

BIO0229 - Genética Humana
Lista de Exercícios 6 – Genética de Populações

Questão 1. Em uma população, três genótipos estão presentes nas seguintes proporções:

$$AA = 0,81; Aa = 0,18; aa = 0,01.$$

- (a) Quais são as frequências de A e a?
- (b) Quais devem ser as suas frequências na próxima geração?
- (c) Essa população está em equilíbrio ?
- (d) Que proporção do total de acasalamentos nesta população são Aa X Aa?

Questão 2. Em um programa para detectar portadores de β -talassemia na população italiana, a frequência de portadores da doença foi detectada como 4%.

Calcular:

- (a) A frequência do alelo para β -talassemia (considerando todos os alelos mutados que causam anemia/hemólise como equivalentes a "a").
- (b) Proporção de casamentos que poderia produzir uma criança afetada.
- (c) Incidência de β -talassemia entre os descendentes nos quais ambos pais foram determinados como heterozigotos.

Questão 3. A hemofilia A é um transtorno de coagulação sanguínea, provocado por uma mutação de perda de função do gene do fator VIII, localizado no cromossomo X. Os homens com alelo do fator VIII mutado têm hemofilia, assim como mulheres homozigotas para o mesmo alelo. No mundo inteiro, aproximadamente 1 em 2 mil homens tem hemofilia.

- (a) Determine a frequência dos alelos selvagem e mutado do fator VIII nos seres humanos.
- (b) Qual a frequência de mulheres hemofílicas? Qual a frequência de homens hemofílicos?

Questão 4. Qual das populações seguintes está no equilíbrio de Hardy-Weinberg?

- (a) $AA = 0,7; Aa = 0,21; aa = 0,09$
- (b) Grupos sanguíneos do tipo MN: tipo M = 0,33; tipo MN = 0,34; tipo N = 0,33
- (c) Grupos sanguíneos do tipo MN: tipo M = 0; tipo MN = 1; tipo N = 0
- (d) $AA = 0,32; Aa = 0,64; aa = 0,04$
- (e) $AA = 0,64; Aa = 0,32; aa = 0,04$

Questão 5. A doença de Tay-Sachs é um transtorno neurológico autossômico recessivo fatal na infância. Apesar de seu efeito invariavelmente letal, a doença de Tay-Sachs ocorre em uma frequência muito alta em alguns judeus da Europa Central e Oriental (Ashkenazi). Em certas populações de Ashkenazi, 1 em 750 bebês tem a doença de Tay-Sachs. Os biólogos populacionais acreditam que a alta frequência é uma consequência dos gargalos genéticos causados por genocídios que reduziram a população muitas vezes nas últimas centenas de anos. Responda:

- (a) O que é um gargalo genético?
- (b) Explique como um gargalo genético e suas consequências poderiam resultar em uma população portadora de um alelo letal em alta frequência.
- (c) Na população de Ashkenazi descrita acima, qual é a frequência do alelo recessivo que produz a doença de Tay-Sachs?
- (d) Supondo que o acasalamento ocorra aleatoriamente nessa mesma população, qual é a probabilidade de um casal que tenha a possibilidade de ter uma criança afetada?

Questão 6. A anemia falciforme é uma doença encontrada em alta frequência em muitas populações localizadas no cinturão da malária da África e Ásia que resulta da homozigosidade para um alelo mutado da β -globina (β^S). Os dados de uma dessas populações indicam que: (i) aproximadamente 4 em 100 indivíduos são portadores da anemia falciforme; e (ii) 50 em 100 indivíduos apresentam o alelo β^S , mas não manifestam essa doença.

- (a) Quais são as frequências dos alelos selvagem (β^A) e mutado (β^S) ?
- (b) Qual é a frequência dos portadores de anemia falciforme na população?
- (c) Como a seleção natural deve estar atuando sobre as frequências dos alelos selvagem (β^A) e mutado (β^S) ?
- (d) Os alelos selvagem (β^A) e mutado (β^S) estão em equilíbrio de Hardy-Weinberg?