

# **Disciplina: Genética Geral (LGN 0218) 8ª semana**

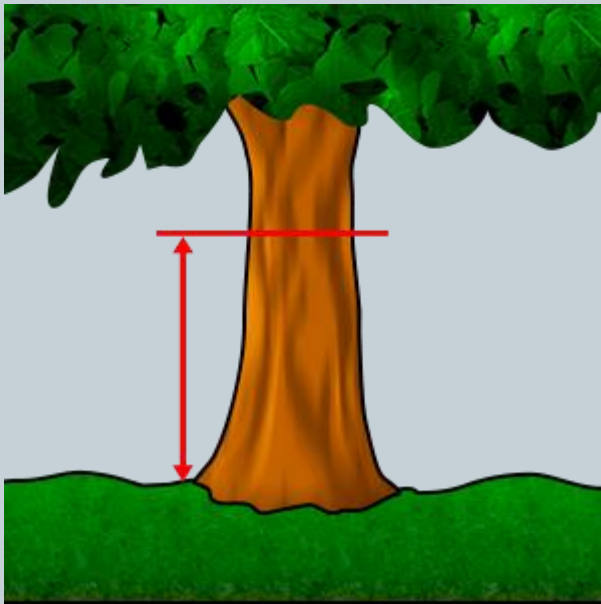


## **Genética Quantitativa: Herança de Caracteres Complexos**

***Material Didático do Departamento de  
Genética - ESALQ/USP***

$$F = G + A \text{ ou } P = G + E$$

Herança de caracteres complexos, cujo fenótipo é influenciado pelo ambiente



# GENÉTICA QUANTITATIVA

- Os estudos são populacionais, os fenótipos são métricos
- Há muitos locos envolvidos (~20, ~40, ...~100)
- Há diferentes tipos de interação alélica envolvidos no controle do caráter (locos com dominância, ação aditiva, sobredominância, ocorre epistasia)
- A Genética Quantitativa estabelece modelos para calcular o efeito de cada um dos tipos de ação gênica
- Exige: cálculo da média, da variância e do erro de um conjunto de dados (amostra de uma população) por caráter sob estudo
- É possível decompor a variância fenotípica ou seja, estimar o quanto da variância fenotípica é devida a genes e ao ambiente →  $\sigma^2_F = \sigma^2_G + \sigma^2_A$

[http://bioserv.fiu.edu/~walterm/GenBio2004/new\\_chap13\\_inheritance/pics.htm](http://bioserv.fiu.edu/~walterm/GenBio2004/new_chap13_inheritance/pics.htm)



**Os caracteres quantitativos (produção de leite, por ex.) são estudados em populações e são descritos através de parâmetros tais como a média, a variância e a covariância. Sofrem influência do genótipo dos animais (raça, por ex.) e do ambiente (dieta, manejo)**



# Os fenótipos são dados métricos (medidas) sendo que $F = G + A$



Exemplos de unidades adotadas:

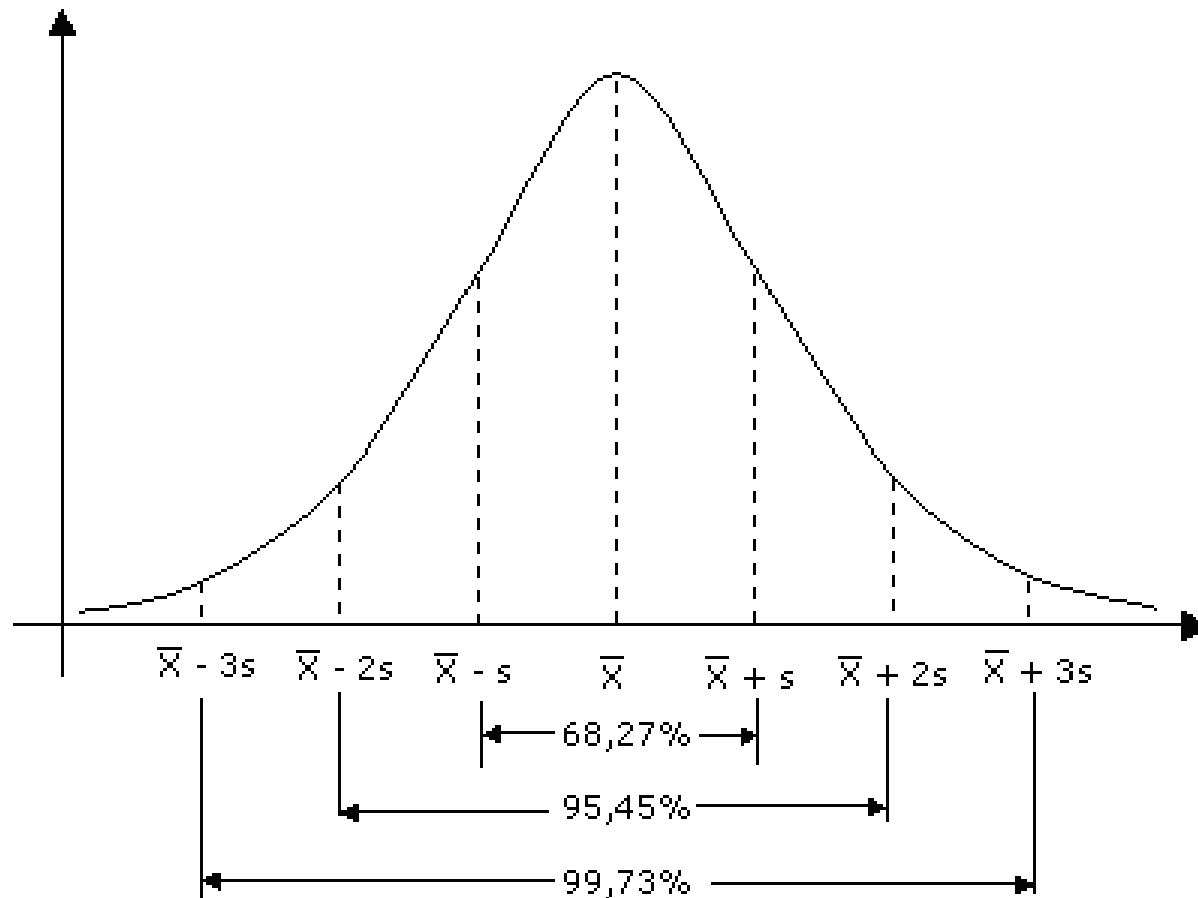
Abóboras: Ton. de frutos/ha

Maçã: Peso de frutos/planta

Banana: Número de cachos/ha

Eucalipto: Diâmetro da árvore, DAP

**Numa distribuição amostral aproximadamente normal é de se esperar que 68,27% das medidas da amostra estejam no 1º intervalo, 95,45% estejam no 2º intervalo e 99,73% estejam no 3º intervalo.**



# Parâmetros estatísticos: estimativa da variância



## Variância

- Desvio padrão ao quadrado

- ▶  $s^2 \rightarrow$  variância amostral

- ▶  $\sigma^2 \rightarrow$  variância populacional

$$s^2 = \frac{\sum (x - \bar{x})^2}{n - 1}$$

$$\sigma^2 = \frac{\sum (x - \bar{x})^2}{N}$$

### Observação:

A unidade da variância é a mesma unidade do conjunto de dados, elevada ao quadrado.

# Parâmetros estatísticos: estimativa do desvio padrão



## Desvio Padrão

- De uma amostra

$$s = \sqrt{\frac{\sum (x - \bar{x})^2}{n - 1}}$$

- De uma população

$$\sigma = \sqrt{\frac{\sum (x - \bar{x})^2}{N}}$$

### Observação:

A unidade do desvio padrão é a mesma unidade dos valores originais, ou conjunto de dados.



# Genética Quantitativa



- ✓ Os estudos são familiares ou populacionais (design genético), os fenótipos são métricos
- ✓ Há muitos locos envolvidos ( $\sim 20$ ,  $\sim 40$ , ...  $\sim 100$ )
- ❖ Exige conhecimento de Estatística: Cálculo da média, da amplitude, da variância e do erro do conjunto de dados para cada caráter sob estudo
  - **$F = G + A$  portanto  $\sigma^2_F = \sigma^2_G + \sigma^2_A$**
  - **$s^2_F = s^2_G + s^2_A$  (amostras de dados)**
- ❖ Podem haver locos com dominância, locos com ação aditiva, sobredominante entre os genes envolvidos no controle do caráter quantitativo e pode ocorrer epistasia

# Cálculo da média, variância amostral, desvio padrão



- Suponha a amostra aleatória de dados relativos à altura de 21 crianças ( $X_i$ ) em cm:

50      56      70

54      54      70

58      56      70

50      71      65

55      56      70

59      56      52

50      56      70

$$\textbf{Média} = \bar{X} = \sum \frac{X_i}{n} = 1248/21 = \textbf{59,42}$$

$$\textbf{Variância} = s^2 = \sum_{i=1}^n (X_i - \bar{X})^2 / n - 1 = 1185,1425/20 = \textbf{59,257}$$

Cálculo da variância:

$$s^2 = (50 - 59,42)^2 + (54 - 59,42)^2 + (58 - 59,42)^2 + \dots + (70 - 59,42)^2 / n - 1 = \textbf{59,257}$$

$$\textbf{Desvio padrão} = s = \sqrt{s^2} = \textbf{7,697}$$

Exercício para entregar: Os dados são referentes à taxa de colesterol total (mg/dL) de 80 indivíduos. Calcule a média, amplitude, variância e o desvio padrão desse conjunto de dados (o valor clínico desejável deve ser menor que 200 mg/dL).

- 164 171 173 176 176 178 179 179
- 180 180 181 181 183 184 185 186
- 186 186 187 189 189 190 190 192
- 194 195 196 198 199 199 199 201
- 203 204 205 205 206 209 210 211
- 211 212 213 215 216 216 217 217
- 218 218 219 219 219 221 221 223
- 223 224 225 228 230 231 231 231
- 232 234 234 238 238 239 239 240
- 240 243 246 248 251 255 256 259

# Distribuição de frequência em intervalos de classes: Dados quantitativos contínuos

- Construção de Histogramas:
- Organize a tabela de dados em uma coluna e a respectiva frequência na outra coluna
- Calcule a amplitude de variação dos dados
- Obtenha o número de intervalos de classes, segundo a fórmula:  $k = 1 + 3,3 \times (\log_{10} n)$ , sendo  $n$  o tamanho do conjunto de dados
- Construa o gráfico de barras (pode ser feito usando uma planilha excel, no computador)
- Calcule a média, a variância e o desvio padrão deste conjunto de dados. Quais as conclusões que V. chegou?
- Calculadora online: <https://pt.symbolab.com/solver>

# Herdabilidade: $\sigma^2_G / \sigma^2_F$

$$\sigma^2_F = \sigma^2_G + \sigma^2_E$$


- Herdabilidade ( $h^2$ ) é a proporção da variância fenotípica que é devida a variância genética, ou seja:
- **$H = h^2 = \sigma^2_G / \sigma^2_F$  ou  $H = h^2 = s^2_G / s^2_F$**
- O valor da herdabilidade varia de 0 a 1
- É igual a zero quando não há variação genética e toda a variação fenotípica é devida ao efeito ambiental (E), como em uma população clonal, por exemplo
- É igual a 1 quando o efeito ambiental é nulo  $\sigma^2_E = 0$

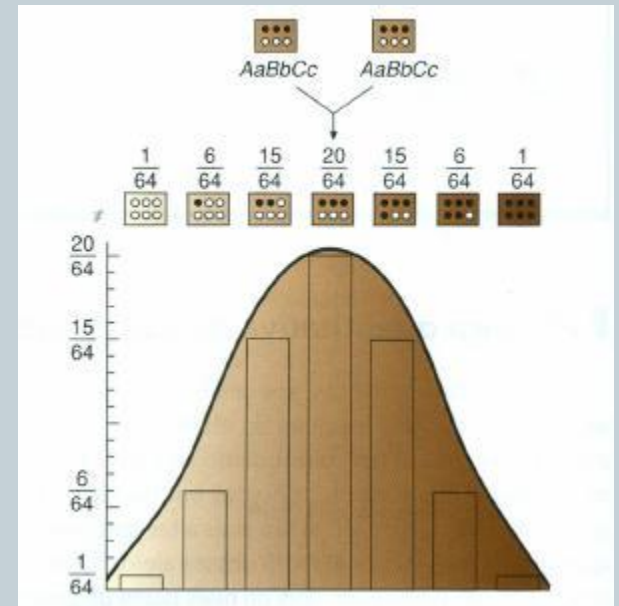


# Herdabilidade: $\sigma^2_G / \sigma^2_F$

$$\sigma^2_F = \sigma^2_G + \sigma^2_A$$

- A herdabilidade é típica de uma população em um dado ambiente
- Caracteres cuja  $\sigma^2_G$  é devida a locos de efeito aditivo ( $\sigma^2_A$ ) tendem a mostrar herdabilidade mais alta e a sofrer menor efeito do ambiente

- Herança poligênica da cor da pele em humanos mostra herdabilidade alta devido a alta proporção da  $\sigma^2_A$  como parte da  $\sigma^2_G$



# Como se estima o valor da herdabilidade?

$$h^2 = s^2_G / s^2_F$$



- Em **plantas**, como se procede para decompor a variância fenotípica?

$$s^2_F = s^2_G + s^2_A$$

A variação dos dados fenotípicos em uma população é estimada pela  $s^2_F$  que, por sua vez, é decomposta em  $s^2_G + s^2_A$

# Como se estima o valor da herdabilidade?



- No caso de plantas que praticam autofecundação, cultivam-se 2 lotes, lado a lado: um lote A, no qual se quer estudar a herança do caráter, e outro lote B, no qual todas as plantas têm o mesmo genótipo
- No caso de plantas que praticam alogamia, há outros protocolos para se estimar a herdabilidade



# Lote A em tomateiro



# Lote B em tomateiro


- Cultiva-se um lote (B) no qual todas as sementes foram retiradas do mesmo fruto  
O lote é geneticamente uniforme

No caso do tomateiro, as plantas são homozigóticas, pois é uma espécie que pratica autofecundação





Lote A: 28 plantas de tomate oriundas de sementes de plantas diferentes (valores em kg de frutos/planta)



3,8	6,6	4,7	9,0
7,3	6,9	5,4	4,3
9,7	5,6	5,8	7,3
4,2	10,2	8,8	3,6
7,4	6,2	3,9	6,2
8,6	4,3	10,4	9,3
3,8	2,6	4,4	5,9

Média = 6,29 e Variância fenotípica =  $s^2_F = 4,99 = s^2_G + s^2_A$

# Imagem da tela da calculadora online (Cálculos referentes ao Lote A)

**Calculadora passo a passo** Resolver problemas algébricos, trigonométricos e de cálculo passo a passo

**Painel completo »**

$x^2$	$x^\square$	$\log_\square$	$\sqrt{\square}$	$\sqrt[\square]{\square}$	$\leq$	$\geq$	$\frac{\square}{\square}$	$\cdot$	$\div$	$x^\circ$	$\pi$
$(\square)'$	$\frac{d}{dx}$	$\frac{\partial}{\partial x}$	$\int$	$\int_\square$	$\lim$	$\Sigma$	$\infty$	$\theta$	$(f \circ g)$	$H_2O$	$\begin{pmatrix} \square & \square & \square \\ \square & \square & \square \\ \square & \square & \square \end{pmatrix}$

**Ações mais Utilizadas**

[simplificar](#) [resolver para](#) [inversa](#) [tangente](#) [linha](#) [Ver Tudo ▾](#)

*variância* 3.8, 6.6, 4.7, 9.0, 7.3, 6.9, 5.4, 4.3, 9.7, 5.6, 5.8, 7.3, 4.2, 10.2, 8.8, 3.6, 7.4, 6.2, 3.9, 6.2, 8.6, 4.3, 10.4, 9.3, 3.8, 2.6, 4.4, 5.9 [Ir](#)

**Exemplos »** [Compartilhar](#) [Imprimir](#) [Salvar](#)

**Solução**

[Mostrar passos ▾](#)

, 7.3, 4.2, 10.2, 8.8, 3.6, 7.4, 6.2, 3.9, 6.2, 8.6, 4.3, 10.4, 9.3, 3.8, 2.6, 4.4, 5.9: **4.98587...**

**Passos** [Ocultar definição](#)

**Variância**

A variância mede quão dispersos estão os dados na amostra.


Para um conjunto de dados  $x_1, \dots, x_n$  ( $n$  elementos) com uma média  $\bar{x}$ ,  $Var(X) = \sum_{i=1}^n \frac{(x_i - \bar{x})^2}{n-1}$

alcule a média,  $\bar{x}$ : 6.29285... [Mostrar passos](#)

Calcular  $\sum_{i=1}^n (x_i - \bar{x})^2$ : 134.61857... [Mostrar passos](#)

Calcule o número de termos no conjunto de dados:  $n = 28$  [Mostrar passos](#)

Lote B em tomateiro: plantado adjacente ao Lote A:  
18 plantas de tomate oriundas de sementes de uma mesma planta  
(valores em kg de frutos/planta)



5,2	4,8	3,9
4,3	4,1	5,7
6,1	6,0	5,9
4,9	5,5	5,8
3,8	6,1	5,2
4,0	4,2	4,4

Variância fenotípica =  $s^2_F = 0,69 = s^2_A$  pois a  $s^2_G = 0$

- **Lote B:**
- **$s^2_F = 0,69 = s^2_G + s^2_A$**
- **$s^2_G = 0$ , pois as plantas são iguais geneticamente**
- **$s^2_A = 0,69$**

- **Lote A:**
- **$s^2_F = 4,99 = s^2_G + s^2_A$**
- **$s^2_A (A) = s^2_A (B) = 0,69$ , pois o ambiente é o mesmo**
- **$s^2_G = s^2_F - s^2_A = 4,99 - 0,69 = 4,30$**
- **$s^2_G = 4,30$**
- **$h^2 = s^2_G / s^2_F = 4,30 / 4,99 = 0,86 = 86\%$**

## Lote A: seleção de 5 plantas mais produtivas

3,8	6,6	4,7	<u>9,0</u>
7,3	6,9	5,4	4,3
<u>9,7</u>	5,6	5,8	7,3
4,2	<u>10,2</u>	8,8	3,6
7,4	6,2	3,9	6,2
8,6	4,3	<u>10,4</u>	<u>9,3</u>
3,8	2,6	4,4	5,9

- ❖ Caso seja constituído um novo lote a partir de sementes destas 5 plantas (média = 9,72), há 86% de chance desta superioridade ser transmitida para a nova população .



# Estudos em **populações naturais**: o número de ovos sofre influencia ambiental?

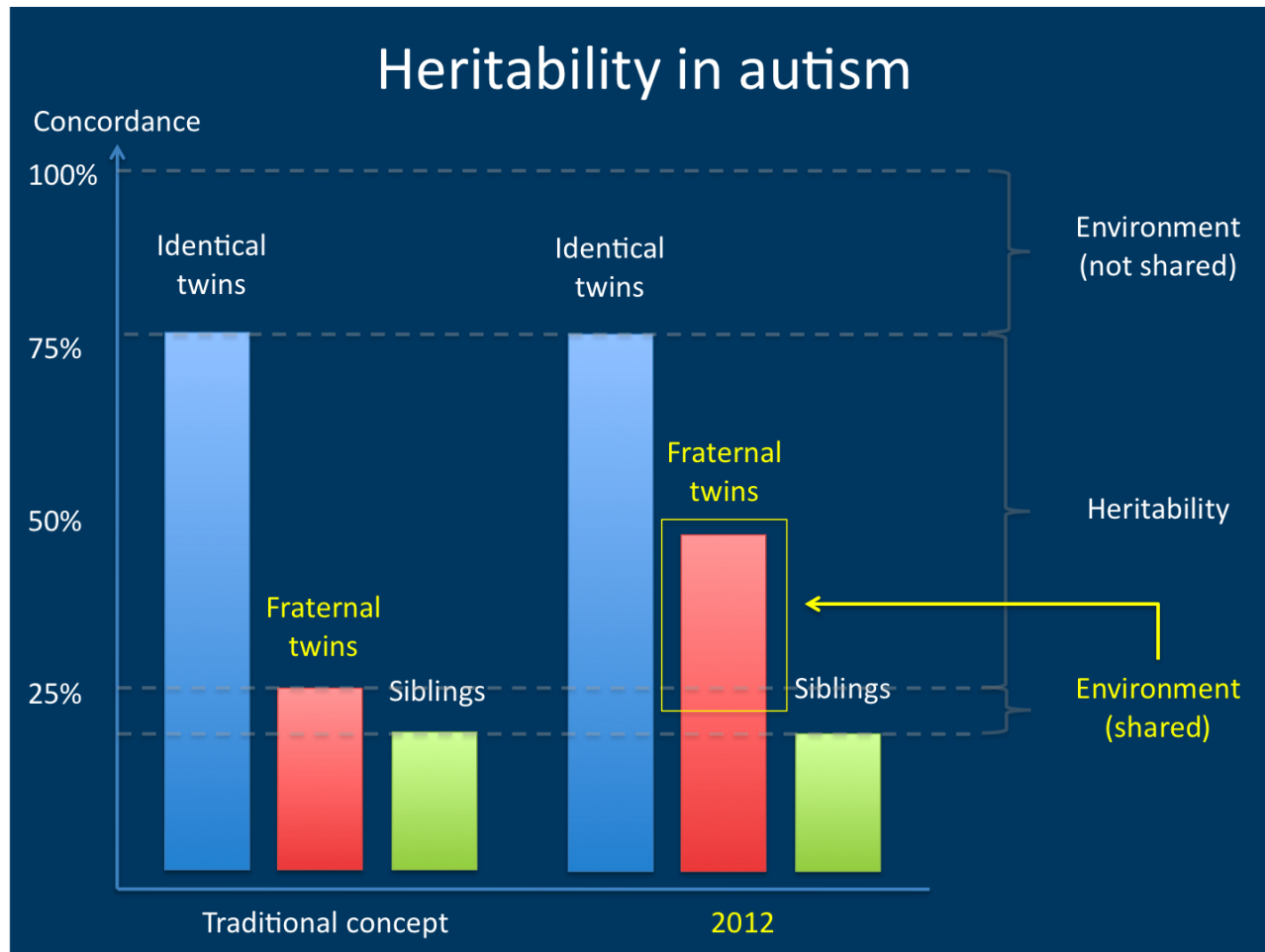


- Em **humanos**, pode se estimar a herdabilidade usando a medição em gêmeos Di (DZ) e Monozigóticos (MZ)

Caráter	$s^2_F$ entre DZ	$s^2_F$ entre MZ	Herdabilidade
Peso	134,1	41,4	69%
Estatura	1620,3	195,4	88%
Circunferência do tórax	1098,8	423,7	61%
Circunferência do quadril	16,1	6,0	63%
Circunferência da cabeça	100,0	26,1	74%

$$h^2 = s^2_{DZ} - s^2_{MZ} / s^2_{DZ}$$

Genes são responsáveis por 38% do risco de autismo.  
38% da variância da tendência que leva ao autismo correspondem aos efeitos causados por genes, mas não diretamente corresponde ao risco familiar.

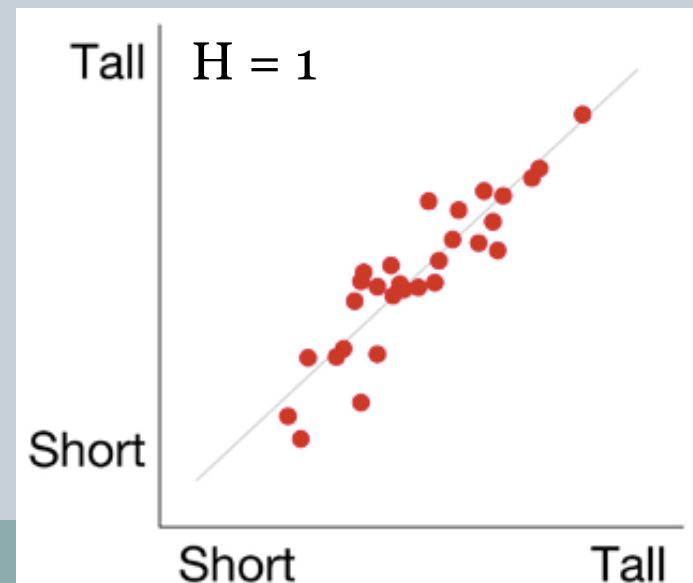
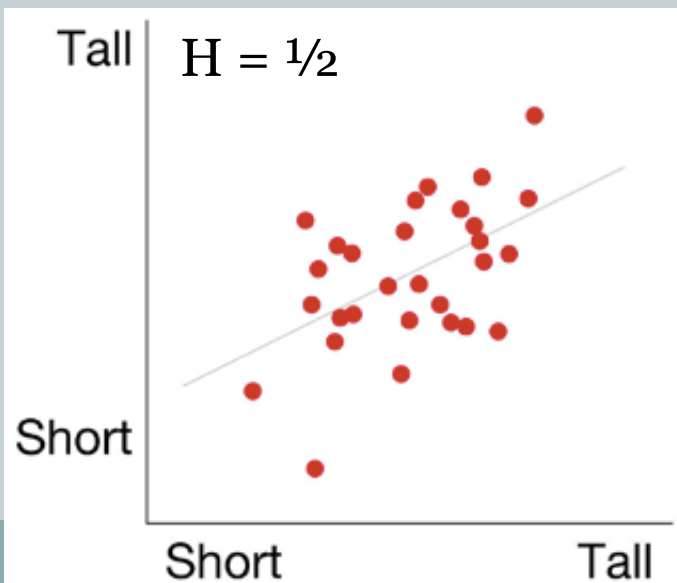


- **Pode se estimar a herdabilidade usando o coeficiente de regressão entre pais e filhos**

- Definição do coeficiente de regressão:

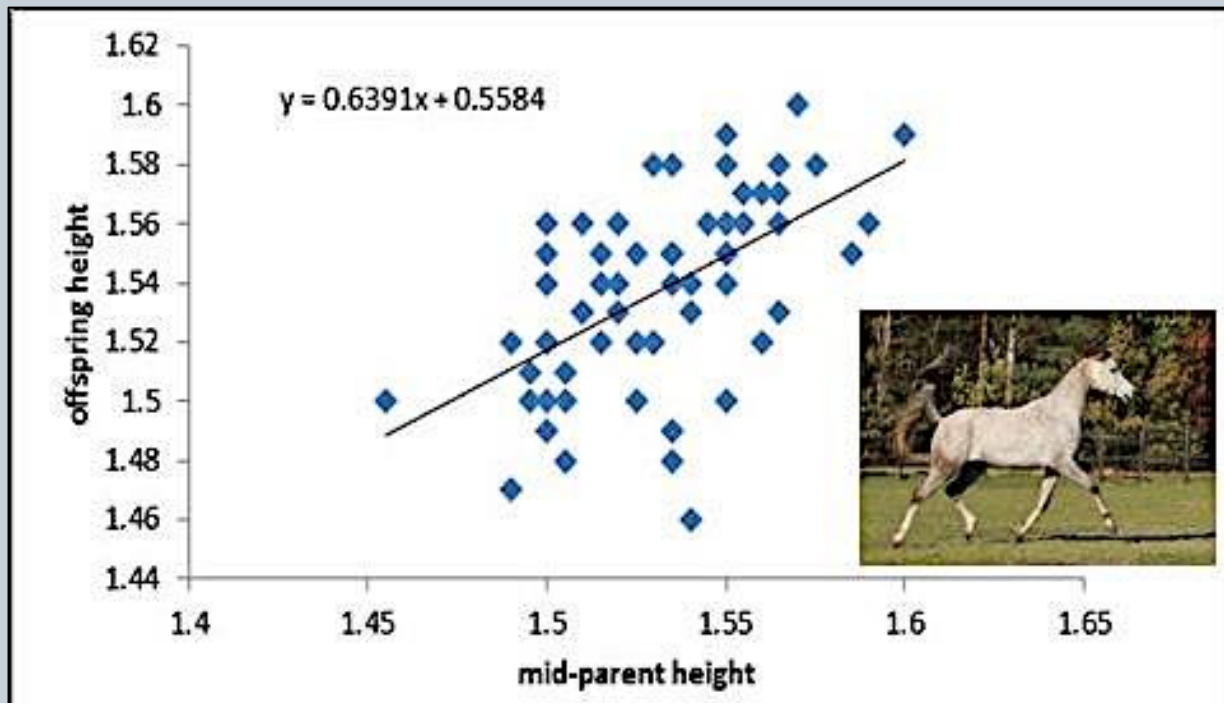
- $H^2 = b_{yx} = cov(x,y)/var(x)$

- Sendo que  $x$  (eixo  $x$ ) é a média de cada casal (pais),  $y$  (eixo  $y$ ) é o valor dos filhos
- Quanto maior o valor do coeficiente de regressão, mais os filhos tendem a se parecer com os seus pais



# Coeficiente de regressão entre pais e filhos

Gráfico mostrando os dados da altura (até o garrote) da prole ( $y$ ) relativamente à média dos pais ( $x$ ): o coeficiente de regressão indica quanto é herdável este caráter em cavalos árabes,  $h^2 = 0,64$



$$H^2 = b_{yx} = \frac{cov(x,y)}{var(x)}$$



# Examples of estimated heritability

Trait/Disease	Estimated heritability
Alcoholism	50-60%
Alzheimers	58-79%
Asthma	30%
Bipolar Disorder	70%
Depression	50%
Hair Curliness	85-95%
Lung Cancer	8%
Height	81%
Obesity	70%
Longevity	26%
Sexual Orientation	60%
Schizophrenia	81%
Type 1 diabetes	88%
Type 2 diabetes	26%

<http://snpedia.com/index.php/Heritability>

## Leitura complementar:

<https://iweb.langara.bc.ca/biology/mario/Biol2330notes/biol2330chap22.html>

- Heritability is a property of the population not the individual
- Heritability is the proportion of variance in a particular trait, in a particular population, that is due to genetic factors, as opposed to environmental influences
- Heritability is the proportion of variation in a trait explained by inherited genetic variants
- Heritability measures how important genetics is to a trait
- A high heritability, close to 1, indicates that genetics explain a lot of the variation in a trait between different people
- A low heritability, near zero, indicates that most of the variation is not genetic (in a clonal population for example)