção);
4. Ausência de migração.
5. População Panmítica. Tamanho infinito onde todos os casamentos ocorrem ao acaso.
6. Gerações não superpostas. Os indivíduos se casam ao mesmo tempo e são completamente substituídos pela sua descendência.

EXERCÍCIOS

EQ. PARA GENES LIGADOS AO X

O gene A1 tem frequências p_h e p_m em homens e mulheres, respectivamente. Na geração seguinte as frequências serão:

$$p_h' = p_m \quad \text{e} \quad p_m' = (p_h + p_m) / 2$$

$$P(A1A1) = p_m p_h$$

$$P(A1A2) = p_m (1-p_h) + p_h (1-p_m)$$

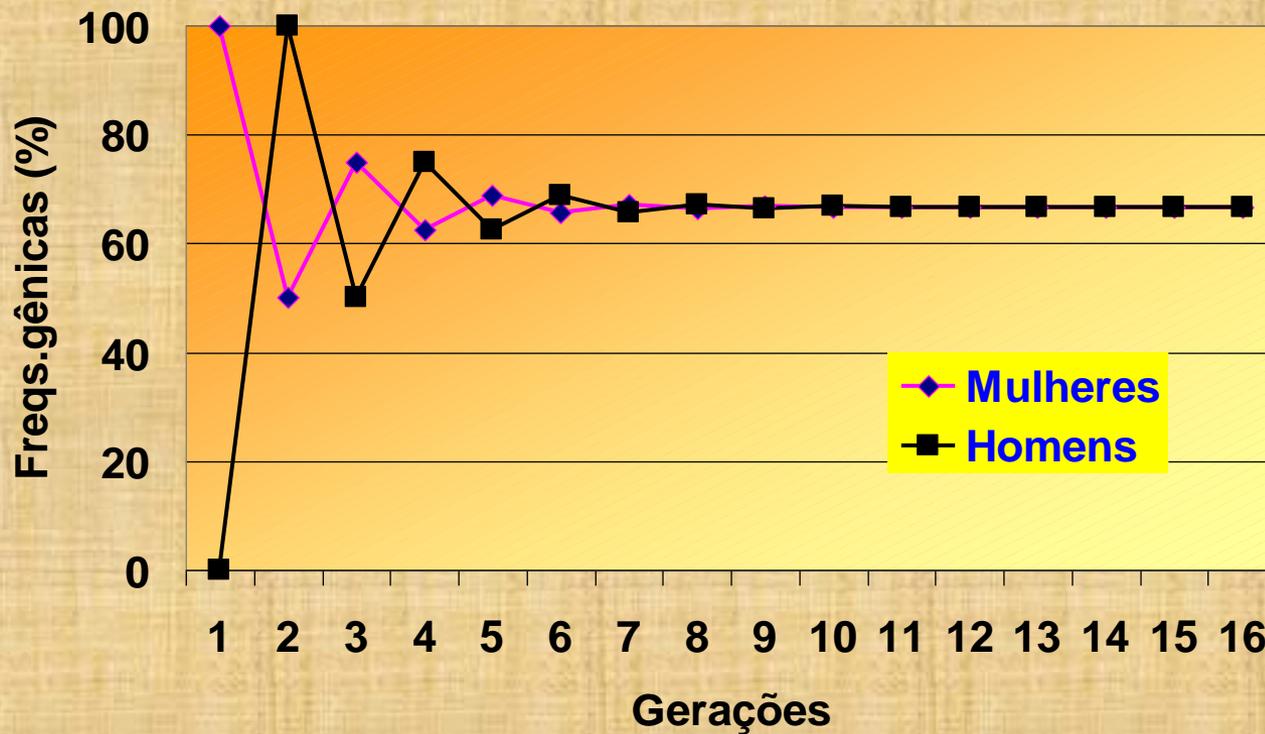
$$p_m' = p_m p_h + (1/2) (p_m (1-p_h) + p_h (1-p_m))$$

$$2 p_m' = 2p_m p_h + p_m - p_m p_h + p_h - p_m p_h$$

$$2 p_m' = p_m + p_h$$

$$p_m' = (p_m + p_h) / 2$$

GENES LIGADOS-X NÃO ATINGEM O EQUILÍBRIO EM UMA GERAÇÃO



$$P = (H + 2M) / 3$$

EFEITO DE WAHLUND - I

	Pop. A (n=100)	Pop. B (n=100)	Soma n=(200)
A1A1	64	9	73
A1A2	32	42	74
A2A2	4	49	53
2N	200	200	400
p	$(2 \times 64 + 32) / 200$ = 0.8	$(2 \times 9 + 42) / 200$ = 0.3	$(2 \times 73 + 74) / 400 =$ = 0.55
q = 1 - p	0,2	0,7	0,45
2pq	$2 \times 0,8 \times 0,2$ = 0,32	$2 \times 0,3 \times 0,7$ = 0,42	$2 \times 0,55 \times 0,45$ = 0,495
Heterozigose ESPERADA:			
(x N)	32	42	99 *
Het OBS	32	42	74 *

EFEITO DE WAHLUND - 2

Quando uma população é subdividida, espera-se mais heterozigotos do que o observado; diz-se, então, que a amostra exhibe déficit de heterozigotos.

EFEITO DA CONSANGÜINIDADE

Pelo postulado pela lei do equilíbrio:

A1A1

A1A2

A2A2

p^2

$2pq$

q^2

**Em uma população em que haja
consangüinidade, espera-se:**

A1A1

A1A2

A2A2

p^2+pqf

$2pq-2pqf$

q^2+pqf

onde f é o coeficiente de consangüinidade.

POLIMORFISMOS GENÉTICOS

É a ocorrência, em uma população, de um locus em que a frequência do alelo mais comum não é superior a 99%.

Observe-se que não há referência a forças seletivas ou mutacionais.

TESTE DO χ^2

A1a1	A2A1	A2A2	
N1	N2	N3	N
32	48	20	100

P, q => 0,56 e 0,44

NP2	N 2pq	Nq2
0,3136	0,4928	.1936
31,36	49,28	19,36

$$\chi^2 = \sum (o-e)^2 / e$$

$$(32-31.36)^2 / 31.36 =$$

$$(48-49.28)^2 / 49.28 =$$

$$(20-19.36)^2 / 19.36 =$$

Somatória = $\chi^2 > 3.82 \Rightarrow P < 0.05$

TESTE DO χ^2 - exerc 2

A1a1	A2A1	A2A2	
N1	N2	N3	N
40	80	80	200
P, q => 0,4 e 0,6			
NP2	N 2pq	Nq2	
0,16	0,48	0,36	
32	96	7	
64/32	256/96	64/72	
2	2,66	0,88	5,54

$$\Sigma(o-e)^2 / e$$

MUTAÇÕES

São eventos raros e aleatórios em relação ao efeito que produzem.

Confundem-se frequentemente:

taxa de mutação

×

frequência de novos genes mutantes.

A maioria das mutações é deletéria?

POPULAÇÕES MENDELIANAS

