GENÉTICA – LGN0215

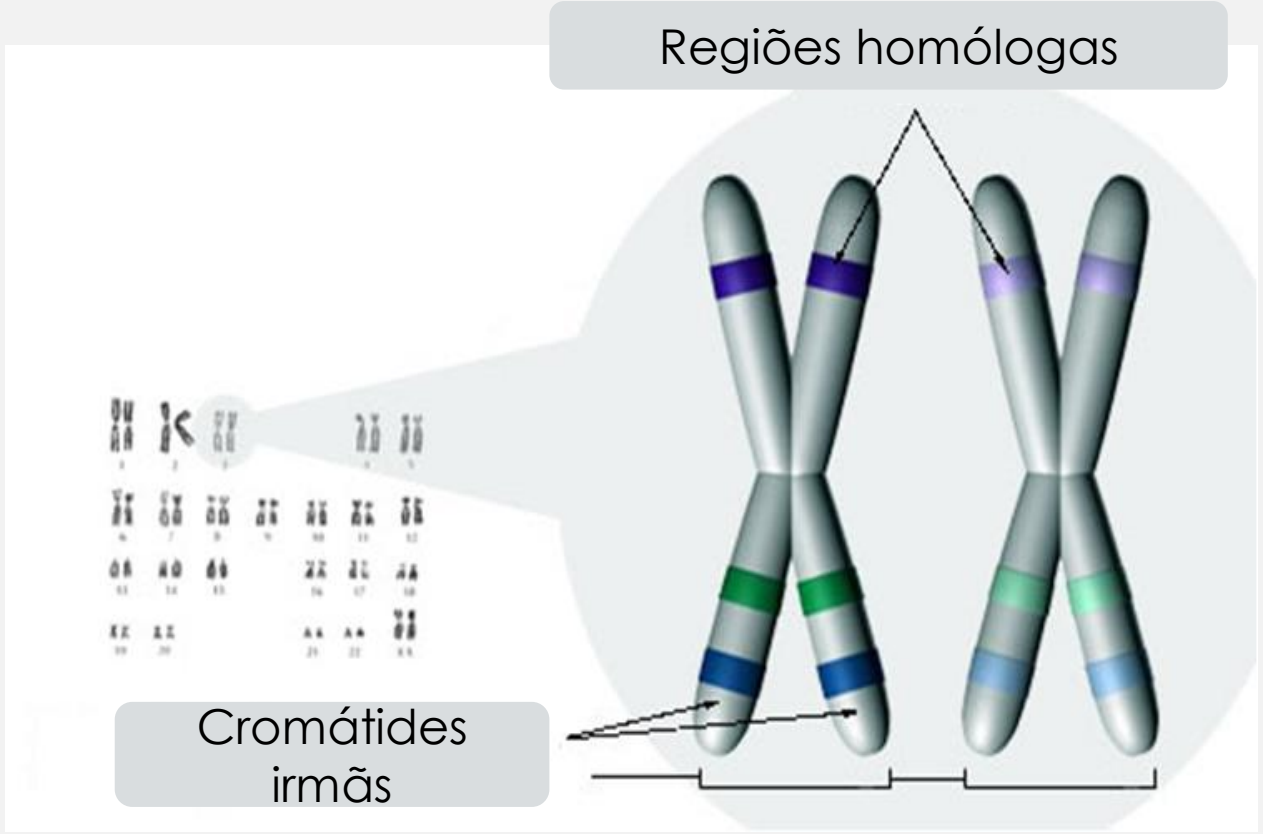
REVISÃO Prova 01

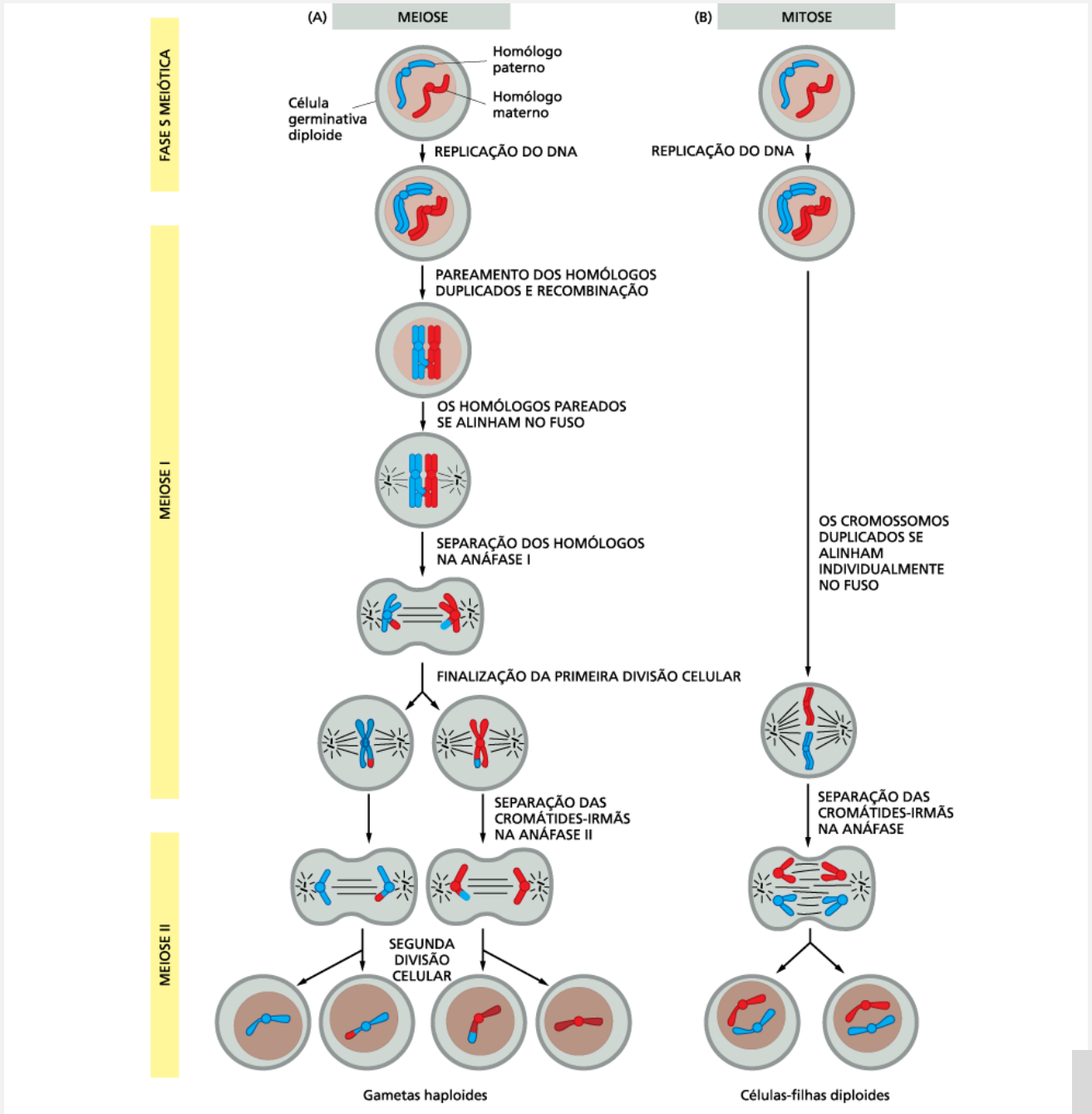
Profa. Dra. Michele Jorge Silva Siqueira
LGN/ Esalq/ USP
Outubro / 2022

REVISÃO

Cromossomos Homólogos

- ✓Contêm a mesma sequência de locos ao longo de seu comprimento.
- ✓As sequências de DNA em cromossomos homólogos são semelhantes.
- ✓Seus genes controlem as mesmas funções.
- ✓Os genes fazem parte da estrutura física dos cromossomos.
- ✓Uma pequena parte do DNA dos cromossomos é constituída de gene.





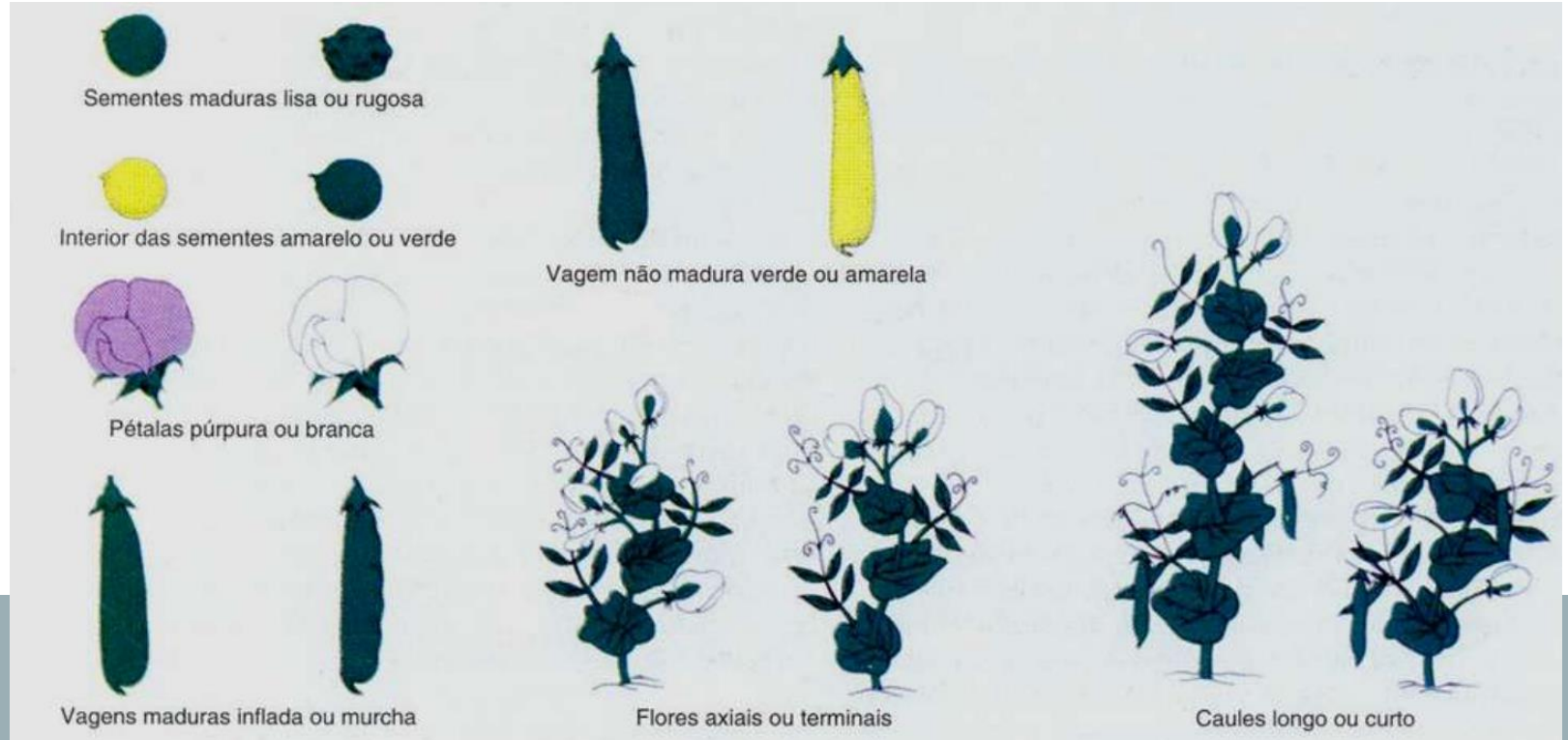
Sendo partes de um arranjo linear ao longo dos cromossomos, os genes seguem um tipo de segregação que espelha a segregação dos cromossomos homólogos – os genes de um cromossomo vão juntos para os gametas, a menos que tenha havido permuta entre eles.

Assim, as Leis de Mendel são consequência da segregação cromossômica na meiose.

Fonte: Alberts, Bruce. Fundamentos da Biologia Celular (p. 650). Edição do Kindle.

REVISÃO - CARACTERÍSTICAS ESTUDADAS

- ✓Altura da planta
- ✓Textura da semente
- ✓Cor da semente
- ✓Formato da vagem
- ✓Cor da vagem
- ✓Cor da flor
- ✓Posição da flor



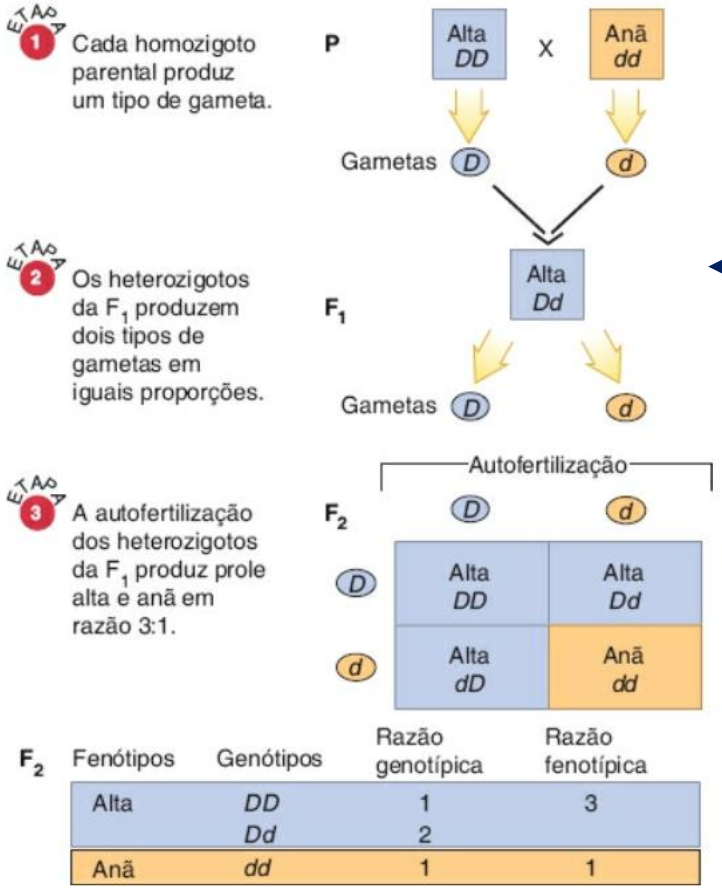
As sete diferenças de características estudadas por Mendel. (S. Singer e H. Hilgard, *The Biology of People*.
Copyright © 1978 por W. H. Freeman and Company.)

REVISÃO - FERTILIZAÇÃO CRUZADA OU CRUZAMENTO

- ✓Característica: altura da planta.
- ✓Fenótipos estudados: altas e anãs.
- ✓Como? Ele retirou as anteras de uma variedade antes que seu pólen amadurecesse e depositou pólen da outra variedade sobre seu estigma.
- ✓Planta alta do sexo masculino com planta anã do sexo feminino ou planta anã do sexo masculino com planta alta do sexo feminino → os dois cruzamentos recíprocos forneceram resultados iguais.

Fonte: **Snustad. Fundamentos de Genética (p. 142). Guanabara Koogan. Edição do Kindle.**

O QUE SE OBSERVOU APÓS ESSE PRIMEIRO CRUZAMENTO?

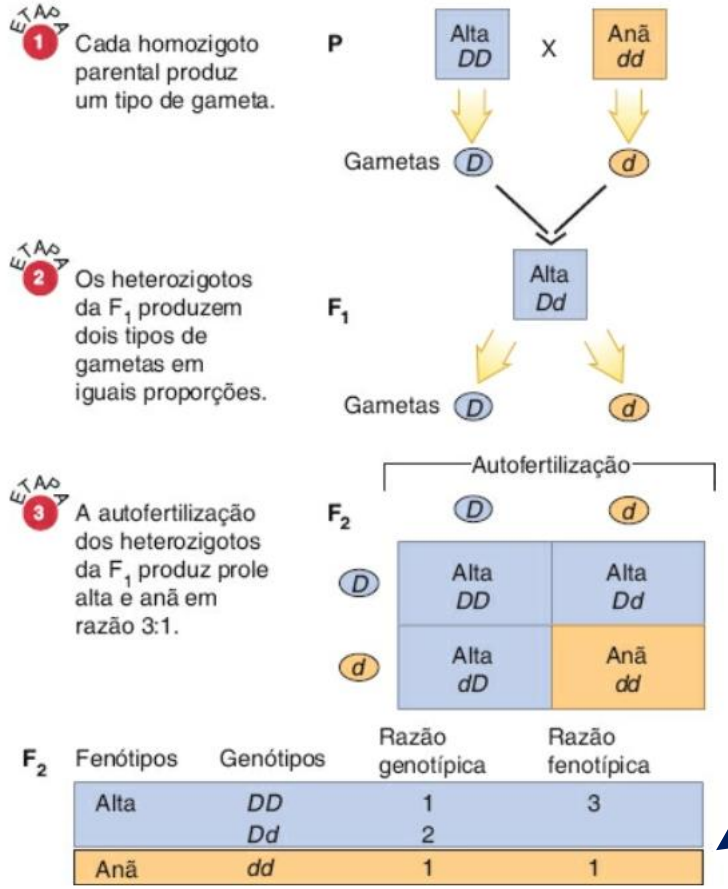


F_2	Fenótipos	Genótipos	Razão genotípica	Razão fenotípica
	Alta	*DD*	1	3
		Dd	2	
	Anã	*dd*	1	1

Aparente desaparecimento da característica anã na prole do cruzamento, já que todas as plantas híbridas eram altas.

Fonte: **Snustad. Fundamentos de Genética (p. 142). Guanabara Koogan. Edição do Kindle.**

AUTOFERTILIZAÇÃO



Reaparecimento da característica anã.

Fonte: **Snustad. Fundamentos de Genética (p. 142). Guanabara Koogan. Edição do Kindle.**

- Inferiu que os **fatores recessivo e dominante separaram-se** quando as plantas híbridas se reproduziram.
- Isso tornou possível que explicasse o reaparecimento da característica anã na geração seguinte.

Princípio da dominância: em um heterozigoto, um alelo pode ocultar a presença de outro. Esse princípio é uma afirmação sobre a função genética. Alguns alelos controlam claramente o fenótipo mesmo quando estão presentes em uma única cópia.

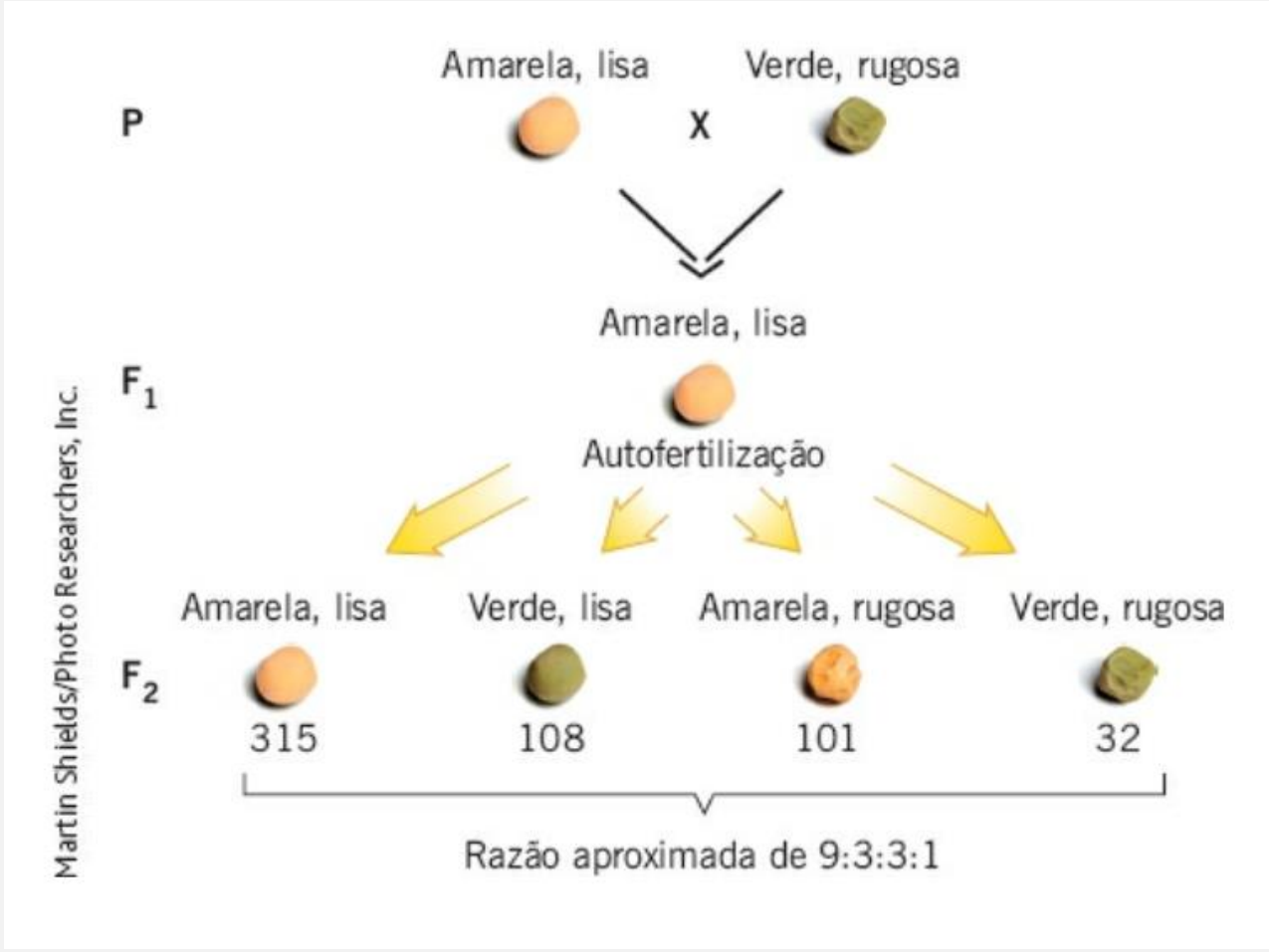
Princípio da segregação: em um heterozigoto, dois alelos diferentes segregam-se um do outro durante a formação dos gametas. Esse princípio é uma afirmação sobre a transmissão genética. Um alelo é transmitido fielmente à próxima geração, mesmo que esteja presente com um alelo diferente em um heterozigoto. **A base biológica desse fenômeno é o pareamento e a subsequente separação de cromossomos homólogos durante a meiose.**

Fonte: **Snustad. Fundamentos de Genética (p. 143, 150). Guanabara Koogan. Edição do Kindle.**

CRUZAMENTO DI-HÍBRIDO

Cruzamento feito por Mendel: plantas que produziam sementes amarelas e lisas com plantas que produziam sementes verdes e rugosas. O objetivo desses experimentos era verificar se a herança das duas características da semente, cor e textura, era independente.

As quatro classes fenotípicas na F2 representavam todas as combinações possíveis das características de cor e textura. Duas classes – sementes amarelas e lisas e sementes verdes e rugosas – assemelhavam-se às linhagens parentais. As outras duas – sementes verdes e lisas e sementes amarelas e rugosas – apresentam novas combinações de características. As quatro classes têm uma razão aproximada de 9 amarelas e lisas:3 verdes e lisas:3 amarelas e rugosas:1 verde e rugosa.

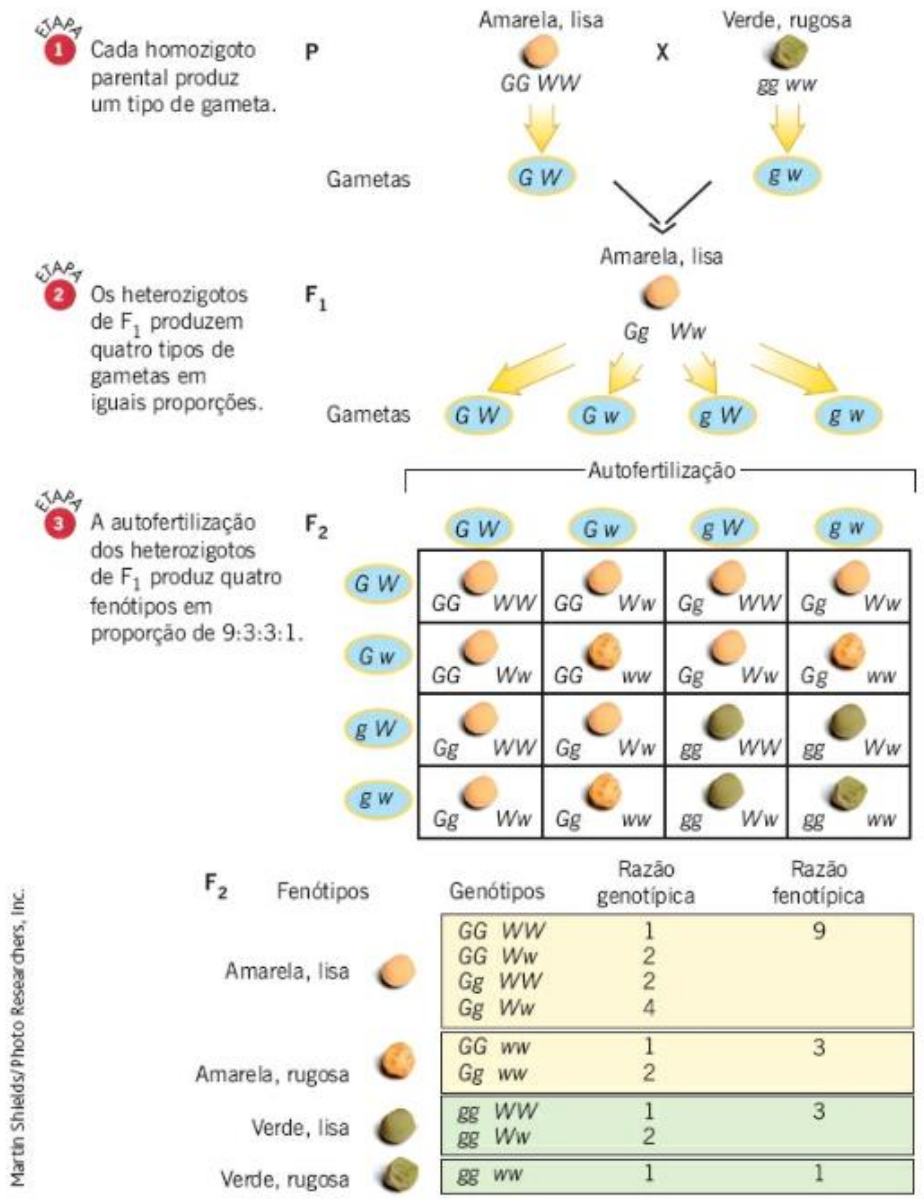


Fonte: Snustad. **Fundamentos de Genética** (p. 150). Guanabara Koogan. Edição do Kindle.

CRUZAMENTO DI-HÍBRIDO

Explicação:

Cada característica é controlada por um gene diferente com dois alelos, e os dois genes tinham herança independente.



F2 Fenótipos	Genótipos	Razão genotípica	Razão fenotípica
Amarela, lisa	GG WW	1	9
	GG Ww	2	
	Gg WW	2	
	Gg Ww	4	
Amarela, rugosa	GG ww	1	3
	Gg ww	2	
Verde, lisa	gg WW	1	3
	gg Ww	2	
Verde, rugosa	gg ww	1	1

Fonte: Snustad**. Fundamentos de Genética** (p. 150). Guanabara Koogan. Edição do Kindle.

REVISÃO - INTERAÇÕES ALÉLICAS

Os efeitos dos alelos (genótipos), para formar os fenótipos, dependem de sua ação e de sua interação

DOMINÂNCIA COMPLETA

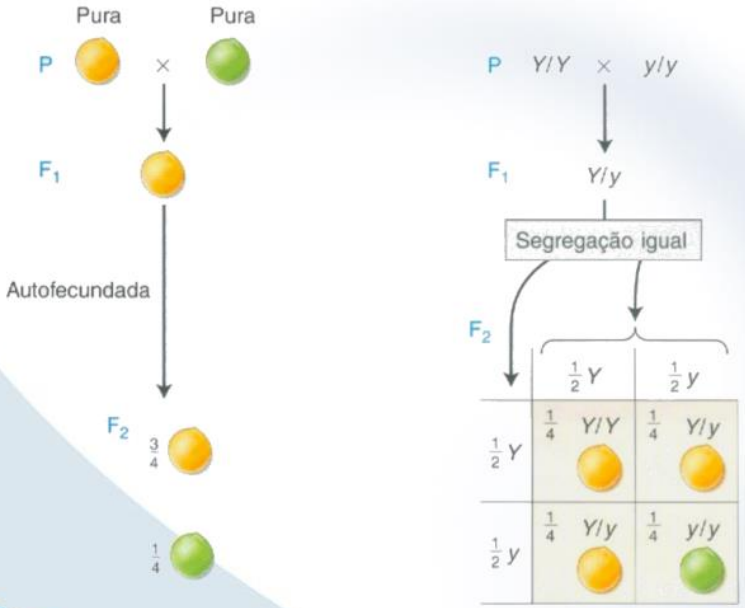
	P1	x	P2
fenótipo	lisa		enrugada
genótipo	(SuSu)		(susu)
gameta	(Su)		(su)

F1 (Susu) 100% lisa

F2: 3/4 lisa : 1/4 enrugada -> prop. fenotípica

1/4 SuSu : 2/4 Susu : 1/4 susu -> proporção genotípica

- Dominância completa



- Dominante: alelo que impede a manifestação fenotípica do outro
- Recessivo: alelo impedido de se manifestar

Fonte: Ramalho, M.A.P. *et alli*. **Genética na Agropecuária**. Lavras, Editora UFLA, 2012.

INTERAÇÕES ALÉLICAS

Herança Monogênica

Interação alélica

B) Dominância parcial ou incompleta

=> o heterozigoto tem fenótipo diferente daquele dos homozigotos;

Ex: forma da raiz do rabanete

P: r^1r^1 (raiz longa) x r^2r^2 (raiz esférica)

F1: r^1r^2 (raiz oval)

F2: r^1r^1 (raiz longa) (1/4); r^1r^2 (raiz oval) (2/4); r^2r^2 (raiz esférica) (1/4)

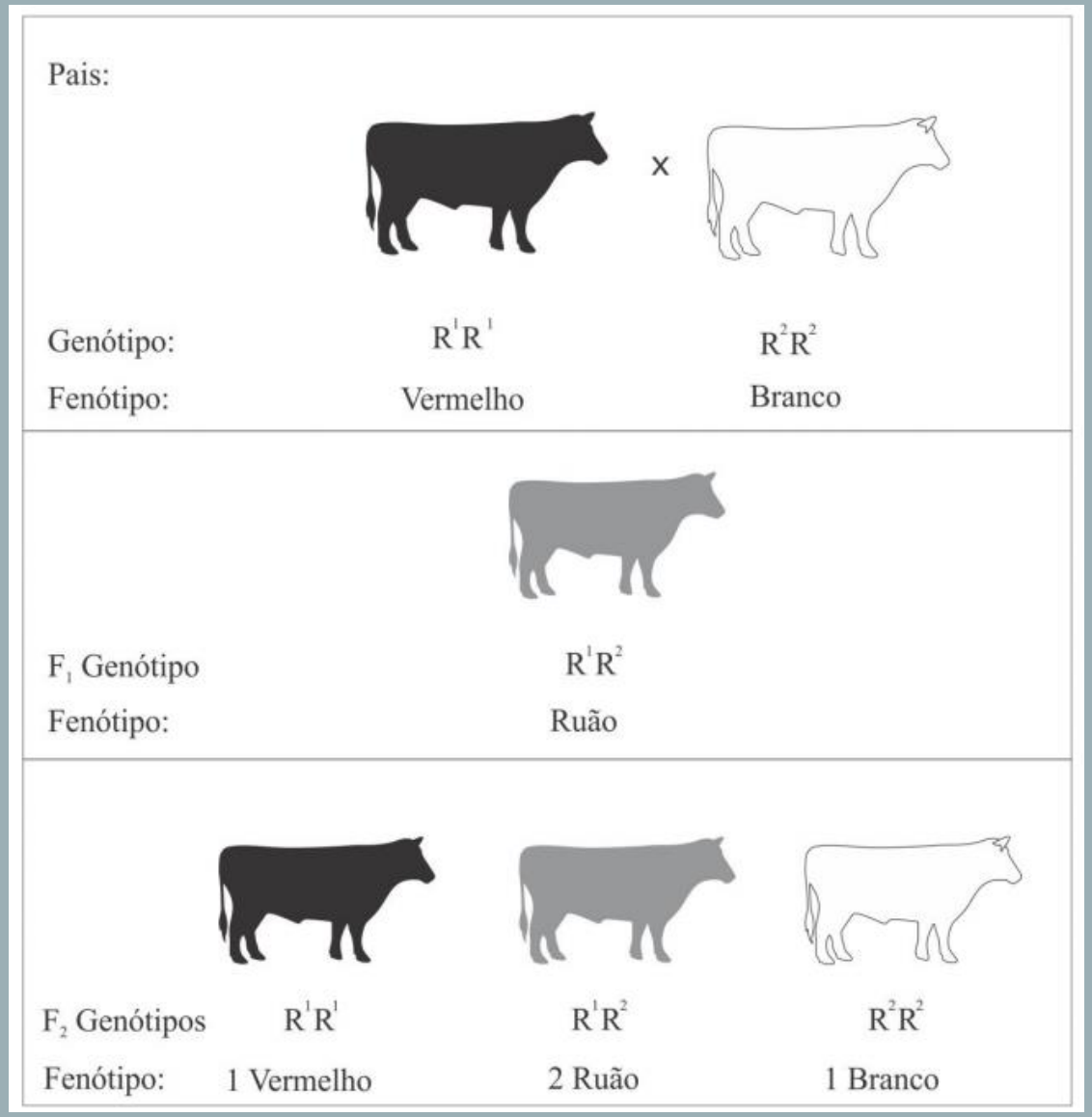
Fonte: Ramalho, M.A.P. *et alli*. **Genética na Agropecuária**, p. 143. Lavras, Editora UFLA, 2012.

DOMINÂNCIA INCOMPLETA

- ✓ O fenótipo de um heterozigoto é intermediário aos dois homozigotos em alguma escala quantitativa de medida.

- ✓ Em termos bioquímicos, a explicação é semelhante àquela apresentada para dominância completa, ou seja, um dos alelos produz uma enzima funcional e permite que a via metabólica libere um produto final, que é responsável pela expressão de um fenótipo. No entanto, o outro alelo não permite a formação de um produto final, pela falta de uma enzima funcional. A única diferença é que, na dominância incompleta, a quantidade de produto final da via metabólica é menor do que no homozigoto e, em consequência, a expressão do heterozigoto é intermediária.

INTERAÇÕES ALÉLICAS



Fonte: Ramalho, M.A.P. *et alli*. **Genética na Agropecuária**, p. 145. Lavras, Editora UFLA, 2012.

CODOMINÂNCIA

- ✓ A codominância é frequentemente confundida com a dominância incompleta!
- ✓ Exemplo: Raça de bovinos Shorthorn.
- ✓ Nesses animais, a pelagem pode ser vermelha, branca ou ruão. Quando cruza-se um touro vermelho com vacas brancas na geração F1 ocorrem animais ruões e na F2 a segregação é de 1/4 vermelho; 2/4 ruão e 1/4 branco (Figura 6.2). Observando o pelo dos animais ruões nota-se que são vermelho e branco, em igual proporção, o que dá o aspecto ruão. Nesse caso, então, está envolvido o gene R, com dois alelos funcionais, o alelo R1 confere a cor vermelha e o R2 a cor branca. No heterozigoto R1 R2 , por ter os dois alelos funcionais, são produzidos os pelos vermelhos e brancos.

INTERAÇÕES ALÉLICAS

SOBREDOMINÂNCIA

=> O heterozigoto manifesta efeito fenotípico superior aos parentais

Ex: Cevada: AA (normais) x aa (albinos)

F1: Aa (+ produtivo que os normais)

=> Este tipo de interação alélica para caracteres monogênicos é raro

REVISÃO - Análise de dados experimentais

$$X^2 = \sum \frac{(F_0 - F_E)^2}{F_E}$$

F_O → frequência observada para cada classe.

F_E → frequência esperada de cada classe com base na hipótese teórica.

$\sum$ → somatório de todas as classes.

X^2 → valor a ser confrontado com os dados da tabela do qui-quadrado.

Por que usar a estatística?

Para amenizar a ocorrência desses erros nas tomadas de decisão.

EXERCÍCIO

- Espigas de milho com sementes lisas e enrugadas de uma geração F2.
- Como a F2 foi obtida? Obtida a partir da autofecundação ou entrecruzamento de plantas F1.
- Como a F1 foi obtida? Obtida a partir do cruzamento de variedades puras e contrastantes.

HIPÓTESE

- O que se espera? Na geração F2 , 3/4 dos indivíduos sejam lisos e o 1/4 restante seja enrugado → caráter monogênico, com dominância completa.
- Liso é dominante sobre enrugado → segregação das sementes na espiga segue a proporção de 3 lisas: 1 enrugada (proporção 3:1)

OBS: (G.L. – graus de liberdade) neste caso é igual a 1 (duas classes fenotípicas observadas menos um).

Fenótipos	F_O Frequência observada (dados)	F_E Frequência esperada (hipótese)	F_O-F_E (desvio dos dados em relação à hipótese)	$(F_O$-$F_E)^2$ (desvio ao quadrado)	$\frac{(F_O - F_E)^2}{F_E}$
Lisas					
Enrugadas					
Total (N)			zero	Não preencher	qui^2=

OBS: (G.L. – graus de liberdade) neste caso é igual a 1 (duas classes fenotípicas observadas menos um).

Fenótipos	F_O Frequência observada (dados)	F_E Frequência esperada (hipótese)	F_O-F_E (desvio dos dados em relação à hipótese)	$(F_O$-$F_E)^2$ (desvio ao quadrado)	$\frac{(F_O - F_E)^2}{F_E}$
Lisas	310	300	10	100	100/300=0,333
Enrugadas	90	100	-10	100	100/100=1
Total (N)	400	400	zero	Não preencher	χ^2 =0,333 + 1 = 1,333

TABELA

Tabela do Qui-Quadrado (χ^2)

Graus de liberdade	Significância						
	P=0,99	0,95	0,80	0,50	0,20	0,05	0,01
1	0,000157	0,00393	0,0642	0,455	1,642	3,841	6,635
2	0,020	0,103	0,446	1,386	3,219	5,991	9,210
3	0,115	0,352	1,005	2,366	4,642	7,815	11,345
4	0,297	0,711	1,649	3,357	5,989	9,488	13,277
5	0,554	1,145	2,343	4,351	7,289	11,070	15,086
6	0,872	1,635	3,070	5,348	8,558	12,592	16,812
7	1,239	2,167	3,822	6,346	9,803	14,067	18,475
8	1,646	2,733	4,594	7,344	11,030	15,507	20,090
9	2,088	3,325	5,380	8,343	12,242	16.919	21,666
10	2,558	3,940	6,179	9.342	13,442	18,307	23,209
15	5,229	7,261	10,307	14,339	19,311	24,996	30,578
20	8,260	10,851	14,578	19,337	25,038	31.410	37,566
25	11,524	14,611	18,940	24,337	30,675	37,652	44,314
30	14,953	18,493	23,364	29,336	36,250	43,773	50,892

Dados retirados de Fisher and Yates, *Statistical Tables for Biological, Agricultural and Medical Research*, Oliver and Boyd, Ltd. London. 1943.

CONCLUSÕES

- ✓Análise com 1 grau de liberdade (2 categorias fenotípicas menos 1)
- ✓O qui-quadrado **1,333** é menor que o valor limite (3,84, para 1 grau de liberdade) → a progênie pode ser considerada uma F2 típica, e não há base para rejeitar a hipótese de 3:1 (resultante de um cruzamento de dois heterozigotos para os mesmos alelos). Aceita-se essa hipótese com um grau de significância de 5%.
- ✓Se o qui-quadrado tivesse sido maior que 3,84, a hipótese seria rejeitada com 5% de significância.

REVISÃO – ALELOS MÚLTIPLOS

Alelismo Múltiplo

- Um gene: vários alelos possíveis
  - Base molecular
- Diversas formas diferentes de um gene
  - Alelos múltiplos
  - **Série** alélica: $A^1, A^2, A^3, A^4, \cdots, A^m$
  - Graus de dominância variados
- Espécie diploide
  - Indivíduos e população de indivíduos

REVISÃO – ALELOS MÚLTIPLOS

Exemplo: combinações alélicas possíveis para um loco Q, com 3 alelos:

- ✓Q1Q1
- ✓Q1Q2
- ✓Q1Q3
- ✓Q2Q2
- ✓Q2Q3
- ✓Q3Q3

REVISÃO - INCOMPATIBILIDADE GAMETOFÍTICA

A incompatibilidade é um fenômeno de alelismo múltiplo em plantas. Trata-se do insucesso de certos cruzamentos em produzir descendentes, ou a incapacidade de ocorrer autofecundação.

Esse fenômeno foi descrito pela primeira vez em fumo - *Nicotiana* - sendo a causa demonstrada pela incapacidade de crescimento do tubo polínico, ou por um crescimento muito lento, ineficiente para a fertilização.

Cerca de metade das famílias das angiospermas hermafroditas - aproximadamente 150 famílias - representadas por mais de 3.000 espécies, apresentam esse fenômeno. Exemplos:

Rosáceas - ameixeira, macieira;
Crucíferas - repolho, brócolis;
Leguminosas - crotalária;
Gramíneas - centeio;
Esterculiáceas - cacau;
Passifloráceas - maracujá;
Composta - girassol;
Solanáceas - fumo, certos tomates etc.

Fonte: Ramalho, M.A.P. *et alli*. **Genética na Agropecuária**. Lavras, Editora UFLA, 2012.

REVISÃO – AUTOINCOMPATIBILIDADE GAMETOFÍTICA

Fêmea	X	Macho	Resultado
S_1S_2		S_1S_2	*Nenhuma progênie*
S_1S_2		S_1S_3	½ S_1S_3 ½ S_2S_3
S_1S_2		S_2S_3	½ S_1S_3 ½ S_2S_3
S_1S_2		S_3S_4	¼ S_1S_3 ¼ S_1S_4 ¼ S_2S_3 ¼ S_2S_4
S_1S_3		S_2S_3	½ S_1S_2 ½ S_2S_3
S_1S_3		S_1S_2	½ S_1S_2 ½ S_2S_3
S_2S_3		S_1S_2	½ S_1S_2 ½ S_1S_3

Na incompatibilidade gametofítica nunca serão formados genótipos homozigóticos e nunca será recuperado o genótipo materno entre os descendentes.

REVISÃO – ALELOS LETAIS

Alelos Letais

- Mutações letais: interferem em funções vitais
  - Efeito fenotípico: morte
- Alelos letais recessivos: longa permanência
  - Escondidos na condição heterozigota
- Camundongos selvagens
  - Pelagem de coloração escura (aguti)
- Mutação *yellow*: pelagem amarela clara

Alelos Letais

- Cruzamento selvagem x *yellow*
  - Progênie com proporção de 1 selvagem : 1 *yellow*
  - Um único loco com dois alelos
  - Indivíduo *yellow*: heterozigoto
  - Alelo para *yellow* é dominante em relação ao selvagem

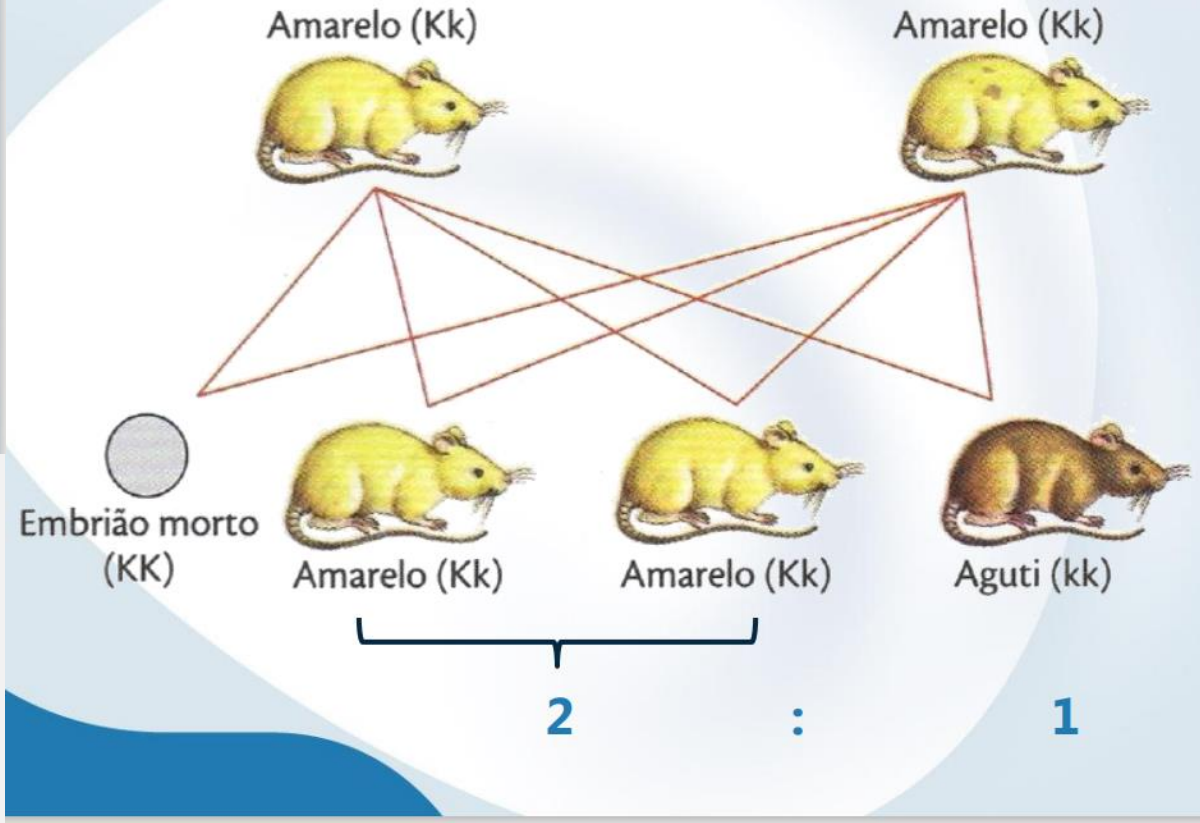
REVISÃO – ALELOS LETAIS

Alelos Letais

- Cruzamento *yellow* x *yellow*
  - Espera-se 3 *yellow* : 1 selvagem
  - Progênie com proporção de 2 *yellow* : 1 selvagem

- **Nenhum** cruzamento *yellow* x *yellow* produz apenas prole amarela
  - **Impossível** obter indivíduos *yellow* homozigotos

Alelos Letais



REVISÃO – AULA PRÁTICA 04

a) Conte quantas plantas ocorrem em cada uma das quatro classes fenotípicas. Preencha os valores na coluna FO da Tabela I.

DADOS: **Frequência observada Fo**

- ✓ Folhas normais e flores amarelas → 190
- ✓ Folhas normais e flores brancas → 61
- ✓ Folhas batata e flores amarelas → 52
- ✓ Folhas batata e flores brancas → 17

Graus de liberdade ?

3

Hipótese ?

Segregação em F2 na proporção de 9:3:3:1

EXERCÍCIO 1- AULA PRÁTICA 04

b) Analise os dados obtidos através do teste estatístico qui-quadrado, de acordo com o indicado na Tabela I. Lembre-se de que uma geração F2 é formada a partir da autofecundação de plantas F1 . Esta geração F1 por sua vez, é obtida a partir do cruzamento de variedades puras e contrastantes.

Portanto, espera-se que, na geração F2, 3/4 dos indivíduos apresentem folha normal e 1/4 folhas batata, uma vez que se trata de um caráter monogênico, com dominância completa, onde folha normal é dominante sobre folha batata.

Da mesma forma, espera-se que 3/4 dos indivíduos tenham flores amarelas e 1/4 flores brancas, uma vez que se trata de outro caráter monogênico, com dominância completa, onde amarelo é dominante sobre o fenótipo branco.

QUI-QUADRADO

Análise de dados experimentais

AGRUPAR OS DADOS EM CLASSES DISTINTAS

$$X^2 = \sum \frac{(F_0 - F_E)^2}{F_E}$$

F_O → frequência observada para cada classe.

F_E → frequência esperada de cada classe com base na hipótese teórica.

$\sum$ → somatório de todas as classes.

X^2 → valor a ser confrontado com os dados da tabela do qui-quadrado.

Por que usar a estatística?

Para amenizar a ocorrência de erros nas tomadas de decisão.

EXERCÍCIO 1 – AULA PRÁTICA 04

Tabela 1 *Este exercício não tem resposta fixa. Os resultados dependem das contagens dos alunos. A seguir encontra-se apenas um exemplo dentre os milhares possíveis.*

Fenótipos	F_O Frequência observada	F_E Frequência esperada	F_O-F_E (Desvio)	$(F_O - F_E)^2$ (Desvio)	$\frac{(F_O - F_E)^2}{F_E}$
Folhas normais e Flores amarelas	*190*	*9/16 x 320=180*	*10*	*100*	*0,555*
Folhas normais e Flores brancas	*61*	*3/16 x 320 = 60*	*1*	*1*	*0,017*
Folhas batata e Flores amarelas	*52*	*3/16 x 320 = 60*	*-8*	*64*	*1,067*
Folhas batata e Flores brancas	*17*	*1/16 x 320 = 20*	*-3*	*9*	*0,450*
Total (N)	***320***	***320***	***0***		$\chi^2 = 2,089$

EXERCÍCIO 1- AULA PRÁTICA 04

Analisando conjuntamente os dois caracteres, que segregam de forma independente, observamos que as frequências esperadas para cada uma das quatro classes fenotípicas serão:

Fenótipos	Fe (Frequência Esperada)
Folhas normais e flores amarelas	3/4 x 3/4 = 9/16
Folhas normais e flores brancas	3/4 x 1/4 = 3/16
Folhas batata e flores amarelas	1/4 x 3/4 = 3/16
Folhas batata e flores brancas	1/4 x 1/4 = 1/16

Para interpretar o resultado obtido, é preciso entender que o número de graus de liberdade (G.L.), neste caso, é igual a 3 (corresponde ao nº de classes fenotípicas observadas, menos l).

Na tabela de distribuição do χ^2, os limites de significância a 5% e 1% de probabilidade são, respectivamente: 7,82 e 11,34. Portanto, se o resultado encontrado for inferior a estes limites, pode considerar sua hipótese aceitável, ou seja, está ocorrendo uma segregação em F_2 na proporção de 9:3:3:1.

TABELA

Tabela do Qui-Quadrado (χ^2)

Graus de liberdade	Significância						
	P=0,99	0,95	0,80	0,50	0,20	0,05	0,01
1	0,000157	0,00393	0,0642	0,455	1,642	3,841	6,635
2	0,020	0,103	0,446	1,386	3,219	5,991	9,210
3	0,115	0,352	1,005	2,366	4,642	7,815	11,345
4	0,297	0,711	1,649	3,357	5,989	9,488	13,277
5	0,554	1,145	2,343	4,351	7,289	11,070	15,086
6	0,872	1,635	3,070	5,348	8,558	12,592	16,812
7	1,239	2,167	3,822	6,346	9,803	14,067	18,475
8	1,646	2,733	4,594	7,344	11,030	15,507	20,090
9	2,088	3,325	5,380	8,343	12,242	16.919	21,666
10	2,558	3,940	6,179	9.342	13,442	18,307	23,209
15	5,229	7,261	10,307	14,339	19,311	24,996	30,578
20	8,260	10,851	14,578	19,337	25,038	31.410	37,566
25	11,524	14,611	18,940	24,337	30,675	37,652	44,314
30	14,953	18,493	23,364	29,336	36,250	43,773	50,892

Dados retirados de Fisher and Yates, *Statistical Tables for Biological, Agricultural and Medical Research*, Oliver and Boyd, Ltd. London. 1943.

REVISÃO – EPISTASIA

- ✓ Interação entre alelos de um gene
  - Dominância completa
  - Dominância incompleta
  - Codominância
  - Sobredominância

- ✓ EPISTASIA – quando determinado alelo de um gene mascara a expressão de outro gene e expressa seu próprio fenótipo; (ocorrem distorções da segregação mendeliana)
  - Exemplo: cristas de galinha

REVISÃO / EPISTASIA

• Exemplo: *cristas em galinhas*

	RP	Rp	rP	rp
RP				
Rp				
rP				
rp				

– Alelo dominante **R**: *Crista Rosa*

– Alelo dominante **P**: *Crista Ervilha*

– Alelos recessivos **rrpp**: *C. Simples*

– Alelos dominantes **R_P_**: *C. Noz*

9 : **3** : **3** : **1**

Crista Noz (R-P-) | Crista Rosa (R-pp) | Crista Ervilha (rrP-) | Crista Simples (rrpp)

REVISÃO/ EPISTASIA

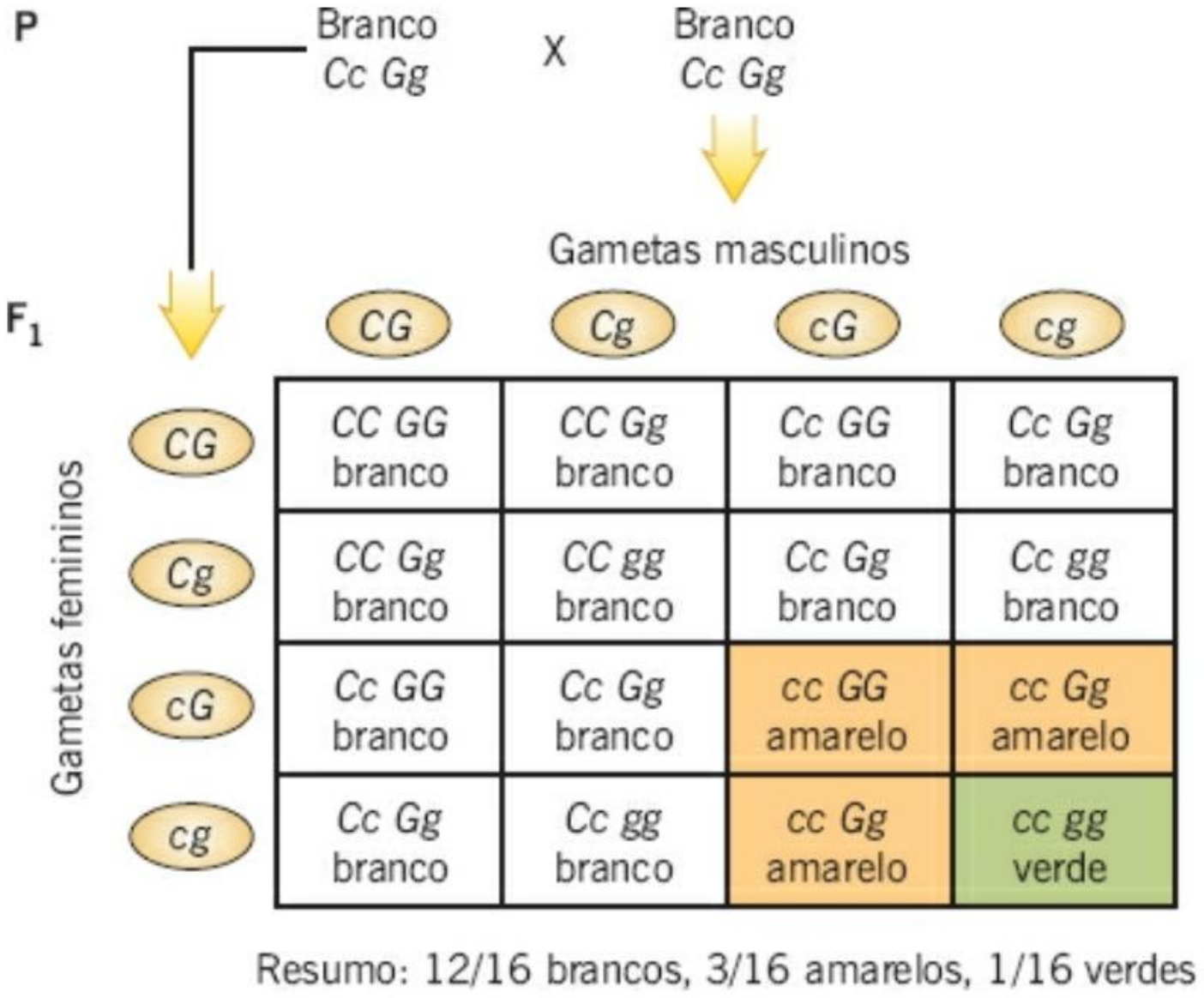


FIGURA 4.16 SEGREGAÇÃO NA PROLE DE UM CRUZAMENTO DE ABOBOREIRAS HETEROZIGOTAS PARA DOIS GENES CONTROLADORES DA COR DOS FRUTOS.

SNUSTAD, FUNDAMENTOS DE GENÉTICA (P. 252). GUANABARA KOOGAN. EDIÇÃO DO KINDLE.

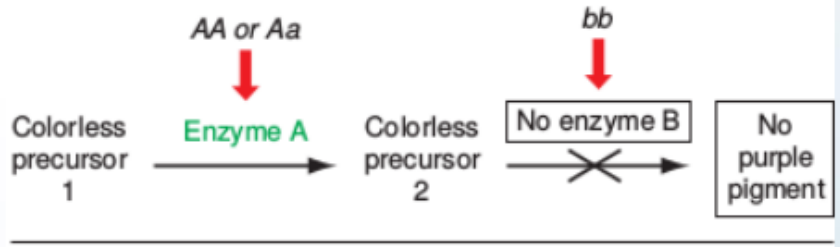
Epistasia – Rotas Metabólicas

- Exemplo: *cor das flores em ervilhas doces*

Conversão

Bloqueio de Passo Metabólico (Gene A)

Bloqueio de Passo Metabólico (Gene B)



Bloqueio de Ambos

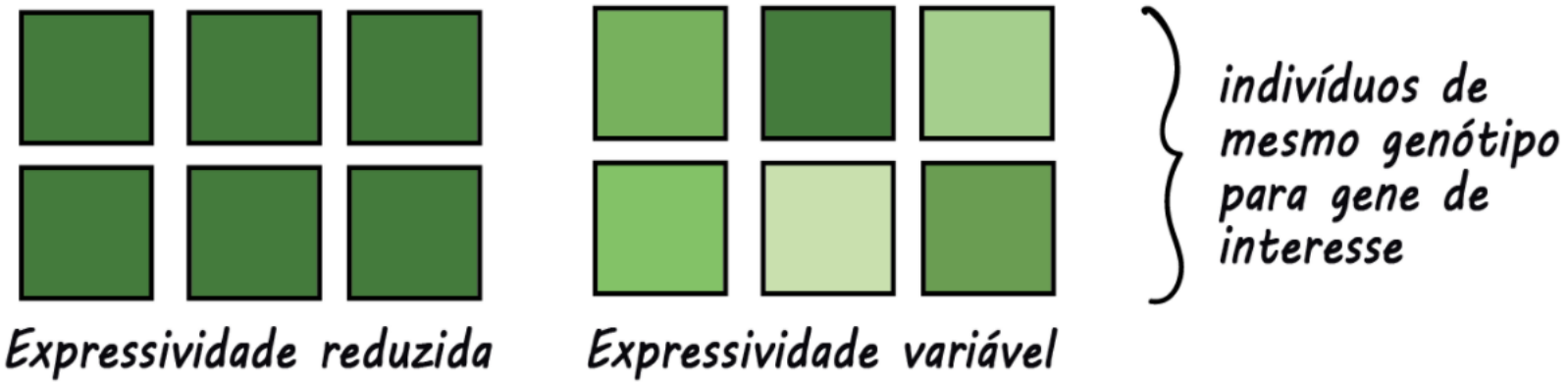
Revisão - EXPRESSIVIDADE

- **Expressividade** corresponde ao modo de expressão do genótipo, que pode ser uniforme ou variável.
- Expressividade uniforme ocorre quando um genótipo expressa sempre um único tipo de fenótipo, de fácil reconhecimento. Porém, quando a expressão do genótipo resulta no aparecimento de vários padrões de fenótipos ou vários graus de expressão, tem-se uma expressividade variável.
- Esse caso constitui uma dificuldade para o geneticista e melhorista, pois, à primeira vista, parece tratar-se de caracteres com controle genético mais complexo, quando na verdade trata-se de um caráter em que um genótipo apresenta expressões variadas.

Fonte: Ramalho, M.A.P. *et alli*. **Genética na Agropecuária,** p. 145. Lavras, Editora UFLA, 2012.

Revisão - EXPRESSIVIDADE

- ✓Ex.: Um grupo de pessoas com um genótipo patogênico, alguns podem desenvolver uma forma severa do distúrbio, enquanto outros podem ter uma forma mais leve. A ideia de expressividade está ilustrada no diagrama abaixo, com o tom de verde representando a intensidade do fenótipo



Fonte: https://pt.khanacademy.org/science/biology/classical-genetics/variations-on-mendelian-genetics/a/polygenic-inheritance-and-environmental-effects

Revisão - EXPRESSIVIDADE

✓ Ex.:

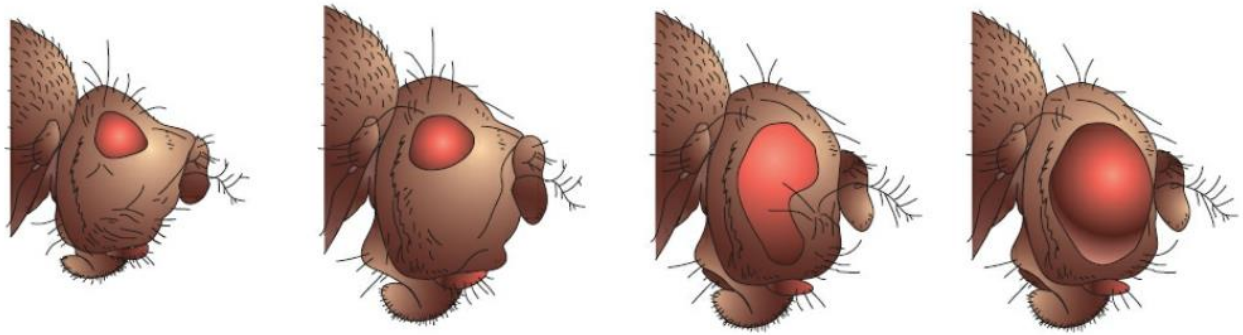


FIGURA 4.11 Expressividade variável da mutação *Lobe* em *Drosophila*. Todas as moscas são heterozigotas para essa mutação dominante; no entanto, os fenótipos variam da ausência total do olho até quase o olho de tipo selvagem.

O termo expressividade é usado quando a manifestação de uma característica não é uniforme entre os indivíduos que o apresentam.

Fonte: **Snustad. Fundamentos de Genética (p. 142). Guanabara Koogan. Edição do Kindle.**

Revisão - EXPRESSIVIDADE

✓ Ex.:

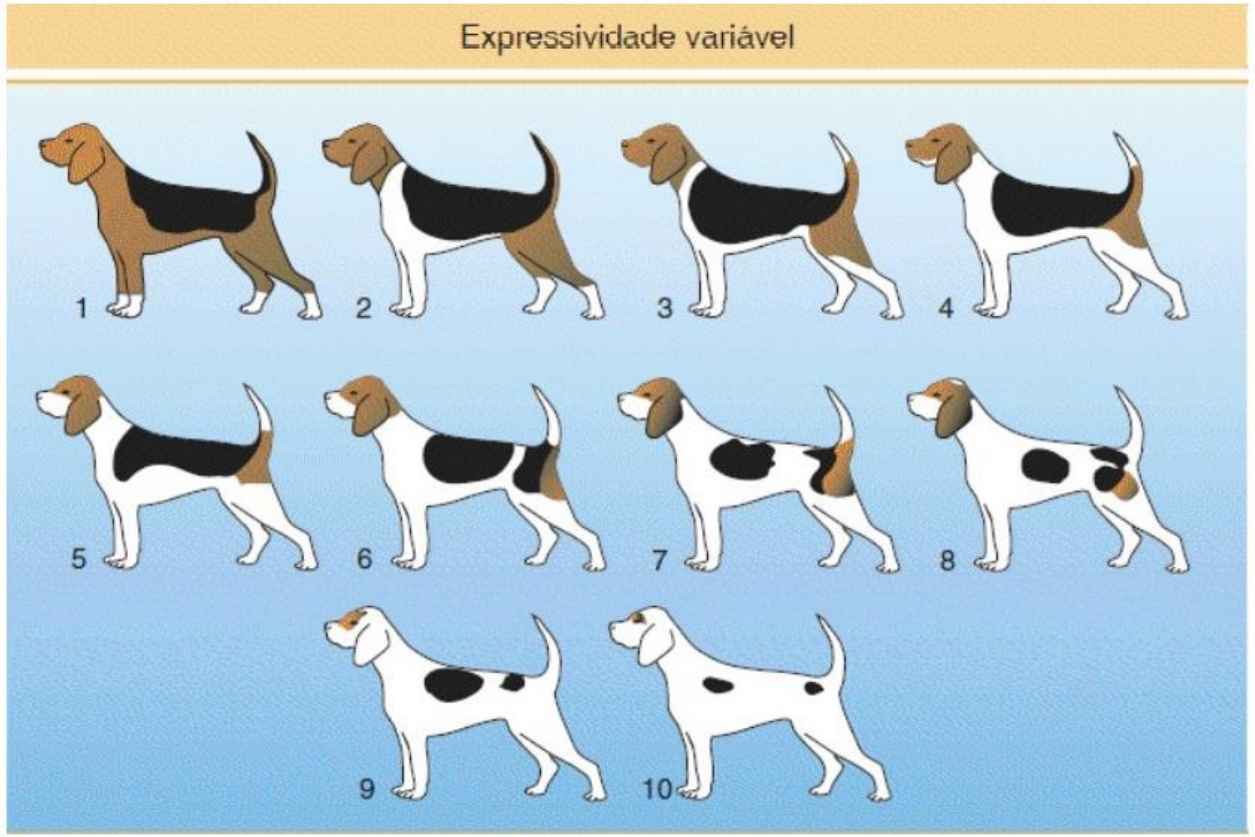


FIGURA 6.23 Dez gradações de padrões de manchas não pigmentadas em beagles. Cada um desses cães apresenta o alelo S^P, responsável pelas manchas não pigmentadas nos cães. A variação é causada pela variação em outros *loci*.

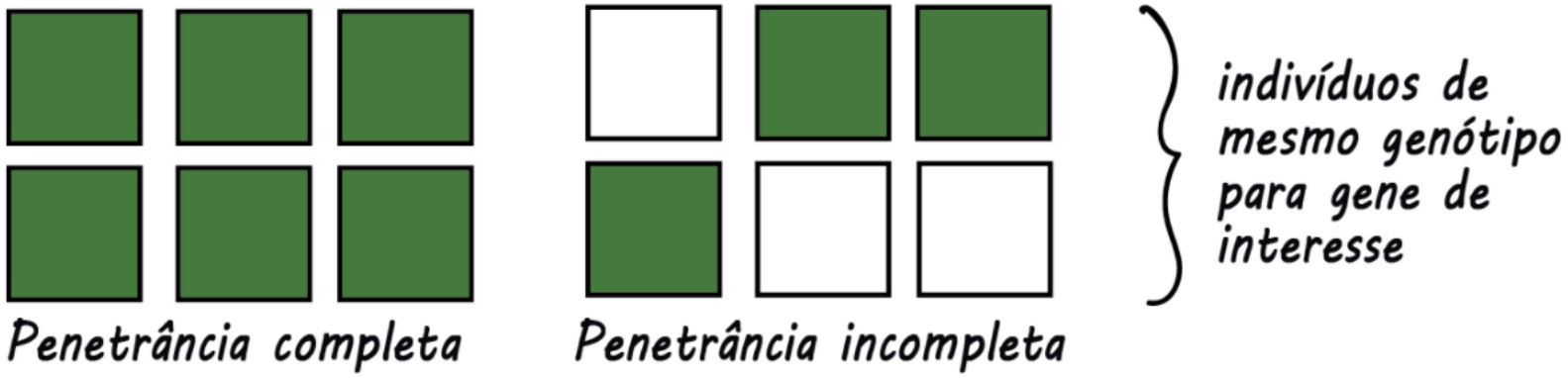
Revisão - PENETRÂNCIA

- A **penetrância** é definida como a porcentagem de indivíduos de uma população com um dado genótipo, que expressa o fenótipo correspondente. A penetrância de um genótipo pode ser completa ou incompleta. Penetrância completa é quando um genótipo produz o fenótipo correspondente sempre que estiver presente em condições de se expressar. Já, a penetrância é incompleta quando apenas uma parcela dos indivíduos com o mesmo genótipo expressa o fenótipo correspondente.

Fonte: Ramalho, M.A.P. *et alli*. **Genética na Agropecuária,** p. 145. Lavras, Editora UFLA, 2012.

Revisão - PENETRÂNCIA

- **Penetrância incompleta**, indivíduos com um certo genótipo podem ou não desenvolver um fenótipo associado com o genótipo. Por exemplo, entre pessoas com o mesmo genótipo patogênico para um distúrbio hereditário, alguns podem nunca desenvolver de fato o distúrbio. A ideia de penetrância é ilustrada no diagrama abaixo, com a cor verde ou bran tipo.



Fonte: https://pt.khanacademy.org/science/biology/classical-genetics/variations-on-mendelian-genetics/a/polygenic-inheritance-and-environmental-effects

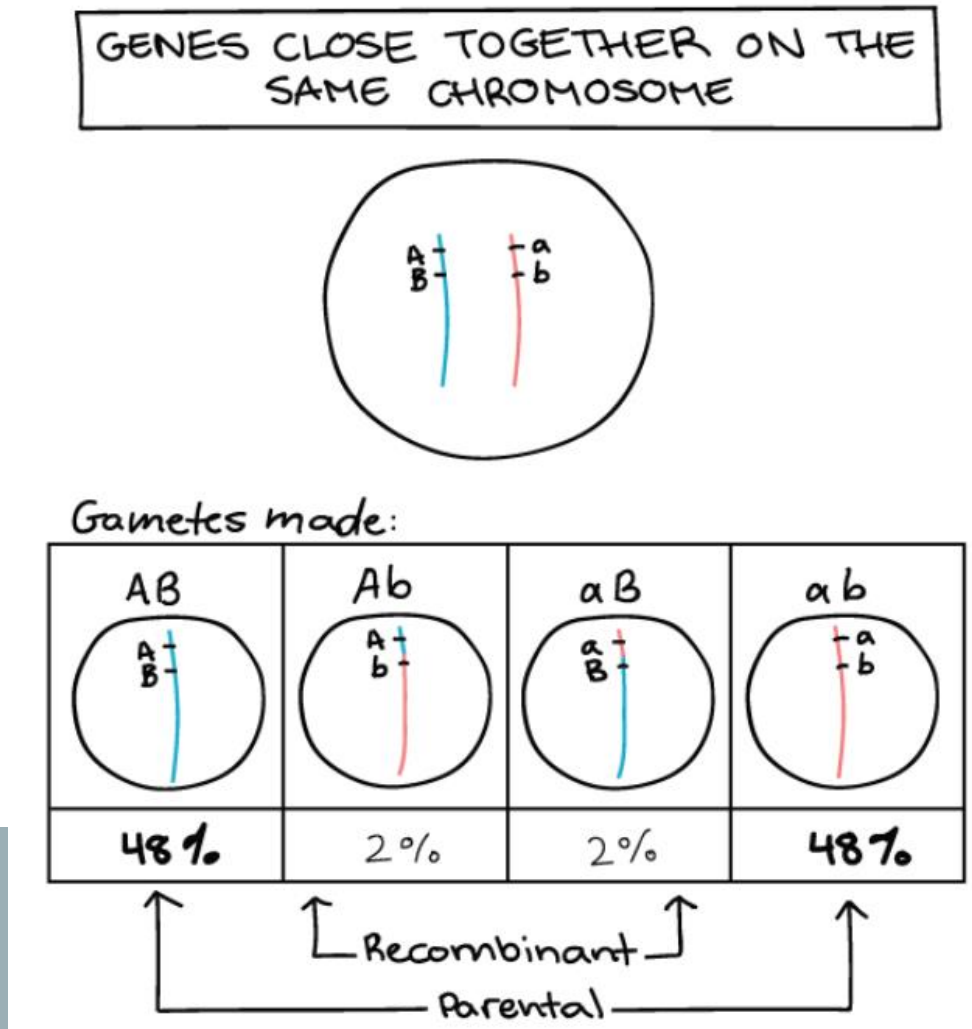
REVISÃO – PENETRÂNCIA E EXPRESSIVIDADE

→ Os termos penetrância e expressividade são utilizados quando não se conhecem todos os fatores que afetam a expressão de um determinado genótipo. Tais fatores podem ser tanto ambientais como genéticos.

→ Porém, sempre quando um genótipo apresenta penetrância incompleta e/ou expressividade variável, a relação gene-caráter fica mascarada pela alteração da correspondência entre o genótipo e o fenótipo.

Revisão LIGAÇÃO

✓Quando genes estão muito próximos em um mesmo cromossomo, crossing over até ocorre, mas o que se vê (em termos de tipos de gametas produzidos) é diferente. Ao contrário da segregação independente, os genes tendem a "permanecer juntos" durante a meiose. Isto é, os alelos dos genes que já estão juntos em um cromossomo tenderão a passar como uma unidade para os gametas. Nesse caso, os genes estão **ligados**.



Fonte: https://pt.khanacademy.org/science/biology/classical-genetics/chromosomal-basis-of-genetics/a/linkage-mapping#:~:text=O%20que%20%C3%A9%20liga%C3%A7%C3%A3o%20gen%C3%A9tica,o%20alelo%20recebido%20pelo%20outro

REVISÃO - LIGAÇÃO II

INTERFERÊNCIA

$$I = 1 - c$$

COEFICIENTE DE COINCIDÊNCIA

c = frequência observada de recombinantes duplos / frequência esperada de recombinantes duplos

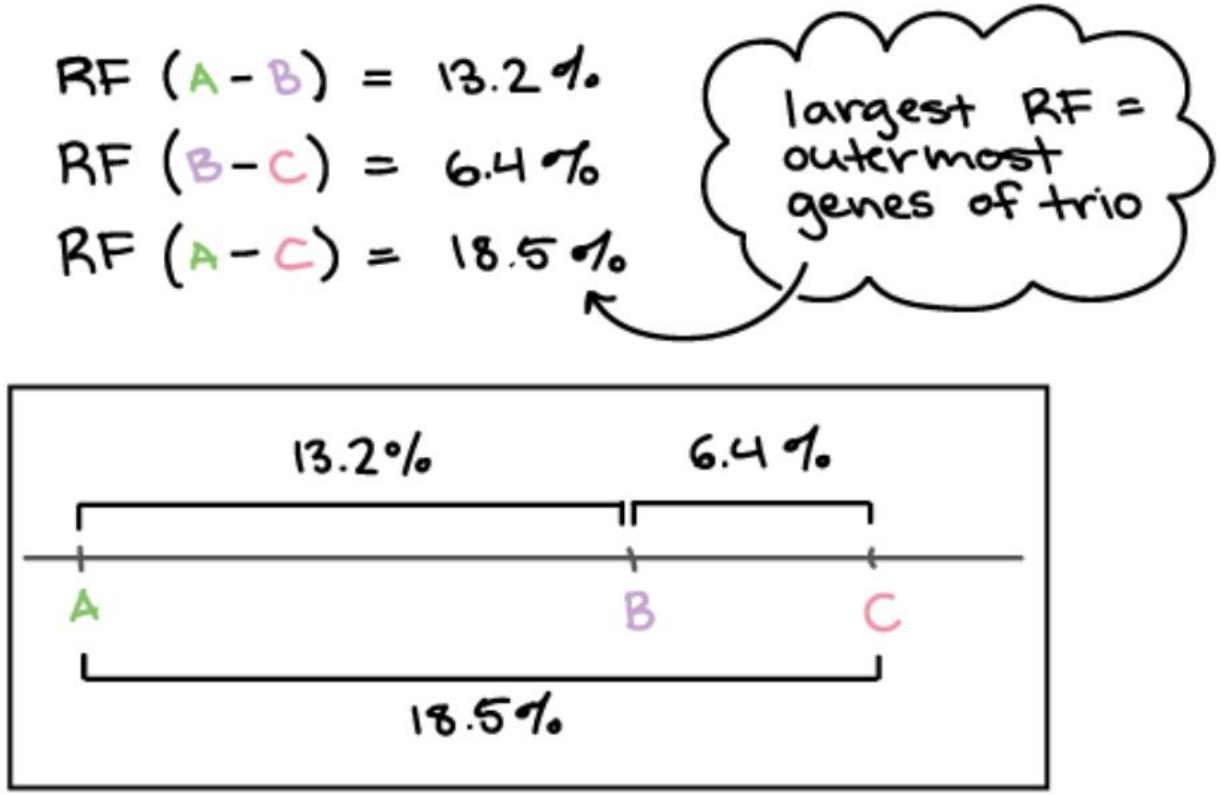
$c = 0$ ou $I = 1$ Interferência completa; Duplos recombinantes não são observados

$c = 1$ ou $I = 0$ Ausência de interferência; Recombinantes duplos são observados na mesma frequência com que são esperados

Fonte: Snustad. Fundamentos de Genética (p. 459). Guanabara Koogan. Edição do Kindle.

MAPEAMENTO

- ✓ A frequência de recombinação medida diretamente para o par mais externo de genes é ligeiramente subestimada porque não captura os crossovers duplos (casos onde existem dois eventos de recombinação que ocorrem entre os genes, assim restaurando a configuração original dos alelos, mas com um pedaço desativado no meio).



As frequências de recombinação são baseadas nas frequências de genes de moscas *v*, *cv* e *ct*, conforme determinado em D. C Bergmann[4].

Fonte: https://pt.khanacademy.org/science/biology/classical-genetics/chromosomal-basis-of-genetics/a/linkage-mapping#:~:text=O%20que%20%C3%A9%20liga%C3%A7%C3%A3o%20gen%C3%A9tica,o%20alelo%20recebido%20pelo%20outro

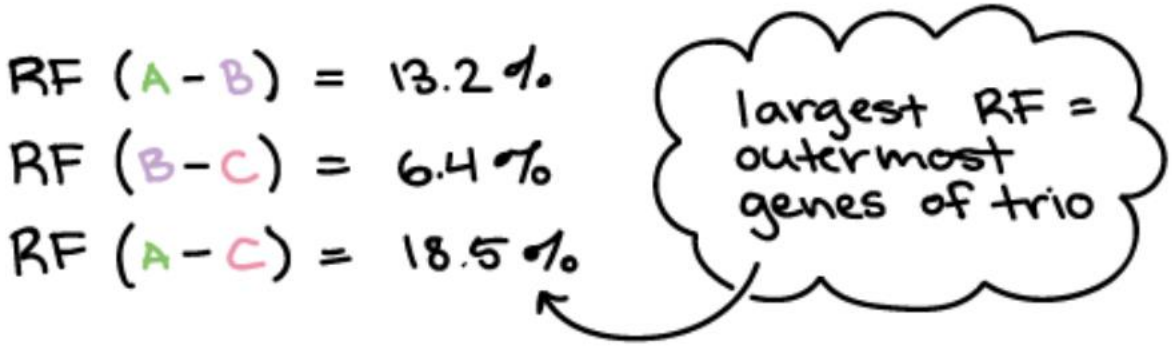
MAPEAMENTO

Unidade de mapa:

→ CentiMorgan, abreviado como cM, em homenagem a T. H. Morgan

→ 100 centiMorgans correspondem a um Morgan (M)

→ A distância no mapa é igual à frequência de recombinação, escrita na forma de porcentagem.



As frequências de recombinação são baseadas nas frequências de genes de moscas *v*, *cv* e *ct*, conforme determinado em D. C Bergmann[4].

Fonte: https://pt.khanacademy.org/science/biology/classical-genetics/chromosomal-basis-of-genetics/a/linkage-mapping#:~:text=O%20que%20%C3%A9%20liga%C3%A7%C3%A3o%20gen%C3%A9tica,o%20alelo%20recebido%20pelo%20outro

REVISÃO – LIGAÇÃO AULA PRÁTICA 05

Espiga de milho segregando para o loco C_1. Planta $C_1\ c_1$ autofecundada gerou ¾ de C_1 _ (colorida) para ¼ de $c_1\ c_1$ (incolor).

Espiga de milho segregando para o gene sh_1: grãos inteiros são Sh_1_; grãos colapsados (encolhidos) são $sh_1\ sh_1$.

Fonte: Apostila Prática de Genética, Esalq/ USP, 5ª aula prática, p. 25.

REVISÃO – LIGAÇÃO AULA PRÁTICA 05

Espiga de milho segregando para o loco C_1. Planta $C_1\ c_1$ autofecundada gerou ¾ de C_1 _ (colorida) para ¼ de $c_1\ c_1$ (incolor).

Espiga de milho segregando para o gene sh_1: grãos inteiros são Sh_1_; grãos colapsados (encolhidos) são $sh_1\ sh_1$.

Uma linha pura (homozigótica) com aleurona colorida e grãos enrugados foi cruzada com uma linha pura com aleurona incolor e grãos normais (não enrugados), produzindo um F1 com aleurona colorida e grãos normais. Para estimar a distância entre os dois locos, o F1 foi subsequentemente cruzado com uma linhagem testadora e produziu a seguinte progênie:

Fonte: Apostila Prática de Genética, Esalq/ USP, 5ª aula prática, p. 25.

REVISÃO – LIGAÇÃO AULA PRÁTICA 05

Espiga de milho segregando para o loco C_1. Planta $C_1\ c_1$ autofecundada gerou ¾ de $C_1\ _$ (colorida) para ¼ de $c_1\ c_1$ (incolor).

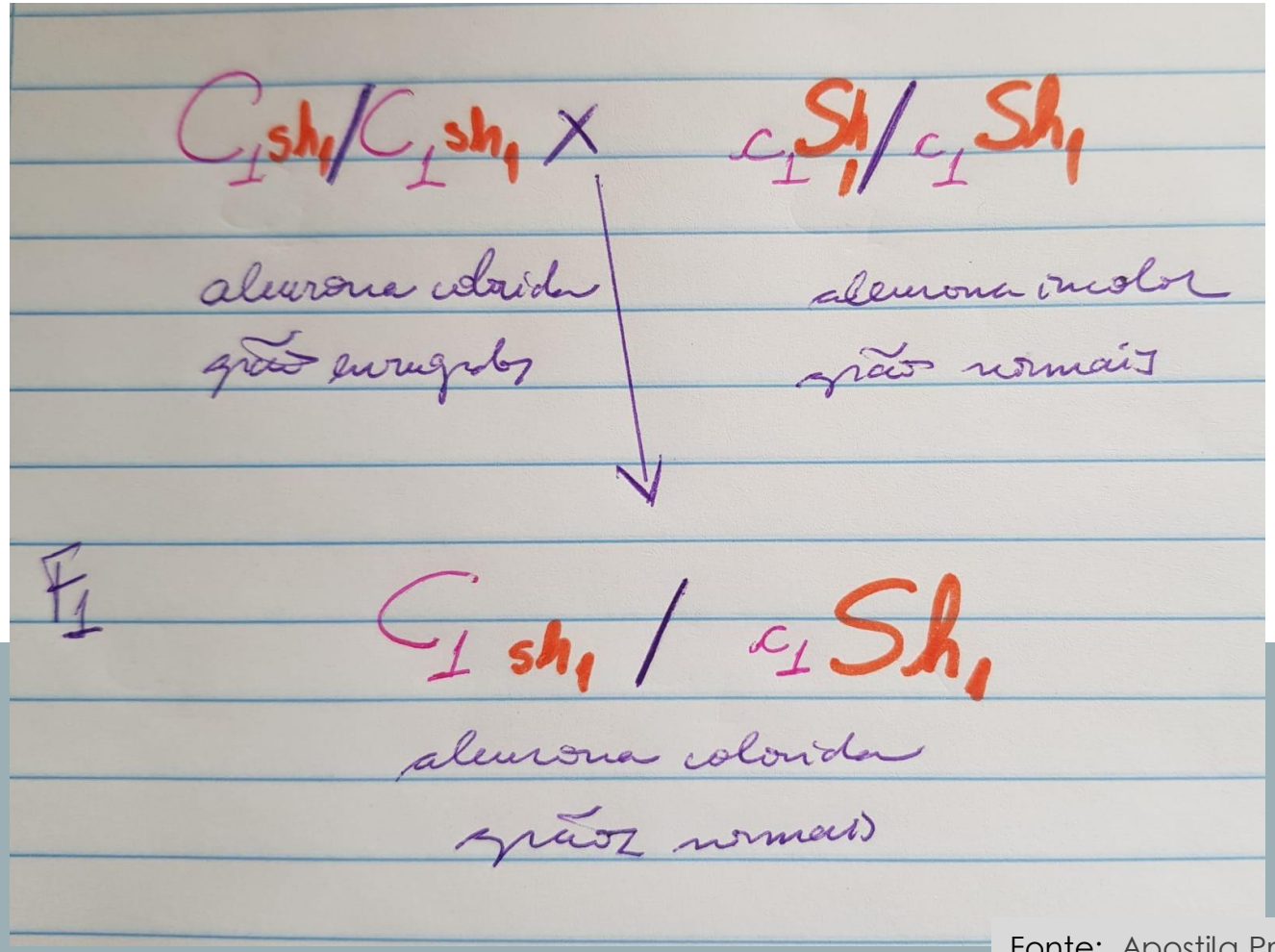
Espiga de milho segregando para o gene sh_1: grãos inteiros são $Sh_1_$; grãos colapsados (encolhidos) são $sh_1\ sh_1$.

Colorido normal	753
Colorido enrugado	24310
Incolor normal	24287
Incolor enrugado	750

Fonte: Apostila Prática de Genética, Esalq/ USP, 5ª aula prática, p. 25.

REVISÃO – LIGAÇÃO AULA PRÁTICA 05

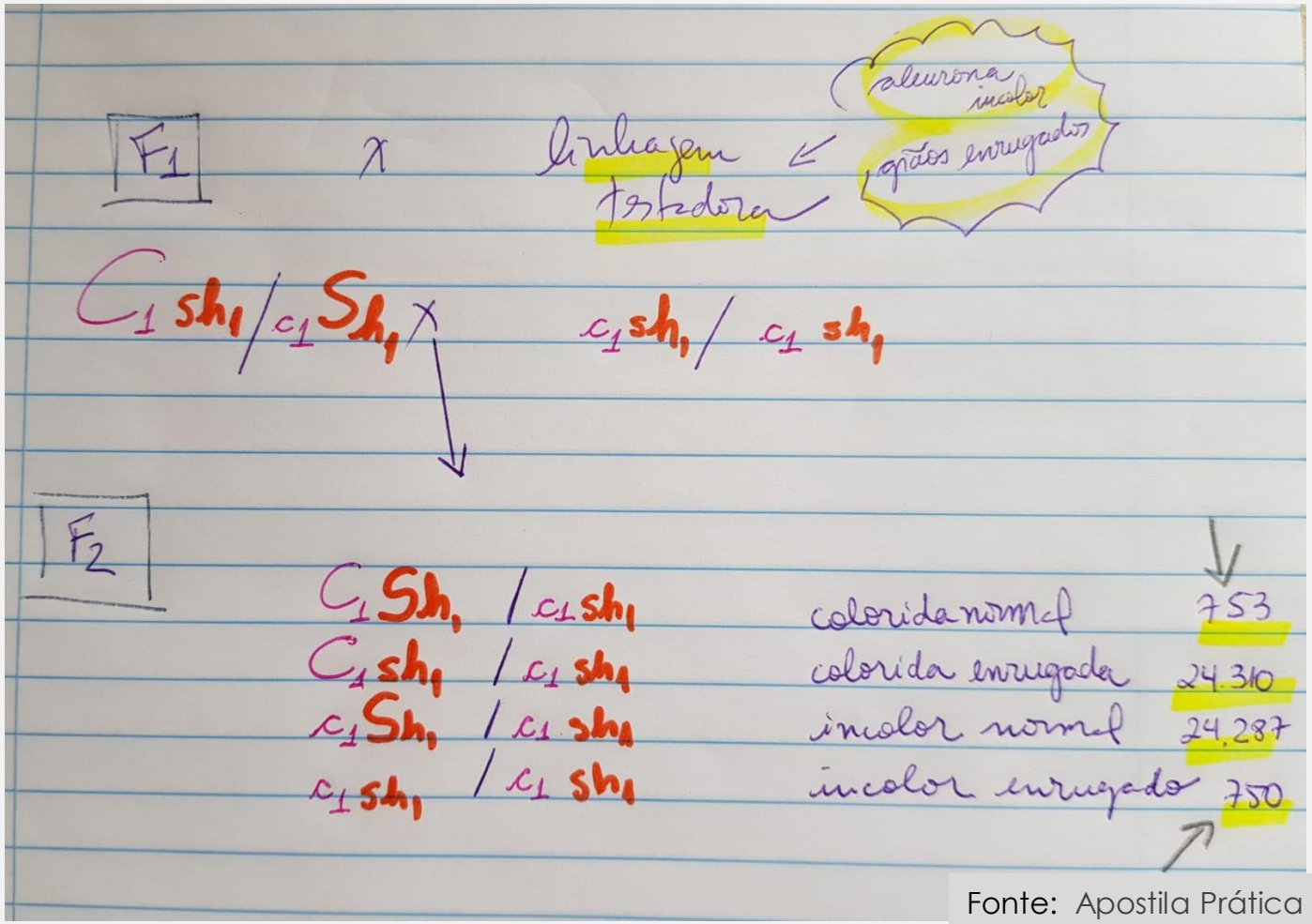
a) e b) Vamos montar os cruzamentos? Genótipos dos parentais? Genótipo da F1? Genótipo da linhagem testadora? Genótipo da progênie do cruzamento teste?



Fonte: Apostila Prática de Genética, Esalq/ USP, 5ª aula prática, p. 25.

REVISÃO – LIGAÇÃO AULA PRÁTICA 05

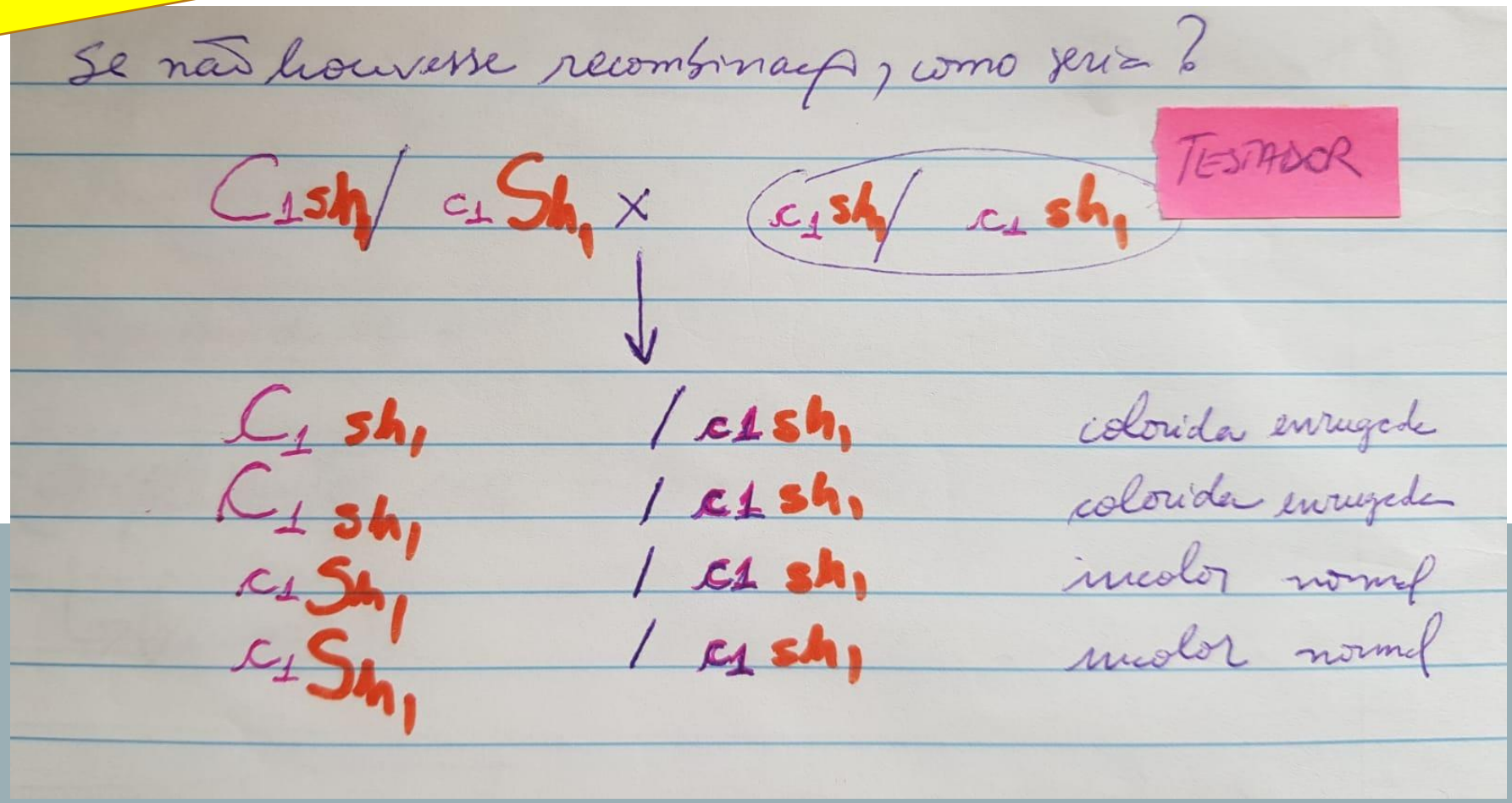
a) e b) Vamos montar os cruzamentos? Genótipos dos parentais? Genótipo da F1? Genótipo da linhagem testadora? Genótipo da progênie do cruzamento teste?



Fonte: Apostila Prática de Genética, Esalq/ USP, 5ª aula prática, p. 25.

REVISÃO – LIGAÇÃO AULA PRÁTICA 05

LEMBRE-SE
Quando <u>não há ligação...</u>



REVISÃO – AULA PRÁTICA 06, EXERCÍCIO 1

- ✓Segmento do cromossomo longo braço 4...
- ✓Genes Tunicata (Tu1) , japônica (j2) e glossy (gl3)
- ✓Entre 20.000 descendentes de um cruzamento teste...

REVISÃO - APOSTILA PRÁTICA

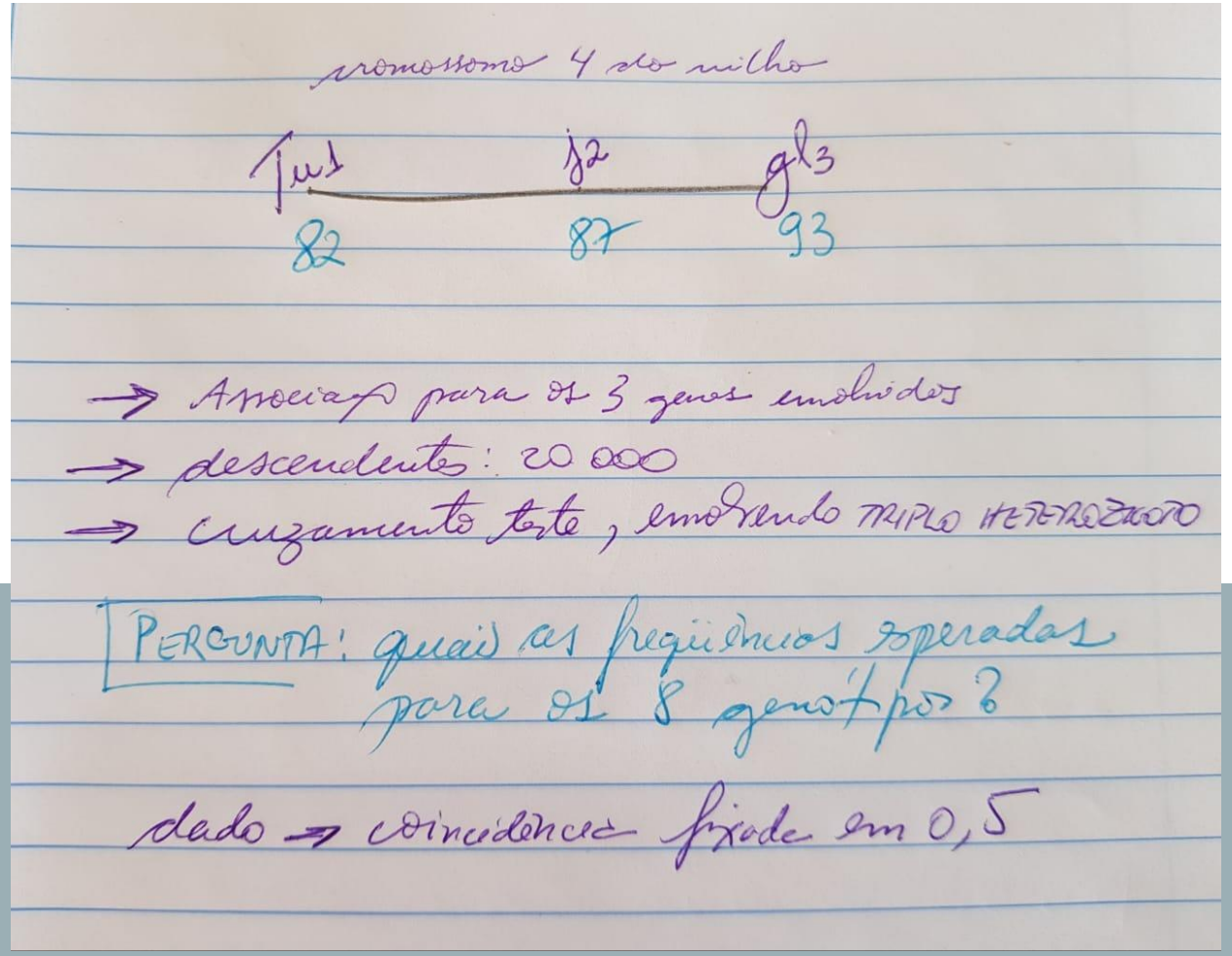
Exercício 1 -

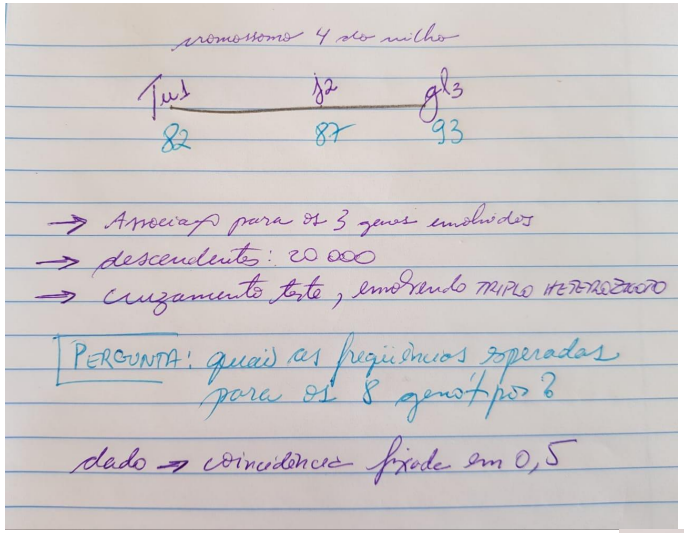
A seguir mostra-se um pequeno segmento do braço longo do cromossomo 4 do milho, em que se situam os genes *Tunicata* (*Tu1*), *japonica* (*j2*) e *glossy* (*gl 3*), juntamente com suas distâncias em relação ao início do mapa do cromossomo. Os fenótipos associados a esses mutantes são exibidos na figura 1. Todos os três têm viabilidade normal e expressão boa.

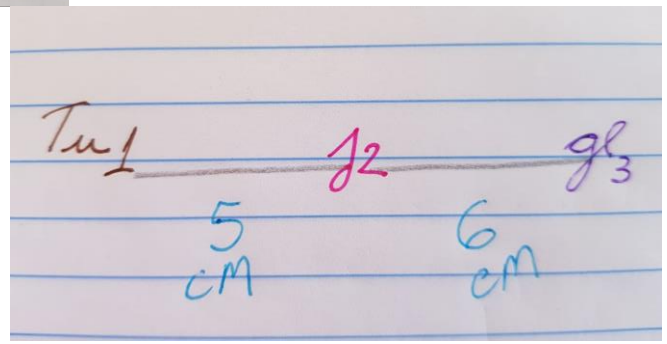
*Tu1*_____*j2*_____*gl3*
82 87 93

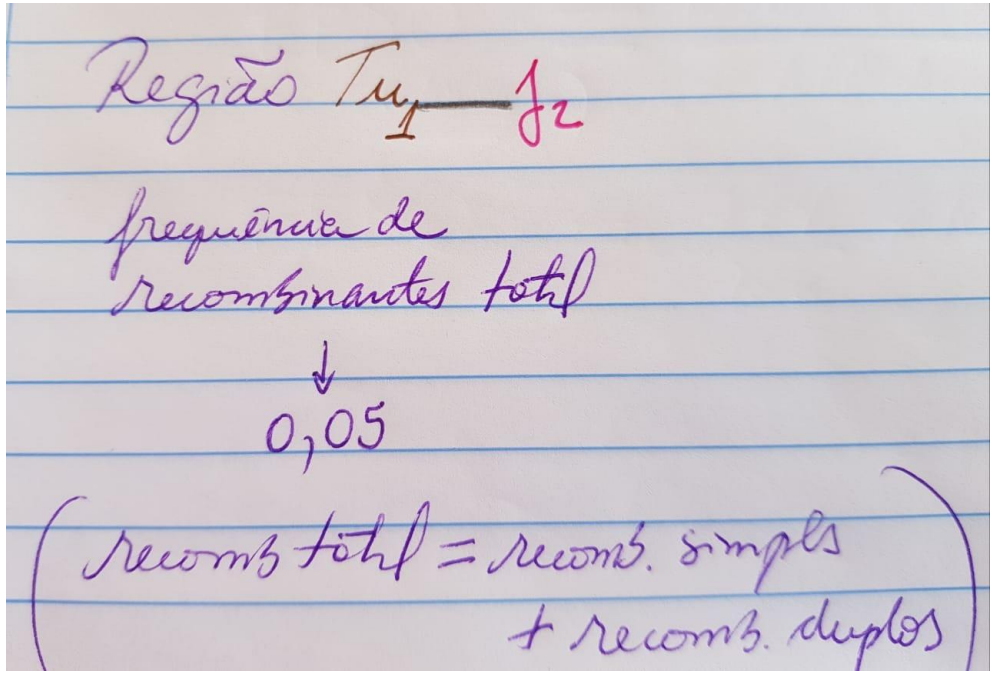
REVISÃO - APOSTILA PRÁTICA

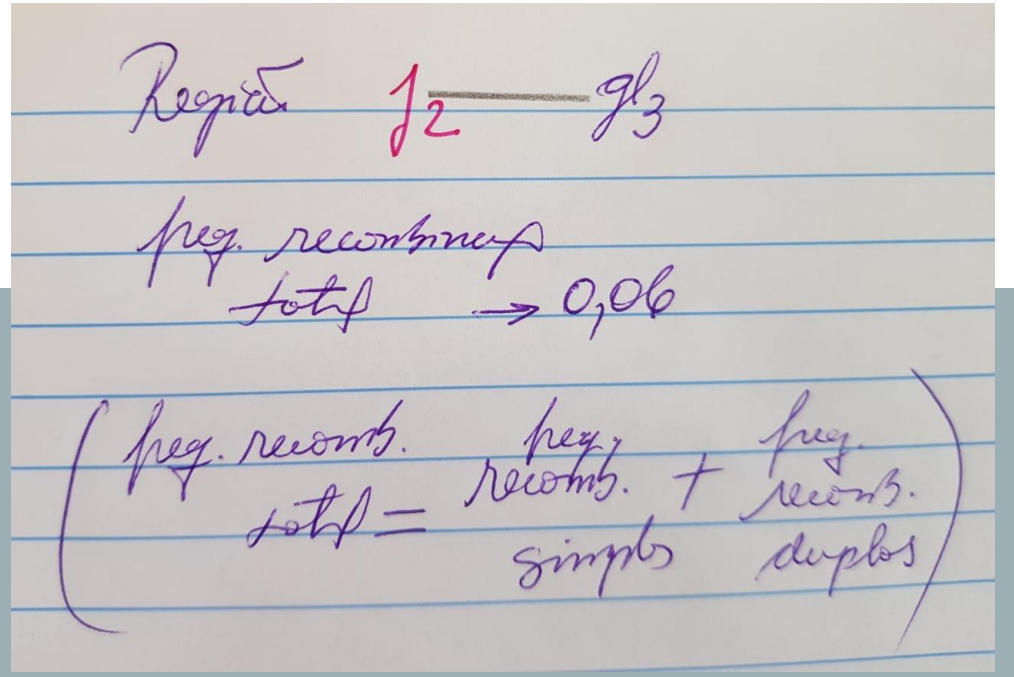
Exercício 1 - Entre 20.000 descendentes de um cruzamento teste envolvendo um triplo heterozigoto, quais são as frequências esperadas para os 8 genótipos? Considere que a ligação é em associação para os 3 genes envolvidos e que a coincidência, para efeito deste exercício, seja fixada em 0,5.




promotores 4 do milho
Tu1
82
j2
87
gl3
93
→ Associação para os 3 genes envolvidos
→ descendentes: 20 000
→ cruzamento teste, envolvendo TRIPLO HETEROZIGOTO
PERGUNTA: quais as frequências esperadas para os 8 genótipos?
dado → coincidência fixada em 0,5

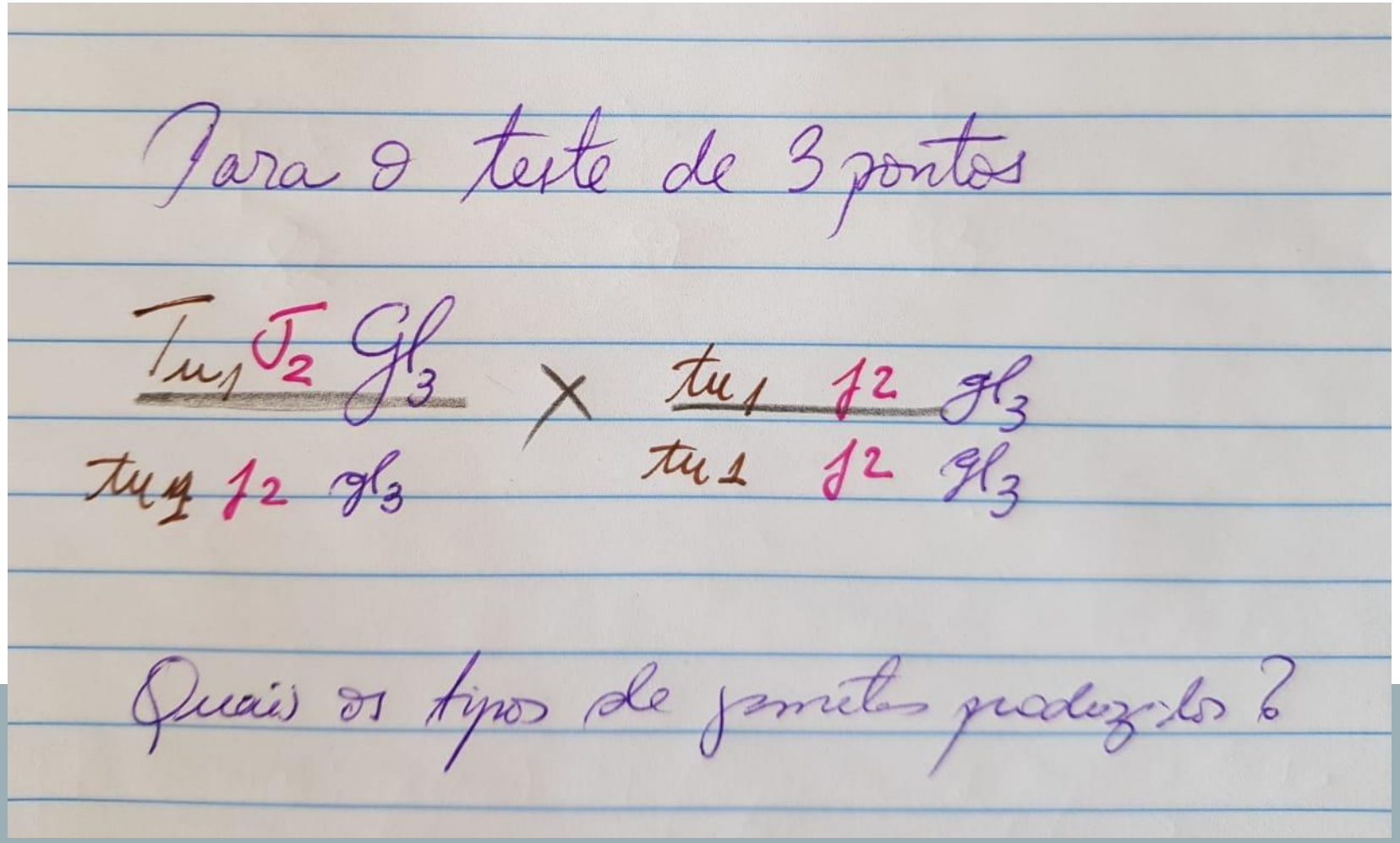

Tu1
j2
gl3
5 cM
6 cM


Região Tu1 — j2
frequência de recombinantes total
↓
0,05
(recomb total = recomb. simples + recomb. duplos)

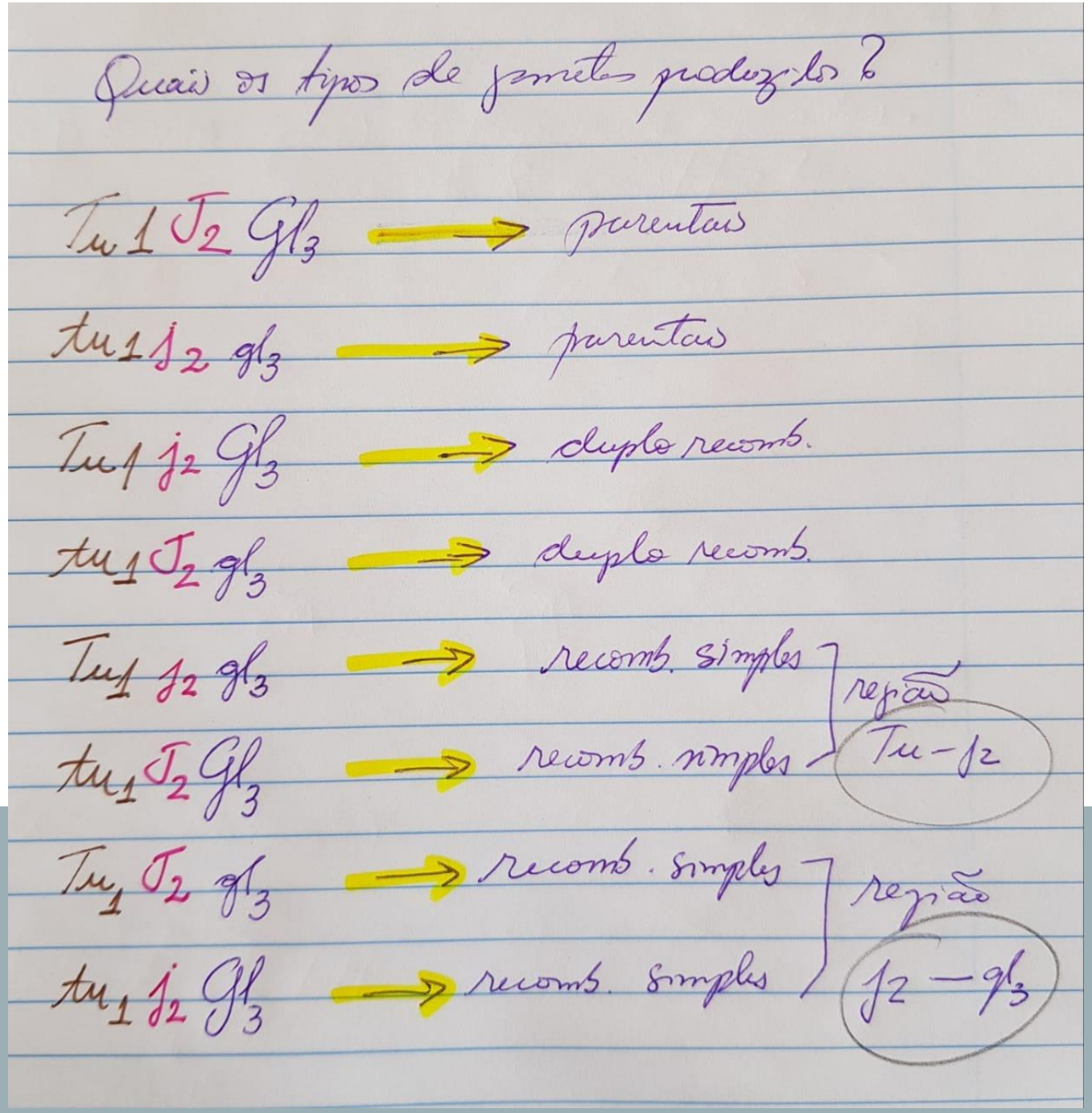

Região j2 — gl3
freq. recombinação total → 0,06
(freq. recomb. total = freq. recomb. simples + freq. recomb. duplos)

APOSTILA PRÁTICA

Exercício 1



Exercício 1


Quais os tipos de gametas produzidos?
Tu 1 J2 Gl3 → parentais
tu 1 j2 gl3 → parentais
Tu 1 j2 Gl3 → duplo recomb.
tu 1 J2 gl3 → duplo recomb.
Tu 1 j2 gl3 → recomb. simples
tu 1 J2 Gl3 → recomb. simples
região Tu – j2
Tu 1 J2 gl3 → recomb. simples
tu 1 j2 Gl3 → recomb. simples
região j2 – gl3

Exercício 1

OBS: O que é coincidência? ou coeficiente de coincidência?

$$C = \frac{\text{freq. OBSERVADA de recomb. duplos}}{\text{freq. ESPERADA de recomb. duplos}}$$

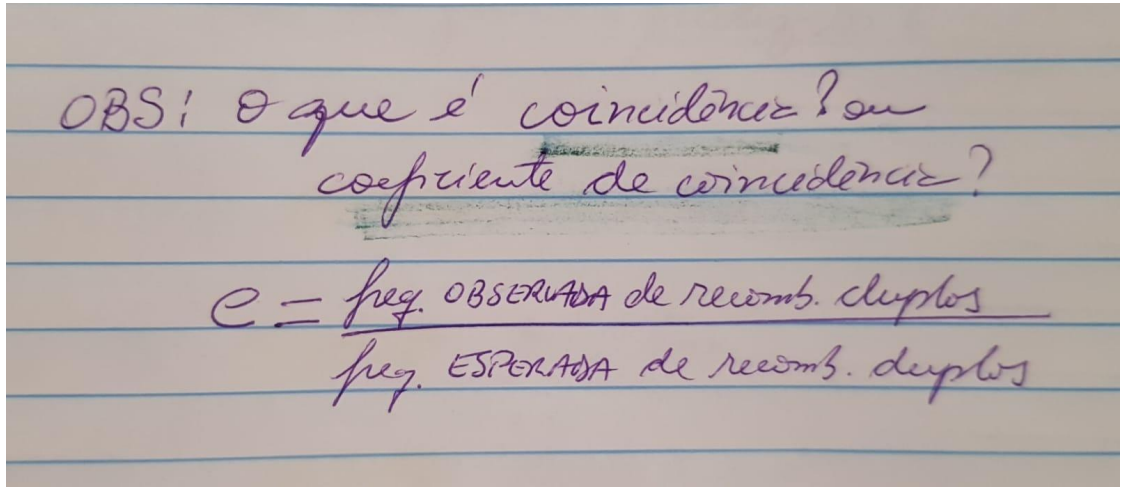
Qual a frequência dos duplos recombinantes?

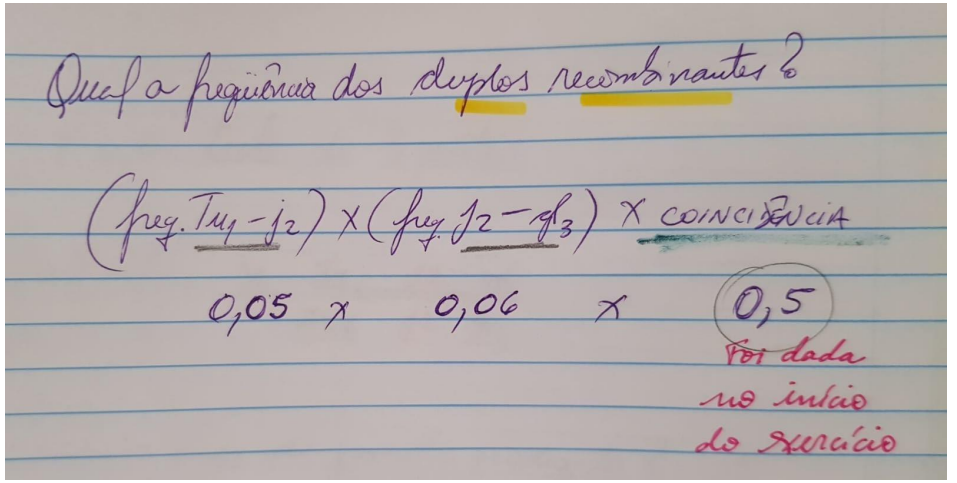
$$(\text{freq. } T_{M_1} - j_2) \times (\text{freq. } j_2 - gl_3) \times \text{COINCIDÊNCIA}$$

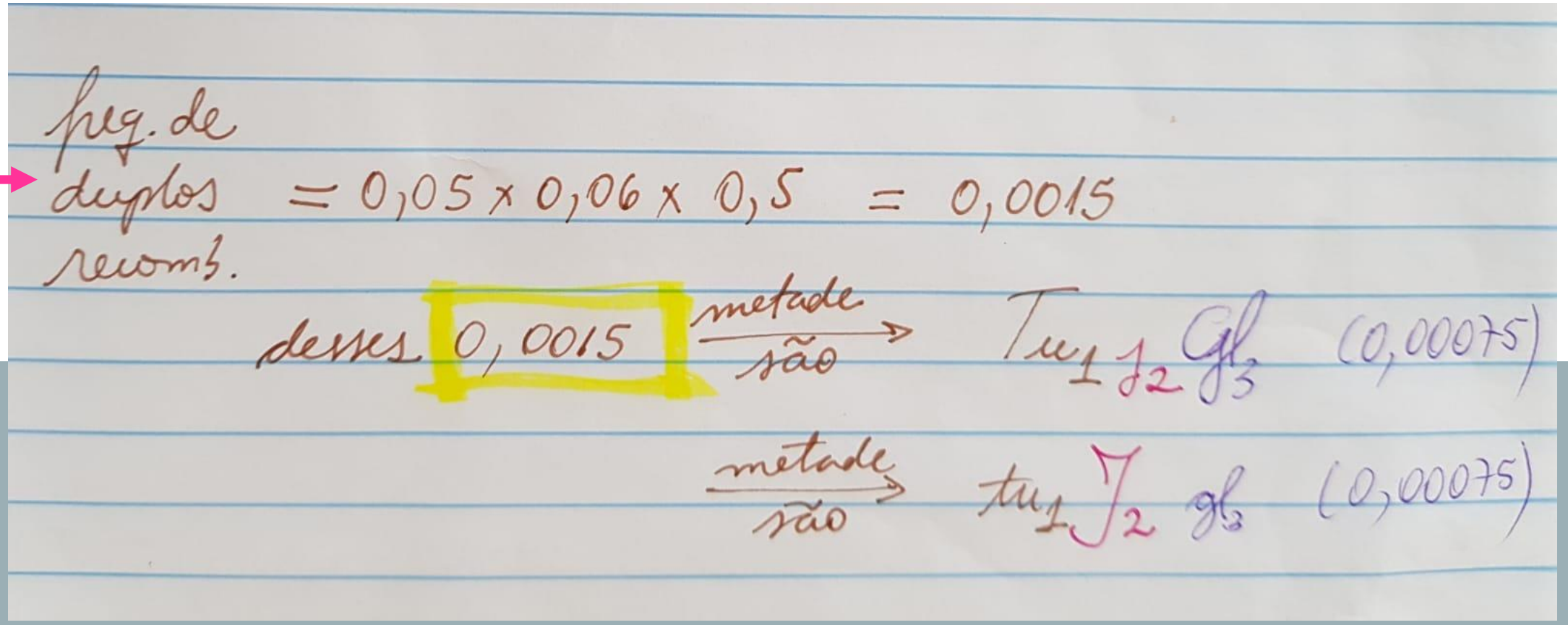
$$0{,}05 \times 0{,}06 \times 0{,}5$$

foi dada no início do exercício

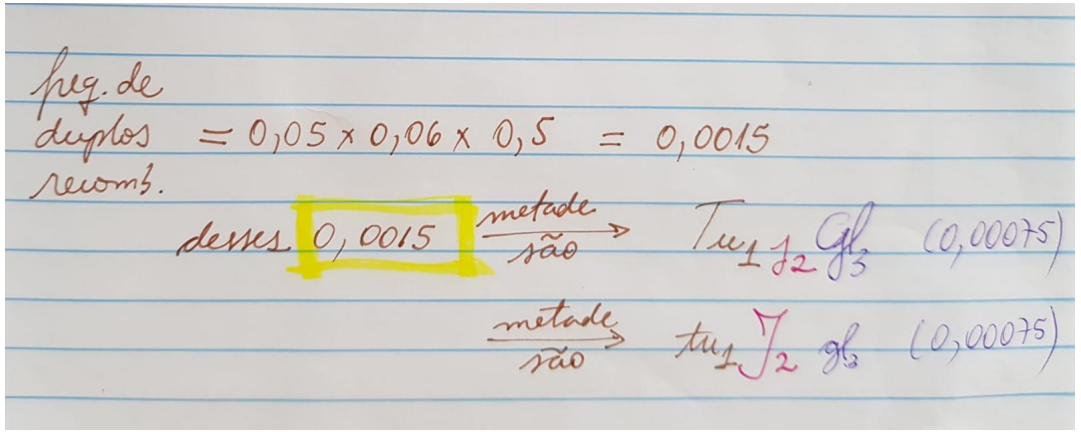
Exercício 1

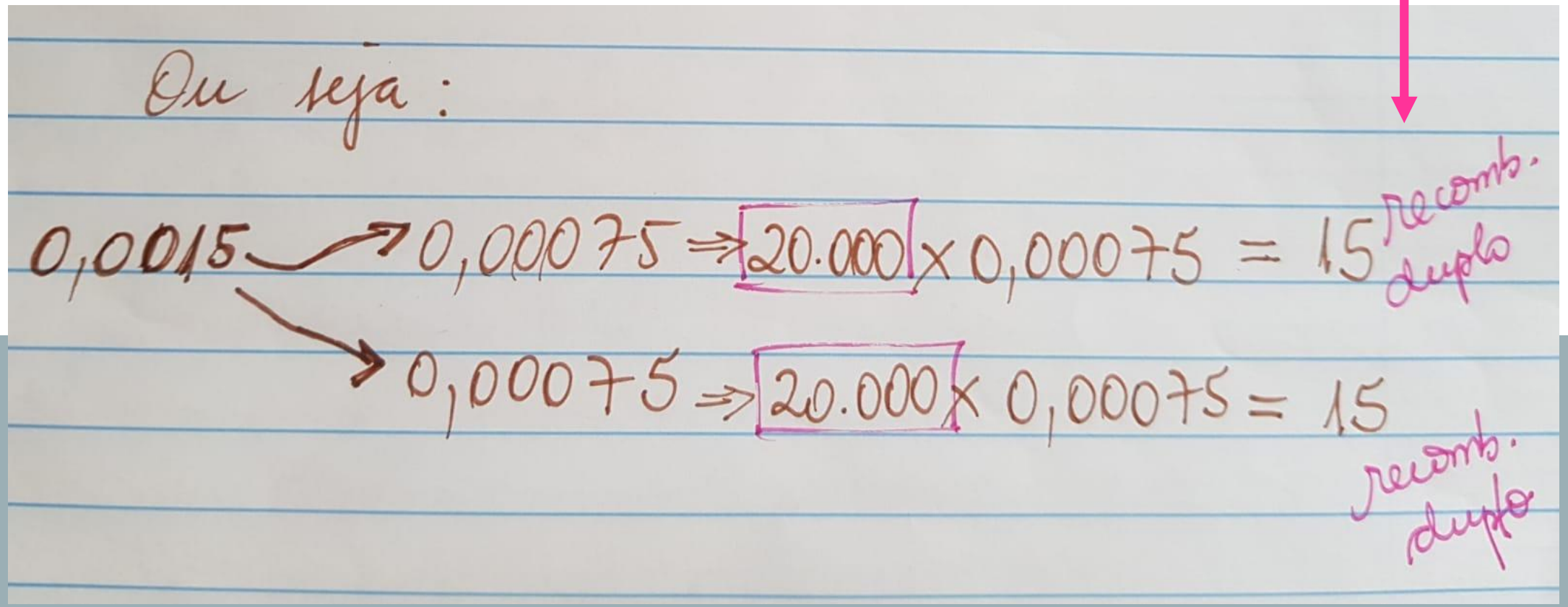

OBS: O que é coincidência? ou coeficiente de coincidência?
C = freq. OBSERVADA de recomb. duplos / freq. ESPERADA de recomb. duplos


Qual a frequência dos duplos recombinantes?
(freq. Tu1 - j2) x (freq. j2 - gl3) x COINCIDÊNCIA
0,05 x 0,06 x 0,5
foi dada no início do exercício

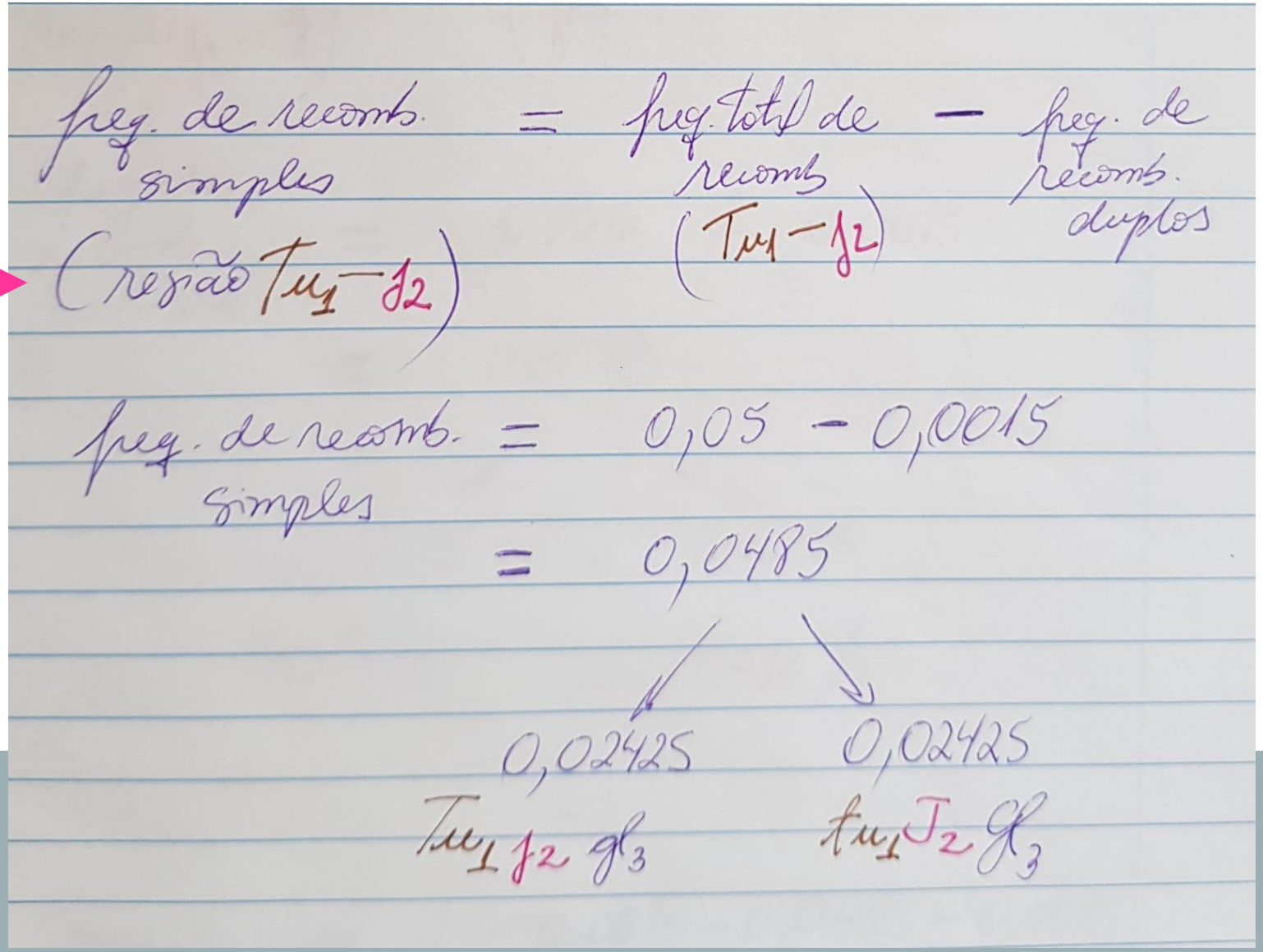

freq. de duplos recomb. = 0,05 x 0,06 x 0,5 = 0,0015
desses 0,0015 metade são → Tu1 j2 gl3 (0,00075)
metade são → tu1 J2 gl3 (0,00075)

Exercício 1

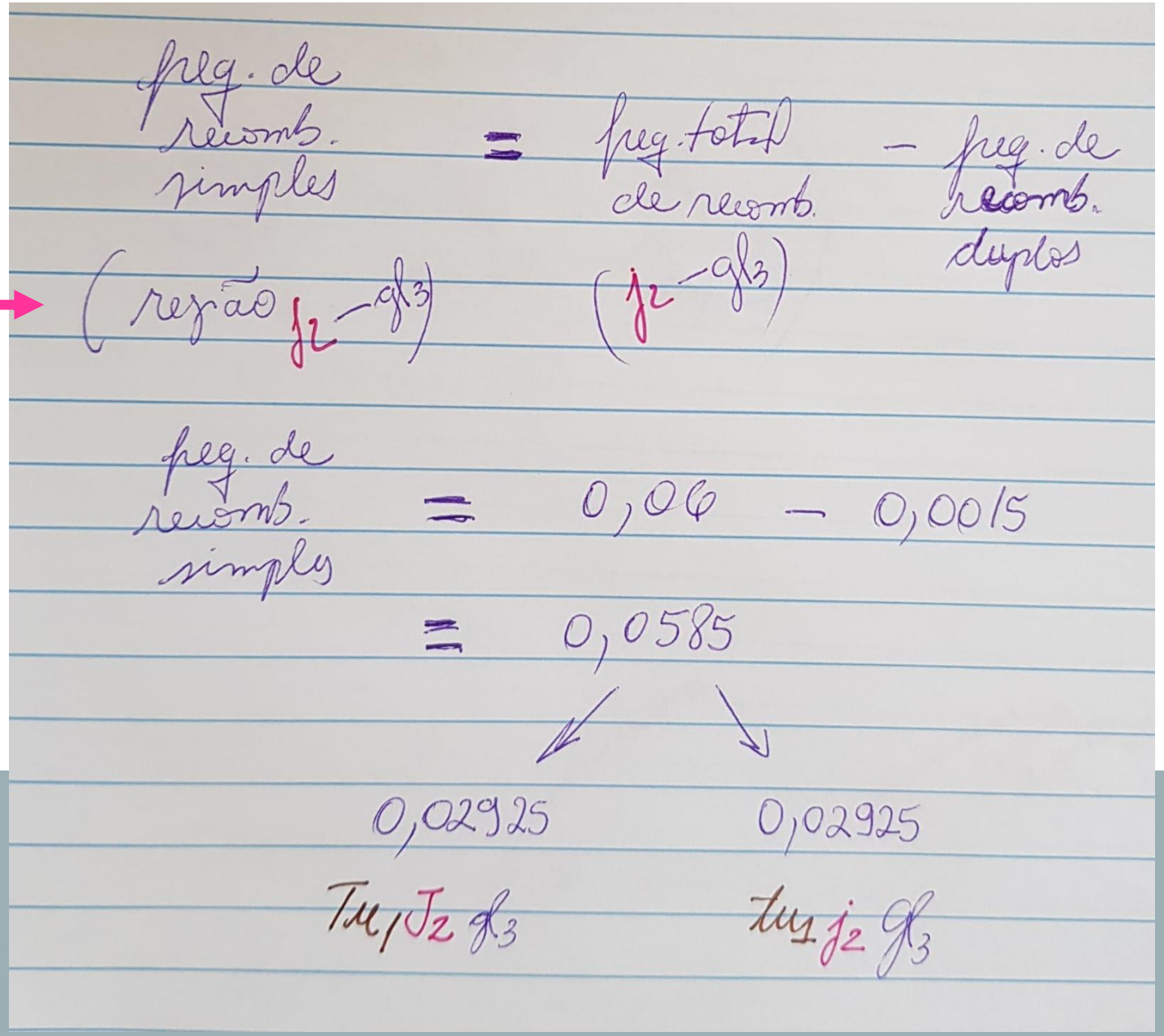

freq. de duplos recomb. = 0,05 x 0,06 x 0,5 = 0,0015
desses 0,0015 metade são → Tu1 J2 Gl3 (0,00075)
metade são → tu1 J2 gl3 (0,00075)


Ou seja:
0,0015 → 0,00075 ⇒ 20.000 x 0,00075 = 15 recomb. duplo
0,00075 ⇒ 20.000 x 0,00075 = 15 recomb. duplo

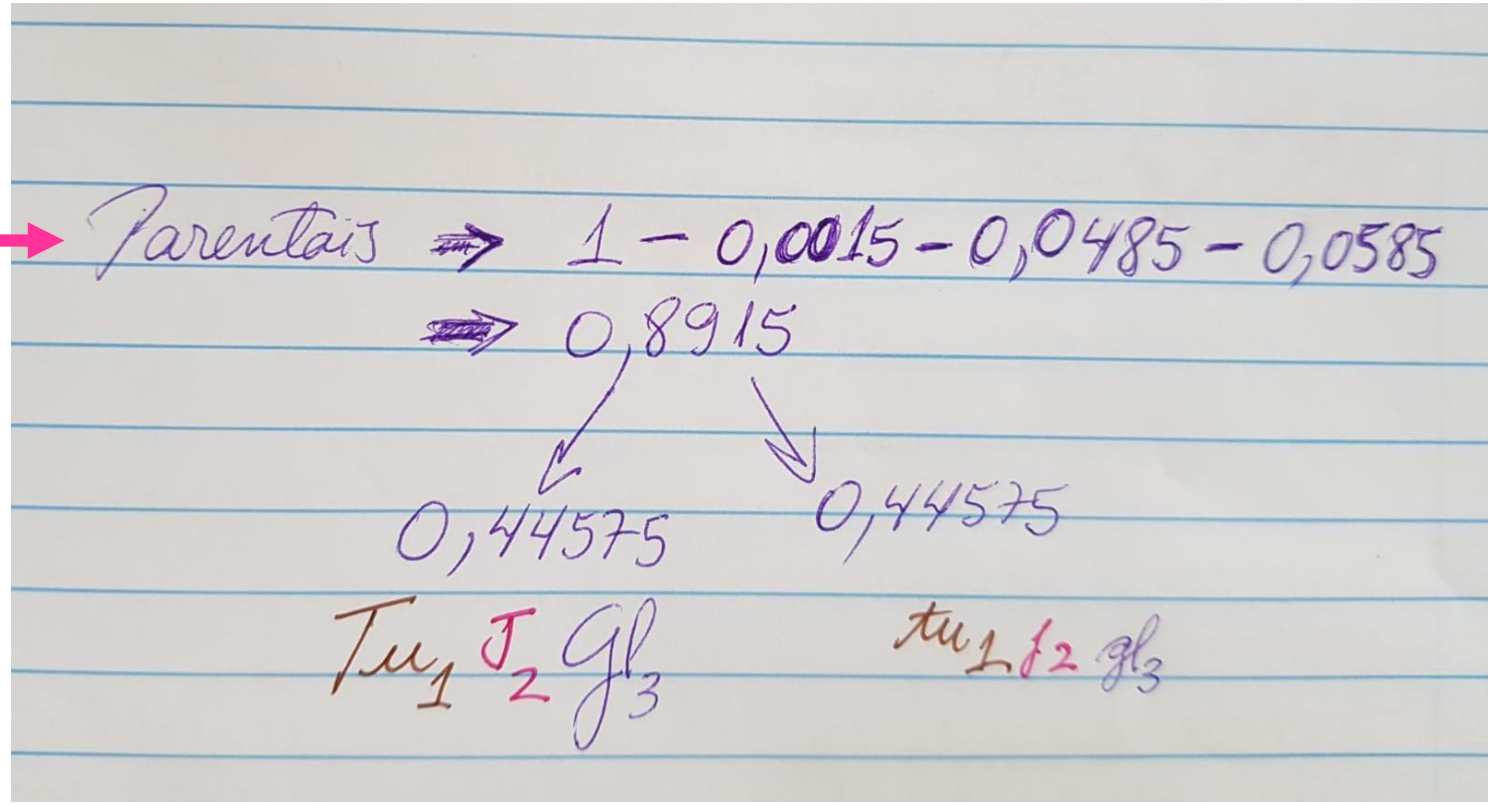
Exercício 1


freq. de recomb. simples = freq. total de recomb (Tu1 – J2) – freq. de recomb. duplos
(região Tu1 – J2)
freq. de recomb. simples = 0,05 – 0,0015
= 0,0485
0,02425
Tu1 J2 gl3
0,02425
tu1 J2 gl3

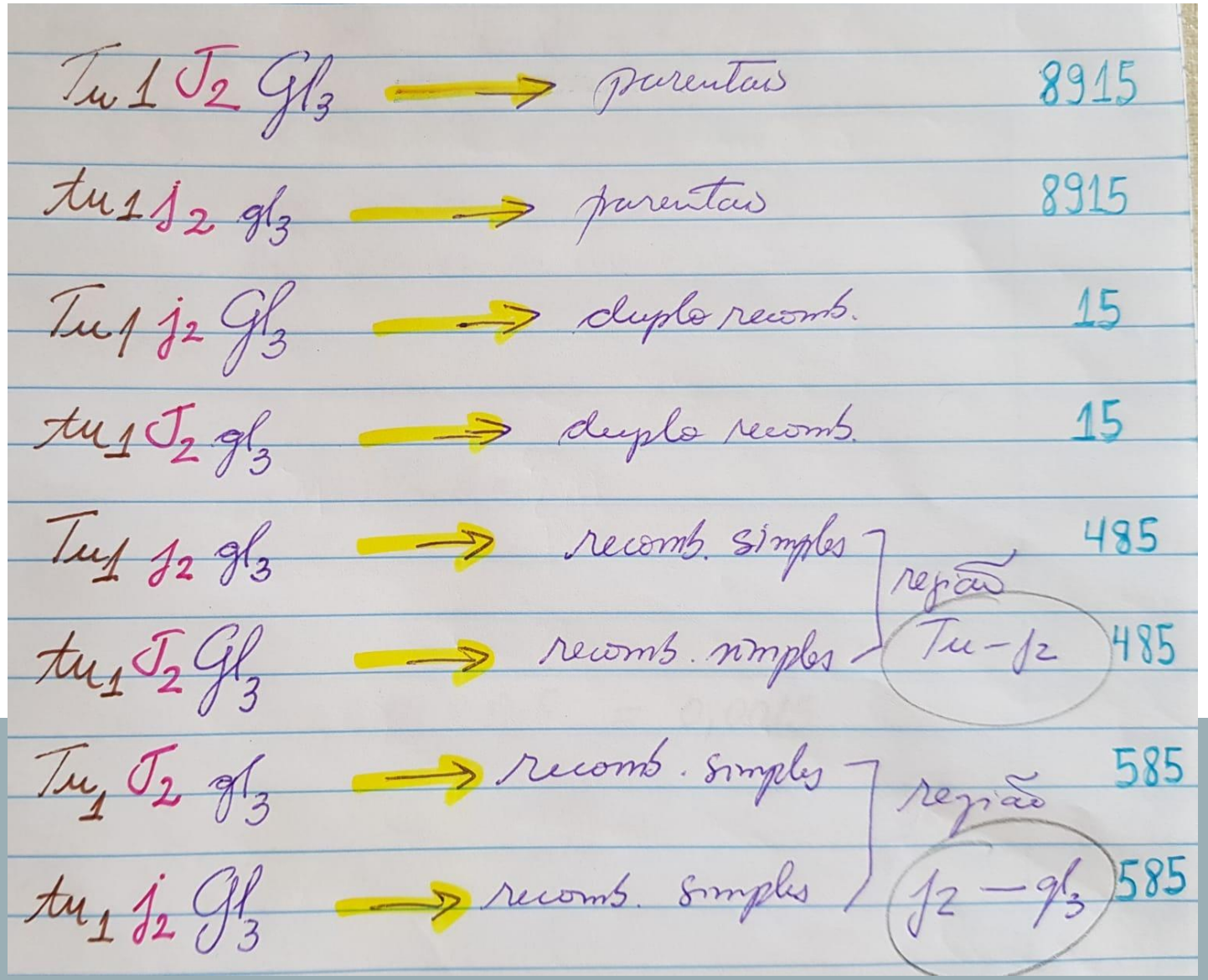
Exercício 1


freq. de recomb. simples = freq. total de recomb. − freq. de recomb. duplos
(região j2 − gl3) (j2 − gl3)
freq. de recomb. simples = 0,06 − 0,0015
= 0,0585
0,02925
0,02925
Tu1 J2 gl3
tu1 j2 gl3

Exercício 1



Exercício 1 - Voltando à tabela inicial...



REFERÊNCIAS

Alberts, Bruce. **Fundamentos da Biologia Celular.** Edição do Kindle.

Apostila Prática de Genética. LGN/ Esalq/ USP (2022).