

Princípios básicos de genética de populações

Prof. Fernando Baldi

Definição de população

- **População Genética ou Mendeliana:**
 - Grupo de indivíduos da mesma espécie que se interacasalam e que por isto apresentam propriedades numa dimensão de espaço e tempo.
- **Genética de Populações:**
 - Estuda as consequências estatísticas das leis de Mendel em um grupo de indivíduos.
 - Estuda o fenômeno hereditário a nível populacional
 - Estuda os fatores que afetam as frequências alélicas e genotípicas.

Como caracterizar uma população?

- Constituição Genética da População:
 - Frequências alélicas
 - Frequências genotípicas
- Condições:
 - Organismos diplóides ($2n$)
 - Um loco, dois alelos (A_1, A_2)
 - Genes autossômicos

- **Frequência Alélica:**

- Proporção de ocorrência de um alelo em relação a outros alelos da mesma série.

$$f(A_1) = \frac{\text{número de alelos "A}_1\text{"}}{\text{número total de alelos}}$$

- **Frequência Genotípica:**

- Proporção de ocorrência de um determinado genótipo em relação a outros genótipos possíveis no mesmo loco.

$$f(A_1A_1) = \frac{\text{número de genótipos "A}_1A_1\text{"}}{\text{número total de genótipos}}$$

População

Genótipos	A_1A_1	A_1A_2	A_2A_2	total
No. animais	D	H	R	N
No. Alelos	2D	2H	2R	2N

- **Frequências genotípicas**

- $f(A_1 A_1) = D/N = d$

- $f(A_1 A_2) = H/N = h$

- $f(A_2 A_2) = R/N = r$

- **Frequências alélicas ou gênicas:**

- $f(A_1) = \mathbf{p} = (D + \frac{1}{2} H)/N = d + \frac{1}{2} h$

- $f(A_2) = \mathbf{q} = (R + \frac{1}{2} H)/N = r + \frac{1}{2} h$

Teorema de Hardy-Weinberg (1908)

- Para uma grande população, sob acasalamento ao acaso, na ausência de migração, mutação e seleção, tanto as **frequências alélicas** como **genotípicas**, permanecem constante de geração para geração.

Demonstração

Genótipos	A_1A_1	A_1A_2	A_2A_2	total
No. animais	D	H	R	N

A) determinar as frequências alélicas:

– $f(A_1) = p = (D + \frac{1}{2} H) / N = d + \frac{1}{2} h$

– $f(A_2) = q = (R + \frac{1}{2} H) / N = r + \frac{1}{2} h$

B) acasalamento ao acaso é equivalente à união ao acaso de gametas (**p** e **q**).

- Após uma geração de acasalamento ao acaso, a constituição genética da população será:

Genótipos	A_1A_1	A_1A_2	A_2A_2	Total
Freq. Genotípica	p^2	$2pq$	q^2	1,0

C) verificar as frequências alélicas da nova geração.

Conclusões

- Independente da constituição genética da população inicial, de acordo com Hardy-Weinberg, a distribuição genotípica da geração seguinte será:
 - p^2 , $2pq$, q^2
- Não há alteração das frequências alélicas de uma geração para outra
- A condição de equilíbrio é alcançada em apenas uma geração de acasalamento ao acaso.

PROPRIEDADES DE UMA POPULAÇÃO EM EQUILÍBRIO

- A proporção de heterozigotos ($h=2pq$) nunca excede a 0,50.
 - O valor máximo de $h=0,50$ ocorre quando $p=q=0,50$.
 - h pode ser maior que \underline{d} ou \underline{r} , porém nunca será maior que $d + r$.
 - Ex: (0,36; 0,48;0,16)

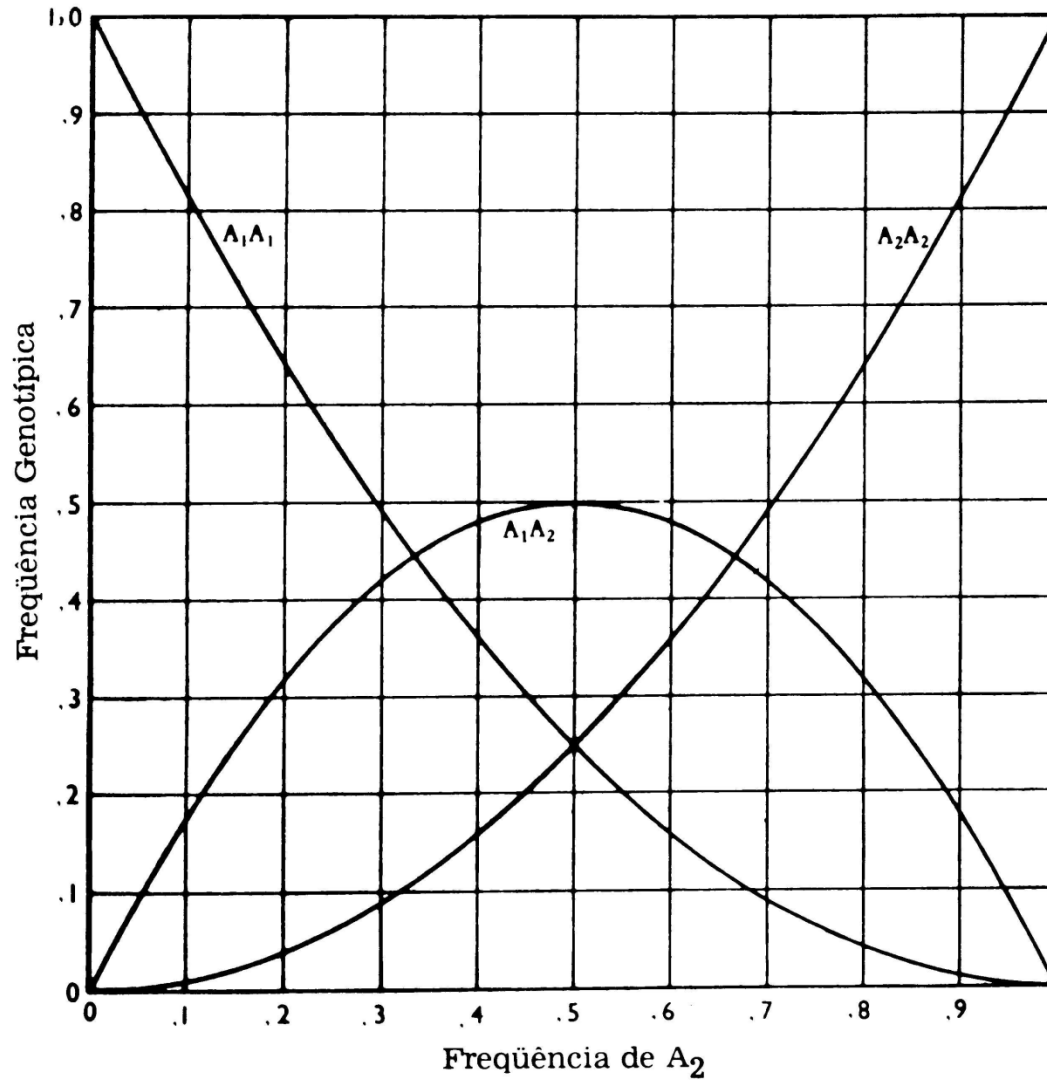


FIGURA 1.1. Relação entre frequências genotípicas e frequência gênica para dois alelos em uma população no equilíbrio de Hardy-Weinberg.

PROPRIEDADES DE UMA POPULAÇÃO EM EQUILÍBRIO

- A proporção (ou número) de heterozigotos é duas vezes a raiz quadrada do produto das duas proporções (ou números) dos homozigotos.

$$h = 2\sqrt{dr}$$

$$H = 2\sqrt{DR}$$

Aplicações do teorema de Hardy - Weinberg

Exemplo:

- A cor da pelagem na raça Shorthorn é determinada por um locus com dois alelos e os genótipos podem ser distinguidos pelos fenótipos.

Fenótipos	Vermelho	Ruão	Branco
Genótipos	A_1A_1	A_1A_2	A_2A_2
Nº de indivíduos	2857	2628	515

TOTAL DE ANIMAIS: 6000



Exemplo:

	A	B	C	D	E	F	G	H	I
1									
2									
3									
4									
5									
6									
7									
8		Fenótipo	Genotipos	N. animais	Freq genotipica		Freq. genotipica	Formula	
9		Vermelho	A1A1	2857	0,476		0,483	p^2	
10		Ruão	A1A2	2628	0,438		0,424	$2pq$	
11		Branco	A2A2	515	0,086		0,093	q^2	
12				6000	1,00		1,00		
13									
14				Freq gênica	Formula				
15			A1	0,70	$d+h*1/2$				
16			A2	0,30	$r+h*1/2$				
17									
18									
19									
20									

Fernando:
No equilibrio



Aplicações do teorema de Hardy - Weinberg

- Dominância

- Interação entre alelos do mesmo locus
- Presença de um alelo (dominante) mascara a expressão do outro (recessivo).

Exemplo: cor da pelagem na raça Angus.

A_ : cor preta

aa : cor vermelha

Aplicações do teorema de Hardy - Weinberg

Presença de dominância

Fenótipos	A _	aa	Total
Nº de indivíduos	D	R	N
Freqüência de indivíduos	$p^2 + 2pq$	q^2	1

$$f(aa) = q^2$$

$$q^2 = \frac{R}{N}$$

$$q = \sqrt{\frac{R}{N}}$$

Fatores que alteram a constituição genética da população

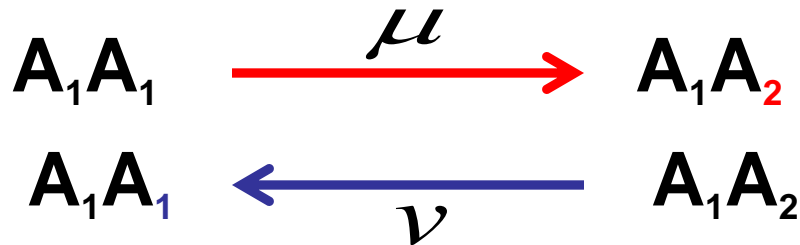
Fatores que alteram a constituição genética da população

- Mutação
- Migração
- Seleção
- Acasalamentos dirigidos
- População pequena (deriva genética)

Mutação

Mutação é uma mudança súbita e permanente (herdável) na estrutura dos genes.

Em função deste fenômeno pode ser criado um novo alelo, ou um alelo pode se modificar e ficar igual a outro alelo existente.



Mutação

$$p_1 = p_0 - \mu p_0 + \nu q_0$$

Onde μp_0 é a frequência de mutação de $A_1 \rightarrow A_2$ a qual resulta em perda de A_1 ,

e

νq_0 é a frequência de mutação de $A_2 \rightarrow A_1$ a qual resulta em um ganho de alelos A_1 . As três possibilidades são:

- 1) $\mu p_0 > \nu q_0$ e $f(A_1)$ diminui;
- 2) $\mu p_0 < \nu q_0$ e $f(A_1)$ aumenta;
- 3) $\mu p_0 = \nu q_0$ e $f(A_1)$ é estável, ou está em equilíbrio.

Migração

É o movimento de indivíduos de uma população em acasalamento para outra.

Pressuposições:

- A migração é aleatória
- A frequência gênica nos migrantes é igual à da população da qual eles emigraram

Migração

Frequência alélica na nova população após migração:

$$q' = q_1 + m (q_2 - q_1)$$

A alteração da frequência gênica depende:

- Da diferença entre as frequências gênicas das duas populações ($q_2 - q_1$)
- Da taxa de migração (m)

Seleção

- SELEÇÃO NATURAL
 - Refere-se à influência do ambiente sobre a probabilidade de determinado genótipo sobreviver e reproduzir.
- SELEÇÃO ARTIFICIAL
 - Refere-se a um conjunto de regras designado pelo homem para governar a probabilidade de um indivíduo sobreviver e reproduzir

Seleção

SELEÇÃO \cong TAXAS REPRODUTIVAS DIFERENTES

- **“Fitness” ou valor adaptativo (s): é a capacidade de um fenótipo, e do genótipo correspondente, para sobreviver e se reproduzir em um dado ambiente**

Seleção contra aa

- População inicial: $f(A) = p_0$ $f(a) = q_0$

Genótipo	Frequência inicial	Valor adaptativo relativo
AA	p_0^2	1
Aa	$2p_0q_0$	1
aa	q_0^2	$1 - s$

Proporção da população que produz gametas

Genótipo	Frequência inicial	Valor adaptativo	Prop. da pop. que produz gametas
AA	p_0^2	1	p_0^2
Aa	$2p_0q_0$	1	$2p_0q_0$
aa	q_0^2	$1 - s$	$q_0^2(1 - s)$
			$p_0^2 + 2p_0q_0 + q_0^2(1 - s)$

$$p_0^2 + 2p_0q_0 + q_0^2(1 - s) = p_0^2 + 2p_0q_0 + q_0^2 - q_0^2s = 1 - q_0^2s$$

1

Frequência genotípica nos **selecionados:**

$$f(AA) = \frac{p_0^2}{1 - q_0^2 s}$$

$$f(Aa) = \frac{2p_0q_0}{1 - q_0^2 s}$$

$$f(aa) = \frac{q_0^2(1 - s)}{1 - q_0^2 s}$$

Frequência alélica nos **selecionados** Frequência gamética

$$f(A) = p_1 = \frac{p_0^2}{1 - q_0^2 s} + \frac{p_0 q_0}{1 - q_0^2 s} = \frac{p_0(p_0 + q_0)}{1 - q_0^2 s} = \frac{p_0}{1 - q_0^2 s}$$

$$(p_1 > p_0)$$

$$f(a) = q_1 = \frac{q_0^2(1 - s) + p_0 q_0}{1 - q_0^2 s} = 1 - p_1$$

Frequência genotípica na progênie

Genótipo	Frequência genotípica
AA	p_1^2
Aa	$2p_1q_1$
aa	q_1^2

Efeito genético da seleção:
Altera frequência alélica

Deriva genética

- Até agora temos considerado populações de tamanho grande (em teoria, infinitas) de forma que as probabilidades não sofrem grandes desvios.
- A quarta força a alterar a frequência gênica é o que se conhece como processo dispersivo ou deriva genética.
- As mudanças de frequência gênica, por serem resultado de um processo amostral em uma população de tamanho limitado, só podem ser preditas em magnitude, mas não em direção.

Acasalamentos Dirigidos

- **ACASALAMENTO PREFERENCIAL POSITIVO**
Acasalamentos somente entre animais de mesmo fenótipo.
- **ACASALAMENTO PREFERENCIAL NEGATIVO**
Acasalamentos somente entre animais de fenótipos diferentes.

Acasalamentos Dirigidos

Na ausência de seleção, altera as frequências genotípicas mas não altera as frequências alélicas de uma geração para outra.

- Exemplo: Cor de pelagem de bovinos da raça Shorthorn

Genótipo	Fenótipo	Frequência genotípica
RR	Vermelho	p^2
Rr	Ruão	$2pq$
rr	Branco	q^2

Acasalamentos Dirigidos

Acasalamentos		Freq. acasalamento	Freq. genotípica na progênie		
Fêmeas	Machos		RR	Rr	rr
RR	RR	p^2	p^2	-	-
Rr	Rr	$2pq$	$\frac{1}{2} pq$	pq	$\frac{1}{2} pq$
rr	rr	q^2	-	-	q^2

Acasalamentos Dirigidos

Frequência genotípica na progênie:

$$f(RR) = p^2 + \frac{1}{2} pq$$

$$f(Rr) = pq$$

Alterou frequência genotípica

$$f(rr) = q^2 + \frac{1}{2} pq$$

Frequência alélica na progênie:

$$f(R) = p^2 + \frac{1}{2} pq + \frac{1}{2} pq = p^2 + pq = p(q + q) = p$$

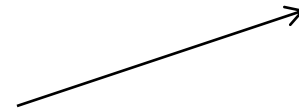
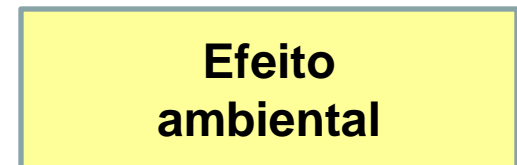
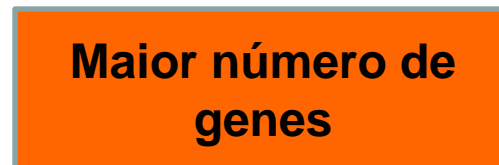
$$f(r) = q$$

Não alterou frequência alélica

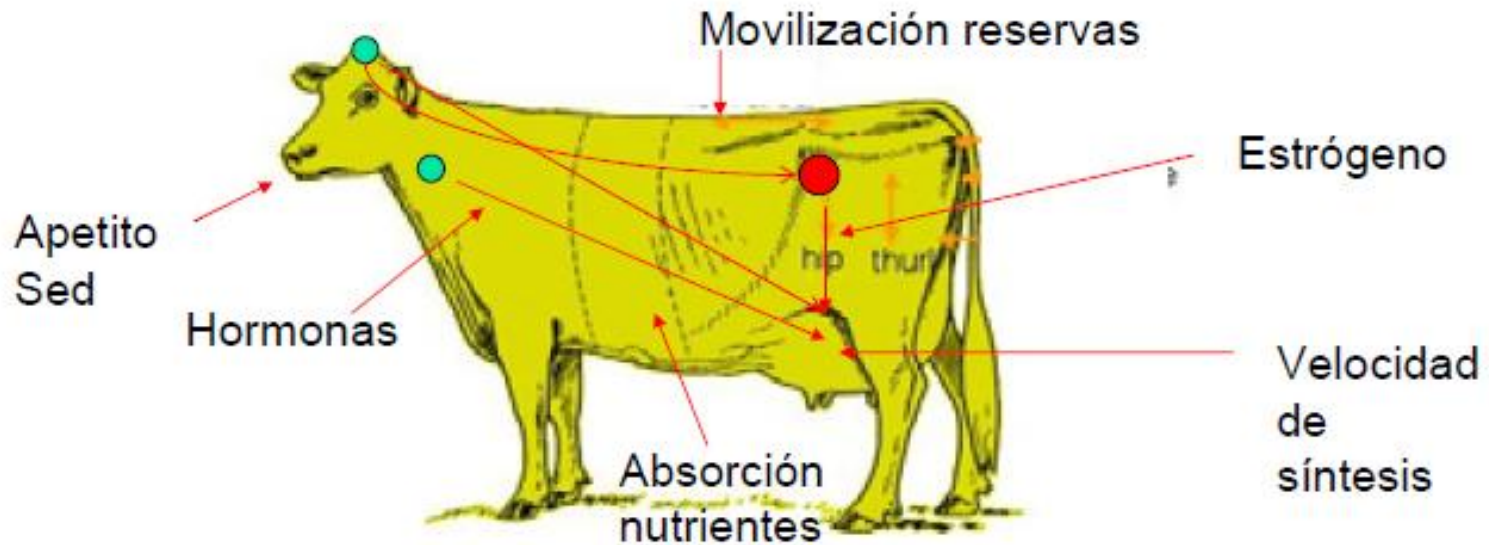
Genética quantitativa

Prof. Fernando Baldi

Variação contínua

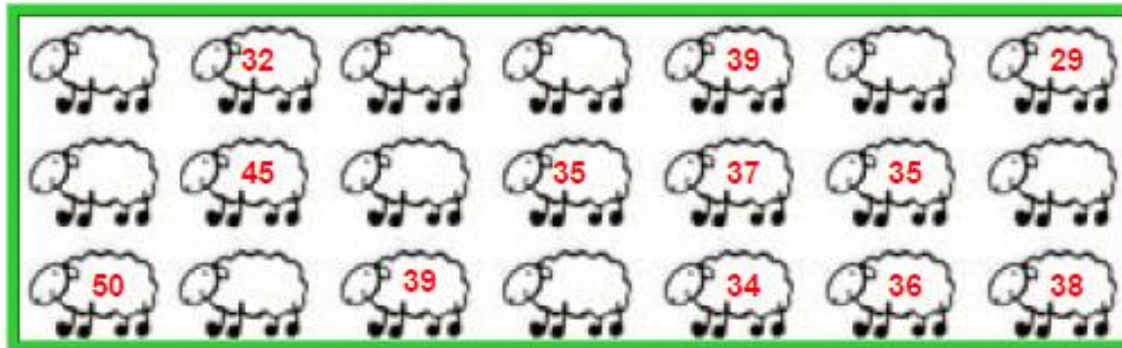


Quantos genes estão envolvidos na produção de leite?



- O grande número de genótipos possíveis impossibilita considerar genes individuais
- Descrição do efeito combinado de genes através de **ESTATÍSTICAS** (médias, variâncias, as distribuições)

Uma aplicação



Média de Peso

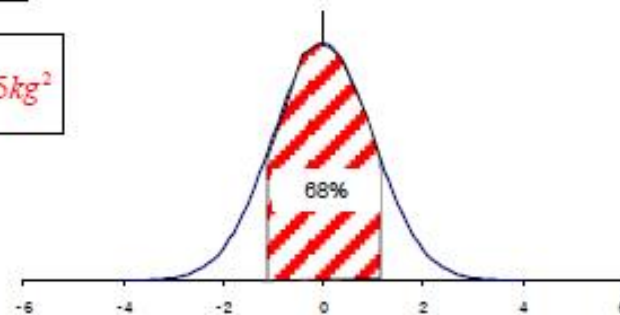
$$= \frac{50 + 45 + 39 + \dots + 29}{12} = 37.4kg$$

Variância

$$= \frac{(50 - 37.4)^2 + \dots + (29 - 37.4)^2}{12 - 1} = 31.55kg^2$$

Desvio padrão

$$= \sqrt{31.55} = 5.6kg$$



Característica Qualitativa

Uma característica cujos fenótipos são expressos em categorias.

**Exemplo: Presença ou ausência de chifres
Cor preta ou vermelha em holandês**

***Poucos genes envolvidos na expressão**

***Muito pouco afetadas pelo ambiente**

Característica Quantitativa

Uma características cujos fenótipos têm expressão contínua

Exemplo: Produção de leite

Taxa de crescimento

*** Devida à ação de muitos genes (poligênica)**

*** Bastante afetadas pelo ambiente**

Qualitativa e Quantitativa \Rightarrow se referem a como a característica se expressa

Herança Simples e Poligênica \Rightarrow se referem a como a característica é herdada

(BOURDON, 1997)

A distribuição de frequências da maioria das características quantitativas aproxima-se razoavelmente da **curva normal**

(FALCONER, 1964)

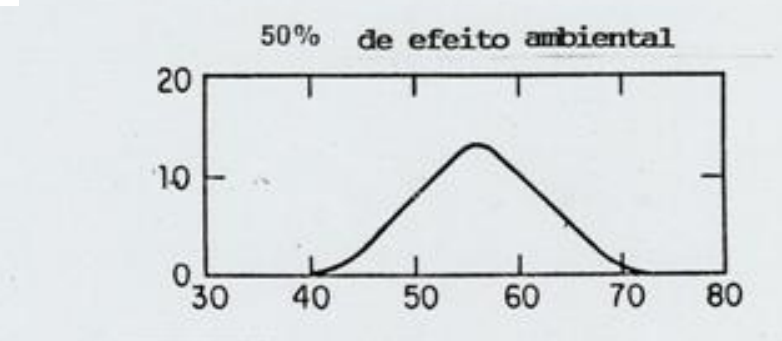
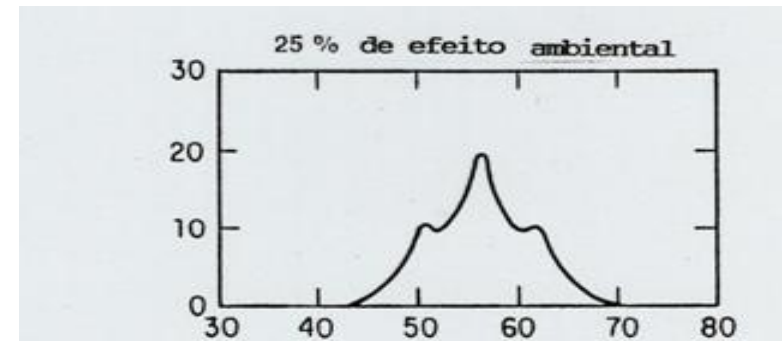
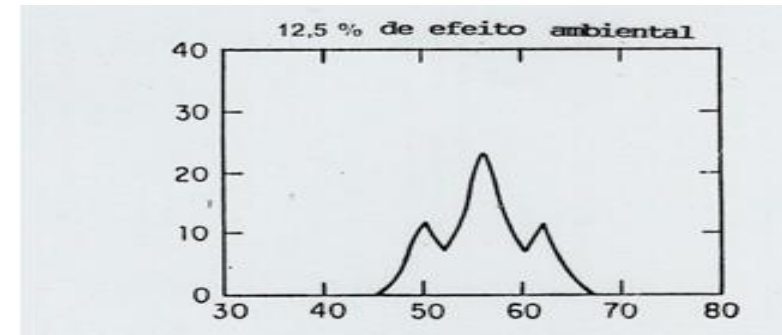
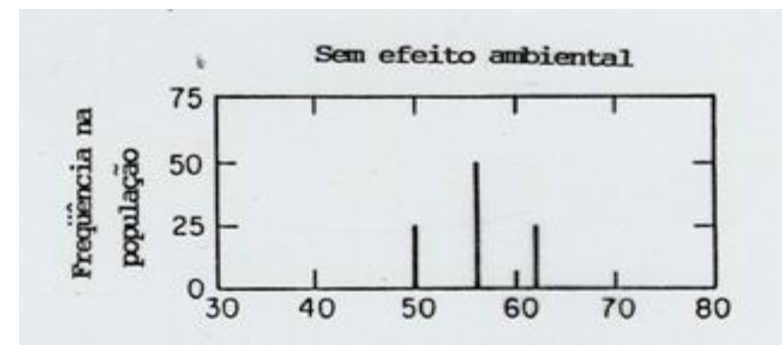
Efeito dos Poligenes (Mather, 1943)

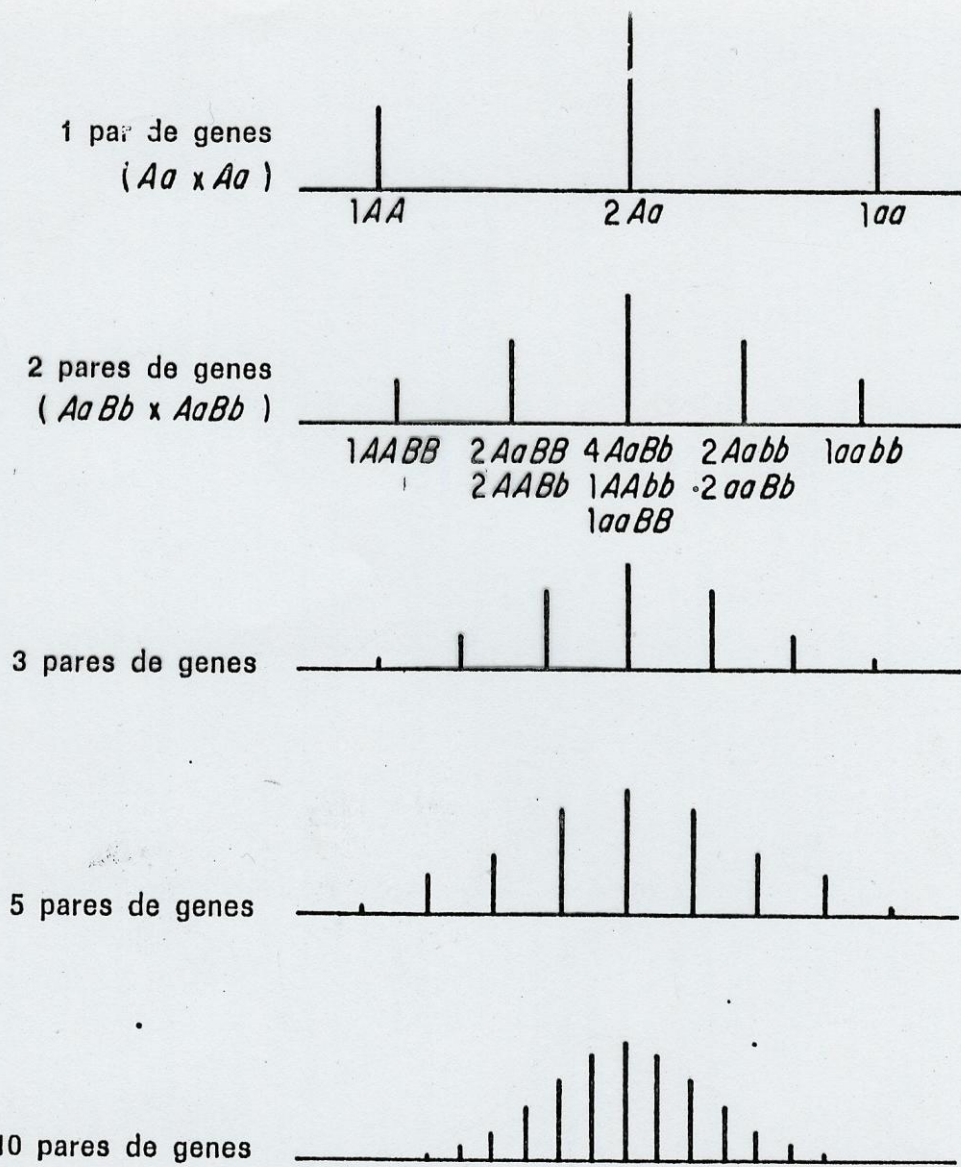
Genes com um pequeno efeito individual que agem em conjunto sobre uma determinada característica produzindo alterações quantitativas observáveis

Fatores que operam para produzir continuidade:

- 1- Aumento do número de pares de genes segregando**
- 2- Variações ambientais**

Efeitos de diferentes graus de influência ambiental sobre a expressão fenotípica dos genótipos da F_2 , produzida por segregação Monogênica. Strickberger (1976).

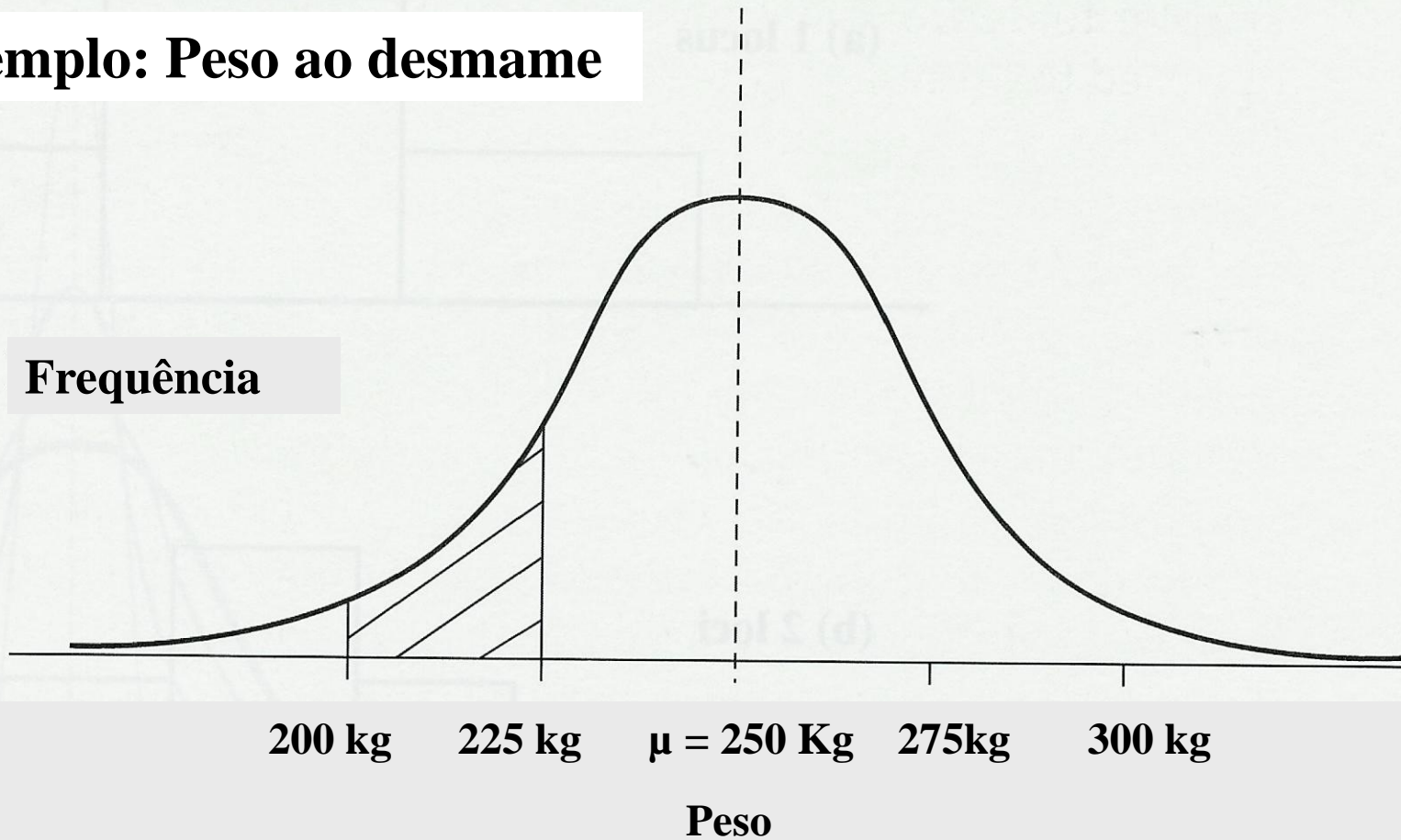




Frequência relativa (altura das colunas) dos genótipos produzidos a partir de cruzamentos entre indivíduos heterozigotos para diversos números de pares de genes com segregação independente. STICKBERGER (1976).

Exemplo: Peso ao desmame

Frequência



Distribuição normal de peso ao desmame em gado de corte

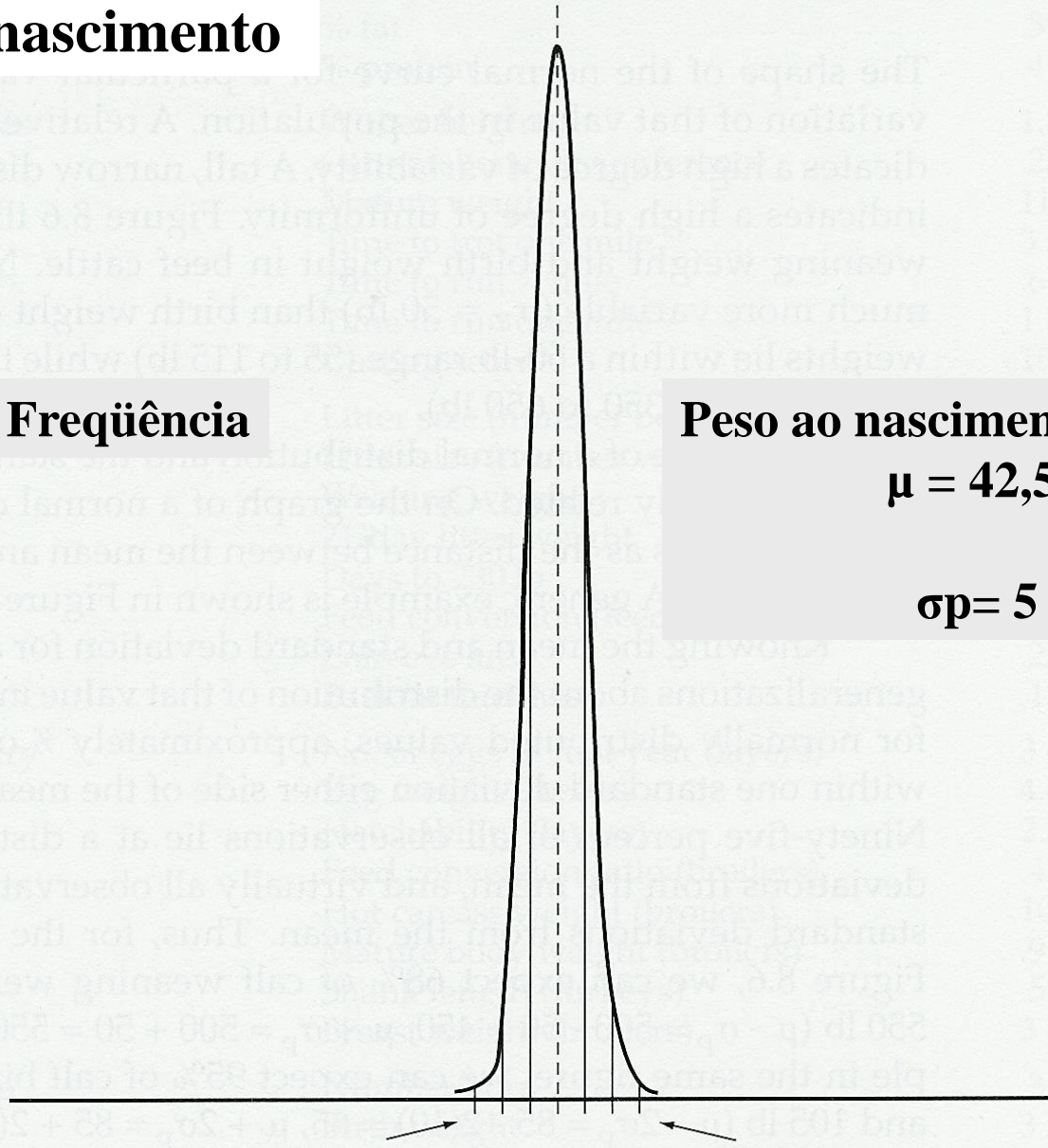
Peso ao nascimento

Frequência

Peso ao nascimento de bovinos

$$\mu = 42,5 \text{ Kg}$$

$$\sigma_p = 5 \text{ kg}$$



22,5 kg $\mu = 42,5 \text{ Kg}$ 57,5 kg

Peso

ALGUMAS DIFERENÇAS ENTRE CARACTERES “QUALITATIVOS” E “QUANTITATIVOS”

Qualitativos

- a) São devidos à ação de poucos pares de genes.
- b) Ocorrem em classes fenotípicas bem definidas.
- c) Cada fenótipo pode ser associado a um ou poucos genótipos.
- d) Podem ser associadas a eles variáveis aleatórias discretas.
- e) São analisados através de contagens e proporções.
- f) Sofrem pouca influência do meio ambiente.

Quantitativos

- a) São devido à ação de poligenes.
- b) Não ocorrem em classes fenotípicas bem definidas.
- c) Cada fenótipo pode estar associado a um número muito grande de genótipos.
- d) Podem ser associados a eles variáveis aleatórias contínuas.
- e) São analisados através da estimação de parâmetros populacionais.
- f) Sofrem muita influencia do meio ambiente.

Características Quantitativas

- Produção Leite Gordura do leite
Proteína do leite
- Percentagem Gordura no leite
Proteína no leite
- Duração da Lactação
- Pesos às Diferentes Idades
- Ganho em Peso
- Peso dos Ovos
- Espessura do Toucinho
- Comprimento do Lombo
- Produção de Lã
- Intervalo de Partos
- Período de Serviço
- Número de Leitões por Leitegada
- Número de Coberturas por Concepção
- Número de Ovos

Estimação do Valor Genético

Prof. Fernando Baldi

Valor genético

- Característica métrica ou quantitativa, é determinada por um conjunto de genes com pequeno efeito individual.
- Na prática da seleção, os produtores querem, por exemplo, aumentar os kg de leite produzido por bovinos leiteiros.
- Os criadores estão interessados no resultado da seleção artificial no desempenho médio da progênie para uma determinada característica.
- Para entender como se processa a seleção para as características poligênicas, precisamos de um **modelo matemático** conceitual no qual nós possamos entender as definições necessárias.

Valores e Médias

$$P = \mu + G + E$$

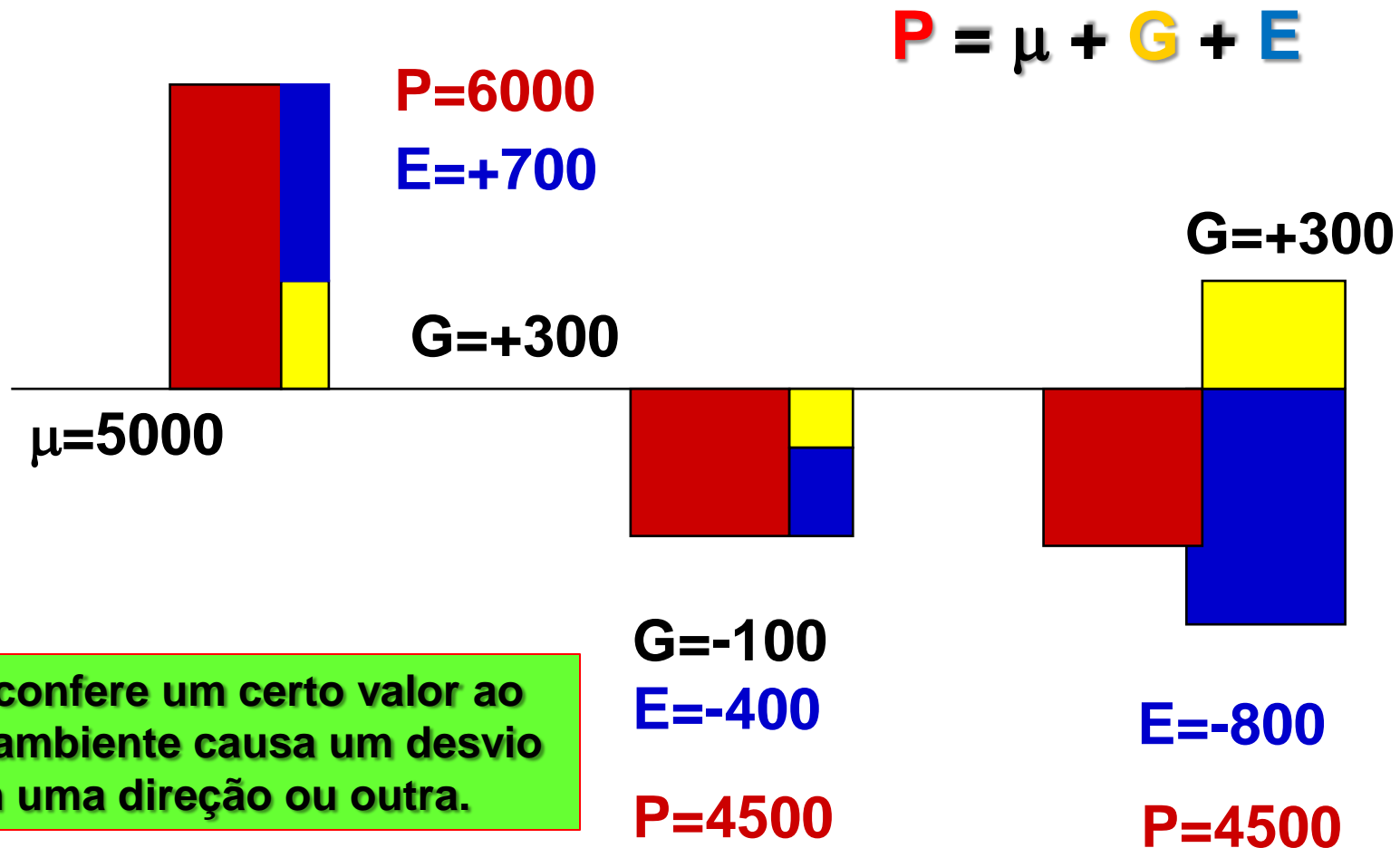
P = Valor fenotípico, uma medida do desempenho do indivíduo para uma determinada característica

μ = média da população, valor fenotípico médio de todos os indivíduos da população

G = valor genotípico, efeito dos genes (individuais ou em combinação) do indivíduo sobre o seu desempenho

E = desvios de ambiente, efeito de fatores externos (não genéticos) sobre o desempenho do animal

Exemplo esquemático da contribuição do genótipo e do ambiente para a produção de leite (BOURDON, 1997)

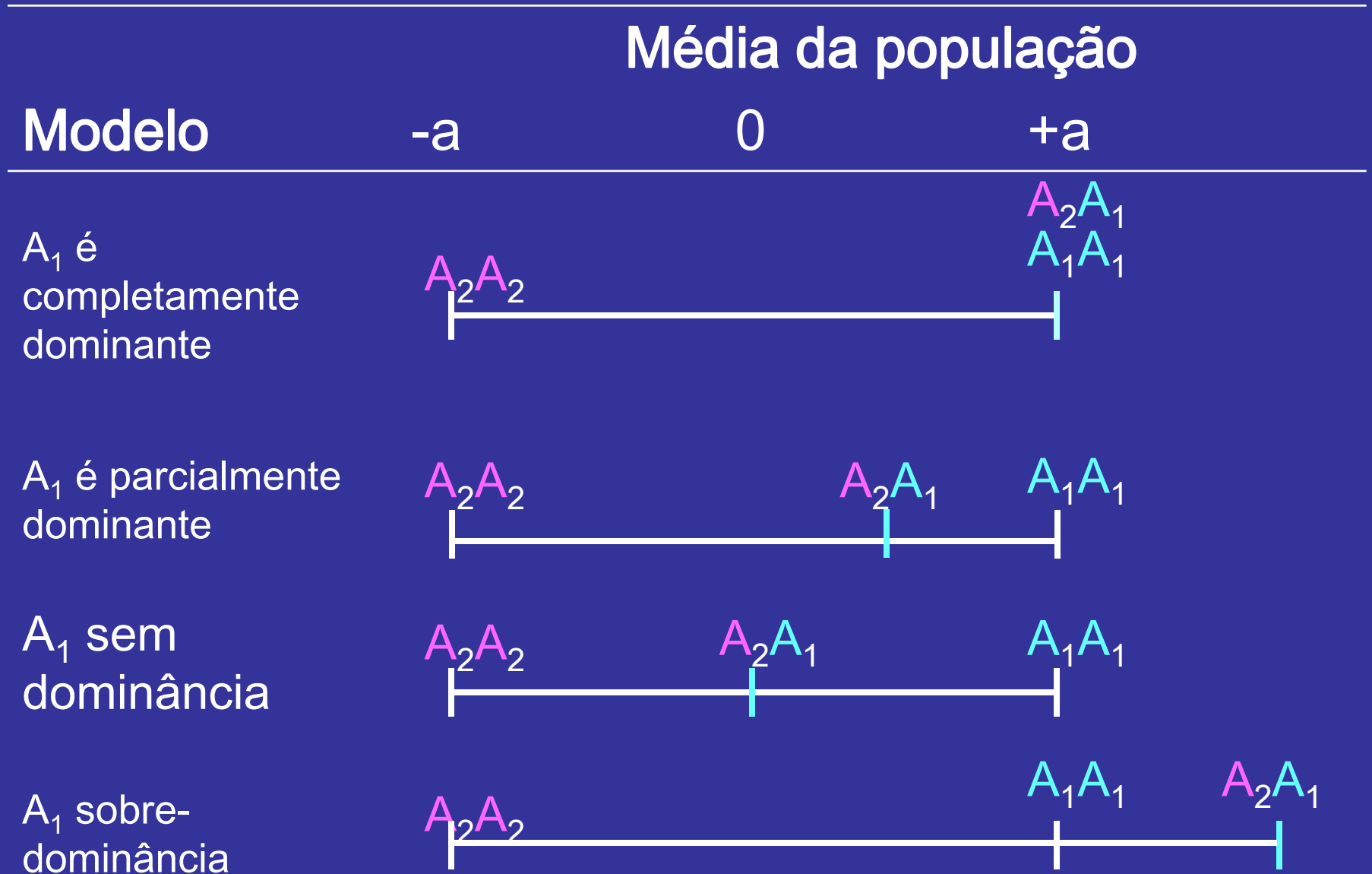


O genótipo confere um certo valor ao fenótipo e o ambiente causa um desvio deste, em uma direção ou outra.

Valores e médias

- Situação simplificada para característica quantitativa
- Consideraremos um locus com dois alelos A_1 e A_2 e os valores genotípicos serão $+a$, d e $-a$ para os genótipos A_1A_1 , A_1A_2 e A_2A_2 , respectivamente, assumindo que o alelo A_1 leva a um aumento do valor. Assim:
 - ausência de dominância: $d = 0$;
 - A_1 dominante sobre A_2 : $d = \text{positivo}$;
 - dominância completa: $d = +a$ ou $d = -a$;
 - Sobre-dominância: d é maior que $+a$ ou d é menor que $-a$.
- O meio da escala entre os dois homozigotos será zero, e o valor de d (heterozigoto) depende do grau de dominância

Modelos de herança em características quantitativas



Média da população

Assumindo uma população com freqüências gênicas p e q para os alelos A_1 e A_2 , respectivamente, teremos a seguinte distribuição, no equilíbrio:

Genótipo	Freqüência	Valor genotípico (G)
A_1A_1	p^2	+a
A_1A_2	$2pq$	d
A_2A_2	q^2	-a

A média é obtida multiplicando-se as freqüências pelos respectivos valores genotípicos e somando-se para todos os genótipos.

$$M = ap^2 + d2pq - aq^2$$

$$M = a(p^2 - q^2) + 2dpq$$

$$M = a(p - q) + 2dpq$$

Média da população

Considerando a contribuição de genes em vários loci, assumindo que a contribuição é aditiva, a média pode ser escrita como:

$$M = \Sigma a(p - q) + 2\Sigma dpq$$

A contribuição de qualquer locus para a média da população tem dois termos:

$a(p-q)$ atribuído aos homozigotos; e

$2dpq$ atribuído aos heterozigotos.

MENSAGEM:

Seleção atua modificando as frequências alélicas (A_1 e A_2), e portanto a média da população

Definição: Valor Genético

- A questão na seleção é: qual o genótipo parental que irá produzir progênie com a média mais alta? A resposta a esta questão irá definir o valor genético de um animal.
- Valor genético: é uma medida do desempenho esperado de sua progênie em relação à média da população. Isto é, o valor de um animal julgado pelo valor médio de sua progênie (**Falconer, 1986**).
- Considerando apenas um locus, e acasalando-se os indivíduos ao acaso, o valor genético de um animal para determinada característica é duas vezes a diferença entre a média de sua progênie e a média da população

Definição: Valor Genético

- Valor de um indivíduo como pai da próxima geração.
- Representa apenas a parte do valor genotípico (**G**) que pode ser transmitida de pai para filho.
- A parte do valor genotípico de um indivíduo que é devido a genes independentes e, portanto transmissível.**
 - Efeitos aditivos (A)**
- É igual à soma dos efeitos independentes de todos os genes que o indivíduo possui para aquela característica (considerando todos os pares de alelos em cada locos e todos os locos)

Diferença na Progenie ou Habilidade de transmissão

- Metade do valor genético do indivíduo

$$\mathbf{DP = \frac{1}{2} VG}$$

- Diferença esperada entre o desempenho médio da progenie do indivíduo e o desempenho médio de todas as progênies, assumindo que o acasalamento foi ao acaso

O valor genético é um valor relativo e depende das freqüências gênicas na população.

Assuma que um macho A_1A_1 é acasalado ao acaso com a seguinte população de fêmeas:

Fêmeas:	Genótipo	Freqüência	Valor genotípico
	A_1A_1	p^2	+a
	A_1A_2	$2pq$	d
	A_2A_2	q^2	-a

As freqüências genotípicas da progênie podem ser determinadas pela união ao acaso de gametas. Assim:

	♀	$A_1 p$	$A_2 q$
1	A_1	$A_1A_1 p$	$A_1A_2 q$

As freqüências genotípicas na progênie:

Genótipo	Freqüência	Valor genotípico
A_1A_1	p	$+a$
A_1A_2	q	d
A_2A_2	0	$-a$

Média esperada na progênie:

$$\mu_{11} = m + pa + qd$$

O valor genético de A_1A_1 é duas vezes o desvio da média da sua progênie em relação à média da população:

$$A_{11} = 2[\mu_{11} - \mu] = 2\{m + pa + qd - [m + a(p - q) + 2dpq]\}$$

$$A_{11} = 2[qa + qd(1 - 2p)]$$

$$A_{11} = 2q[a + d(q - p)]$$

O termo $[a + d(q - p)]$ é simbolizado por α que é o efeito médio de substituição gênica. Em resumo:

Genótipo	Valor genético
A_1A_1	$2q[a + d(q - p)] = 2q\alpha$
A_1A_2	$(q - p)[a + d(q - p)] = (q - p)\alpha$
A_2A_2	$-2p[a + d(q - p)] = -2p\alpha$

MENSAGEM:

- ✓ O valor genético é uma função das freqüências gênicas e dos valores genotípicos.
- ✓ As freqüências gênicas, geralmente variam de uma população para outra, e o mesmo acontece com os valores genéticos.
- ✓ Os valores genéticos são específicos para a população, já que dependem das freqüências gênicas.

EFEITO MÉDIO DO GENE (α)

Desvio médio em relação à média da população, dos indivíduos que receberam um determinado gene (A_1) de um dos pais e o outro gene alelo (recebido do outro pai) ao acaso da população.

A diferença entre os valores genéticos é aditiva, isto é, a diferença entre A_{11} e A_{12} é a mesma que entre A_{12} e A_{22} , e é igual a α :

$$A_{11} - A_{12} = 2q\alpha - (q - p)\alpha = 2q\alpha - q\alpha + p\alpha = (q + p)\alpha = \alpha$$

$$A_{12} - A_{22} = (q - p)\alpha - (-2p\alpha) = q\alpha - p\alpha + 2p\alpha = (q + p)\alpha = \alpha$$

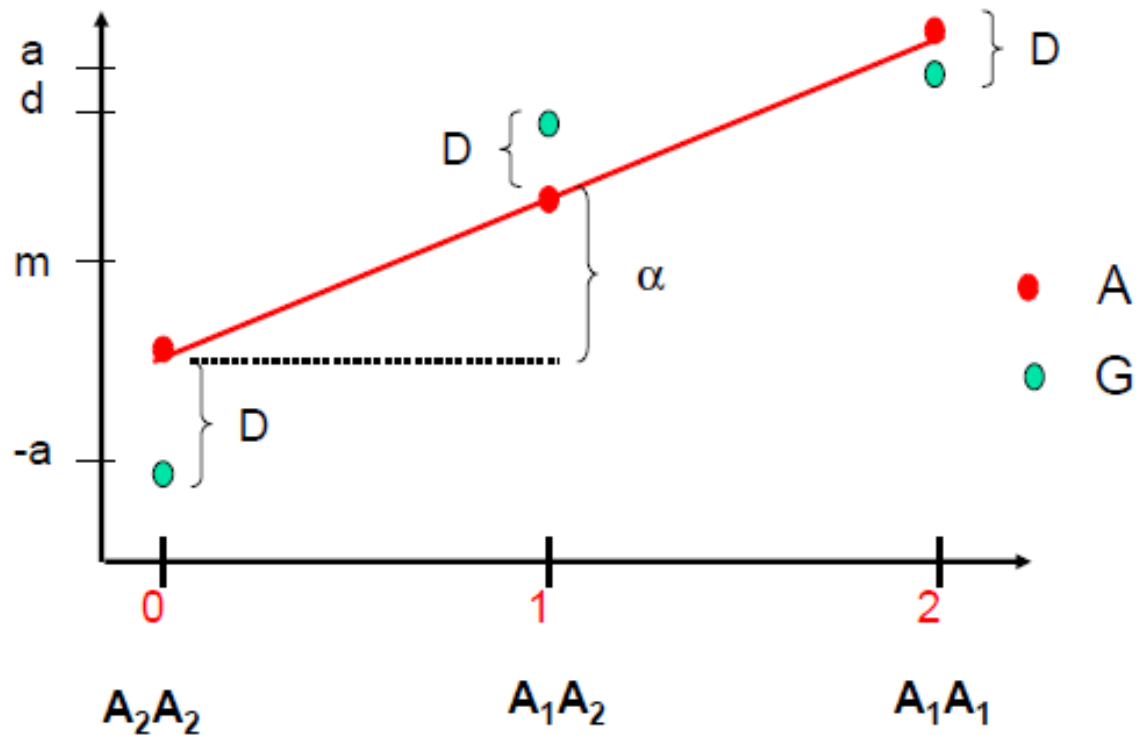
Desvios de dominância

- Os valores **G** genotípicos não são iguais a **A**, principalmente porque **A** é uma média de todos os efeitos médio de alelos incluídos nos genótipos ($G=A+D$)
- Para explicar a diferença: os desvios de dominância (interações intra-loci)

$$G = A + D \rightarrow D = G - A$$

diferença entre o valor genotípico e o valor genético de um determinado genótipo

Desvio de Dominância



Efeito de dominância: Resulta da combinação de alelos do mesmo locus

A diferença entre o valor genotípico, G_{ij} , e o valor genético, A_{ij} , para A_1A_1 , pode ser representada como:

$$\begin{aligned}G_{11} - A_{11} &= a - 2q[a + d(q - p)] \\ &= a - 2qa - 2q^2d + 2dpq \\ &= a(1 - 2q) - 2q^2d + 2dpq \\ &= [a(p - q) + 2dpq] - 2q^2d\end{aligned}$$

O termo $[a(p - q) + 2dpq]$ é a média dos valores genotípicos da população e aparece porque o valor genético foi calculado como um desvio da média. Tirando a média vamos ficar com os desvios de dominância, D_{ij} . Assim:

$$D_{11} = -2q^2d \quad D_{12} = +2pqd \quad D_{22} = -2p^2d$$

Se $d=0$, o valor genético é igual ao valor genotípico.

O desvio de dominância é definido como o valor da combinação gênica no genótipo. Portanto, o valor genotípico, G_{ij} , pode ser representado como a soma:

$$G_{ij} = M + A_{ij} + D_{ij}$$

Em resumo, os diferentes valores para cada genótipo são:

Genótipo	Valor genotípico	Valor genético	Desvio de dominância
A_1A_1	+a	$2q\alpha$	$-2q^2d$
A_1A_2	d	$(q-p)\alpha$	$+2pqd$
A_2A_2	-a	$-2p\alpha$	$-2p^2d$

Desvios de Interação - Espistasia (I)

- Quando o genótipo refere-se a mais de um locus, o valor genotípico pode conter um desvio adicional devido à combinação não aditiva.
- Considerando G_A o valor genotípico de um indivíduo atribuído a um locus, G_B aquele atribuído a um segundo locus e G o valor genotípico agregado atribuído aos dois loci juntos. Então:

$$G = G_A + G_B + I_{AB}$$

Onde I_{AB} é o desvio da combinação aditiva dos valores genotípicos.

- Até agora nós assumimos que I era zero para todas as combinações de genótipos. Se I for diferente de zero para qualquer combinação de genes de loci diferentes, estes genes são ditos estar “interagindo” ou exibindo “epistasia”.

Loci podem interagir aos pares, ou trincas ou em maior número; e as interações podem ter muitas fontes diferentes. Então, para todos os loci nós podemos escrever:

$$P = \mu + A + D + I \quad \text{ou} \quad G = A + D + I$$

Onde A é a soma dos valores genéticos atribuídos a loci separados e D a soma dos desvios de dominância.

O desvio de interação não é uma propriedade apenas dos genótipos interagindo, mas depende também das freqüências dos genótipos na população e portanto das freqüências gênicas. Assim, nosso modelo pode ser escrito:

$$P = \mu + A + D + I + E$$

EXEMPLO: Pelagem na raça Labrador

Existem dois pares de genes mais conhecidos que controlam a cor da pelagem do Labrador.

- O gene "B" é dominante e responsável pela cor de pelagem preta
- O gene "b" é recessivo e responsável pela cor de pelagem chocolate.
- O gene "e" é o responsável pela cor de pelagem amarela, e para isso deve aparecer sempre homocigoto (ee), o que inibirá a expressão do outro par de gene.

Então os genótipos possíveis para a pelagem preta são os seguintes BBEE, BB Ee, BbEE, BbEe, os genótipos possíveis para a pelagem chocolate são bbEE, bbEe, e os genótipos para a pelagem amarela são BBee, Bbee, bbee.

O modelo em termos de variâncias

- Subdividir a variação da população em atribuível a diferentes causas:

$$V_P = V_G + V_E$$
$$V_P = V_A + V_D + V_I + V_E$$

- A magnitude relativa dos componentes genéticos determinam as propriedades da população e indica a forma de analisar e melhorar a população (*próximas aulas*)
- **Lembrar: o que nos interessa é a variação genética entre os indivíduos (que é o que faz possível a seleção)**

Variância genética

Soma de quadrados ponderado dos valores genéticos

$$\begin{aligned}V_A &= p^2 A_{11}^2 + 2pq A_{12}^2 + q^2 A_{22}^2 \\ &= p^2 (2q \alpha)^2 + 2pq [(q - p) \alpha]^2 + q^2 (-2p\alpha)^2 \\ \mathbf{V_A} &= \mathbf{2pq\alpha^2}\end{aligned}$$

Representa a parte da variância genotípica que se deve às diferenças em valores genéticos entre os indivíduos da população

Variância de dominância

Soma de quadrados ponderado do desvio de dominância entre os animais da população

$$\begin{aligned}V_D &= p^2 D_{11} + 2pq D_{12} + q^2 D_{22} \\ &= p^2 (-2q^2 d)^2 + 2pq (2pqd)^2 + q^2 (-2p^2d)^2 \\ \mathbf{V_D} &= \mathbf{(2pqd)^2}\end{aligned}$$

Interação Genótipo – Ambiente

$$\sigma_F^2 = \sigma_G^2 + \sigma_E^2$$

- Pressuposições:

- Genótipo e Ambiente são independentes

- Diferenças específicas de ambiente têm o mesmo efeito sobre os diversos genótipos

Interação Genótipo – Ambiente

- **Correlação genótipo-ambiente:**

- Genótipo e ambiente não são independentes

$$\sigma_G^2 = \sigma_G^2 + \sigma_E^2 + 2\text{Cov}(G, E)$$

- **Interação Genótipo-ambiente**

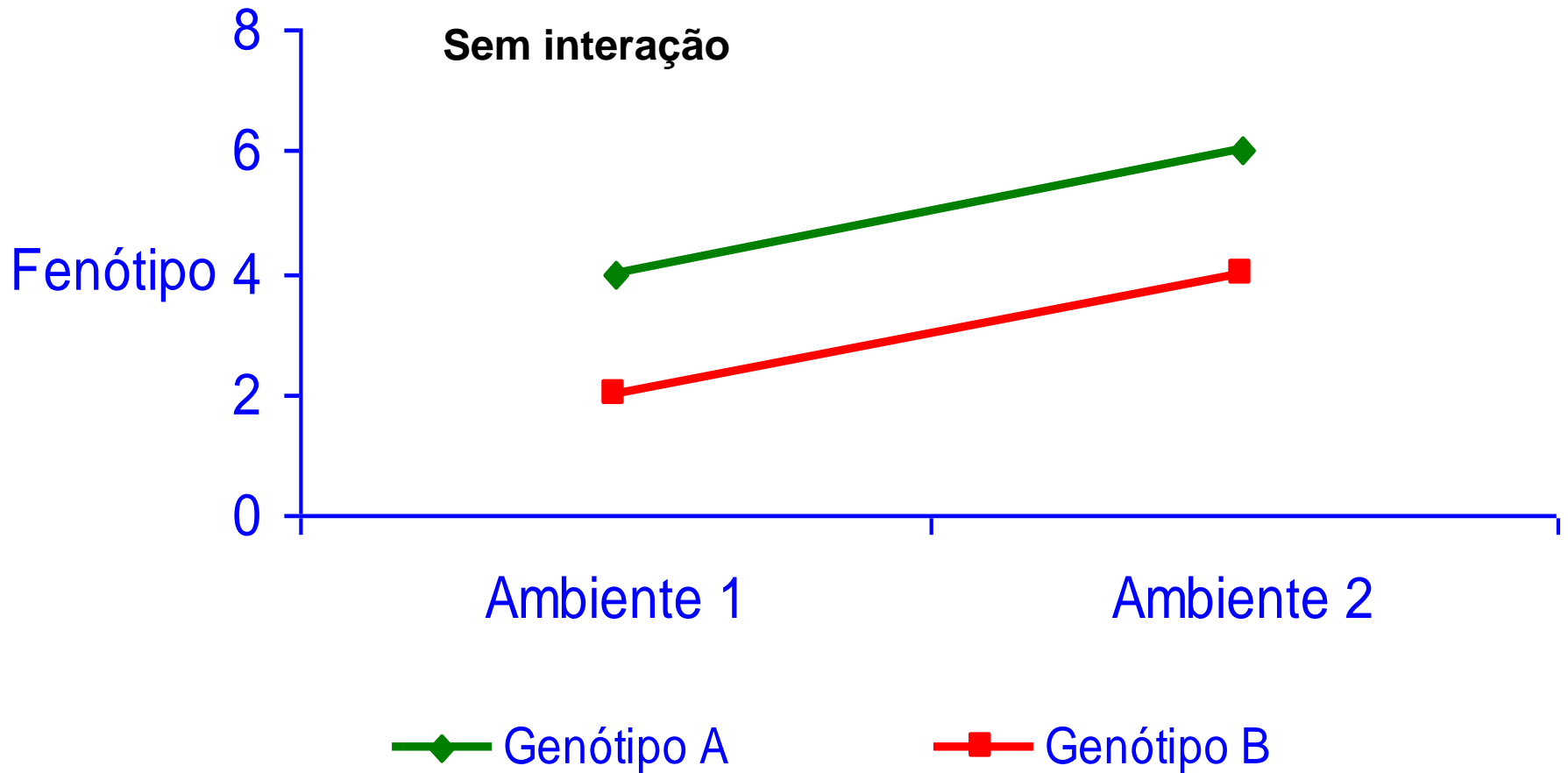
- Diferenças específicas de ambiente têm efeitos diferentes sobre os diversos genótipos

$$\sigma_G^2 = \sigma_G^2 + \sigma_E^2 + 2\text{Cov}(G, E) + \sigma_{GE}^2$$

Interação Genótipo – Ambiente

- Relação de dependência entre genótipos e ambientes na qual a diferença em desempenho entre dois ou mais genótipos altera-se de ambiente para ambiente
- Diferenças específicas de ambiente podem ter um maior efeito sobre alguns genótipos que sobre outros
- Alteração na ordem de mérito de uma série de genótipos quando medidos em diferentes ambientes

Interação Genótipo – Ambiente

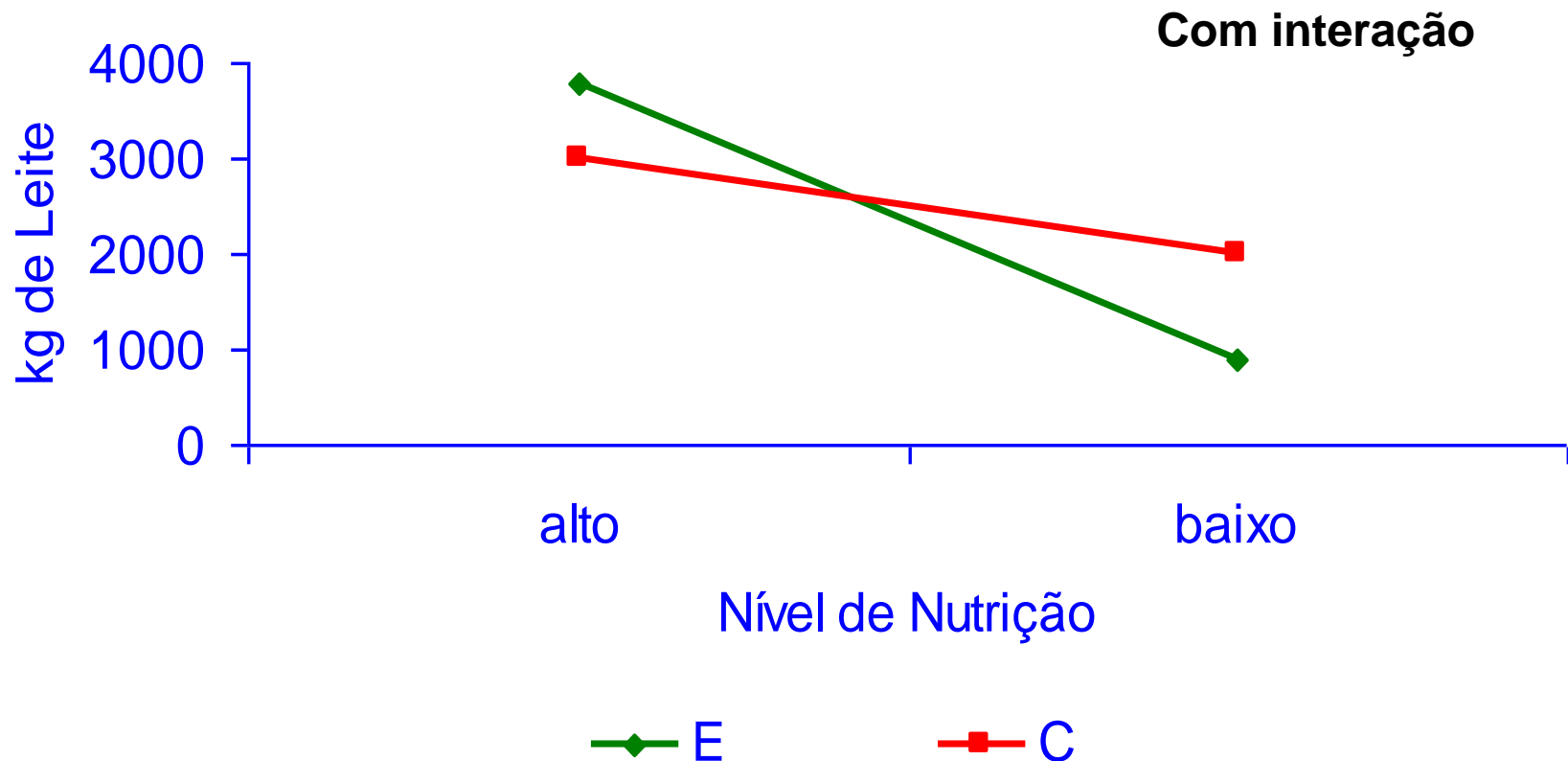


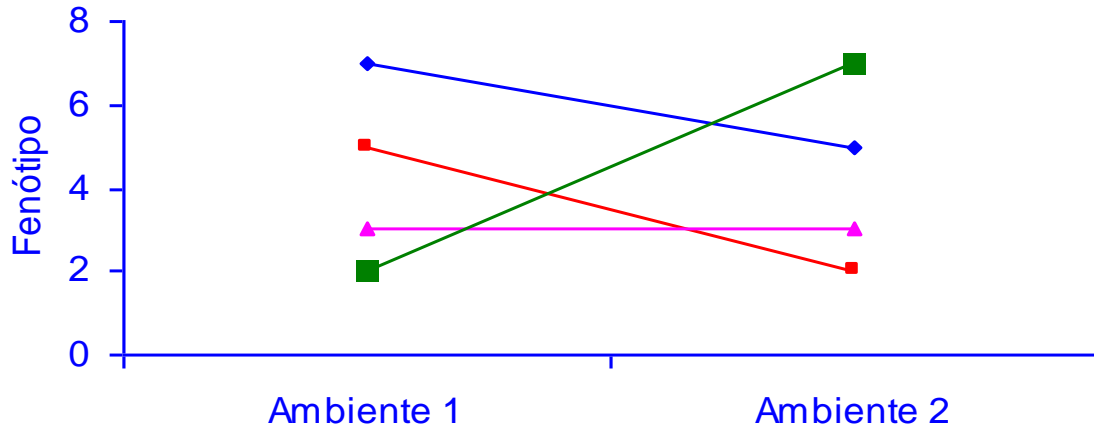
Interação Genótipo – Ambiente

Produção de leite:

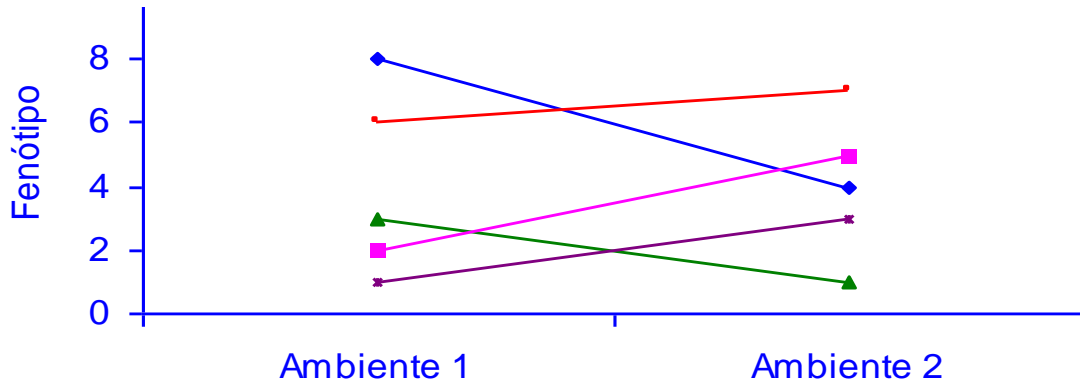
E = PC - Europeu

C = 1/2 Zebu 1/2 Europeu

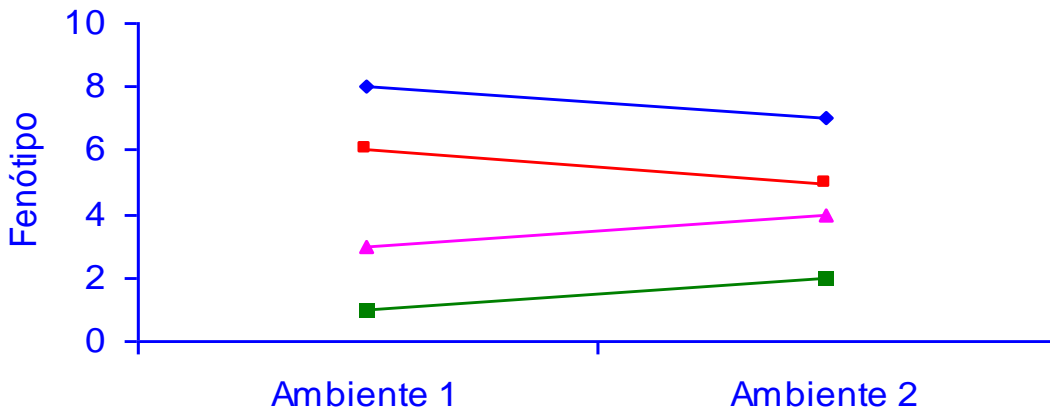




- Alteração na ordem de classificação
- Nenhuma alteração na variância



- Alteração na ordem de classificação
- Alteração na variância



- Sem alteração na ordem de classificação
- Alteração na variância

Resumo e conclusões

Valor genético de um animal: Refere-se ao valor de um animal em um programa de seleção

O valor genético de um animal é o seu valor julgado pelo valor médio de sua progênie em relação à média da população

Se um indivíduo é acasalado ao acaso, então o seu valor genético é duas vezes o desvio da média da sua progênie da média da população

$$A_{11} = 2 (M_{11} - M)$$

A_{11} = valor genético do indivíduo

M_{11} = média dos descendentes

M = média da população

O valor genético é a soma dos efeitos médios dos genes

Resumo e conclusões

- A variação pode ser explicada em termos de frequências e efeitos de gene
- É possível construir um modelo que descreve o valor observado fenotípica: $P=G+E$
- Distinguimos:
 - **Valor genotípico**: valor genotípico do animal para si mesmo
 - **Valor genético**: o valor dos genes do animal para sua progênie

Resumo e conclusões

- Epistasia, dominância e meio ambiente: **não-transmissíveis**
- Há também um modelo populacional, permitindo fazer inferências (previsões) sobre os animais

$$V_P = V_A + V_D + V_I + V_E$$