

Introdução à

# Genética de Populações

BIO 0103



Ana Paula Aprígio Assis

# Genética de Populações

- Pra que serve um modelo em evolução

- Princípio de Hardy-Weinberg

- ▶ Fundamentos teóricos
- ▶ Pressupostos e desvios

- Introdução aos mecanismos evolutivos

- ▶ Cruzamentos preferenciais
- ▶ Mutações
- ▶ Fluxo gênico
- ▶ Seleção natural
- ▶ Deriva genética



populações se modificam  
a cada geração

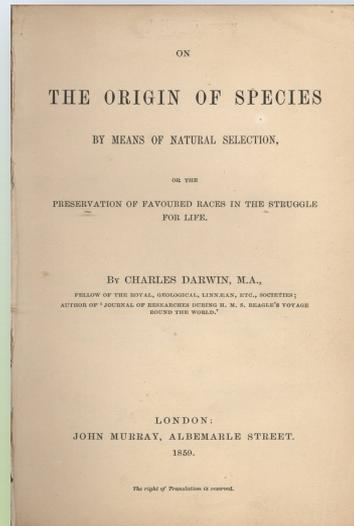
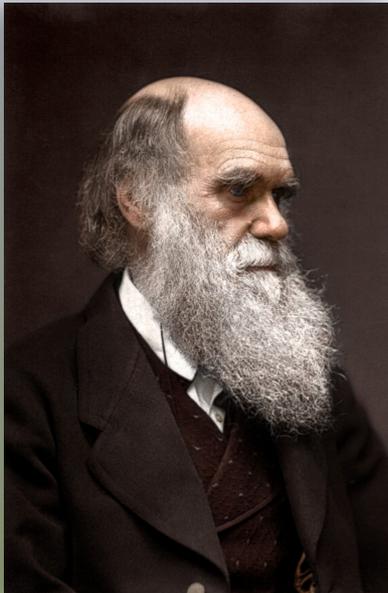




populações se modificam  
a cada geração



**Charles Darwin**  
(1809 – 1882)



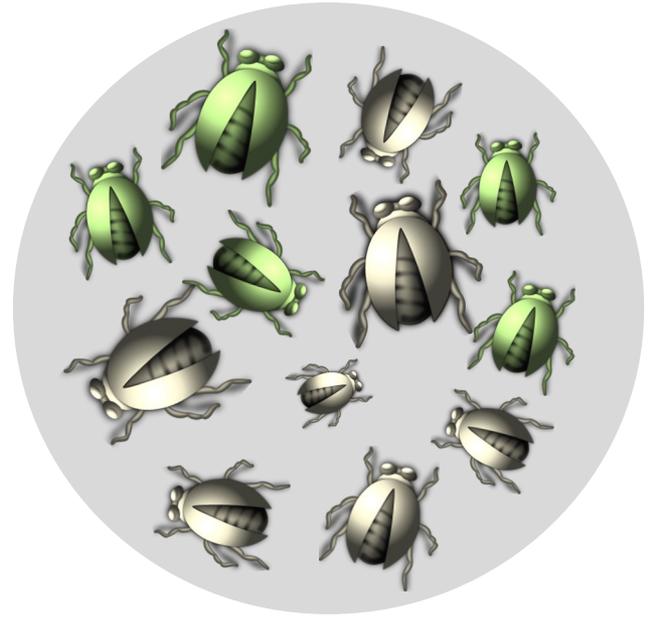
1859

**Varição:**  
base para a  
evolução  
biológica

**O que Darwin não sabia:**

## O que Darwin não sabia:

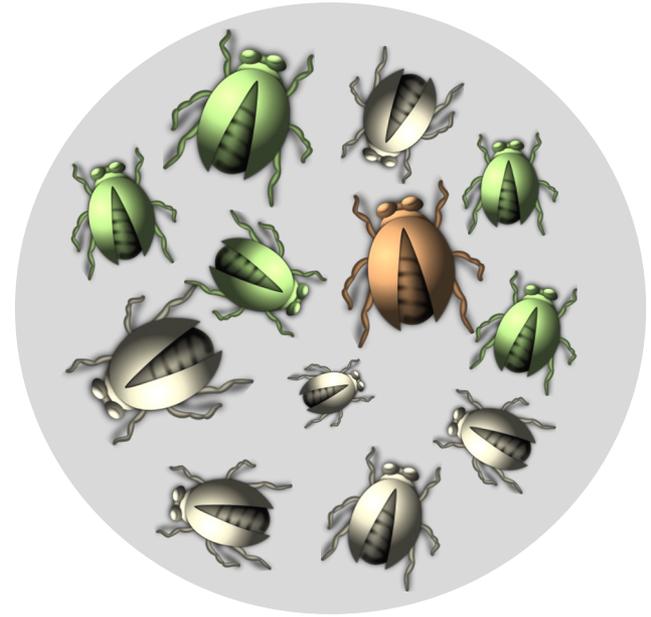
- Como surgiam as variações?



## O que Darwin não sabia:

- Como surgiam as variações?

**MUTAÇÕES**



## O que Darwin não sabia:

- Como surgiam as variações?
- Como ocorria a transmissão de características sem que houvesse redução na variabilidade das populações?

# O que Darwin não sabia:

- Como surgiam as variações?
- Como ocorria a transmissão de características sem que houvesse redução na variabilidade das populações?



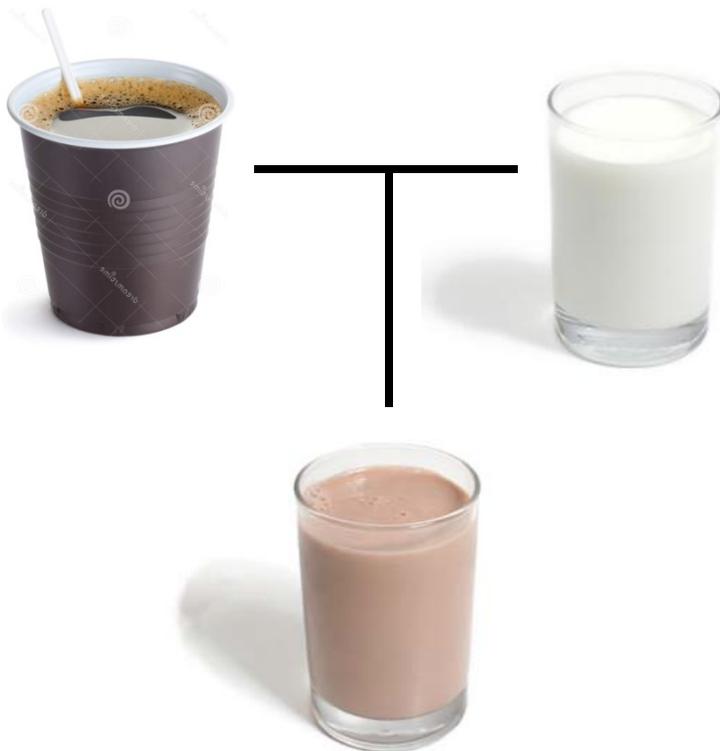
# O que Darwin não sabia:

- Como surgiam as variações?
- Como ocorria a transmissão de características sem que houvesse redução na variabilidade das populações?



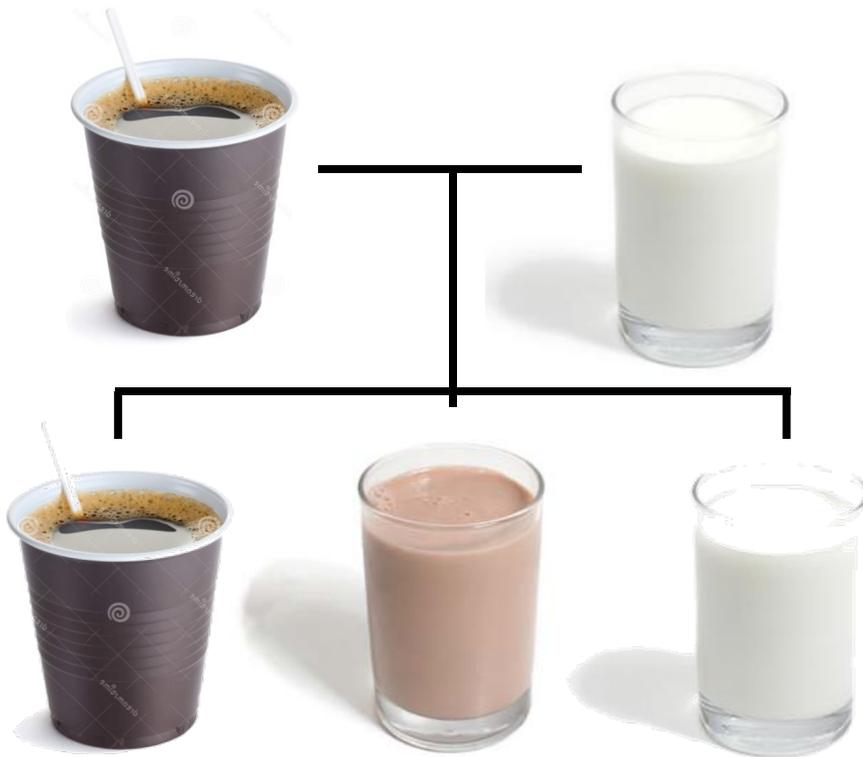
# O que Darwin não sabia:

- Como surgiam as variações?
- Como ocorria a transmissão de características sem que houvesse redução na variabilidade das populações?



# O que Darwin não sabia:

- Como surgiam as variações?
- Como ocorria a transmissão de características sem que houvesse redução na variabilidade das populações?



# Gregor Mendel

(1809 – 1882)



**Varição** é resultado de “fatores hereditários” que se segregam independentemente a cada geração para a formação dos gametas

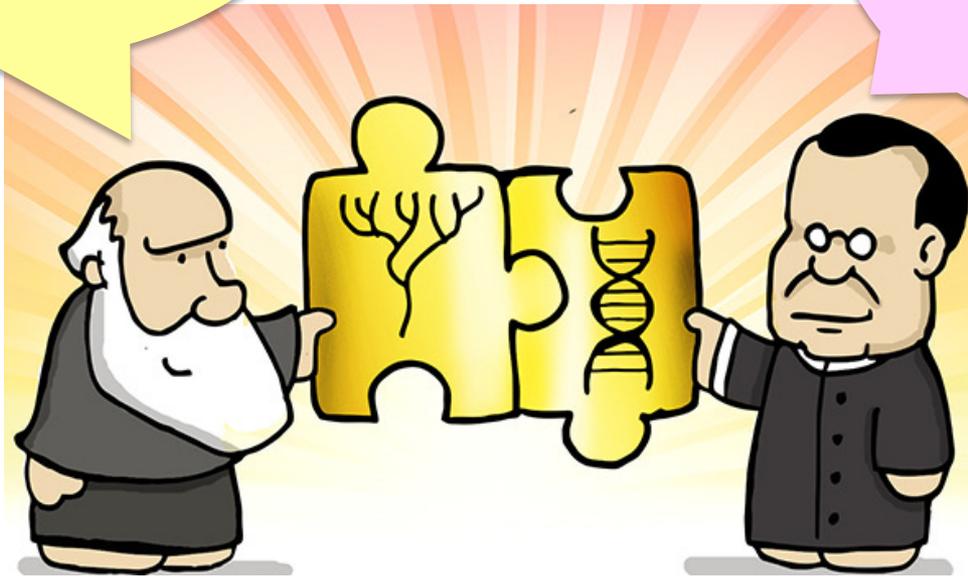
**GENES – ALELOS**

**GENÓTIPO ↔ FENÓTIPO**



**DESCENDÊNCIA  
COM MODIFICAÇÃO**  
seleção dos variantes  
mais aptos

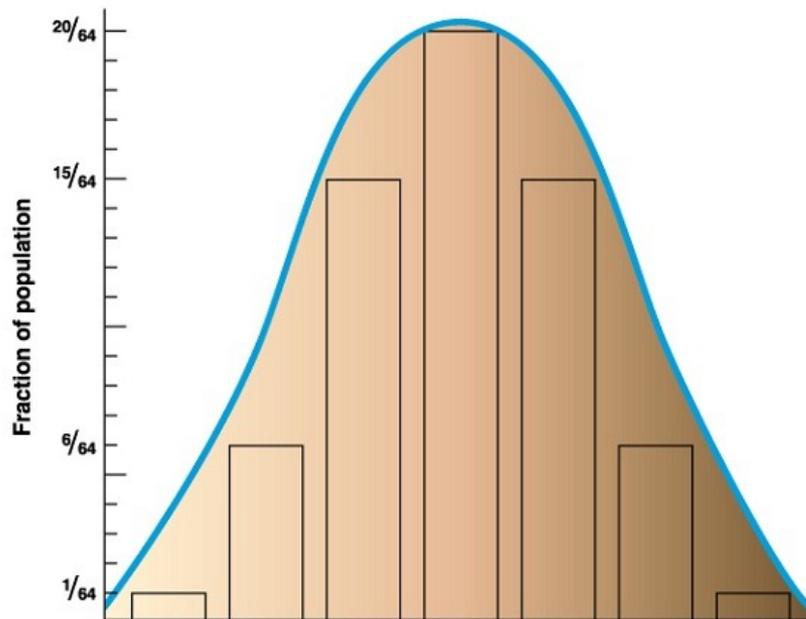
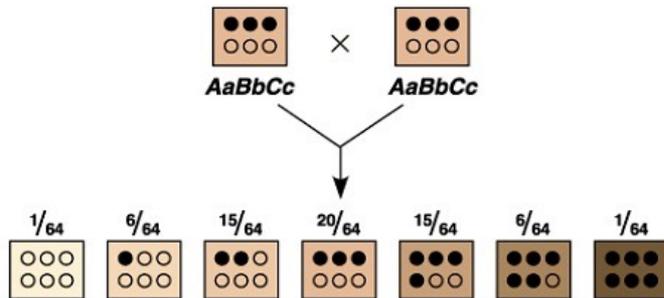
**GENÉTICA  
MENDELIANA**  
mecanismos de  
hereditariedade  
dos variantes



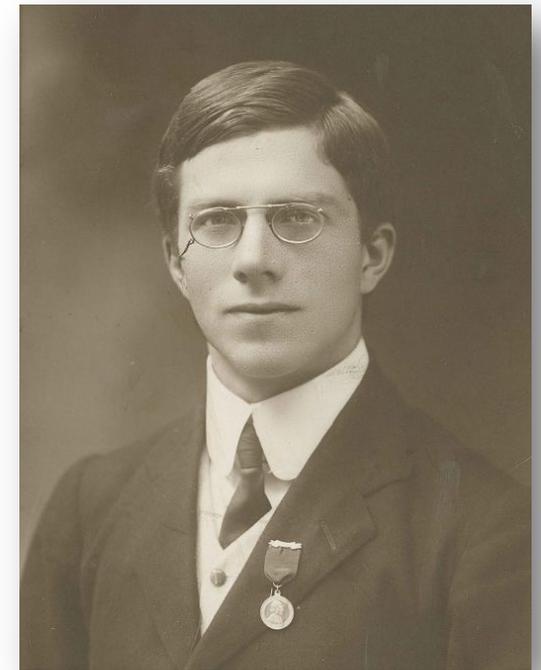
## **Síntese moderna da evolução**

Origem das espécies (macroevolução) pode ser explicada em termos de mecanismos evolutivos agindo sobre a variabilidade genética de uma população (microevolução)

Resultados obtidos por biometristas poderiam se encaixar aos princípios mendelianos



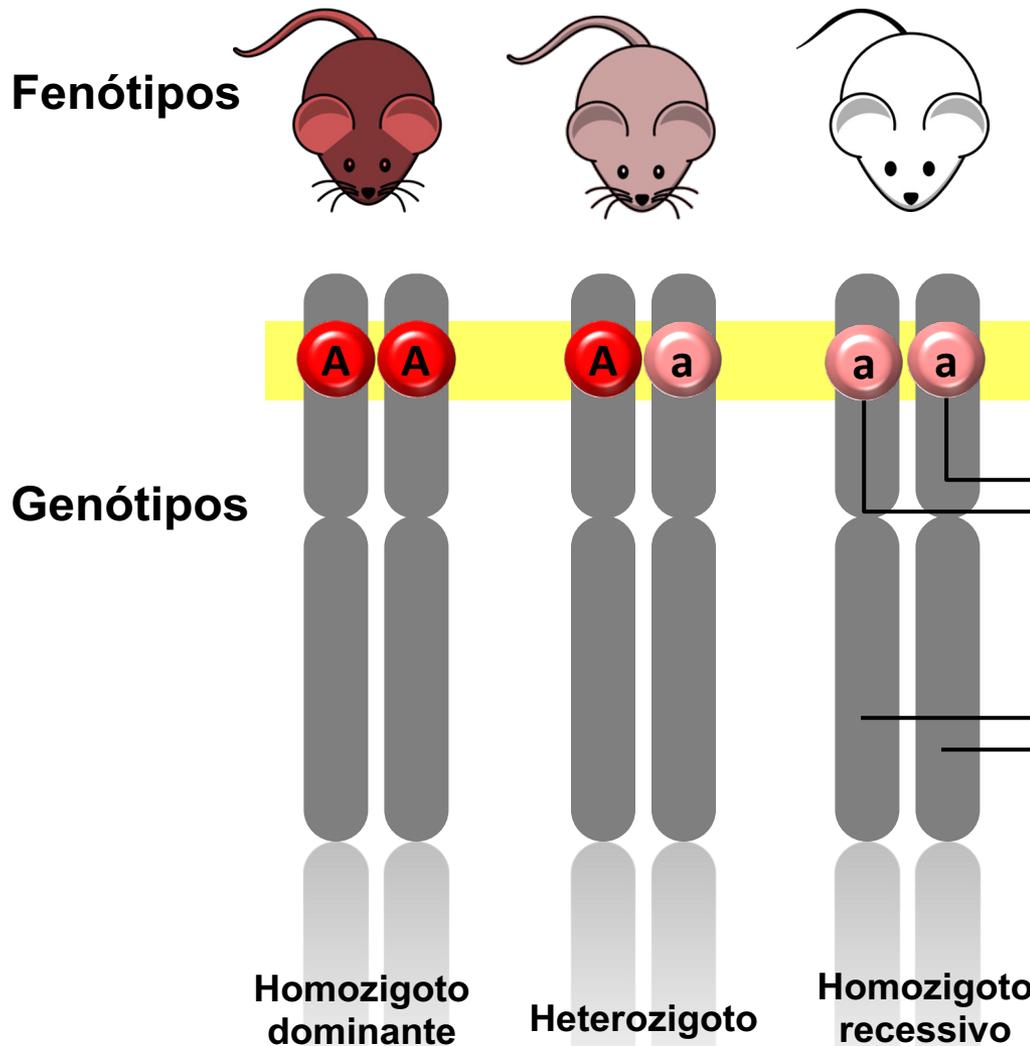
©1999 Addison Wesley Longman, Inc.



R. A. Fisher (1890 – 1962)

*Mendelismo e Biometrismo **não** são contraditórios!*

Consequências da herança  
mendeliana em populações?



Um loco com dois alelos:

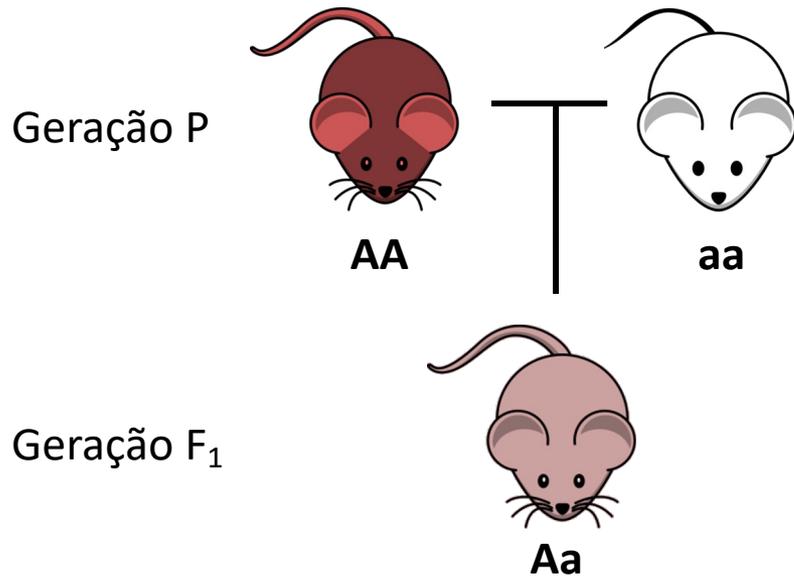


(dominância incompleta)

Loco gênico  
local ocupado pelo gene no cromossomo

Alelos  
variantes (sequências) de um  
determinado gene

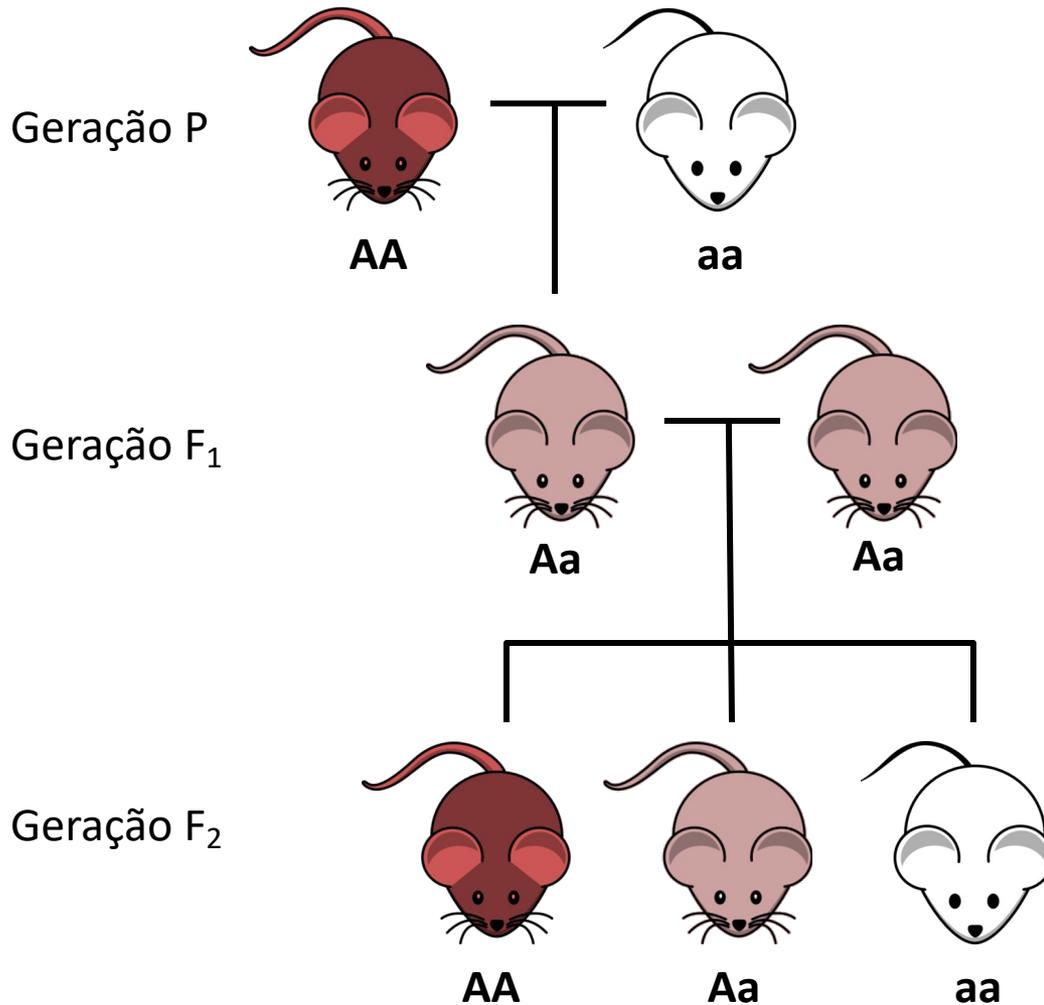
Cromossomos homólogos  
possuem genes para as mesmas  
características



Um loco com dois alelos:



(dominância incompleta)



Um loco com dois alelos:

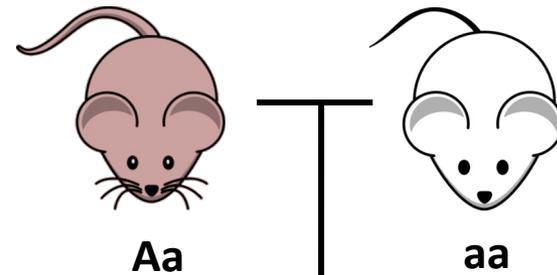


(dominância incompleta)

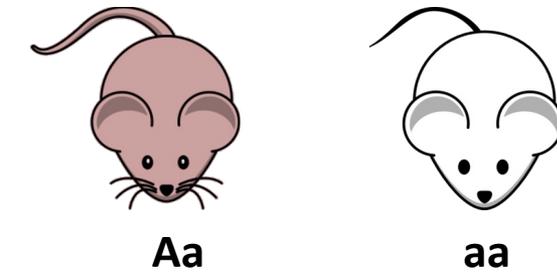
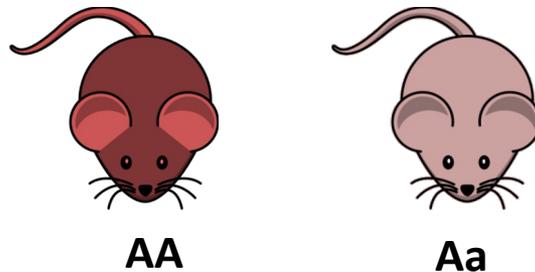
**1 : 2 : 1**

Proporções genotípicas esperadas

Geração P



Geração F<sub>1</sub>



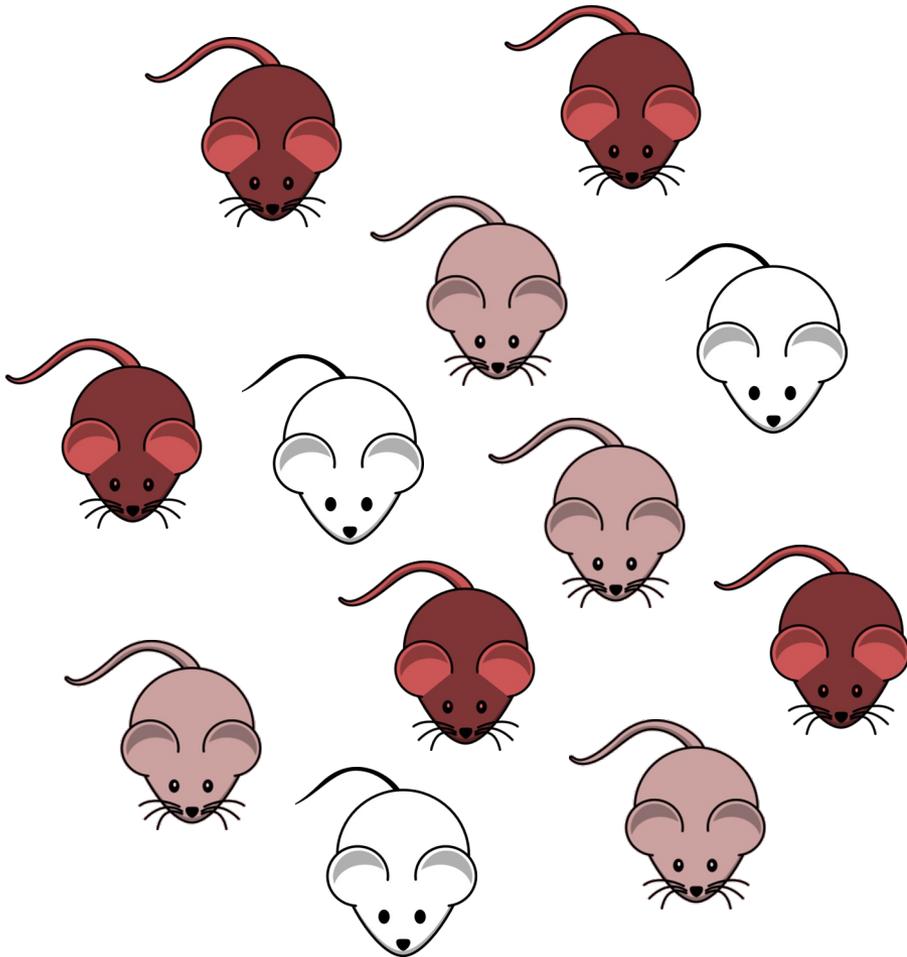
**1** : **1**

Proporções genotípicas esperadas

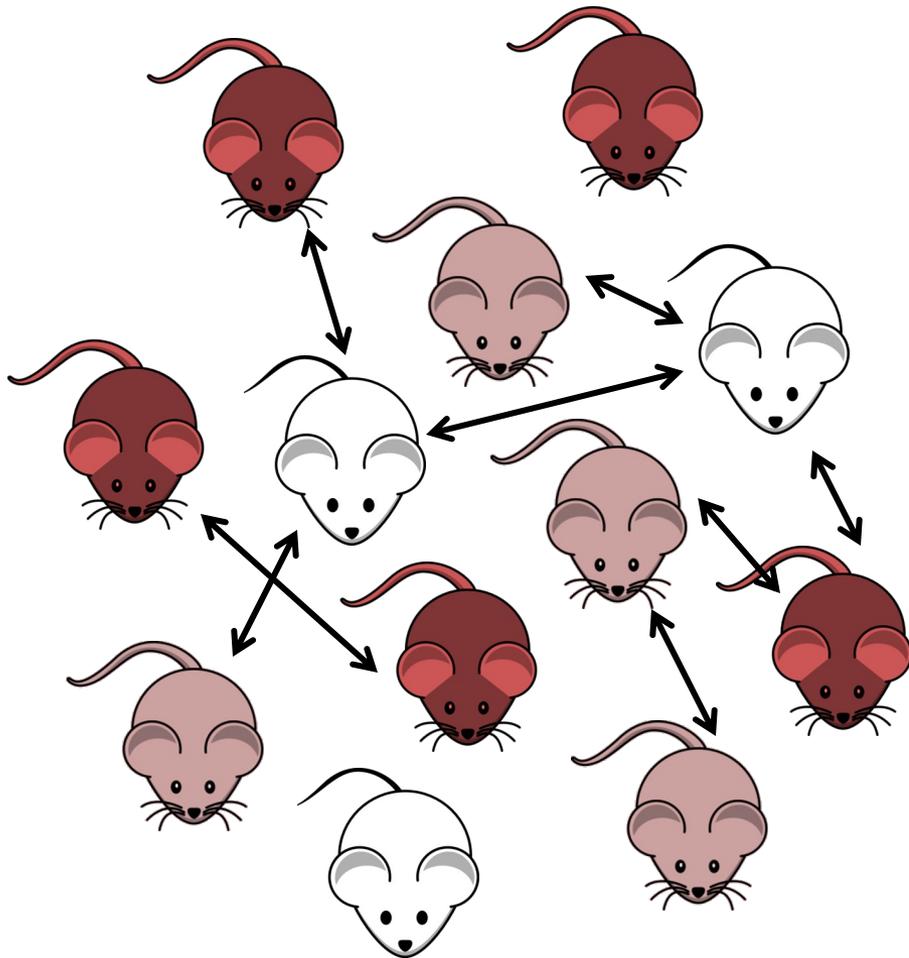
**1** : **1**

Possível prever características resultantes de um cruzamento

# Consequências da herança mendeliana em populações?



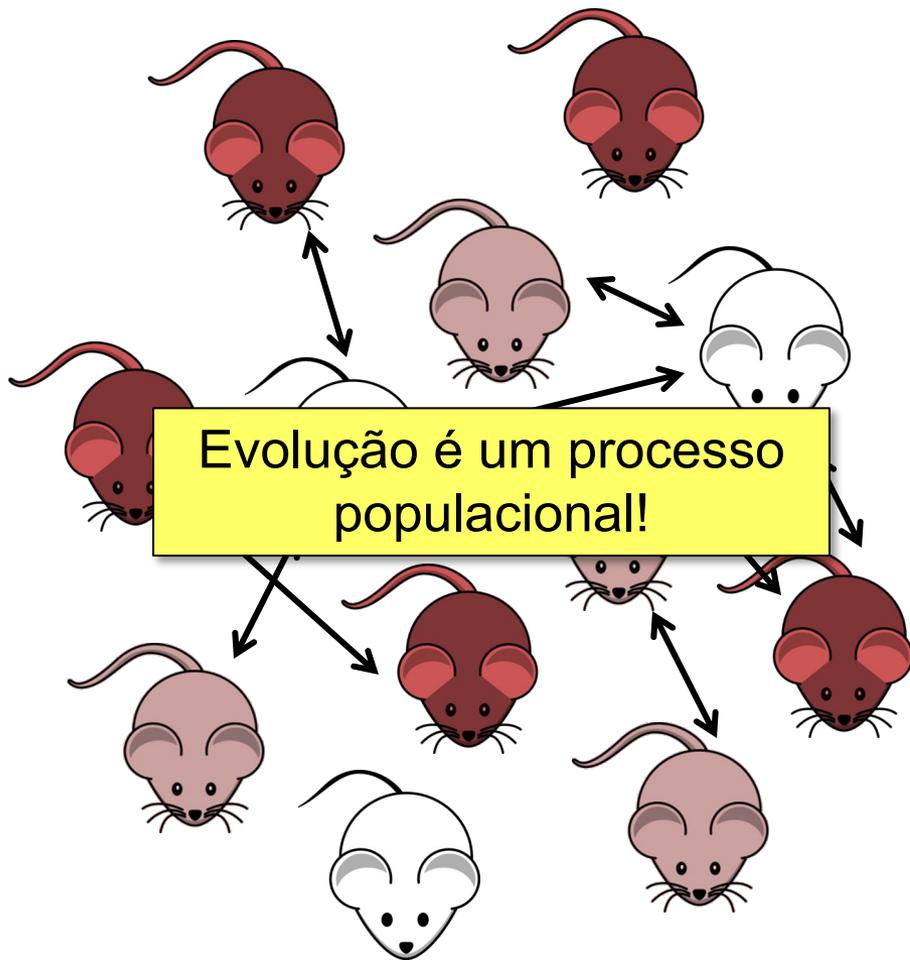
# Consequências da herança mendeliana em populações?



É possível prever características resultantes de vários cruzamentos?

Quais as expectativas das proporções genotípicas na geração seguinte?

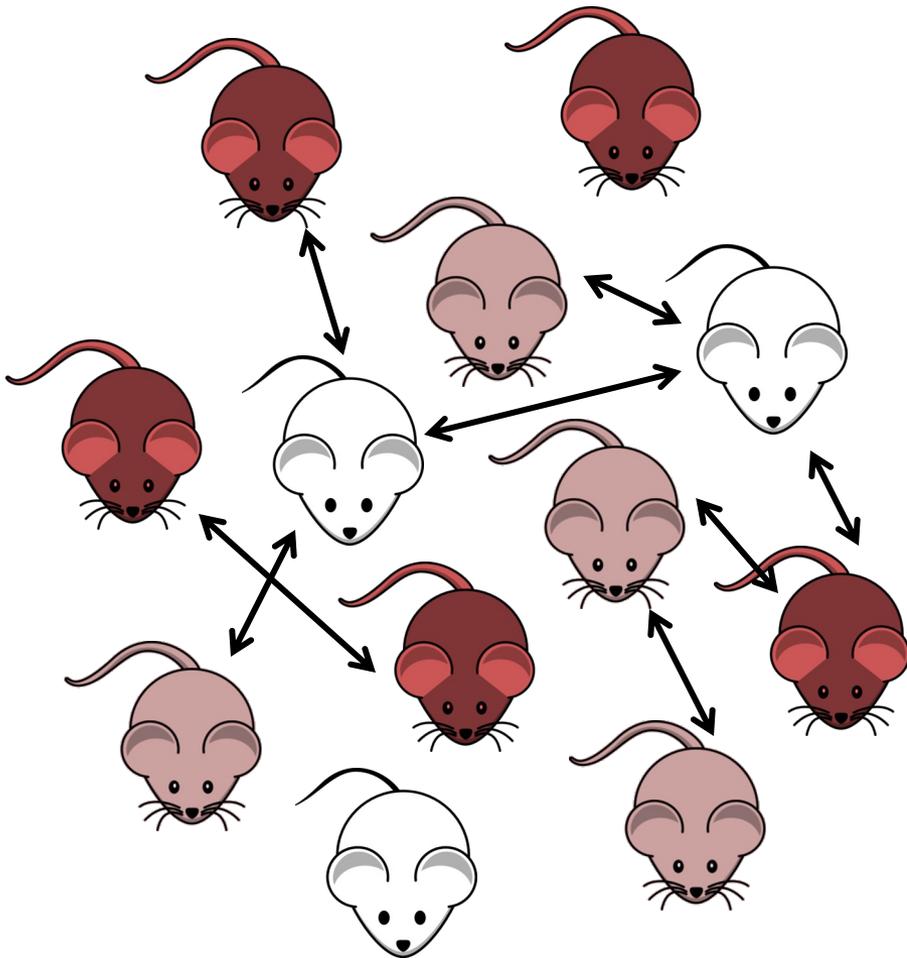
# Consequências da herança mendeliana em populações?



É possível prever características resultantes de vários cruzamentos?

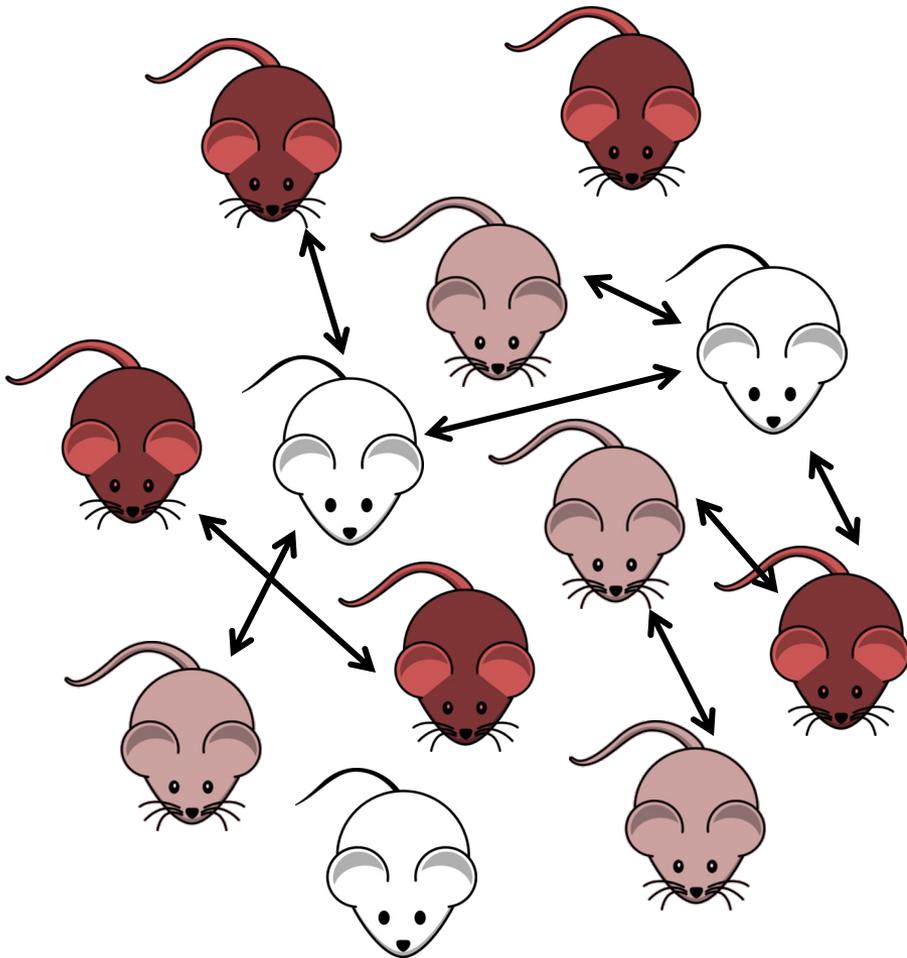
Quais as expectativas das proporções genotípicas na geração seguinte?

# O que esperamos que aconteça com a variação?



Hipótese da dominância: os dominantes ao longo do tempo aumentariam em frequência na população

# O que esperamos que aconteça com a variação?



Hipótese da dominância: os dominantes ao longo do tempo aumentariam em frequência na população

**Mas o que acontece então?**

O que é um modelo em ciências?

# O que é um modelo em ciências?

- Modelo: uma descrição simplificada de como a natureza funciona, quando uma série de pressupostos estão em vigor

# O que é um modelo em ciências?

- **Modelo:** uma descrição simplificada de como a natureza funciona, quando uma série de pressupostos estão em vigor
- **Pressupostos:** condições especificadas para delimitar quando o modelo descreve a natureza de modo preciso.

Pra que serve um modelo?

# Pra que serve um modelo?

- Ao conseguirmos descrever um fenômeno biológico (ou natural) em termos matemáticos nós conseguimos compreender quais os mecanismos que geram os padrões que observamos na natureza

# Pra que serve um modelo?

- Ao conseguirmos descrever um fenômeno biológico (ou natural) em termos matemáticos nós conseguimos compreender quais os mecanismos que geram os padrões que observamos na natureza
- Outro aspecto muito útil é que quando as observações desviam das expectativas nós temos indicações de quais pressupostos foram quebrados e quais mecanismos importam.

# Alguns modelos familiares

- Leis de Newton
- Estrutura do DNA
- Parentesco entre seres vivos

# O que esperamos de um modelo?

- Simplificação da natureza
  - Nos permite compreender aspectos do mundo natural
  - Permite fazer previsões testáveis!!!
- **Modelos muito complicados são pouco informativos**

# O que é evolução?

- Mudanças na frequências alélicas ao longo das gerações

- Mutaçãõ
- Seleçãõ
- Fluxo gênico
- Deriva

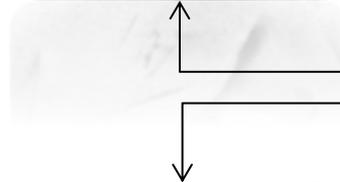
# O que acontece quando nada está acontecendo?

- Sem mutação
- Sem seleção
- Sem fluxo gênico
- Sem deriva

# O que acontece quando nada está acontecendo?

## Modelo de Hardy-Weinberg

- Sem mutação
- Sem seleção
- Sem fluxo gênico
- Sem deriva



W. Weinberg  
(1862 – 1937)

**Modelo  
determinístico**

1908

# Modelo de Hardy-Weinberg

“O que acontece com uma população quando nada está acontecendo?”

Modelo teórico simplificado para entendermos como ocorrem as mudanças alélicas nas populações ao longo das gerações

Motivação: “the idea that a dominant character should show a tendency to spread over a whole population, or that a recessive should tend to die out.”

# Modelo de Hardy-Weinberg

“O que acontece com uma população quando nada está acontecendo?”

Modelo teórico simplificado para entendermos como ocorrem as mudanças alélicas nas populações ao longo das gerações

- A pergunta: como frequências alélicas e genotípicas mudam ao longo do tempo?
- A estratégia: Construir um modelo simples, com pressupostos explícitos!

# Modelo de Hardy-Weinberg

“O que acontece com uma população quando nada está acontecendo?”

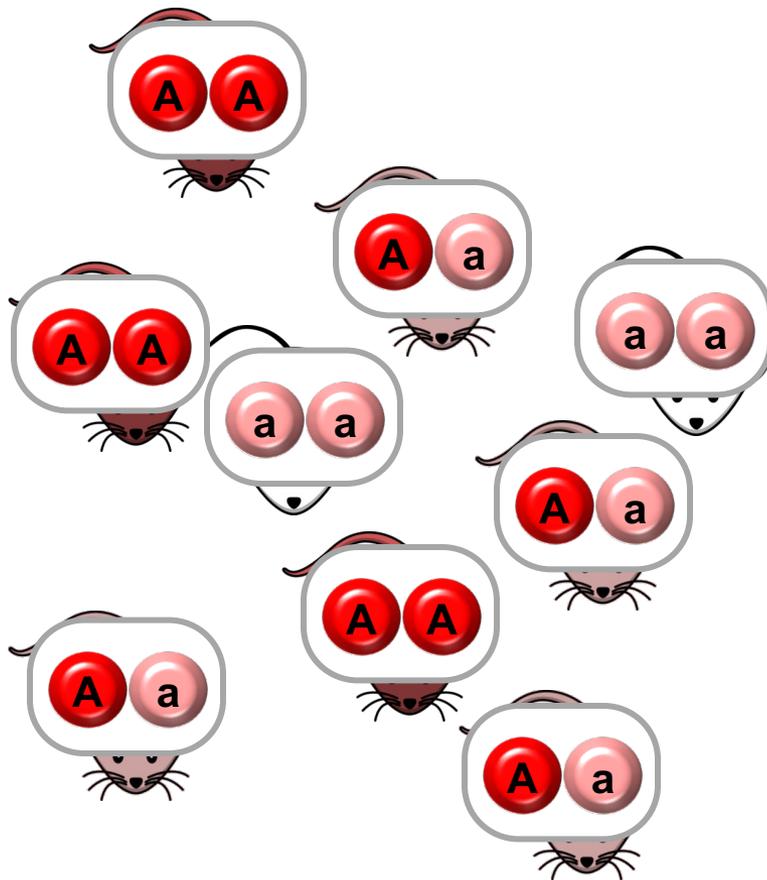
Modelo teórico simplificado para entendermos como ocorrem as mudanças alélicas nas populações ao longo das gerações

## Pressupostos:

- Cruzamentos aleatórios
- Ausência de mutação
- Ausência de seleção natural
- Ausência de migrações
- Populações infinitamente grandes

**Como a reprodução sexuada e os princípios Mendelianos afetam a variabilidade genética de uma população**

Como estimar a variabilidade genética?

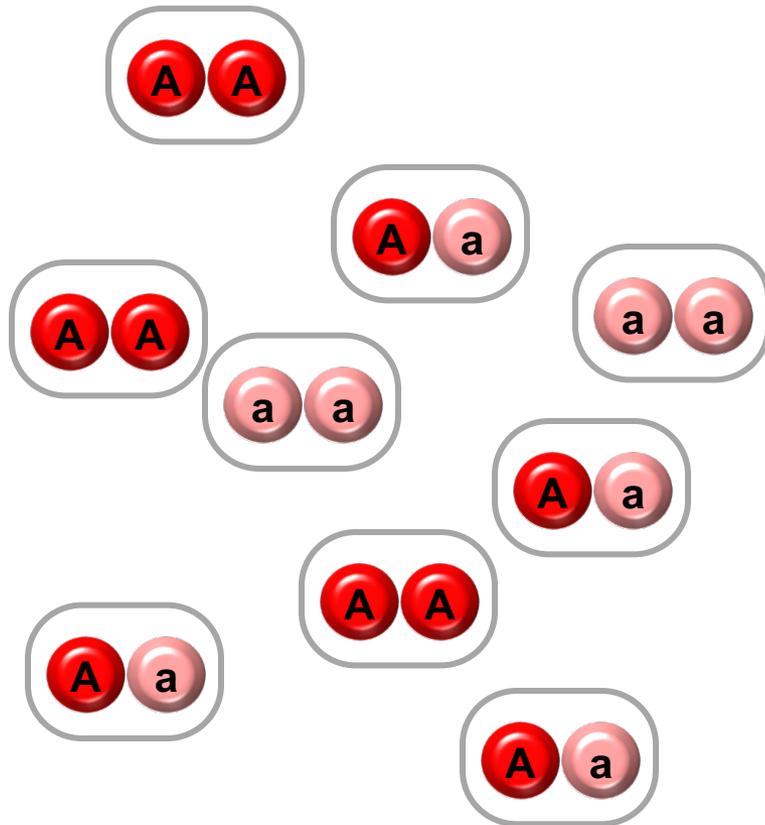


Um loco com dois alelos:



Cada indivíduo possui um genótipo

Como estimar a variabilidade genética?



Um loco com dois alelos:



Cada indivíduo possui um genótipo

**Frequências genotípicas:**

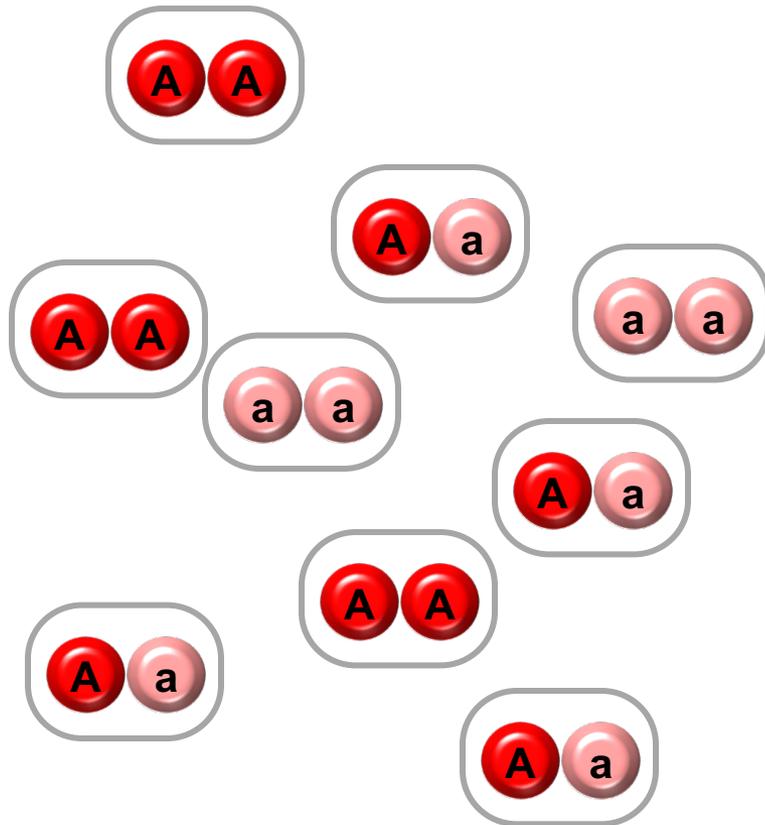
$\frac{\text{n}^\circ \text{ de indivíduos com determinado genótipo}}{\text{n}^\circ \text{ total de indivíduos na população (N)}}$

freq. **AA** =  $\text{n}^\circ \text{ de indivíduos AA} / N$

freq. **Aa** =  $\text{n}^\circ \text{ de indivíduos Aa} / N$

freq. **aa** =  $\text{n}^\circ \text{ de indivíduos aa} / N$

Como estimar a variabilidade genética?

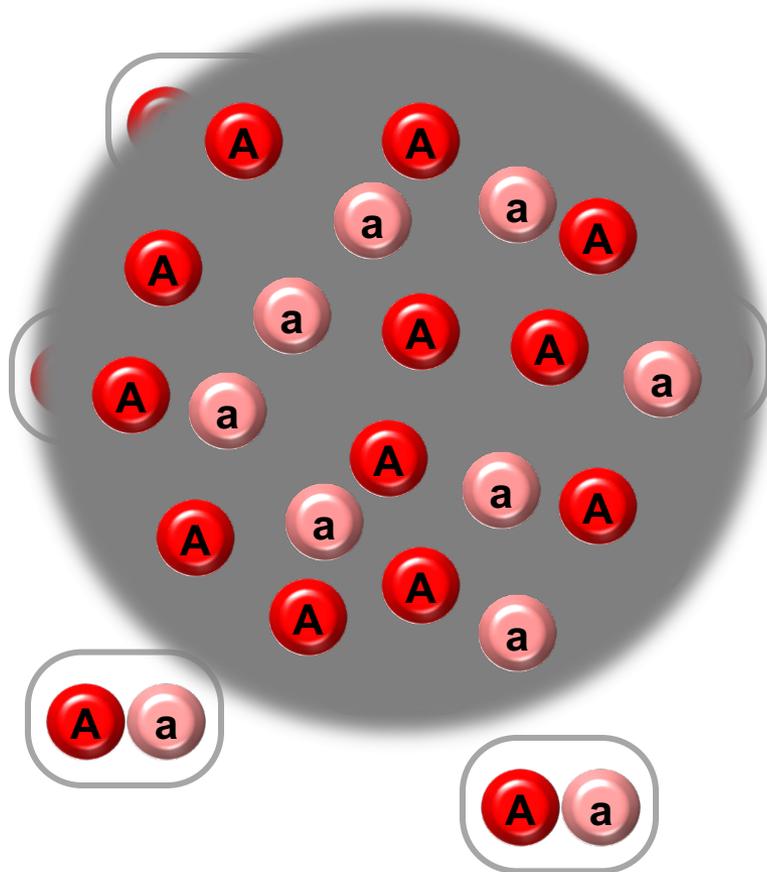


Um loco com dois alelos:



Cada indivíduo contribui com 2 alelos

Como estimar a variabilidade genética?



Um loco com dois alelos:



Cada indivíduo contribui com 2 alelos

Uma população:  
“pool” de alelos

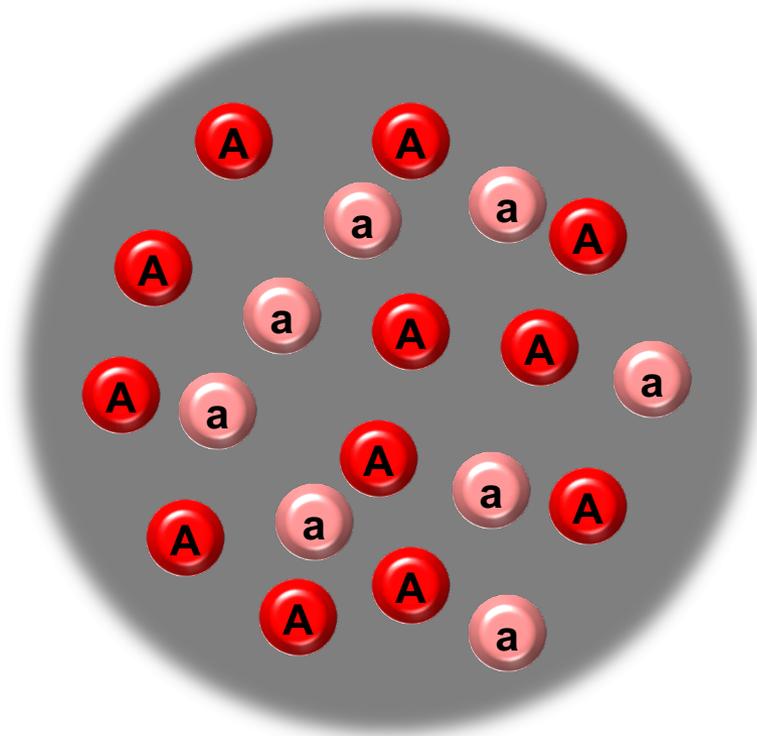
Como estimar a variabilidade genética?

Um loco com dois alelos:



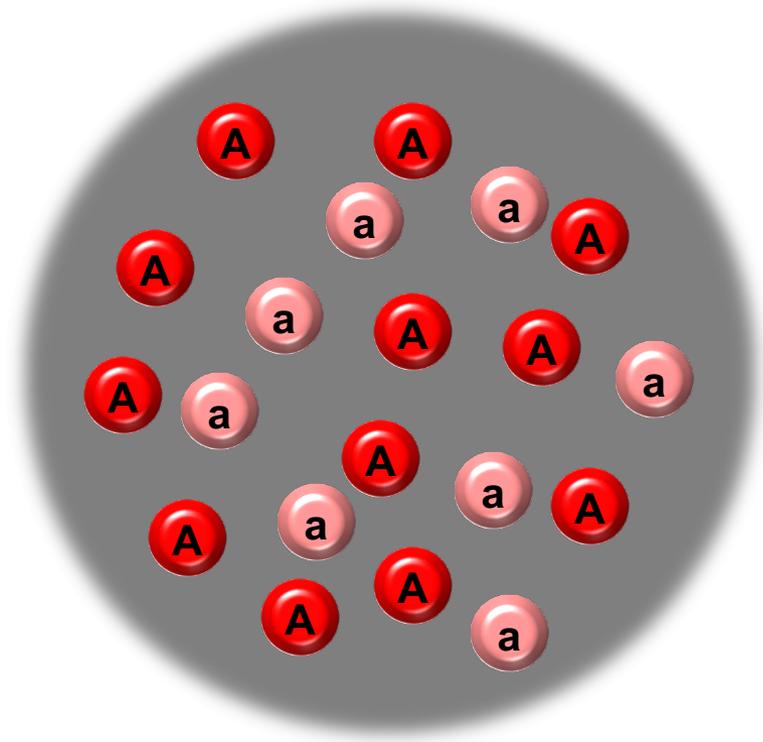
Cada indivíduo contribui com 2 alelos

Uma população:  
“*pool*” de alelos



“**Pool**” gênico: soma total de todos os alelos dos membros reprodutivos de uma população em um determinado momento

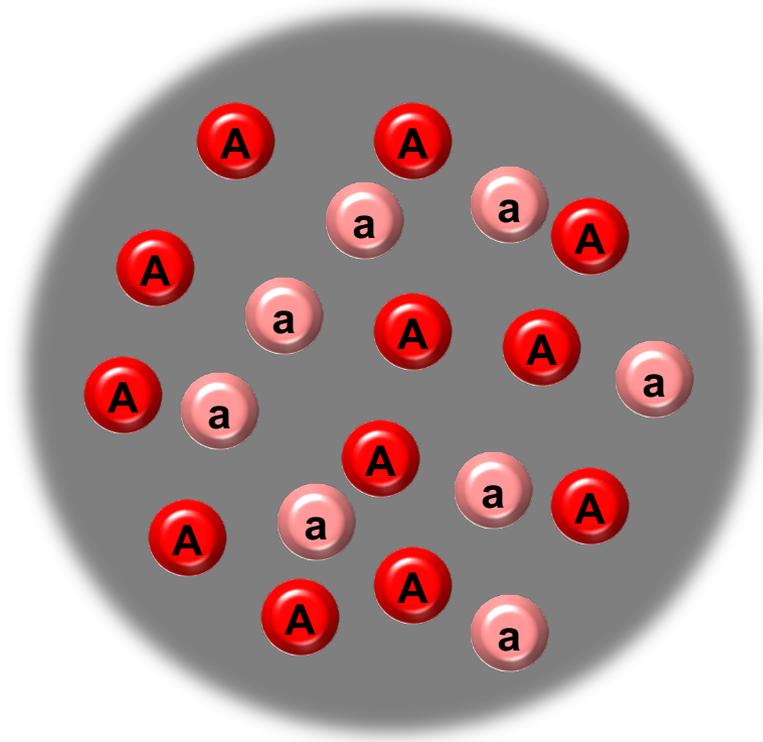
Como estimar a variabilidade genética?



Quantos alelos **A** ?

Quantos alelos **a** ?

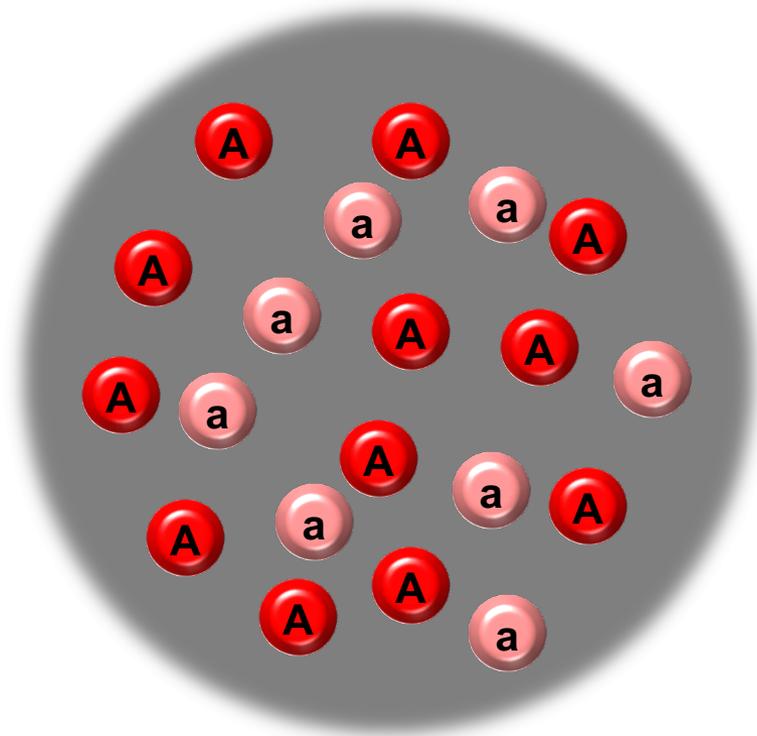
Como estimar a variabilidade genética?



Quantos alelos **A** ? **12**

Quantos alelos **a** ? **8**

Como estimar a variabilidade genética?



Quantos alelos **A** ? **12** / 20

Quantos alelos **a** ? **8** / 20

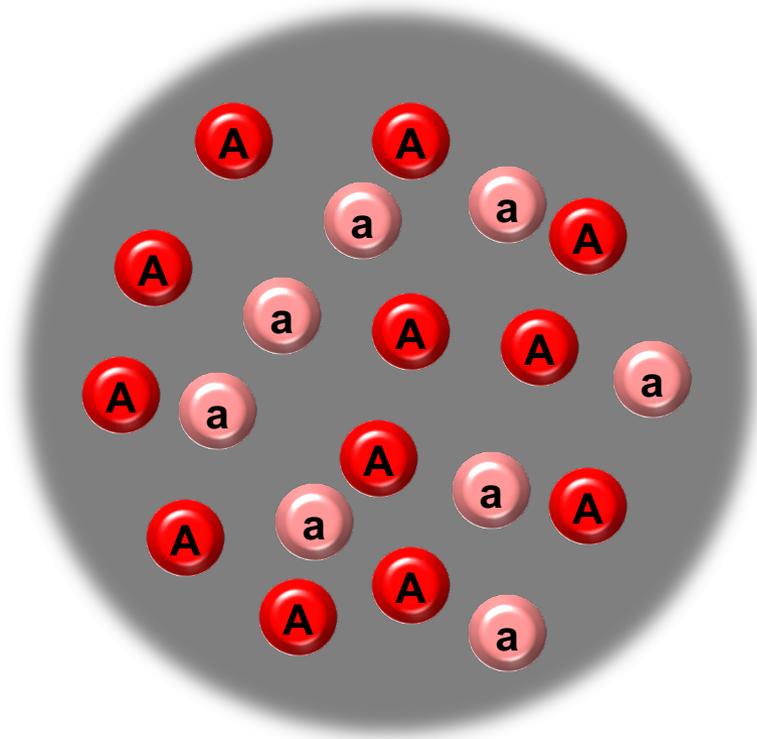
**Frequências  
alélicas**

freq. **A** = 60% ou 0,6

freq. **a** = 40% ou 0,4

$\frac{\text{n}^\circ \text{ de cópias de um determinado alelo}}{\text{n}^\circ \text{ total de alelos na população}}$

Como estimar a variabilidade genética?



Quantos alelos **A** ? **12** / 20

Quantos alelos **a** ? **8** / 20

**Frequências  
alélicas**

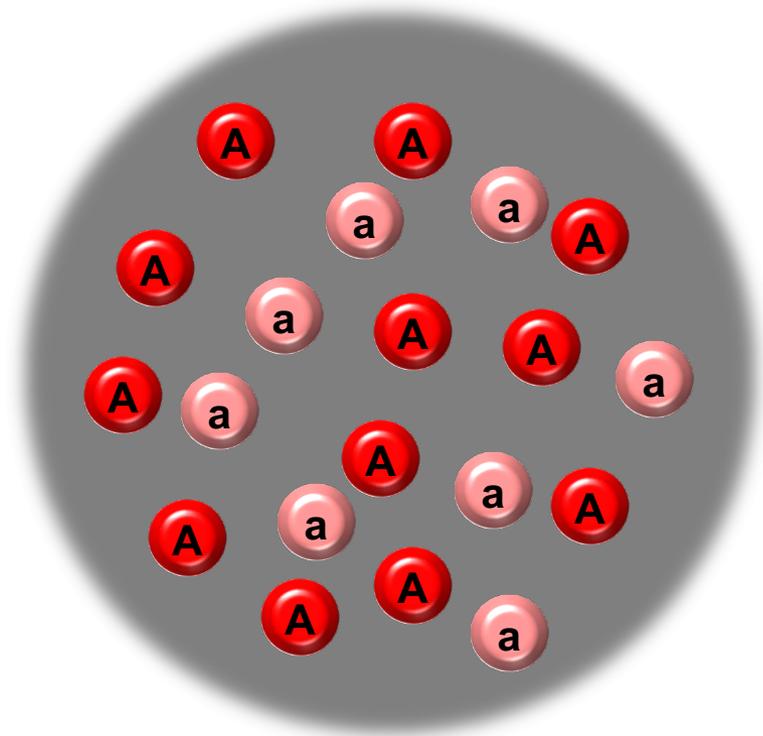
freq. **A** = 60% ou 0,6 →

**p**

freq. **a** = 40% ou 0,4 →

**q**

$$p + q = 1$$



**p**



Probabilidade de amostrarmos 1 gameta contendo o alelo **A**

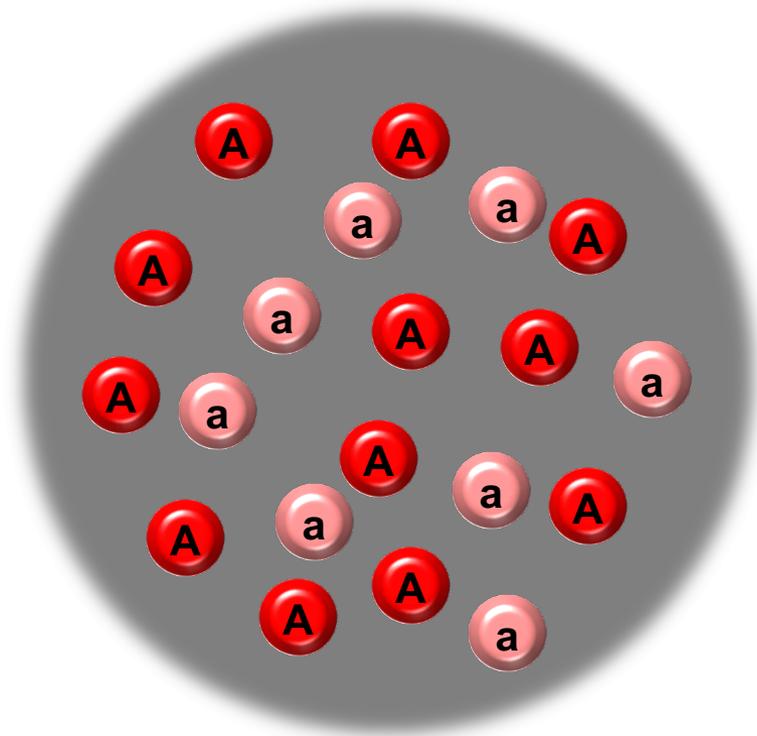
**= 0,6**

**Frequências alélicas:**

freq. **A** = **p** = 60%

freq. **a** = **q** = 40%

$$p + q = 1$$



**p** → Probabilidade de amostrarmos 1 gameta contendo o alelo **A** = 0,6

**q** → Probabilidade de amostrarmos 1 gameta contendo o alelo **a** = 0,4

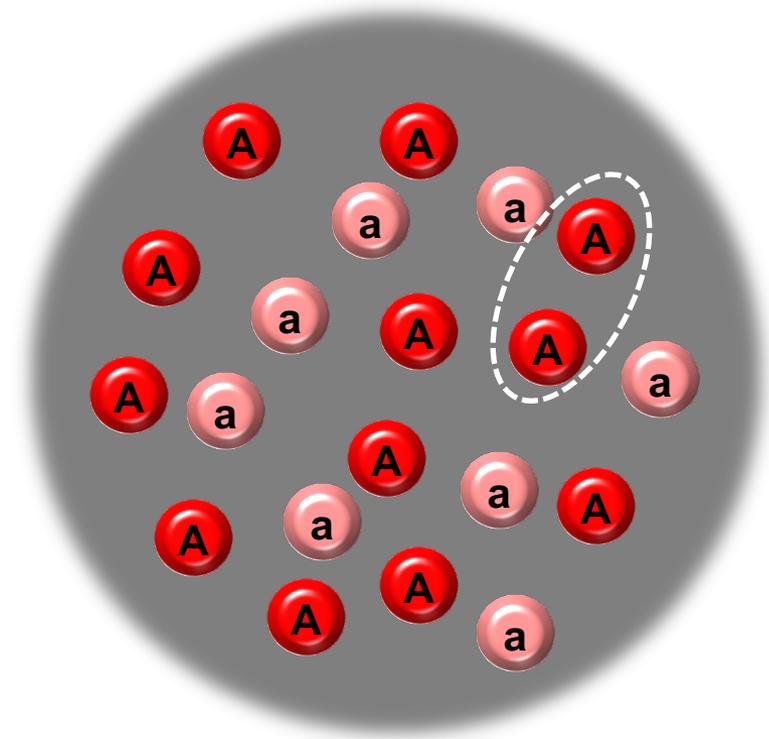
Frequências alélicas:

freq. **A** = **p** = 60%

freq. **a** = **q** = 40%

$$p + q = 1$$

Considerando os cruzamentos possíveis nesta população:



Probabilidade de 1 gameta **A** encontrar outro **A** :

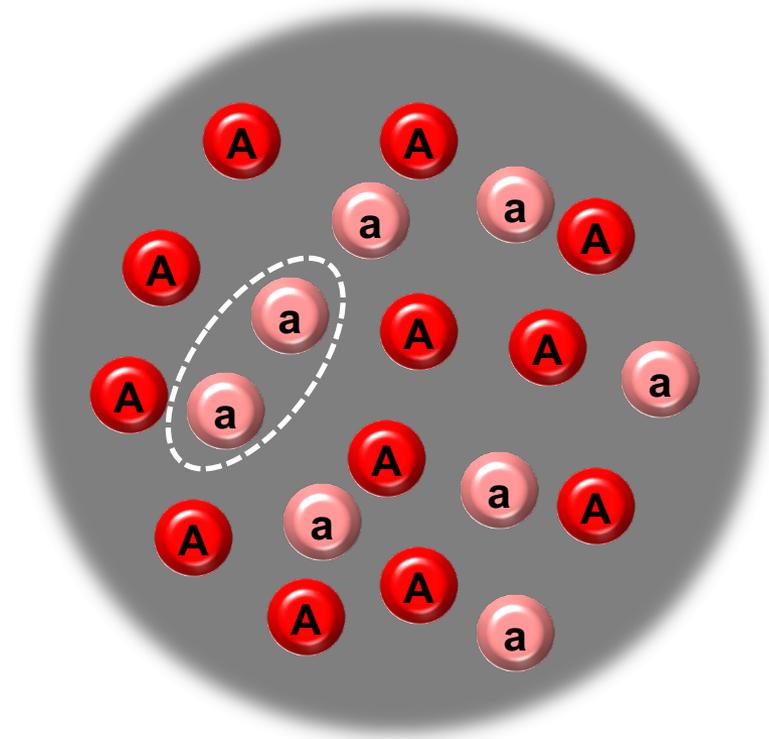
$$\boxed{p} \times \boxed{p} = \boxed{p^2}$$

Frequências alélicas:

freq. **A** = **p** = 60%

freq. **a** = **q** = 40%

Considerando os cruzamentos possíveis nesta população:



Probabilidade de 1 gameta **A** encontrar outro **A** :

$$p \times p = p^2$$

Probabilidade de 1 gameta **a** encontrar outro **a** :

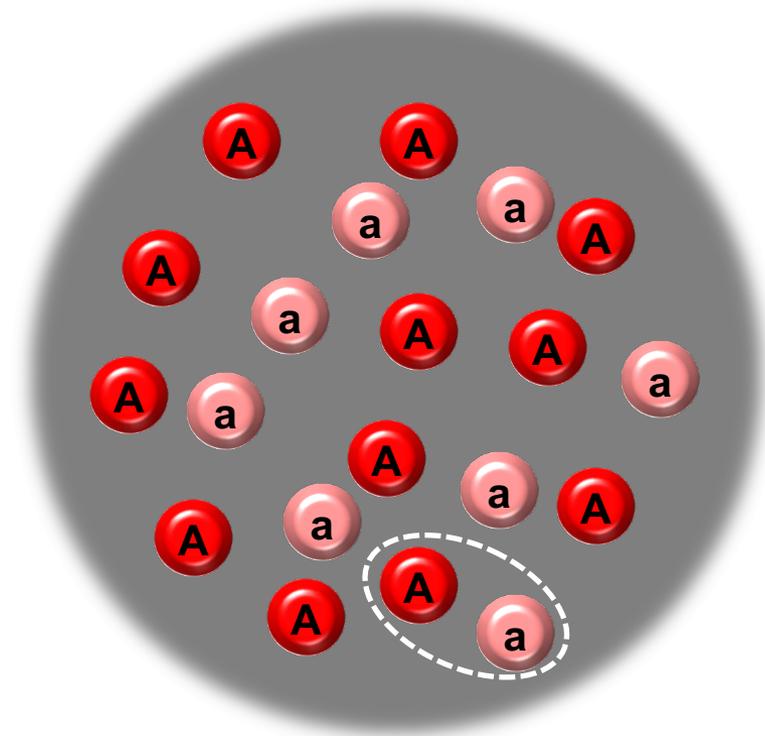
$$q \times q = q^2$$

Frequências alélicas:

freq. **A** = **p** = 60%

freq. **a** = **q** = 40%

Considerando os cruzamentos possíveis nesta população:



Probabilidade de 1 gameta **A** encontrar outro **A** :

$$p \times p = p^2$$

Probabilidade de 1 gameta **A** encontrar 1 gameta **a** :

$$p \times q = pq$$

Probabilidade de 1 gameta **a** encontrar outro **a** :

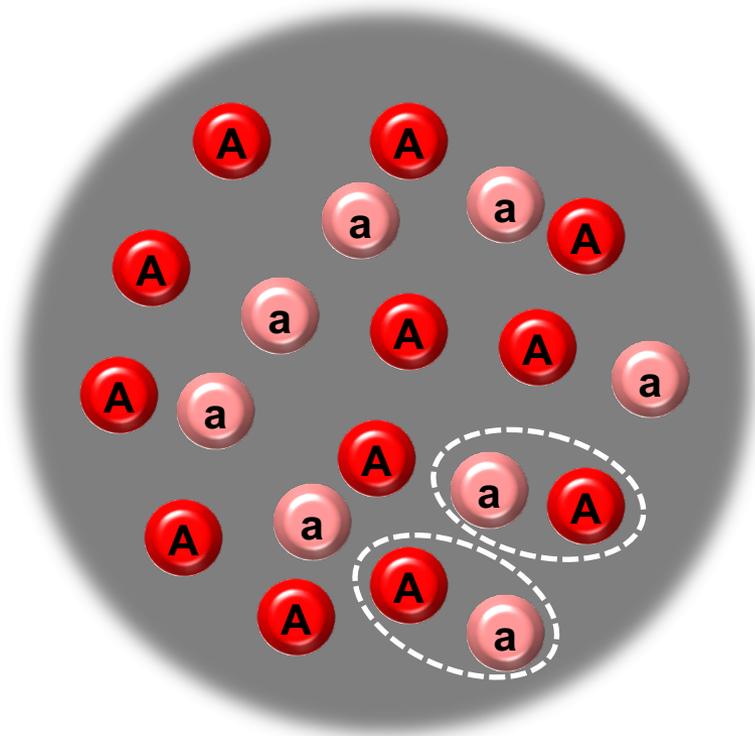
$$q \times q = q^2$$

Frequências alélicas:

freq. **A** = **p** = 60%

freq. **a** = **q** = 40%

Considerando os cruzamentos possíveis nesta população:



Probabilidade de 1 gameta **A** encontrar outro **A** :

$$p \times p = p^2$$

Probabilidade de 1 gameta **A** encontrar 1 gameta **a** :

$$p \times q = pq$$

Probabilidade de 1 gameta **a** encontrar 1 gameta **A** :

$$q \times p = pq$$

Probabilidade de 1 gameta **a** encontrar outro **a** :

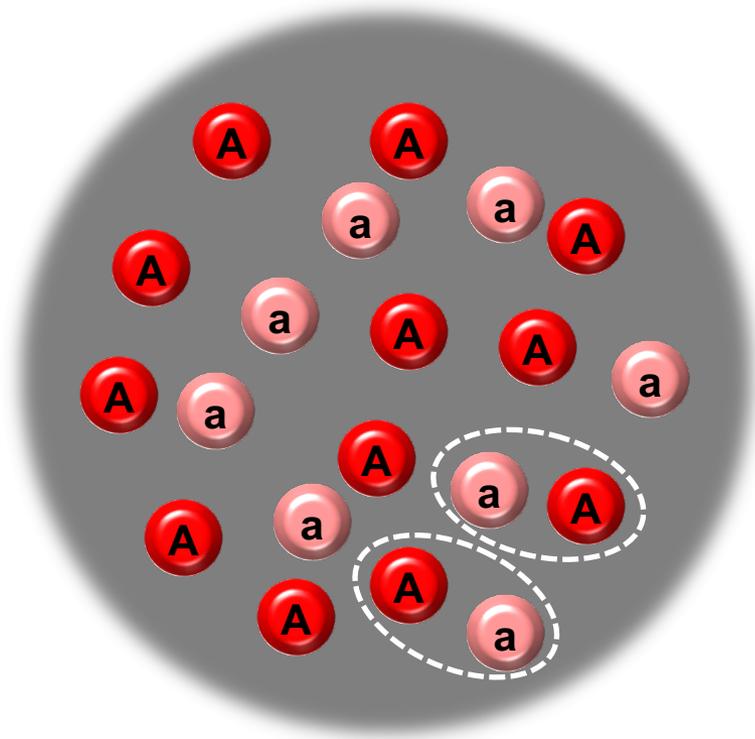
$$q \times q = q^2$$

Frequências alélicas:

freq. **A** = **p** = 60%

freq. **a** = **q** = 40%

Considerando os cruzamentos possíveis nesta população:



Probabilidade de 1 gameta **A** encontrar outro **A** :

$$p \times p = p^2$$

Probabilidade de 1 gameta **A** encontrar 1 gameta **a** :

$$p \times q = pq$$

Probabilidade de 1 gameta **a** encontrar 1 gameta **A** :

$$q \times p = pq$$

Probabilidade de 1 gameta **a** encontrar outro **a** :

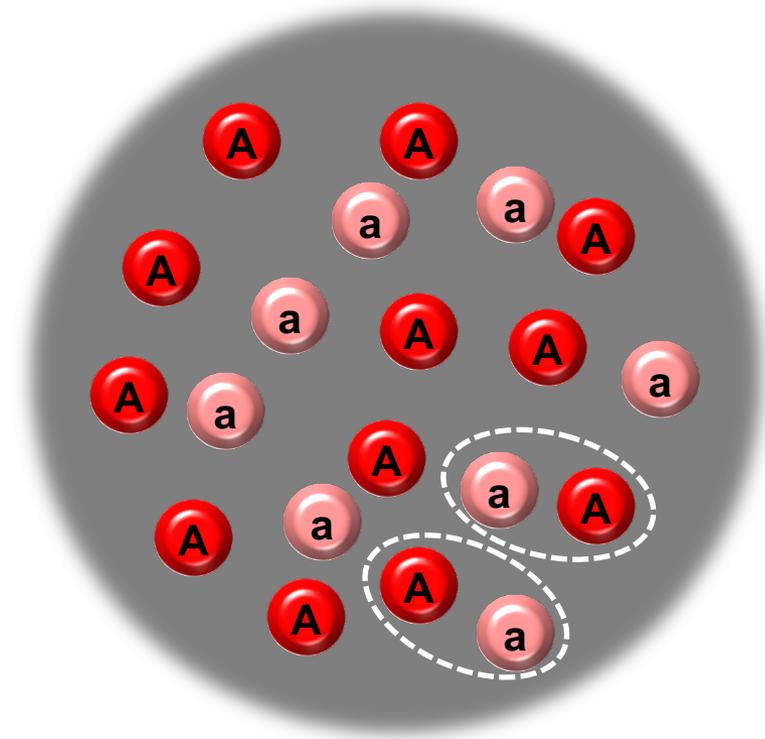
$$q \times q = q^2$$

Frequências alélicas:

freq. **A** = **p** = 60%

freq. **a** = **q** = 40%

Considerando os cruzamentos possíveis nesta população:



Probabilidade de 1 gameta **A** encontrar outro **A** :

$$p \times p = p^2$$

Probabilidade de 1 gameta **A** encontrar 1 gameta **a** :

$$2 \times p \times q = 2pq$$

Probabilidade de 1 gameta **a** encontrar outro **a** :

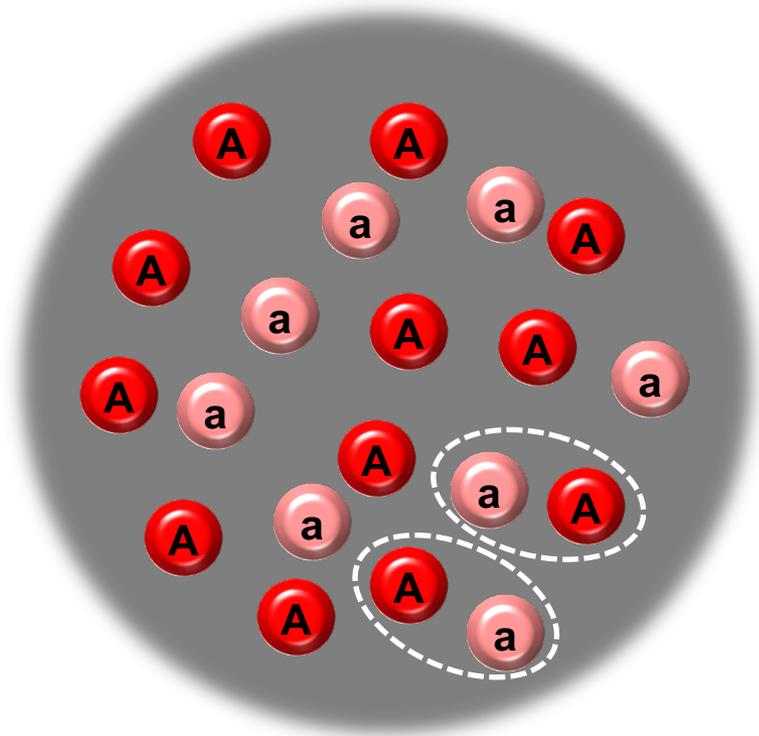
$$q \times q = q^2$$

Frequências alélicas:

freq. **A** = **p** = 60%

freq. **a** = **q** = 40%

Considerando os cruzamentos possíveis nesta população:



Probabilidade de 1 gameta **A** encontrar outro **A** :

$$p \times p = p^2$$

Probabilidade de 1 gameta **A** encontrar 1 gameta **a** :

$$2 \times p \times q = 2pq$$

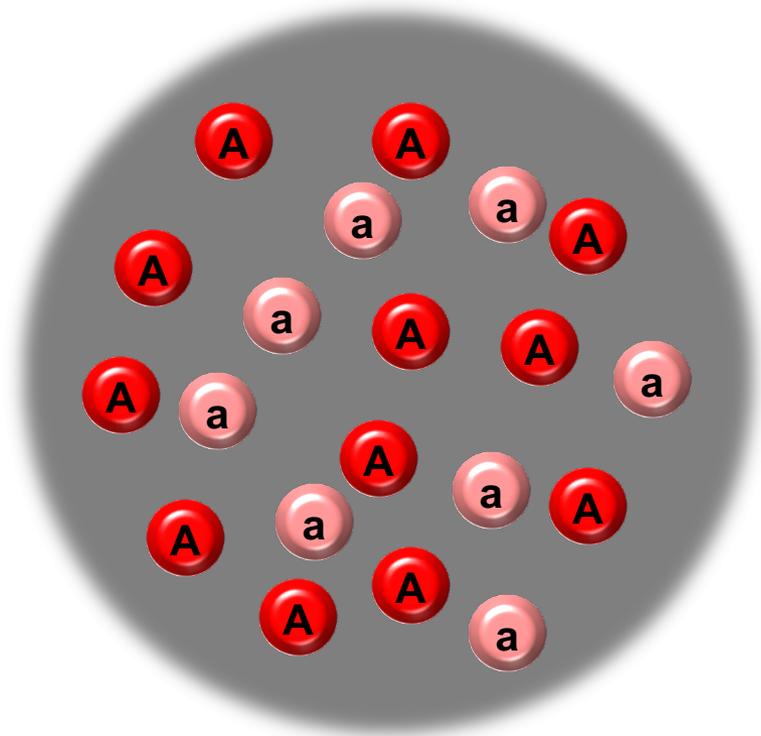
Probabilidade de 1 gameta **a** encontrar outro **a** :

$$q \times q = q^2$$

Frequências alélicas:

freq. **A** = **p** = 60%

freq. **a** = **q** = 40%

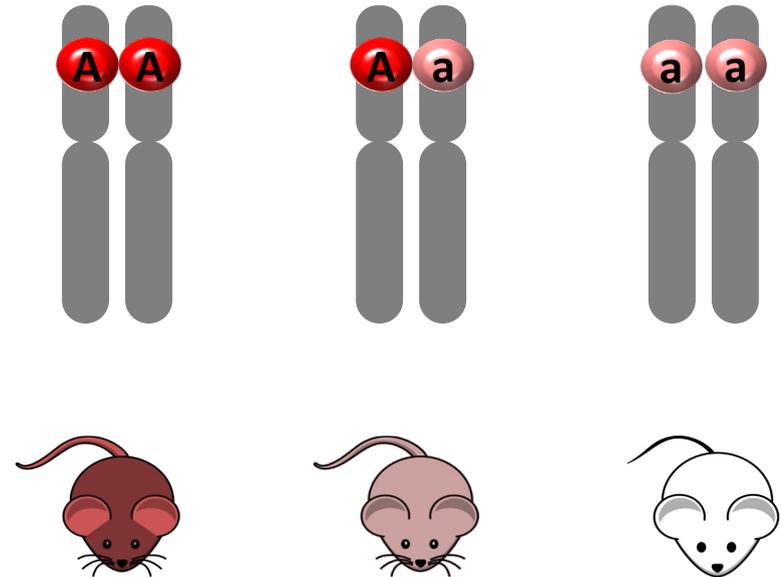


Frequências  
alélicas:

freq. **A** = **p** = 60%

freq. **a** = **q** = 40%

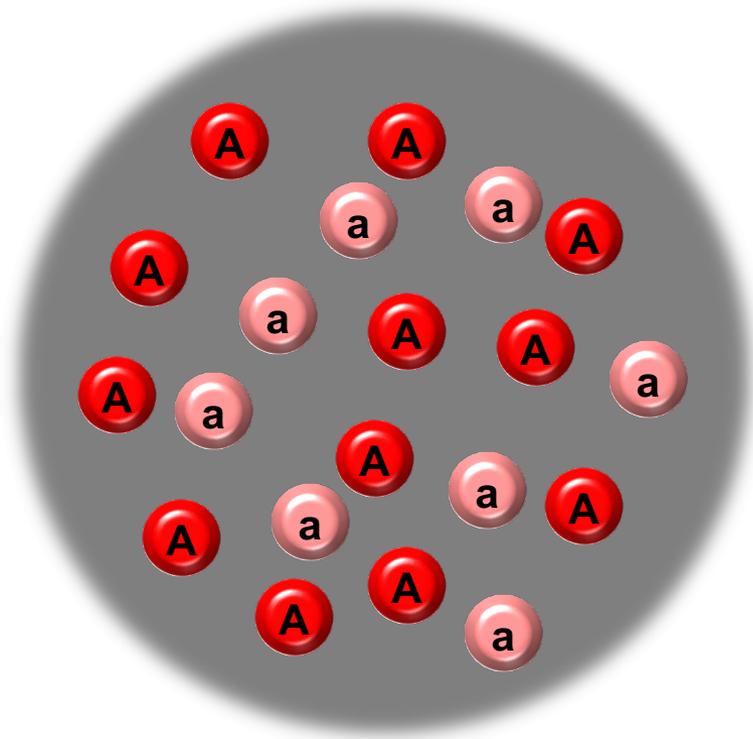
$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$



Proporções genotípicas

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

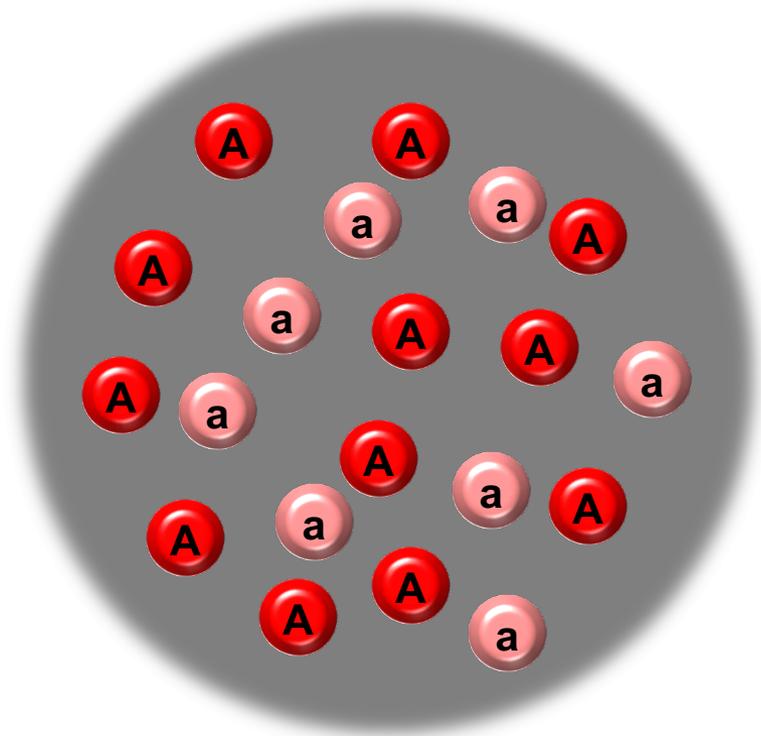
É possível prever as proporções genotípicas esperadas na próxima geração de uma população?



Frequências alélicas:

freq. **A** = **p** = 60%

freq. **a** = **q** = 40%

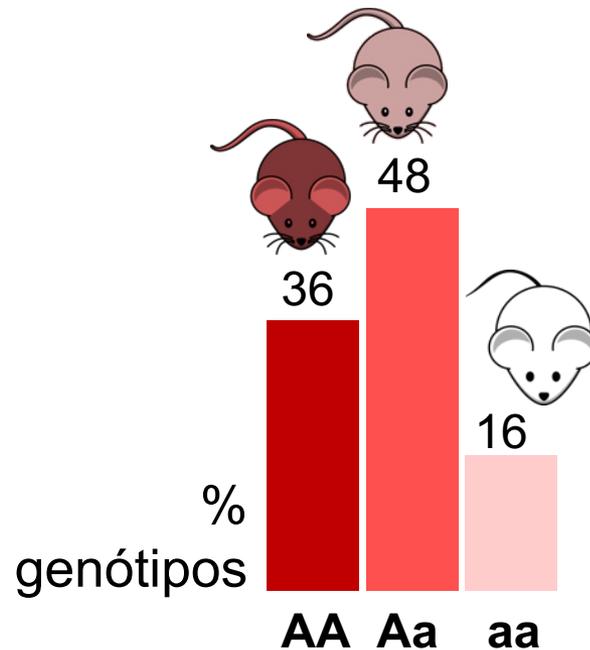


$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

$$0,6 \times 0,6 = 0,36$$

$$0,4 \times 0,4 = 0,16$$

$$2 \times 0,6 \times 0,4 = 0,48$$

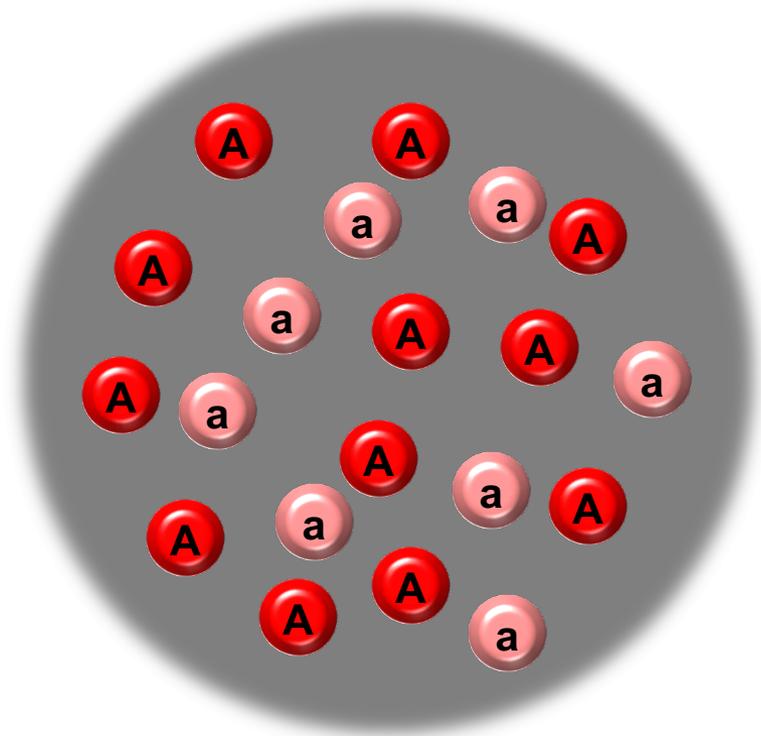


Frequências alélicas:

freq. **A** = **p** = 60%

freq. **a** = **q** = 40%

Frequências alélicas esperadas na próxima geração?

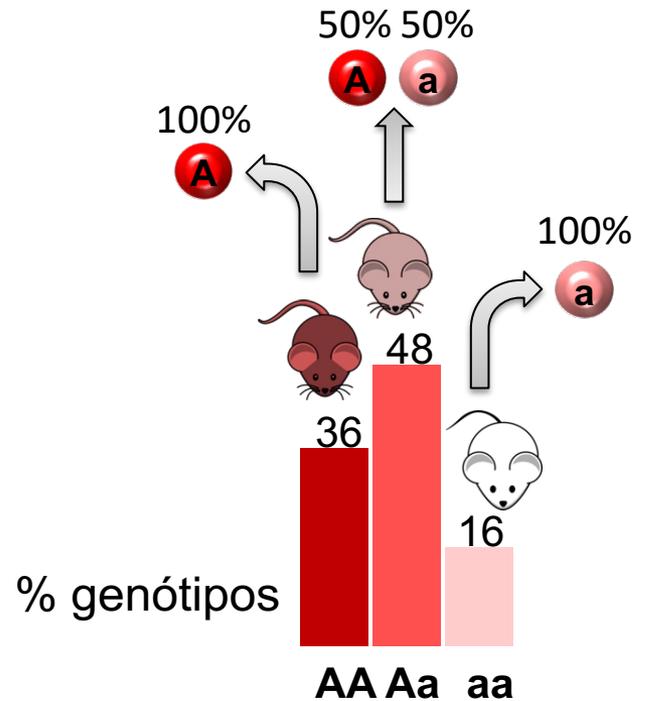
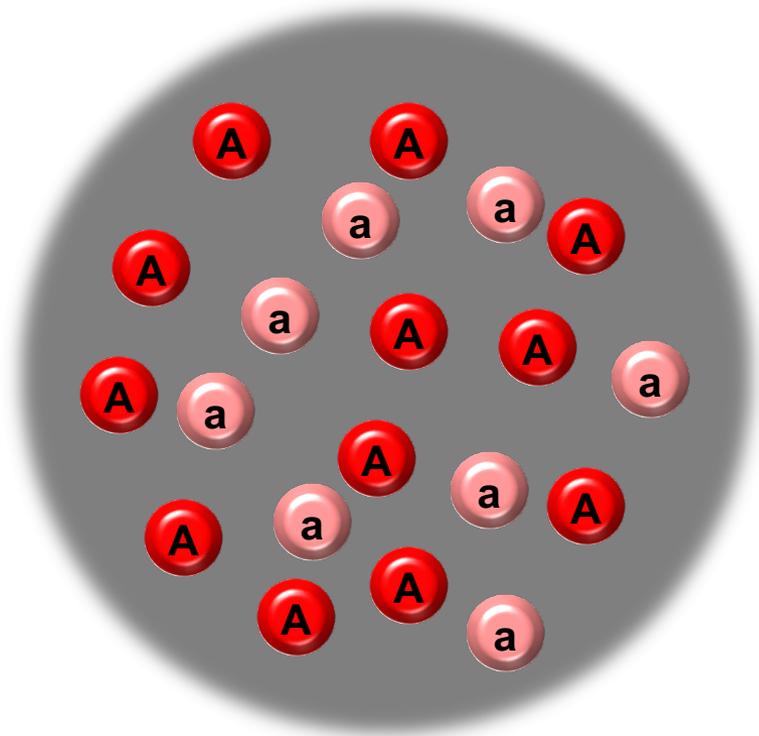


Frequências alélicas:

freq. **A** = **p** = 60%

freq. **a** = **q** = 40%

Frequências alélicas esperadas na próxima geração?

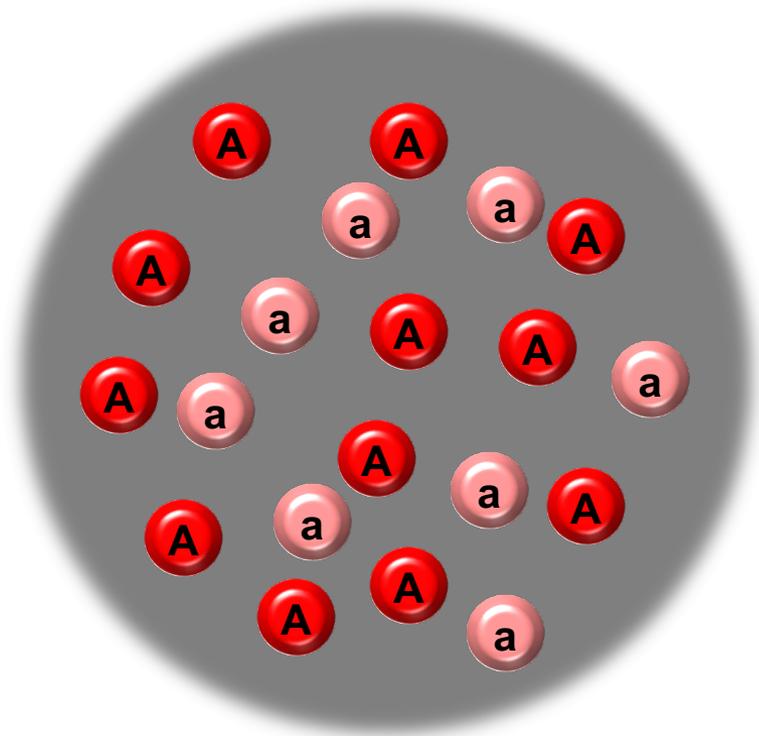


Frequências alélicas:

freq. **A** = **p** = 60%

freq. **a** = **q** = 40%

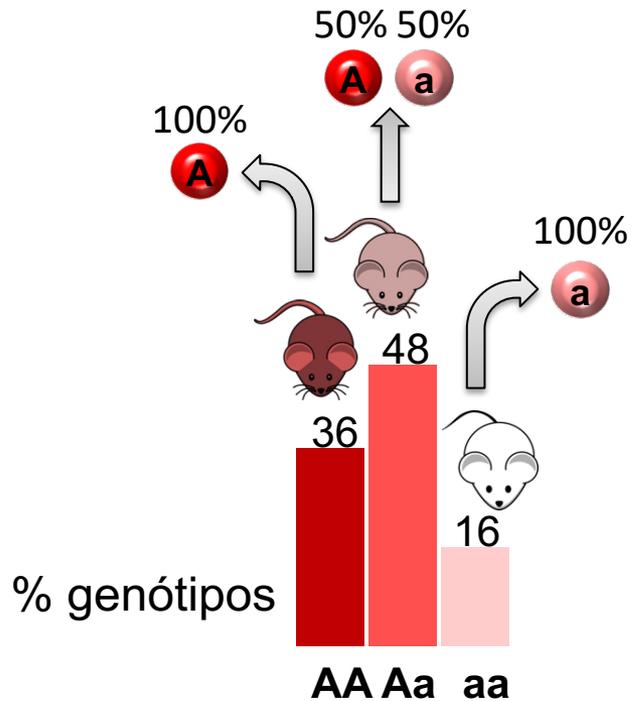
Frequências alélicas esperadas na próxima geração?



Frequências alélicas:

freq. **A** = **p** = 60%

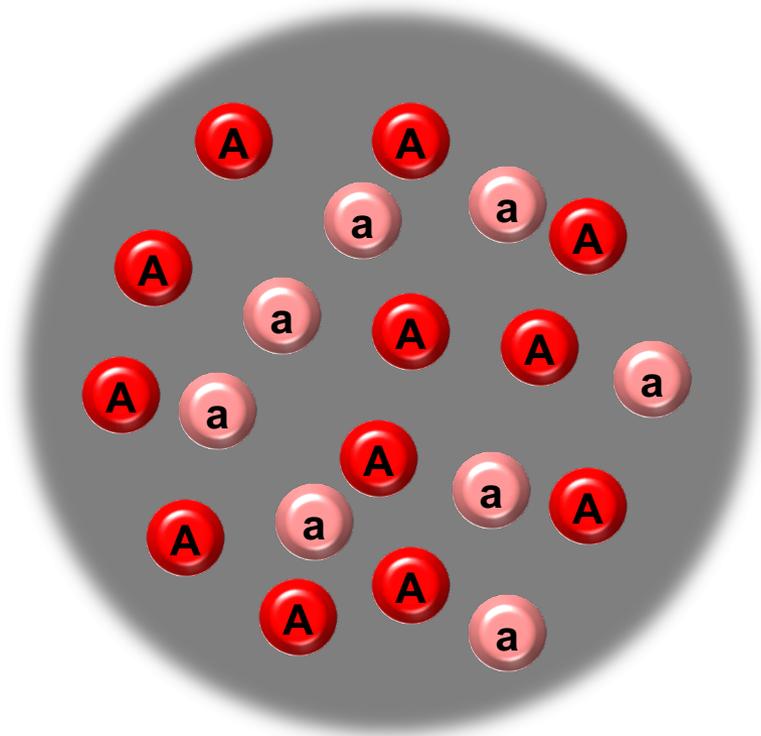
freq. **a** = **q** = 40%



freq. **A'** = freq. **AA** +  $\frac{1}{2}$  freq. **Aa**

freq. **a'** = freq. **aa** +  $\frac{1}{2}$  freq. **Aa**

Frequências alélicas esperadas na próxima geração?



$$\text{freq. } \mathbf{A}' = \text{freq. } \mathbf{AA} + \frac{1}{2} \text{freq. } \mathbf{Aa}$$

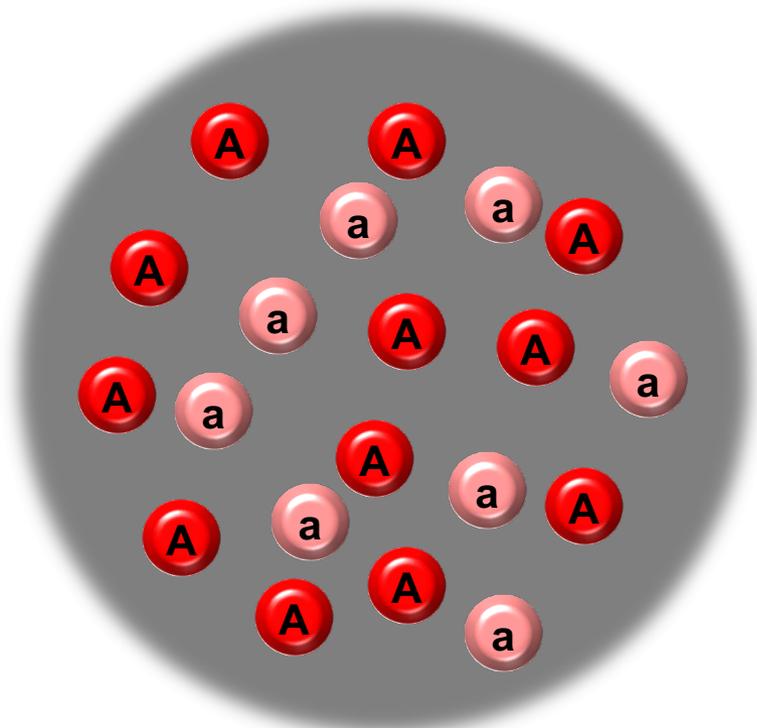
$$\text{freq. } \mathbf{a}' = \text{freq. } \mathbf{aa} + \frac{1}{2} \text{freq. } \mathbf{Aa}$$

Frequências alélicas:

$$\text{freq. } \mathbf{A} = \mathbf{p} = 60\%$$

$$\text{freq. } \mathbf{a} = \mathbf{q} = 40\%$$

Frequências alélicas esperadas na próxima geração?



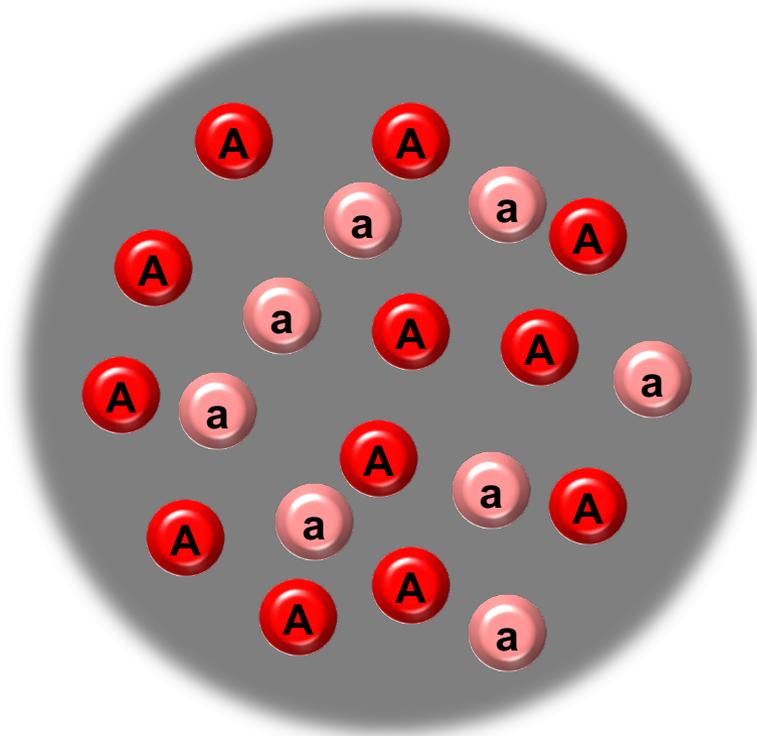
$$\begin{aligned} \text{freq. } A' &= p^2 + \frac{1}{2} 2pq \\ \text{freq. } a' &= q^2 + \frac{1}{2} 2pq \end{aligned}$$

Frequências alélicas:

$$\text{freq. } A = p = 60\%$$

$$\text{freq. } a = q = 40\%$$

Frequências alélicas esperadas na próxima geração?



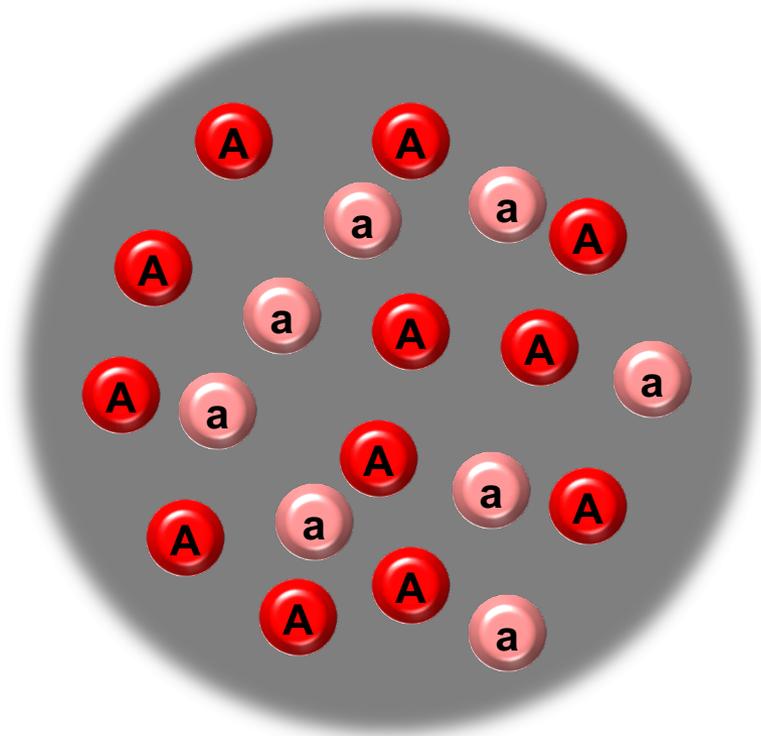
$$\begin{aligned} \text{freq. } A' &= 0,36 + \frac{1}{2} \cdot 0,48 \\ \text{freq. } a' &= 0,16 + \frac{1}{2} \cdot 0,48 \end{aligned}$$

Frequências alélicas:

$$\text{freq. } A = p = 60\%$$

$$\text{freq. } a = q = 40\%$$

Frequências alélicas esperadas na próxima geração?



freq.  $A' = p' = 0,6$  ou 60%

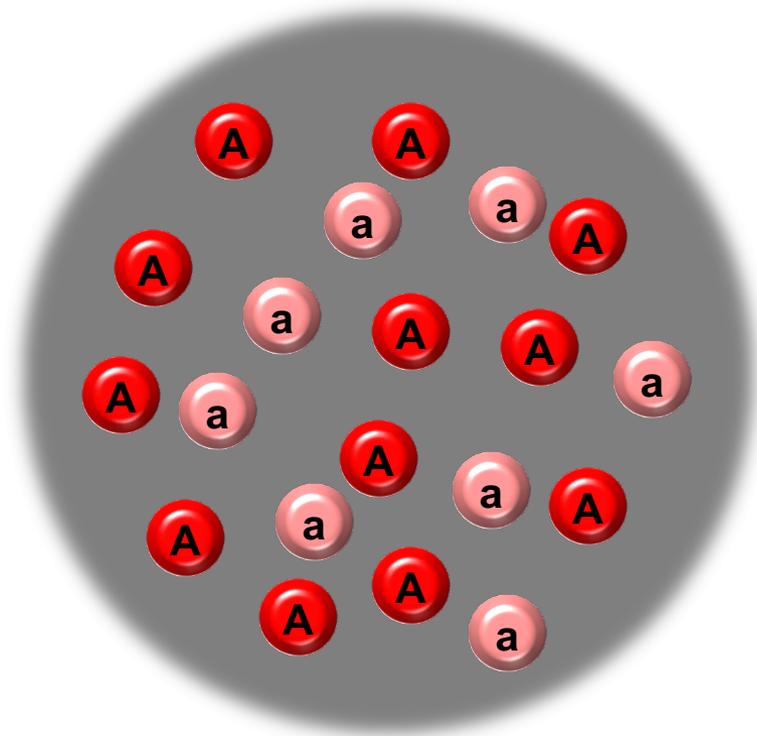
freq.  $a' = q' = 0,4$  ou 40%



Frequências alélicas:

freq.  $A = p = 60\%$

freq.  $a = q = 40\%$



Possível calcular as  
frequências **genotípicas**

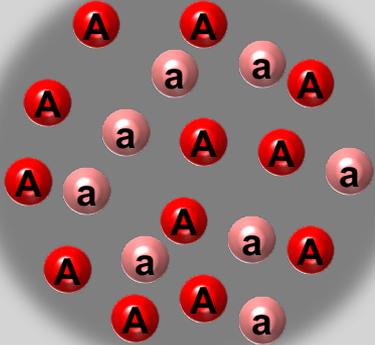
e

frequências **alélicas**

esperadas nas próximas  
gerações

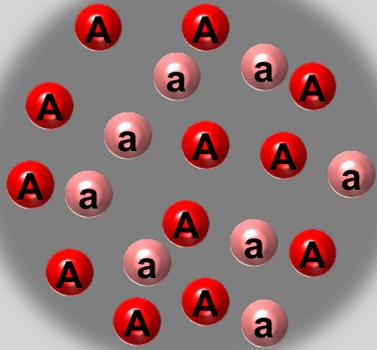
$t_0$

$p = 0,6; q = 0,4$



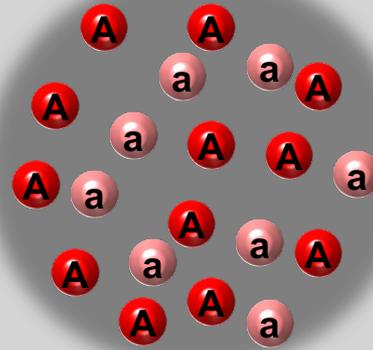
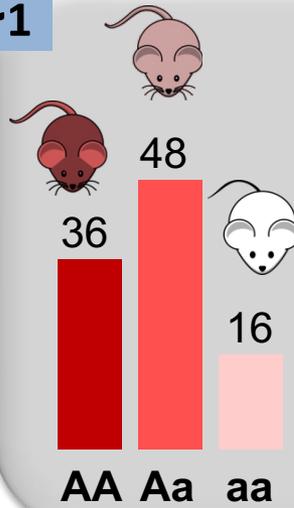
$t_0$

$p = 0,6; q = 0,4$



$t_1$

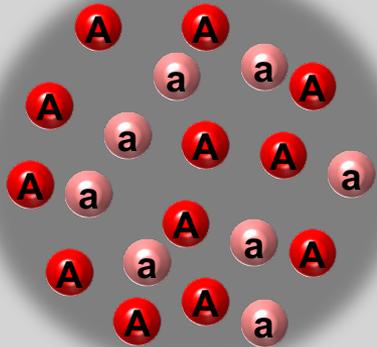
$p' = 0,6; q' = 0,4$



# Princípio de Hardy-Weinberg

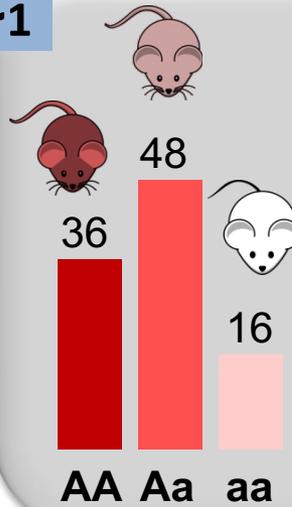
$t_0$

$$p = 0,6; q = 0,4$$



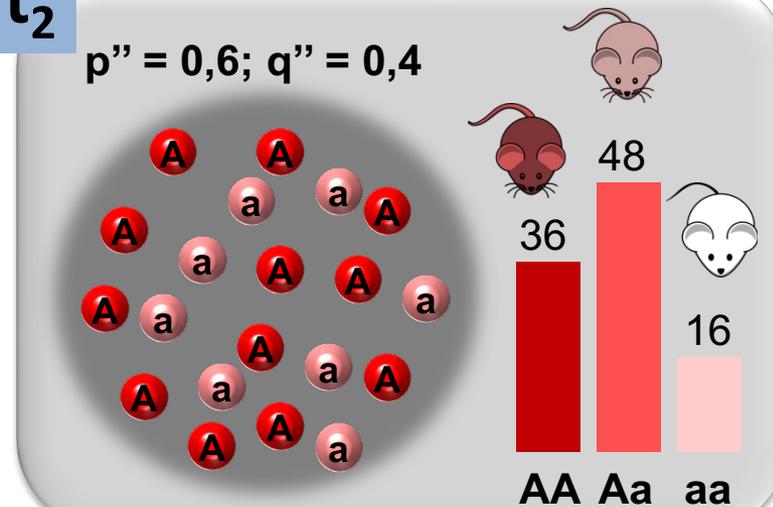
$t_1$

$$p' = 0,6; q' = 0,4$$

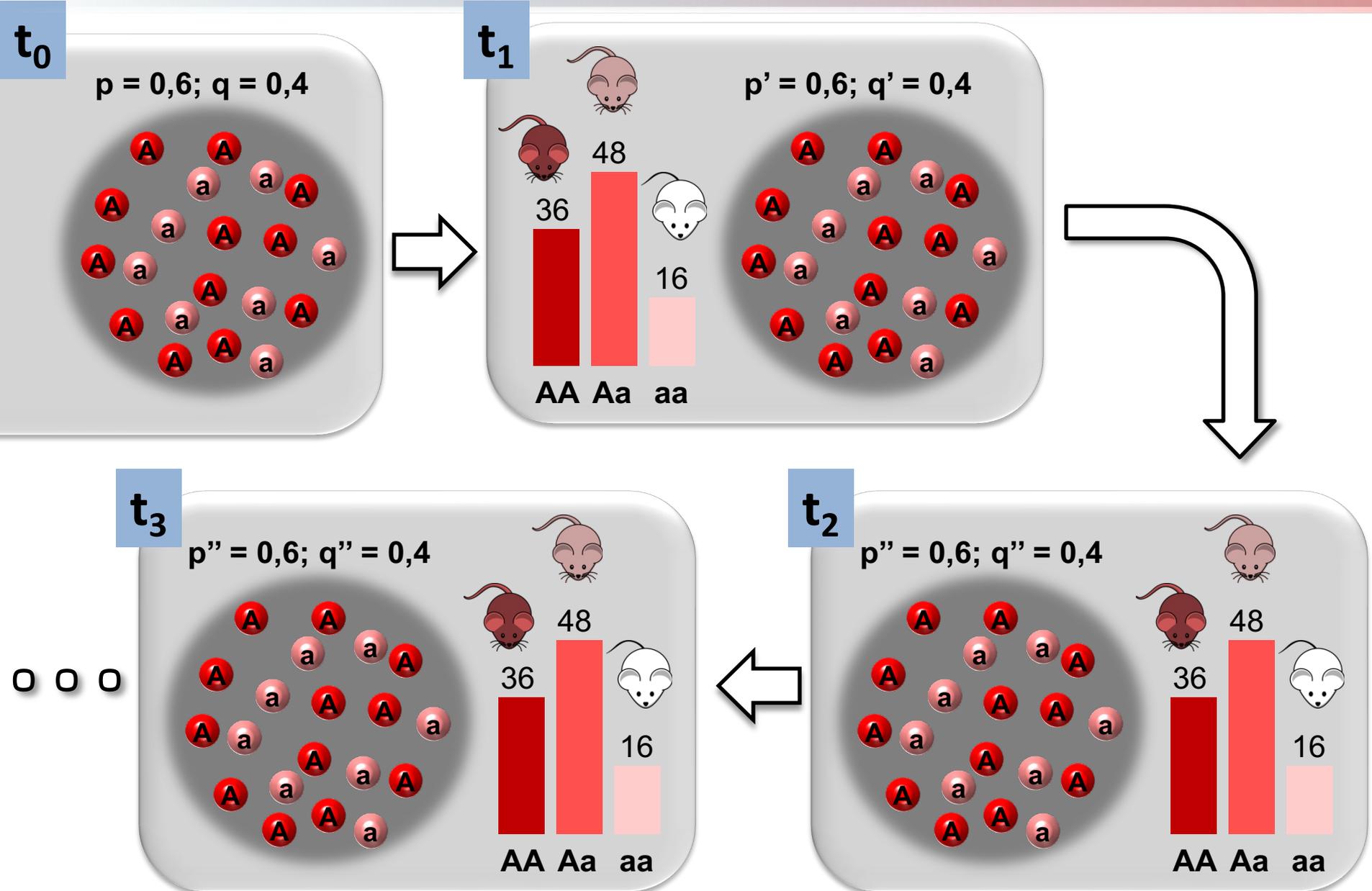


$t_2$

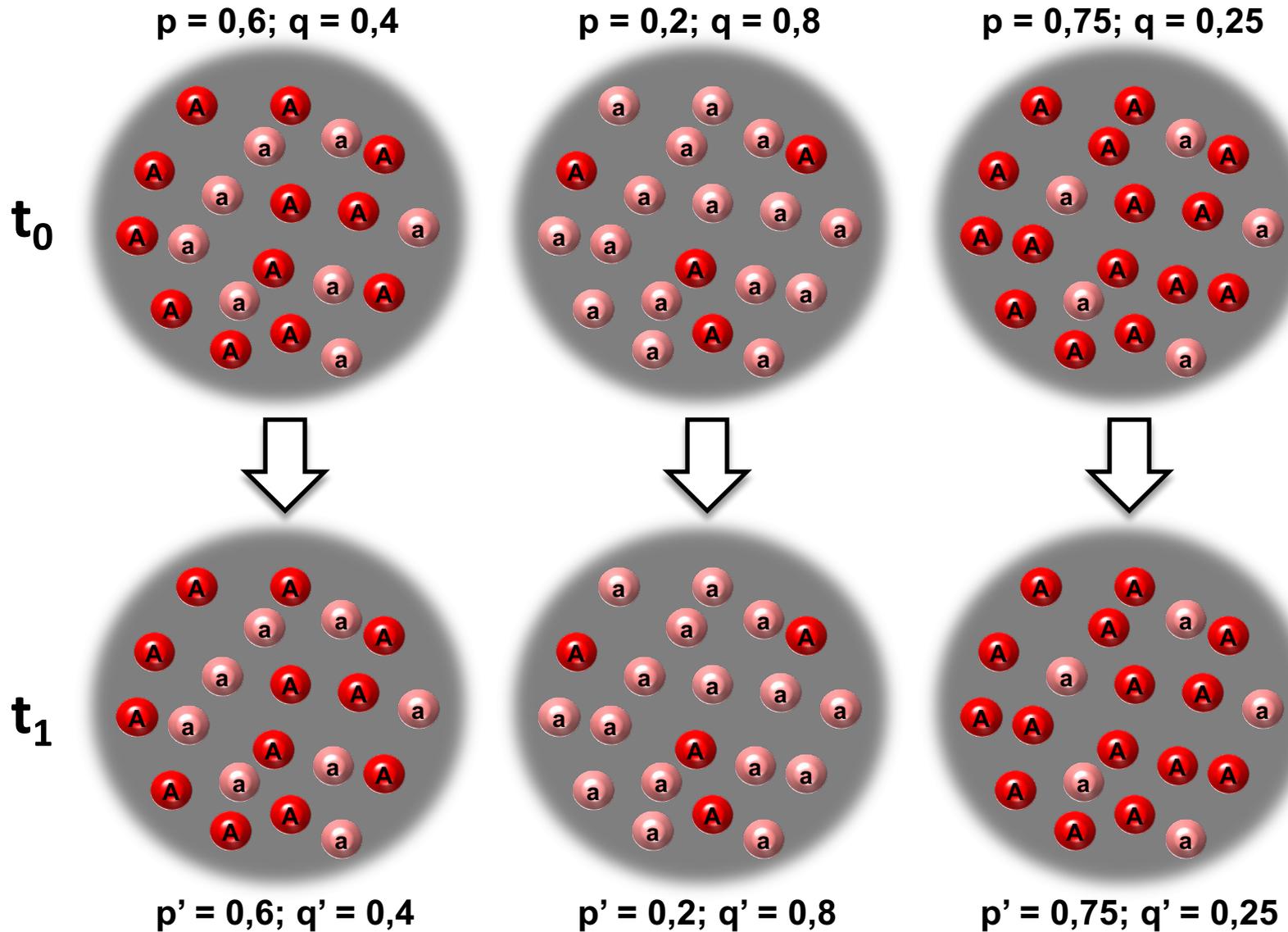
$$p'' = 0,6; q'' = 0,4$$



# Princípio de Hardy-Weinberg

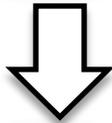
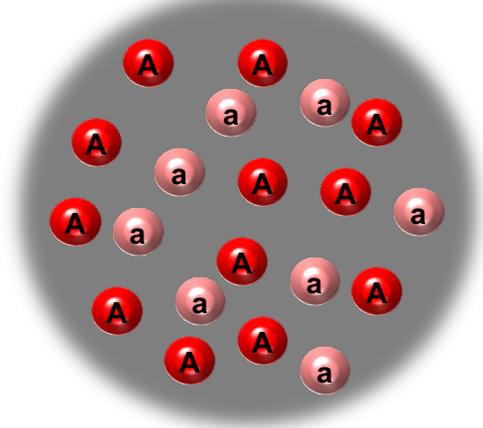


# Princípio de Hardy-Weinberg

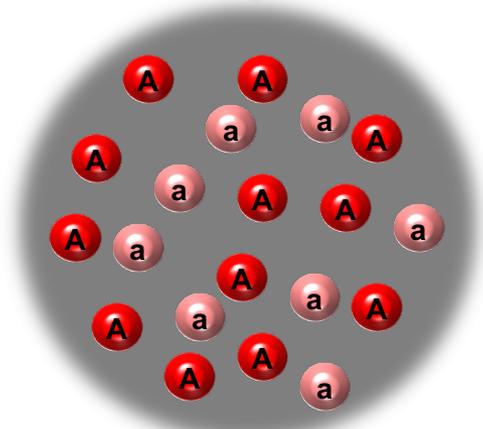


$p = 0,6; q = 0,4$

$t_0$



$t_1$



$p' = 0,6; q' = 0,4$

Em uma população mendeliana sob determinadas condições as frequências alélicas e genotípicas se mantêm **constantes** ao longo das gerações

**A população se encontra em Equilíbrio de Hardy-Weinberg**

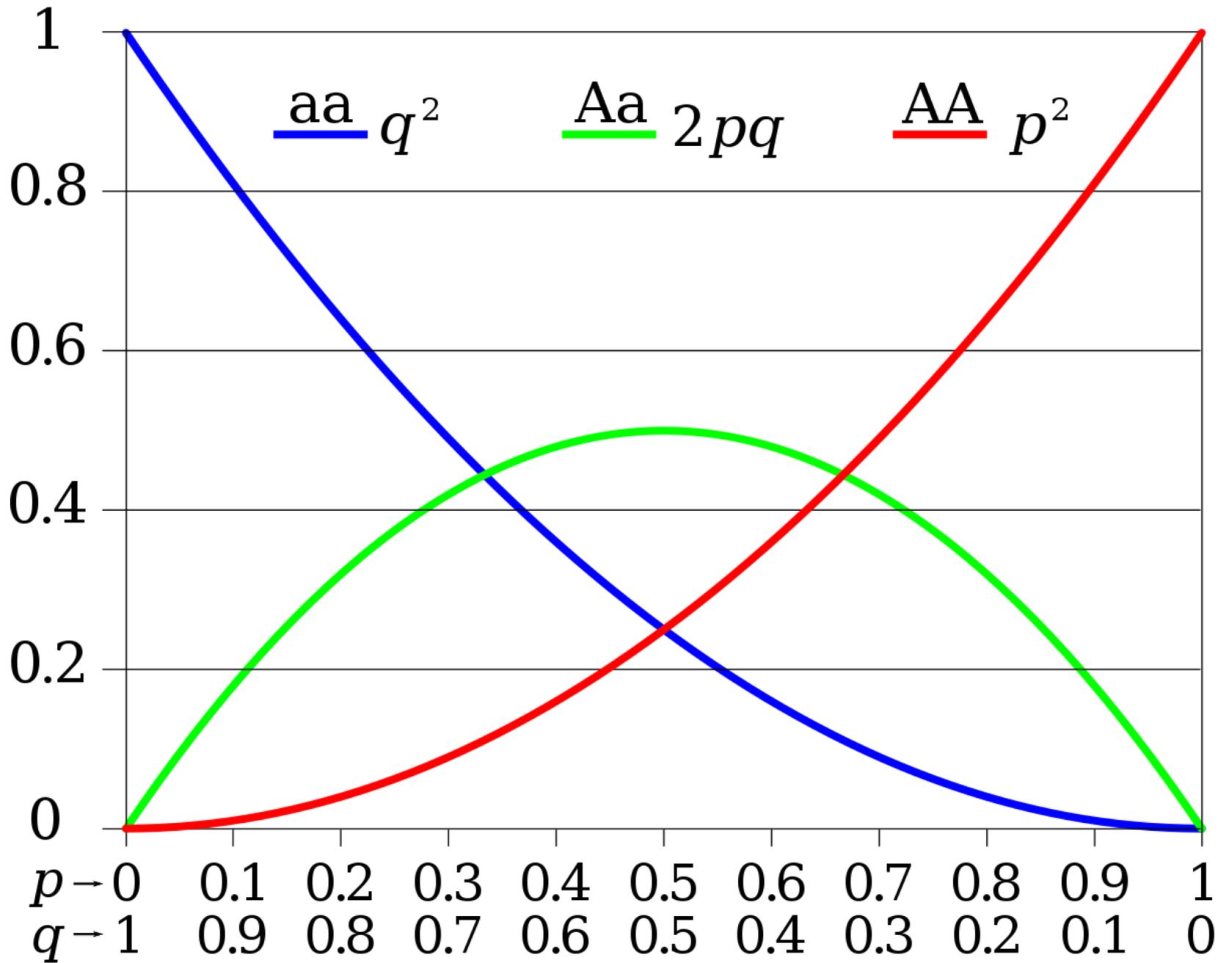
# Demonstração

$$F(AA) = 0.36 \quad F(A) = 0.6$$

$$F(aa) = 0.16 \quad F(a) = 0.4$$

$$F(Aa) = 0.48$$

Casais (geração filial)		Proporções Mendelianas (1° geração)			Frequência 1° geração		
		AA	Aa	aa	AA	Aa	aa
AA x AA	$0,36 \times 0,36 = 0,1296$	100%			0,1296		
AA x Aa	$2 \times (0,36 \times 0,48) = 0,3456$	50%	50%		0,1728	0,1728	
AA x aa	$2 \times (0,36 \times 0,16) = 0,1152$		100%			0,1152	
Aa x Aa	$0,48 \times 0,48 = 0,2304$	25%	50%	25%	0,0576	0,1152	0,0576
Aa x aa	$2 \times (0,48 \times 0,16) = 0,1536$		50%	50%		0,0768	0,0768
aa x aa	$0,16 \times 0,16 = 0,0256$			100%			0,0256
Total	1,0				0,36	0,48	0,16



# Exercícios

- 1) Uma população é composta por 572 indivíduos que possuem genótipo **AA**, 330 genótipo **Aa** e 98 com genótipo **aa**.
  - a. Quais as frequências genotípicas observadas nessa população?
  
  
  
  
  
  
  
  
  
  
  - b. Qual a frequência dos alelos **A** e **a** nessa população?
  
  
  
  
  
  
  
  
  
  
- 2) Um alelo recessivo que causa um distúrbio metabólico em homozigose encontra-se na frequência de 8% em uma população de moscas. Sabendo que o gene causador deste distúrbio tem apenas dois alelos, que proporção de moscas afetadas e não afetadas espera-se observar na próxima geração dessa população?

# Exercícios

1) Uma população é composta por 572 indivíduos que possuem genótipo **AA**, 330 genótipo **Aa** e 98 com genótipo **aa**.

a. Quais as frequências genóticas observadas nessa população?

$$f_{AA} = 572/1000 = 0,572 \text{ ou } 57,2\%$$

$$f_{Aa} = 330/1000 = 0,33 \text{ ou } 33\%$$

$$f_{aa} = 98/1000 = 0,098 \text{ ou } 9,8\%$$

b. Qual a frequência dos alelos **A** e **a** nessa população?

2) Um alelo recessivo que causa um distúrbio metabólico em homozigose encontra-se na frequência de 8% em uma população de moscas. Sabendo que o gene causador deste distúrbio tem apenas dois alelos, que proporção de moscas afetadas e não afetadas espera-se observar na próxima geração dessa população?

# Exercícios

1) Uma população é composta por 572 indivíduos que possuem genótipo **AA**, 330 genótipo **Aa** e 98 com genótipo **aa**.

a. Quais as frequências genotípicas observadas nessa população?

$$f_{AA} = 572/1000 = 0,572 \text{ ou } 57,2\%$$

$$f_{Aa} = 330/1000 = 0,33 \text{ ou } 33\%$$

$$f_{aa} = 98/1000 = 0,098 \text{ ou } 9,8\%$$

b. Qual a frequência dos alelos **A** e **a** nessa população?

$$f_A = p = 0,572 + \frac{1}{2} (0,33) = 0,737$$

$$f_a = q = 0,098 + \frac{1}{2} (0,33) = 0,263$$

2) Um alelo recessivo que causa um distúrbio metabólico em homozigose encontra-se na frequência de 8% em uma população de moscas. Sabendo que o gene causador deste distúrbio tem apenas dois alelos, que proporção de moscas afetadas e não afetadas espera-se observar na próxima geração dessa população?

# Exercícios

1) Uma população é composta por 572 indivíduos que possuem genótipo **AA**, 330 genótipo **Aa** e 98 com genótipo **aa**.

a. Quais as frequências genótípicas observadas nessa população?

$$f_{AA} = 572/1000 = 0,572 \text{ ou } 57,2\%$$

$$f_{Aa} = 330/1000 = 0,33 \text{ ou } 33\%$$

$$f_{aa} = 98/1000 = 0,098 \text{ ou } 9,8\%$$

b. Qual a frequência dos alelos **A** e **a** nessa população?

$$f_A = p = 0,572 + \frac{1}{2} (0,33) = 0,737$$

$$f_a = q = 0,098 + \frac{1}{2} (0,33) = 0,263$$

2) Um alelo recessivo que causa um distúrbio metabólico em homozigose encontra-se na frequência de 8% em uma população de moscas. Sabendo que o gene causador deste distúrbio tem apenas dois alelos, que proporção de moscas afetadas e não afetadas espera-se observar na próxima geração dessa população?

$$f_a = q = 0,08$$

$$\text{Se } p + q = 1 \rightarrow f_A = p = 0,92$$

$$f_{AA} = p^2 = 0,8464$$

$$f_{Aa} = 2 \times p \times q = 0,1472$$

$$f_{aa} = q^2 = 0,0064$$

— Não afetadas: 0,9936 ou 99,36%

— Afetadas: 0,0064 ou 0,64%

- Ex.: sistema de grupos sanguíneos MN em humanos
  - ▶ Três genótipos: **MM**, **MN**, **NN**
  - ▶ Diferentes frequências nas populações humanas

População		MM	MN	NN	Total
<b>Afro-americanos</b>	Nº observado:	79	138	61	278
<b>Américo-europeus</b>	Nº observado:	1789	3039	1303	6129
<b>Americanos nativos</b>	Nº observado:	123	72	10	205

Ridley, 2009

Estas populações estão em equilíbrio de H-W?

- Ex.: sistema de grupos sanguíneos MN em humanos
  - ▶ Três genótipos: **MM**, **MN**, **NN**
  - ▶ Diferentes frequências nas populações humanas

População		MM	MN	NN	Total
<b>Afro-americanos</b>	Freq. observadas	0,2842	0,4964	0,2194	1
<b>Américo-europeus</b>	Freq. observadas	0,2919	0,4958	0,2126	1
<b>Americanos nativos</b>	Freq. observadas	0,6	0,3512	0,0488	1

Ridley, 2009

Estas populações estão em equilíbrio de H-W?

- Ex.: sistema de grupos sanguíneos MN em humanos
  - ▶ Três genótipos: **MM**, **MN**, **NN**
  - ▶ Diferentes frequências nas populações humanas

População		MM	MN	NN	Total
<b>Afro-americanos</b>	Freq. observadas	0,2842	0,4964	0,2194	1
	Freq. esperadas				
<b>Américo-europeus</b>	Freq. observadas	0,2919	0,4958	0,2126	1
	Freq. esperadas				
<b>Americanos nativos</b>	Freq. observadas	0,6	0,3512	0,0488	1
	Freq. esperadas				

Ridley, 2009

Quais as frequências genotípicas esperadas na próxima geração?

- Ex.: sistema de grupos sanguíneos MN em humanos
  - ▶ Três genótipos: **MM**, **MN**, **NN**
  - ▶ Diferentes frequências nas populações humanas

População		MM	MN	NN	Total
Afro-americanos	Freq. observadas	0,2842	0,4964	0,2194	1
	<b>Freq. esperadas</b>				
Américo-europeus	Freq. observadas	0,2919	0,4958	0,2126	1
Americanos nativos	Freq. observadas	0,6	0,3512	0,0488	1

Ridley, 2009

$$\text{freq. M} = \text{freq. MM} + \frac{1}{2} \text{freq. MN} = \mathbf{0,5324}$$

$$\text{freq. N} = \text{freq. NN} + \frac{1}{2} \text{freq. MN} = \mathbf{0,4676}$$

Frequências  
alélicas entre  
afro-americanos

● Ex.: sistema de grupos sanguíneos MN em humanos

▶ Três genótipos: **MM**, **MN**, **NN**

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

▶ Diferentes frequências nas populações humanas

População		MM	MN	NN	Total
<b>Afro-americanos</b>	Freq. observadas	0,2842	0,4964	0,2194	1
	<b>Freq. esperadas</b>	$(0,5324)^2$	$2 \times 0,5324 \times 0,4676$	$(0,4676)^2$	
<b>Américo-europeus</b>	Freq. observadas	0,2919	0,4958	0,2126	1
<b>Americanos nativos</b>	Freq. observadas	0,6	0,3512	0,0488	1

Ridley, 2009

$$\text{freq. M} = \text{freq. MM} + \frac{1}{2} \text{freq. MN} = \mathbf{0,5324}$$

$$\text{freq. N} = \text{freq. NN} + \frac{1}{2} \text{freq. MN} = \mathbf{0,4676}$$

Frequências  
alélicas entre  
afro-americanos

- Ex.: sistema de grupos sanguíneos MN em humanos
  - ▶ Três genótipos: **MM**, **MN**, **NN**
  - ▶ Diferentes frequências nas populações humanas

População		MM	MN	NN	Total
Afro-americanos	Freq. observadas	0,2842	0,4964	0,2194	1
	Freq. esperadas	0,2834	0,4979	0,2186	
Américo-europeus	Freq. observadas	0,2919	0,4958	0,2126	1
Americanos nativos	Freq. observadas	0,6	0,3512	0,0488	1

Ridley, 2009

$$\text{freq. M} = \text{freq. MM} + \frac{1}{2} \text{freq. MN} = \mathbf{0,5324}$$

$$\text{freq. N} = \text{freq. NN} + \frac{1}{2} \text{freq. MN} = \mathbf{0,4676}$$

Frequências  
alélicas entre  
afro-americanos

- Ex.: sistema de grupos sanguíneos MN em humanos
  - ▶ Três genótipos: **MM**, **MN**, **NN**
  - ▶ Diferentes frequências nas populações humanas

População		MM	MN	NN	Total
Afro-americanos	Freq. observadas	0,2842	0,4964	0,2194	1
	Freq. esperadas	0,2834	0,4979	0,2186	
Américo-europeus	Freq. observadas	0,2919	0,4958	0,2126	1
	Freq. esperadas				
Americanos nativos	Freq. observadas	0,6	0,3512	0,0488	1

Ridley, 2009

$$\text{freq. M} = \text{freq. MM} + \frac{1}{2} \text{freq. MN} = \mathbf{0,5398}$$

$$\text{freq. N} = \text{freq. NN} + \frac{1}{2} \text{freq. MN} = \mathbf{0,4605}$$

Frequências alélicas entre américo-europeus

- Ex.: sistema de grupos sanguíneos MN em humanos
  - ▶ Três genótipos: **MM**, **MN**, **NN**
  - ▶ Diferentes frequências nas populações humanas

População		MM	MN	NN	Total
Afro-americanos	Freq. observadas	0,2842	0,4964	0,2194	1
	Freq. esperadas	0,2834	0,4979	0,2186	
Américo-europeus	Freq. observadas	0,2919	0,4958	0,2126	1
	Freq. esperadas	$(0,5398)^2$	$2 \times 0,5398 \times 0,4605$	$(0,4605)^2$	
Americanos nativos	Freq. observadas	0,6	0,3512	0,0488	1

Ridley, 2009

$$\text{freq. M} = \text{freq. MM} + \frac{1}{2} \text{freq. MN} = \mathbf{0,5398}$$

$$\text{freq. N} = \text{freq. NN} + \frac{1}{2} \text{freq. MN} = \mathbf{0,4605}$$

Frequências alélicas entre américo-europeus

- Ex.: sistema de grupos sanguíneos MN em humanos
  - ▶ Três genótipos: **MM**, **MN**, **NN**
  - ▶ Diferentes frequências nas populações humanas

População		MM	MN	NN	Total
Afro-americanos	Freq. observadas	0,2842	0,4964	0,2194	1
	Freq. esperadas	0,2834	0,4979	0,2186	
Américo-europeus	Freq. observadas	0,2919	0,4958	0,2126	1
	Freq. esperadas	0,2914	0,4971	0,2121	
Americanos nativos	Freq. observadas	0,6	0,3512	0,0488	1

Ridley, 2009

$$\text{freq. M} = \text{freq. MM} + \frac{1}{2} \text{freq. MN} = \mathbf{0,5398}$$

$$\text{freq. N} = \text{freq. NN} + \frac{1}{2} \text{freq. MN} = \mathbf{0,4605}$$

Frequências alélicas entre américo-europeus

- Ex.: sistema de grupos sanguíneos MN em humanos
  - ▶ Três genótipos: **MM**, **MN**, **NN**
  - ▶ Diferentes frequências nas populações humanas

População		MM	MN	NN	Total
Afro-americanos	Freq. observadas	0,2842	0,4964	0,2194	1
	Freq. esperadas	0,2834	0,4979	0,2186	
Américo-europeus	Freq. observadas	0,2919	0,4958	0,2126	1
	Freq. esperadas	0,2914	0,4971	0,2121	
Americanos nativos	Freq. observadas	0,6	0,3512	0,0488	1
	Freq. esperadas	0,6015	0,3481	0,0503	

Ridley, 2009

$$\text{freq. M} = \text{freq. MM} + \frac{1}{2} \text{freq. MN} = \mathbf{0,7756}$$

$$\text{freq. N} = \text{freq. NN} + \frac{1}{2} \text{freq. MN} = \mathbf{0,2244}$$

Frequências alélicas  
entre americanos  
nativos

- Ex.: sistema de grupos sanguíneos MN em humanos
  - ▶ Três genótipos: **MM**, **MN**, **NN**
  - ▶ Diferentes frequências nas populações humanas

População		MM	MN	NN	Total
<b>Afro-americanos</b>	Freq. observadas	0,2842	0,4964	0,2194	1
	Freq. esperadas	0,2834	0,4979	0,2186	
<b>Américo-europeus</b>	Freq. observadas	0,2919	0,4958	0,2126	1
	Freq. esperadas	0,2914	0,4971	0,2121	
<b>Americanos nativos</b>	Freq. observadas	0,6	0,3512	0,0488	1
	Freq. esperadas	0,6015	0,3481	0,0503	

Ridley, 2009

## Equilíbrio de Hardy-Weinberg

Como testar estatisticamente se as frequências genotípicas observadas são iguais às esperadas no equilíbrio de H-W?

**O que significa testar o modelo H-W?**

As frequências genotípicas da amostra são aquelas esperadas com base nas frequências alélicas e nos pressupostos do modelo?

**Como se testa?**

Ferramentas estatísticas

Teste do Qui- quadrado

# Como testar se um determinado locus está sob equilíbrio de H-W?

Estabelecimento de hipótese nula e alternativa

**Hipótese nula:** afirma que um parâmetro da população é igual a um valor hipotético.

**Hipótese alternativa:** afirma que um parâmetro da população é menor ou maior que o valor hipotético na hipótese nula.

Como testar estatisticamente se as frequências genotípicas observadas são iguais às esperadas no equilíbrio de H-W?

**Teste do  
qui-quadrado ( $\chi^2$ )**

$$\chi^2 = \sum \frac{(\text{observado} - \text{esperado})^2}{\text{esperado}}$$

Como testar estatisticamente se as frequências genotípicas observadas são iguais às esperadas no equilíbrio de H-W?

**Teste do  
qui-quadrado ( $\chi^2$ )**

$$\chi^2 = \sum \frac{(\text{observado} - \text{esperado})^2}{\text{esperado}}$$

Como testar estatisticamente se as frequências genotípicas observadas são iguais às esperadas no equilíbrio de H-W?

## Teste do qui-quadrado ( $\chi^2$ )

$$\chi^2 = \sum \frac{(\text{observado} - \text{esperado})^2}{\text{esperado}}$$

Amostra	MM	MN	NN	Total
Norte-Americanos	125 (0,317)	193 (0,49)	76 (0,193)	394 (1,0)

Como testar estatisticamente se as frequências genotípicas observadas são iguais às esperadas no equilíbrio de H-W?

## Teste do qui-quadrado ( $\chi^2$ )

$$\chi^2 = \sum \frac{(\text{observado} - \text{esperado})^2}{\text{esperado}}$$

Amostra	MM	MN	NN	Total
Norte-Americanos	125 (0,317)	193 (0,49)	76 (0,193)	394 (1,0)

### Frequências alélicas

$$F(M) = 0.317 + 0.49/2 = 0.562$$

$$F(N) = 0.193 + 0.49/2 = 0.438$$

## Teste do qui-quadrado ( $\chi^2$ )

$$\chi^2 = \sum \frac{(\text{observado} - \text{esperado})^2}{\text{esperado}}$$

Amostra	MM	MN	NN	Total
Norte-Americanos	125 (0,317)	193 (0,49)	76 (0,193)	394 (1,0)

### Esperado

MM = f(p <sup>2</sup> )	MN = f(2pq)	NN = f(q <sup>2</sup> )
0,316	0,492	0,192
MM	MN	NN
124,5	193,8	75,7

Amostra	MM	MN	NN	Total
Norte- Americanos	125 (0,317)	193 (0,49)	76 (0,193)	394 (1,0)

## Esperado

MM= f(p <sup>2</sup> )	MN = f(2pq)	NN = f(q <sup>2</sup> )
0,316	0,492	0,192
MM	MN	NN
124,5	193,8	75,7

$$X^2 = \sum \frac{(\text{observado} - \text{esperado})^2}{\text{esperado}}$$

Amostra	MM	MN	NN	Total
Norte-Americanos	125 (0,317)	193 (0,49)	76 (0,193)	394 (1,0)

## Esperado

MM = f(p <sup>2</sup> )	MN = f(2pq)	NN = f(q <sup>2</sup> )
0,316	0,492	0,192
MM	MN	NN
124,5	193,8	75,7

$$X^2 = \sum_{i=1}^n \frac{(o_i - e_i)^2}{e_i}$$

$$X^2 = \frac{(125 - 124.5)^2}{124.5} + \frac{(193 - 193.8)^2}{193.8} + \frac{(76 - 75.7)^2}{75.7}$$

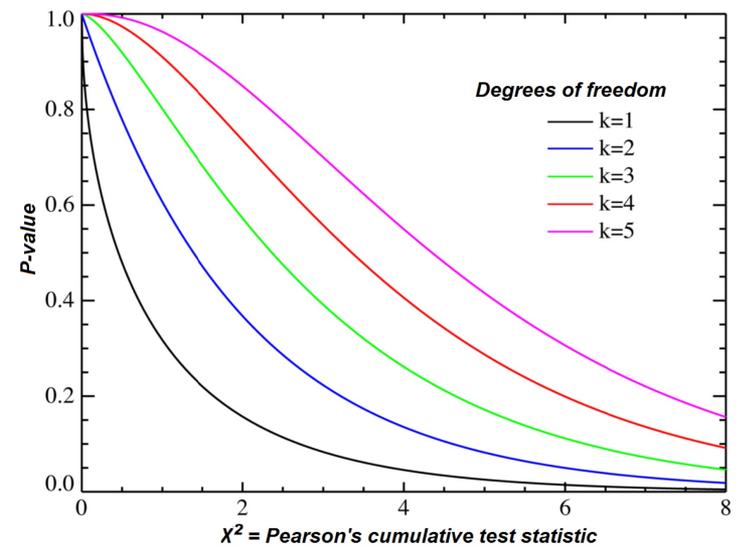
$$X^2 = 0.006$$

Como saber se o  $\chi^2$  estimado é maior do que esperado pela hipótese nula?

**Tabela 3.1** Valores críticos da distribuição do  $\chi^2$

df	P								
	0,995	0,975	0,9	0,5	0,1	0,05	0,025	0,01	0,005
1	,000	,000	0,016	0,455	2,706	3,841	5,024	6,635	7,879
2	0,010	0,051	0,211	1,386	4,605	5,991	7,378	9,210	10,597
3	0,072	0,216	0,584	2,366	6,251	7,815	9,348	11,345	12,838
4	0,207	0,484	1,064	3,357	7,779	9,488	11,143	13,277	14,860
5	0,412	0,831	1,610	4,351	9,236	11,070	12,832	15,086	16,750

Graus de liberdade =  
número de genótipos -  
número de alelos



# Como saber se o $\chi^2$ estimado é maior do que esperado pela hipótese nula?

**Tabela 3.1** Valores críticos da distribuição do  $\chi^2$

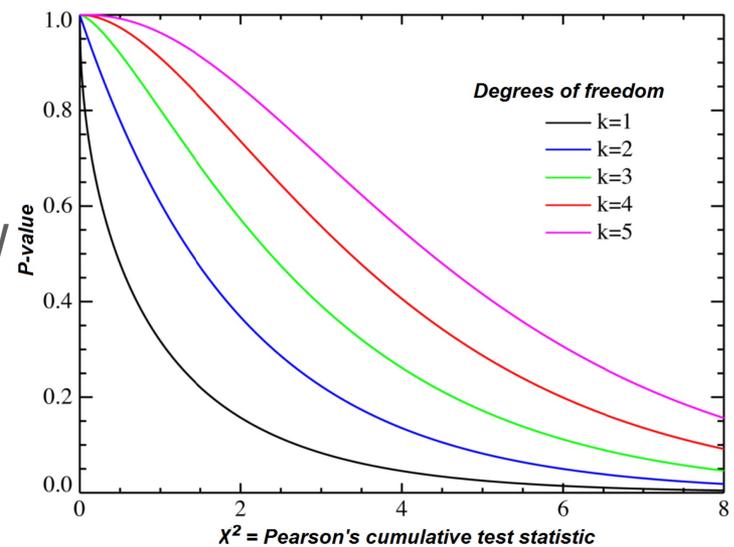
df	P								
	0,995	0,975	0,9	0,5	0,1	0,05	0,025	0,01	0,005
1	,000	,000	0,016	0,455	2,706	3,841	5,024	6,635	7,879
2	0,010	0,051	0,211	1,386	4,605	5,991	7,378	9,210	10,597
3	0,072	0,216	0,584	2,366	6,251	7,815	9,348	11,345	12,838
4	0,207	0,484	1,064	3,357	7,779	9,488	11,143	13,277	14,860
5	0,412	0,831	1,610	4,351	9,236	11,070	12,832	15,086	16,750

**$\chi^2$  calculado for  $<$   $\chi^2$  tabelado**

Não rejeita-se a hipótese nula - está em eq. HW

**$\chi^2$  calculado for  $>$   $\chi^2$  tabelado**

Rejeita-se a hipótese nula



Como saber se o  $\chi^2$  estimado é maior do que esperado pela hipótese nula?

## P-valor?

Em um teste de hipótese , o p-valor é a probabilidade de se obter um valor tão extremo quanto aquele que foi observado, assumindo que a hipótese nula é verdadeira.

## Extensões do Princípio de H-W:

### Locos com alelos múltiplos

Alelos	Frequências alélicas
$A_1$	$f_{A_1} = p$
$A_2$	$f_{A_2} = q$
$A_3$	$f_{A_3} = r$

$p + q + r = 1$

Genótipos	Frequências genotípicas
$A_1A_1$	$f_{A_1A_1} = p^2$
$A_1A_2$	$f_{A_1A_2} = 2pq$
$A_1A_3$	$f_{A_1A_3} = 2pr$
$A_2A_2$	$f_{A_2A_2} = q^2$
$A_2A_3$	$f_{A_2A_3} = 2qr$
$A_3A_3$	$f_{A_3A_3} = r^2$

$p^2 + 2pq + 2pr + q^2 + 2qr + r^2 = 1$

## Extensões do Princípio de H-W:

### Locos ligados ao X

Alelos	Frequências alélicas
$X^A$	$fX^A = p$
$X^a$	$fX^a = q$

$p + q = 1$

Genótipos	Frequências genotípicas
$X^A X^A$	$fX^A X^A = p^2$
$X^A X^a$	$fX^A X^a = 2pq$
$X^a X^a$	$fX^a X^a = q^2$
$X^A Y$	$fX^A Y = p$
$X^a Y$	$fX^a Y = q$

entre as fêmeas:  
 $p^2 + 2pq + q^2 = 1$

entre os machos:  
 frequências genotípicas =  
 frequências dos alelos  
 $p + q = 1$

# Exercícios

3) Analisando uma aldeia isolada de índios americanos, um pesquisador verificou que as frequências dos alelos que determinam o grupo sanguíneo do sistema ABO eram as seguintes:  $I^A = 0,3$ ,  $I^B = 0,2$  e  $i = 0,5$ . Quais as frequências genotípicas e fenotípicas dessa população?

4) A hemofilia é um distúrbio na coagulação sanguínea causado por um alelo recessivo ligado ao X. A frequência aproximada deste alelo na população humana é  $q = 0,0001$ . Supondo que a população esteja em equilíbrio de Hardy-Weinberg, calcule a frequência esperada de homens e mulheres afetadas.

# Exercícios

- 3) Analisando uma aldeia isolada de índios americanos, um pesquisador verificou que as frequências dos alelos que determinam o grupo sanguíneo do sistema ABO eram as seguintes:  $I^A = 0,3$ ,  $I^B = 0,2$  e  $i = 0,5$ . Quais as frequências genotípicas e fenotípicas dessa população?

$$f_{I^A I^A} = p^2 = (0,3)^2 = 0,09$$

$$f_{I^A I^B} = 2pq = 2 \times (0,3) \times (0,2) = 0,12$$

$$f_{I^A i} = 2pr = 2 \times (0,3) \times (0,5) = 0,3$$

$$f_{I^B I^B} = q^2 = (0,2)^2 = 0,04$$

$$f_{I^B i} = 2qr = 2 \times (0,2) \times (0,5) = 0,2$$

$$f_{ii} = r^2 = (0,5)^2 = 0,25$$

- 4) A hemofilia é um distúrbio na coagulação sanguínea causado por um alelo recessivo ligado ao X. A frequência aproximada deste alelo na população humana é  $q = 0,0001$ . Supondo que a população esteja em equilíbrio de Hardy-Weinberg, calcule a frequência esperada de homens e mulheres afetadas.

# Exercícios

- 3) Analisando uma aldeia isolada de índios americanos, um pesquisador verificou que as frequências dos alelos que determinam o grupo sanguíneo do sistema ABO eram as seguintes:  $I^A = 0,3$ ,  $I^B = 0,2$  e  $i = 0,5$ . Quais as frequências genotípicas e fenotípicas dessa população?

$$f_{I^A I^A} = p^2 = (0,3)^2 = 0,09$$

$$f_{I^A I^B} = 2pq = 2 \times (0,3) \times (0,2) = 0,12$$

$$f_{I^A i} = 2pr = 2 \times (0,3) \times (0,5) = 0,3$$

$$f_{I^B I^B} = q^2 = (0,2)^2 = 0,04$$

$$f_{I^B i} = 2qr = 2 \times (0,2) \times (0,5) = 0,2$$

$$f_{ii} = r^2 = (0,5)^2 = 0,25$$

$$\text{Tipo A: } 0,09 + 0,3 = 0,39$$

$$\text{Tipo B: } 0,04 + 0,2 = 0,24$$

$$\text{Tipo AB: } 0,12$$

$$\text{Tipo O: } 0,25$$

- 4) A hemofilia é um distúrbio na coagulação sanguínea causado por um alelo recessivo ligado ao X. A frequência aproximada deste alelo na população humana é  $q = 0,0001$ . Supondo que a população esteja em equilíbrio de Hardy-Weinberg, calcule a frequência esperada de homens e mulheres afetadas.

# Exercícios

- 3) Analisando uma aldeia isolada de índios americanos, um pesquisador verificou que as frequências dos alelos que determinam o grupo sanguíneo do sistema ABO eram as seguintes:  $I^A = 0,3$ ,  $I^B = 0,2$  e  $i = 0,5$ . Quais as frequências genotípicas e fenotípicas dessa população?

$$f_{I^A I^A} = p^2 = (0,3)^2 = 0,09$$

$$f_{I^A I^B} = 2pq = 2 \times (0,3) \times (0,2) = 0,12$$

$$f_{I^A i} = 2pr = 2 \times (0,3) \times (0,5) = 0,3$$

$$f_{I^B I^B} = q^2 = (0,2)^2 = 0,04$$

$$f_{I^B i} = 2qr = 2 \times (0,2) \times (0,5) = 0,2$$

$$f_{ii} = r^2 = (0,5)^2 = 0,25$$

$$\text{Tipo A: } 0,09 + 0,3 = 0,39$$

$$\text{Tipo B: } 0,04 + 0,2 = 0,24$$

$$\text{Tipo AB: } 0,12$$

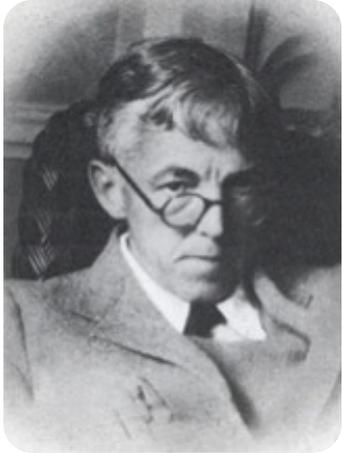
$$\text{Tipo O: } 0,25$$

- 4) A hemofilia é um distúrbio na coagulação sanguínea causado por um alelo recessivo ligado ao X. A frequência aproximada deste alelo na população humana é  $q = 0,0001$ . Supondo que a população esteja em equilíbrio de Hardy-Weinberg, calcule a frequência esperada de homens e mulheres afetadas.

$$f_{X^a} = q = 0,0001$$

$$\text{Homens afetados: } f_{X^a Y} = q = 0,0001 \text{ ou } 0,01\%$$

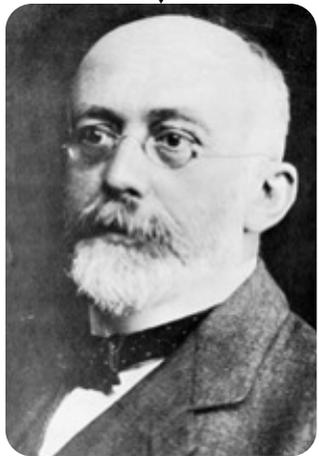
$$\text{Mulheres afetadas: } f_{X^a X^a} = q^2 = 0,00000001 \text{ ou } 0,000001\%$$



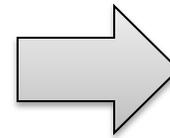
G.H. Hardy  
(1877 – 1947)

**Modelo determinístico**  
para estudar a  
hereditariedade nas  
populações

1908

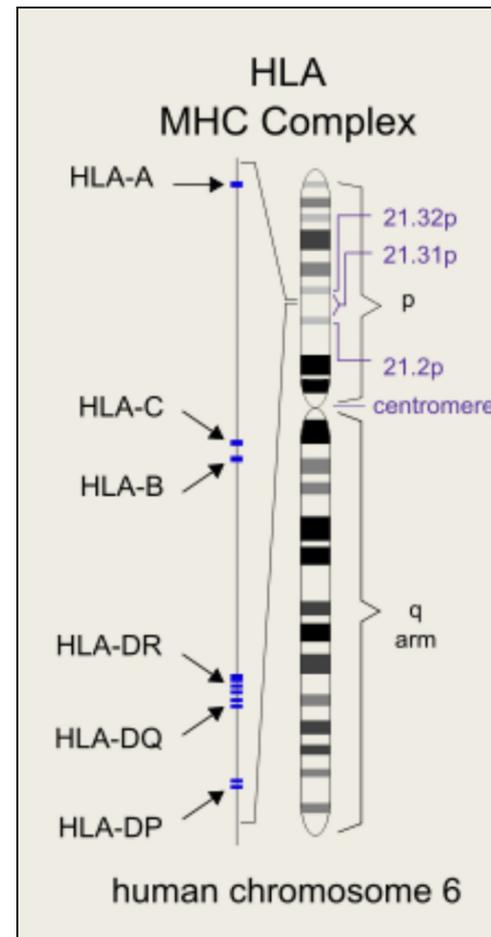
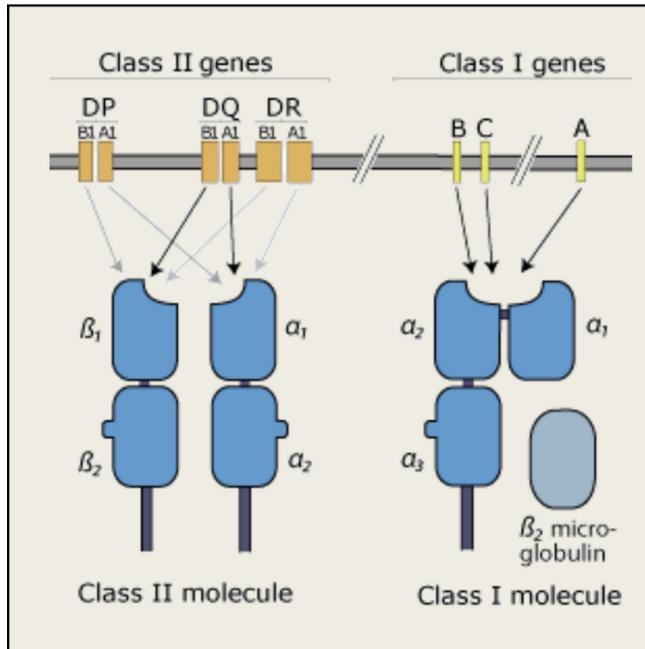


W. Weinberg  
(1862 – 1937)



Modelo teórico  
simplificado para o  
cálculo das  
probabilidades

- Ex.: gene do antígeno leucocitário humano – *HLA-DQA1*



● Ex.: gene do antígeno leucocitário humano – *HLA-DQA1*

- ▶ Três genótipos: **A/A**, **A/G**, **G/G**
- ▶ População da Toscana (Itália)



	Genótipos			Soma
	A/A	A/G	G/G	
Nº observado	17	55	12	84
Freq. observada				
Freq. esperada				
Nº esperado				

Fonte: International HapMap Project ([www.hapmap.org](http://www.hapmap.org))

● Ex.: gene do antígeno leucocitário humano – *HLA-DQA1*



- ▶ Três genótipos: **A/A**, **A/G**, **G/G**
- ▶ População da Toscana (Itália)

	Genótipos			Soma
	A/A	A/G	G/G	
Nº observado	17	55	12	84
Freq. observada	0,202	0,655	0,143	1
Freq. esperada				
Nº esperado				

Fonte: International HapMap Project ([www.hapmap.org](http://www.hapmap.org))

● Ex.: gene do antígeno leucocitário humano – *HLA-DQA1*



- ▶ Três genótipos: **A/A**, **A/G**, **G/G**
- ▶ População da Toscana (Itália)

	Genótipos			Soma
	A/A	A/G	G/G	
Nº observado	17	55	12	84
Freq. observada	0,202	0,655	0,143	1
Freq. esperada	<b>0,281</b>	<b>0,498</b>	<b>0,221</b>	<b>1</b>
Nº esperado				

Fonte: International HapMap Project ([www.hapmap.org](http://www.hapmap.org))

● Ex.: gene do antígeno leucocitário humano – *HLA-DQA1*



- ▶ Três genótipos: **A/A**, **A/G**, **G/G**
- ▶ População da Toscana (Itália)

	Genótipos			Soma
	A/A	A/G	G/G	
Nº observado	17	55	12	84
Freq. observada	0,202	0,655	0,143	1
Freq. esperada	<b>0,281</b>	<b>0,498</b>	<b>0,221</b>	<b>1</b>
Nº esperado	<b>23,574</b>	<b>41,851</b>	<b>18,574</b>	<b>84</b>

Fonte: International HapMap Project ([www.hapmap.org](http://www.hapmap.org))

● Ex.: gene do antígeno leucocitário humano – *HLA-DQA1*



- ▶ Três genótipos: **A/A**, **A/G**, **G/G**
- ▶ População da Toscana (Itália)

	Genótipos			Soma
	A/A	A/G	G/G	
Nº observado	17	55	12	84
Freq. observada	0,202	0,655	0,143	1
Freq. esperada	<b>0,281</b>	<b>0,498</b>	<b>0,221</b>	1
Nº esperado	<b>23,574</b>	<b>41,851</b>	<b>18,574</b>	84

Fonte: International HapMap Project ([www.hapmap.org](http://www.hapmap.org))

$$X^2 = \sum \frac{(\text{observado} - \text{esperado})^2}{\text{esperado}}$$

$$X^2 = \frac{(17 - 23,574)^2}{23,574} + \frac{(55 - 41,851)^2}{41,851} + \frac{(12 - 18,574)^2}{18,574} = 1,833 + 4,131 + 2,327 = \mathbf{8,291}$$

Diferença estatisticamente significativa entre observado e esperado

● Ex.: gene do antígeno leucocitário humano – *HLA-DQA1*



- ▶ Três genótipos: **A/A**, **A/G**, **G/G**
- ▶ População da Toscana (Itália)

**Tabela 3.1** Valores críticos da distribuição do  $\chi^2$

df	P								
	0,995	0,975	0,9	0,5	0,1	0,05	0,025	0,01	0,005
1	,000	,000	0,016	0,455	2,706	<b>3,841</b>	5,024	6,635	7,879
2	0,010	0,051	0,211	1,386	4,605	5,991	7,378	9,210	10,597
3	0,072	0,216	0,584	2,366	6,251	7,815	9,348	11,345	12,838
4	0,207	0,484	1,064	3,357	7,779	9,488	11,143	13,277	14,860
5	0,412	0,831	1,610	4,351	9,236	11,070	12,832	15,086	16,750

$$\chi^2 = \frac{(17 - 23,574)^2}{23,574} + \frac{(55 - 41,851)^2}{41,851} + \frac{(12 - 18,574)^2}{18,574} = 1,833 + 4,131 + 2,327 = \mathbf{8,291}$$

Diferença estatisticamente significativa entre observado e esperado

● Ex.: gene do antígeno leucocitário humano – *HLA-DQA1*



- ▶ Três genótipos: **A/A**, **A/G**, **G/G**
- ▶ População da Toscana (Itália)

	Genótipos			Soma
	A/A	A/G	G/G	
Nº observado	17	55	12	84
Freq. observada	0,202	0,655	0,143	1
Freq. esperada	0,281	0,498	0,221	1
Nº esperado	23,574	41,851	18,574	84

Fonte: International HapMap Project ([www.hapmap.org](http://www.hapmap.org))

**Não está em equilíbrio de Hardy-Weinberg!**

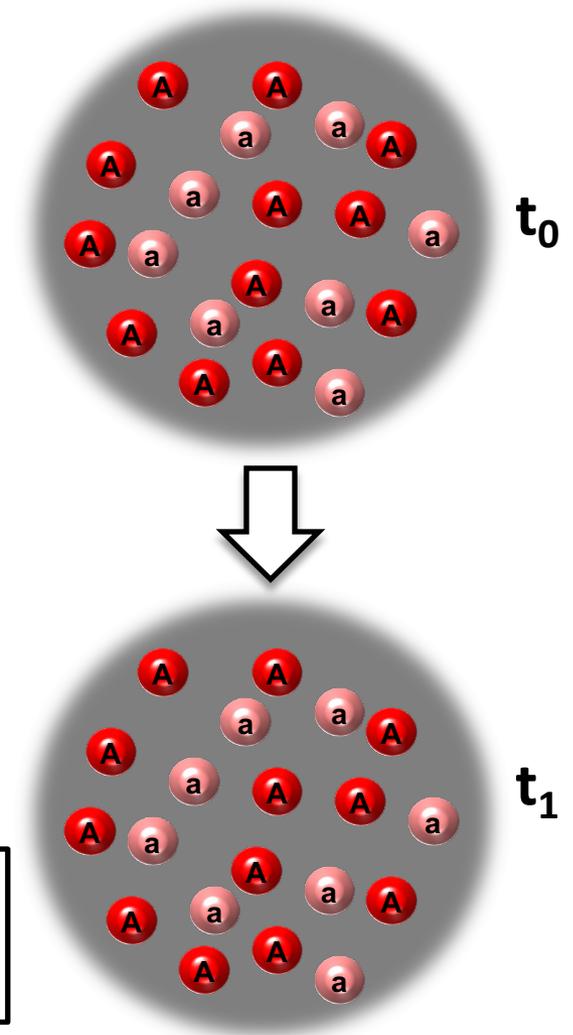
**O que isso significa?**

# Equilíbrio de Hardy-Weinberg

## Pressupostos:

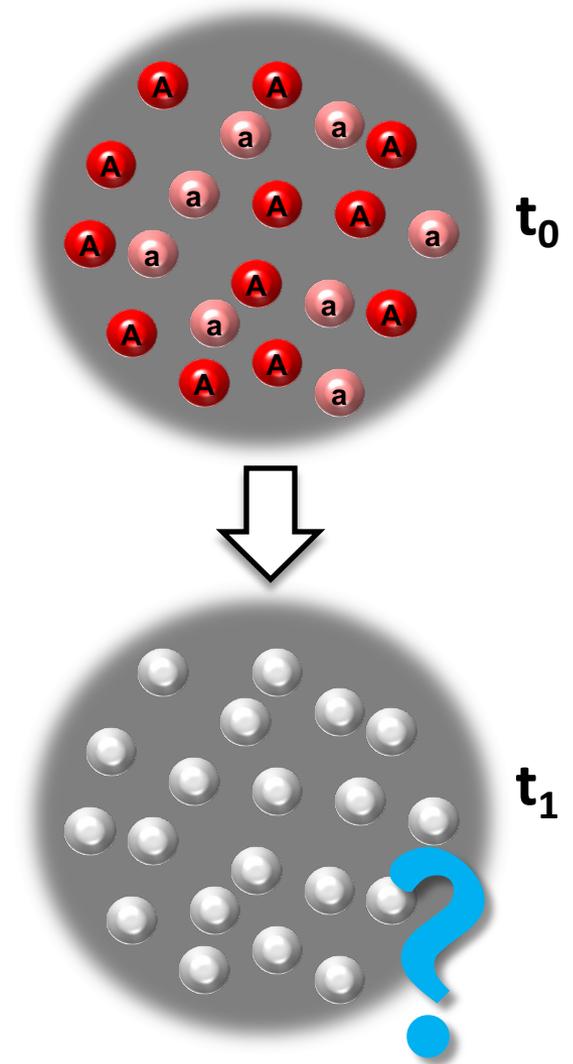
- Cruzamentos aleatórios
- Ausência de mutação
- Ausência de seleção natural
- Ausência de migrações
- Populações infinitamente grandes

Frequências alélicas e genotípicas não mudam:  
**População não está evoluindo!**



Em populações reais, um ou mais pressupostos podem ser violados:

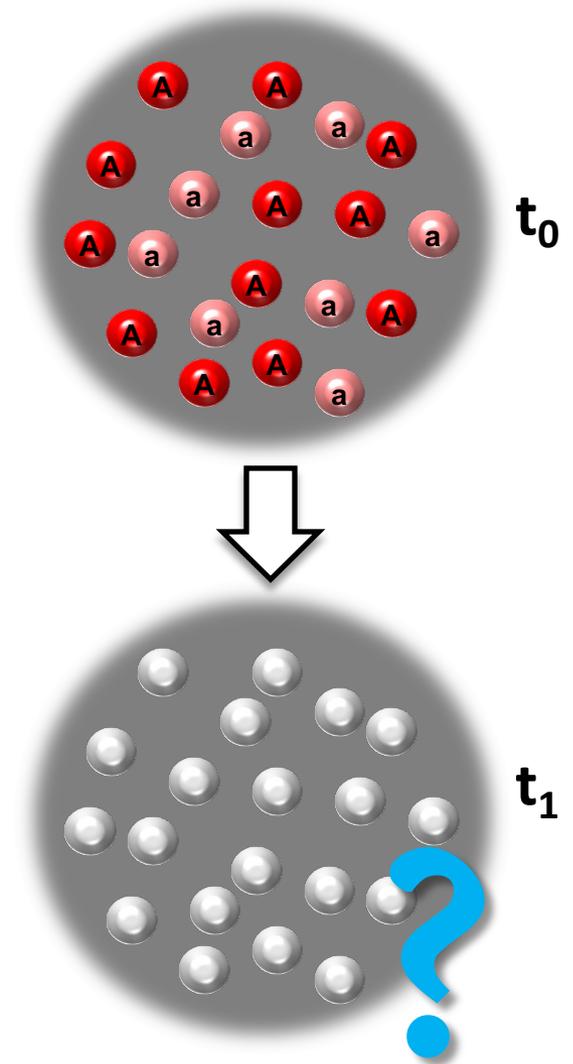
- Cruzamentos aleatórios
- Ausência de mutação
- Ausência de seleção natural
- Ausência de migrações
- Populações infinitamente grandes



Em populações reais, um ou mais pressupostos podem ser violados:

### CRUZAMENTOS PREFERENCIAIS

- Ausência de mutação
- Ausência de seleção natural
- Ausência de migrações
- Populações infinitamente grandes

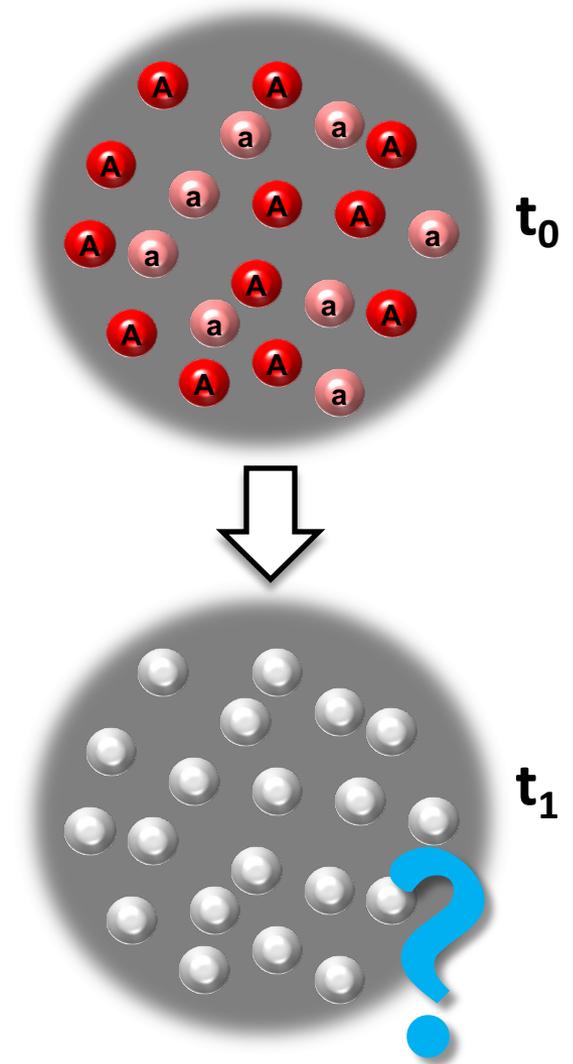


Em populações reais, um ou mais pressupostos podem ser violados:

CRUZAMENTOS PREFERENCIAIS

MUTAÇÕES

- Ausência de seleção natural
- Ausência de migrações
- Populações infinitamente grandes



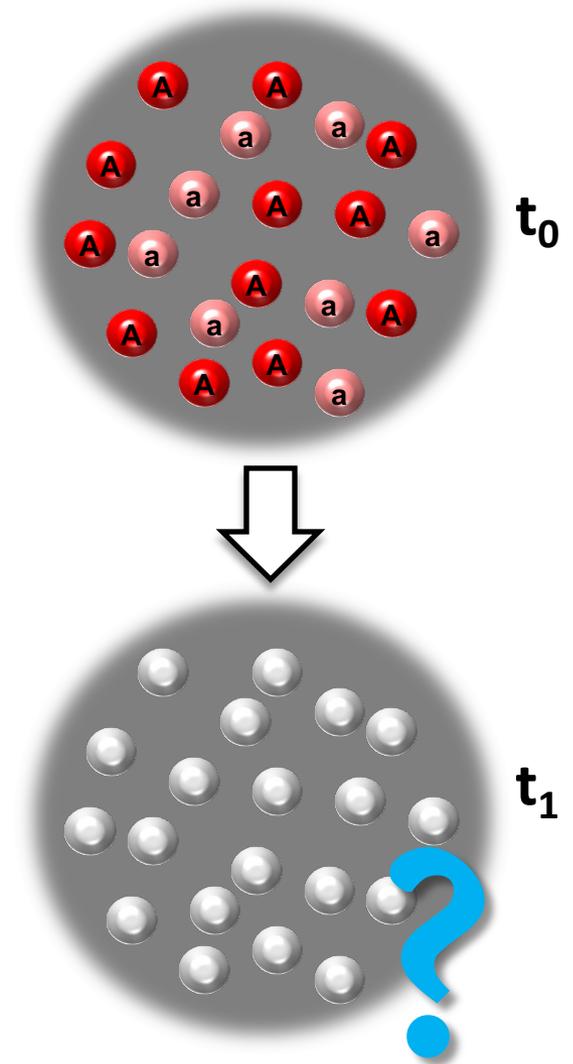
Em populações reais, um ou mais pressupostos podem ser violados:

CRUZAMENTOS PREFERENCIAIS

MUTAÇÕES

SELEÇÃO NATURAL

- Ausência de migrações
- Populações infinitamente grandes



Em populações reais, um ou mais pressupostos podem ser violados:

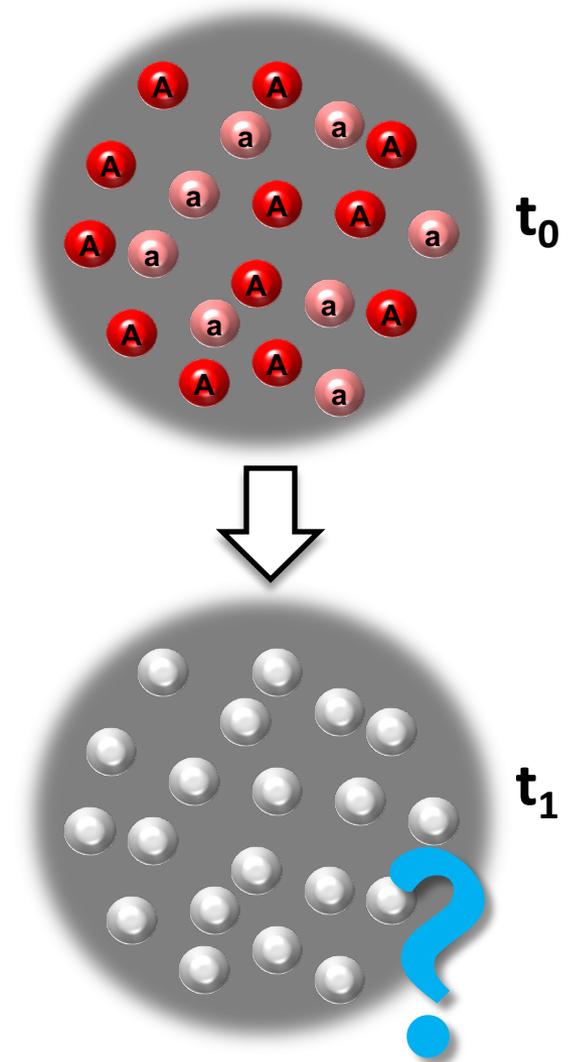
CRUZAMENTOS PREFERENCIAIS

MUTAÇÕES

SELEÇÃO NATURAL

MIGRAÇÕES (FLUXO GÊNICO)

- Populações infinitamente grandes



Em populações reais, um ou mais pressupostos podem ser violados:

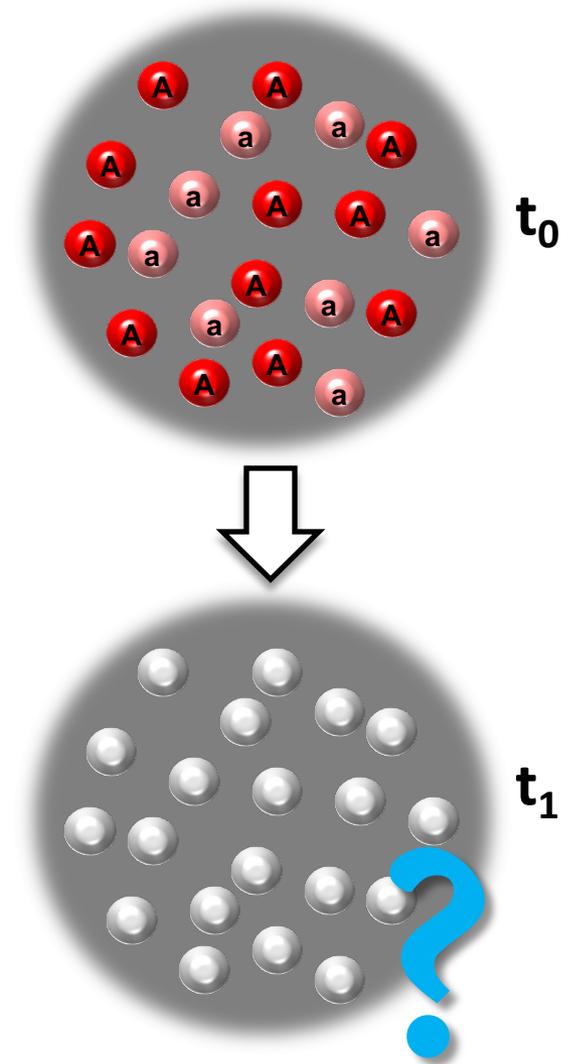
CRUZAMENTOS PREFERENCIAIS

MUTAÇÕES

SELEÇÃO NATURAL

MIGRAÇÕES (FLUXO GÊNICO)

TAMANHO FINITO (DERIVA GENÉTICA)



Em populações reais, um ou mais pressupostos podem ser violados:

CRUZAMENTOS PREFERENCIAIS

MUTAÇÕES

SELEÇÃO NATURAL

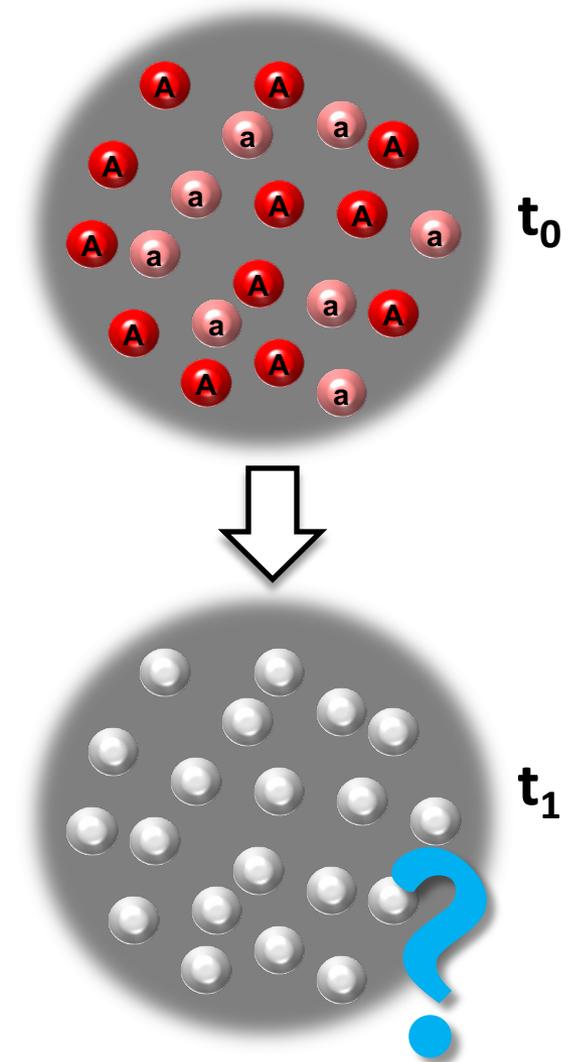
MIGRAÇÕES (FLUXO GÊNICO)

TAMANHO FINITO (DERIVA GENÉTICA)



## FORÇAS EVOLUTIVAS:

provocam alterações nas frequências alélicas e genotípicas esperadas pelo equilíbrio de Hardy-Weinberg



Em populações reais, um ou mais pressupostos podem ser violados:

CRUZAMENTOS PREFERENCIAIS

MUTAÇÕES

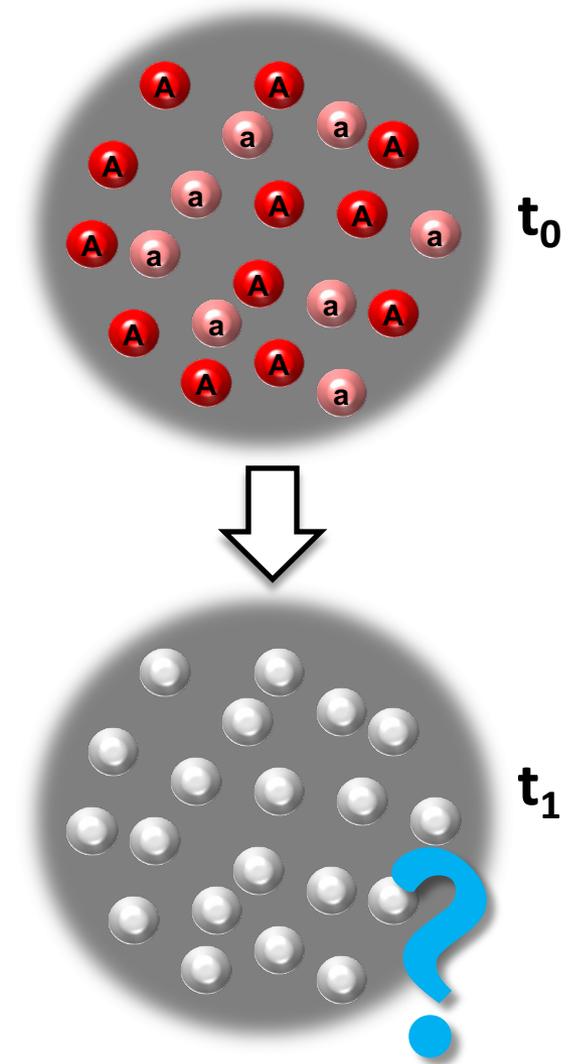
SELEÇÃO NATURAL

MIGRAÇÕES (FLUXO GÊNICO)

TAMANHO FINITO (DERIVA GENÉTICA)

Se uma ou mais forças alteram as frequências alélicas/genotípicas:

**População evolui!**



# Evolução:

Mudanças ao longo das gerações

# Evolução:

Mudanças ao longo das gerações

Mudanças nas características herdadas pelos indivíduos de uma população ao longo das gerações

# Evolução:

Mudanças ao longo das gerações

Mudanças nas características herdadas pelos indivíduos de uma população ao longo das gerações

Mudanças nas frequências alélicas de uma população ao longo das gerações

# Resumo da aula

- Princípio de Hardy-Weinberg: modelo neutro para estudarmos hereditariedade nas populações
- Em uma população em equilíbrio de HW as frequências alélicas não mudam com o tempo – **população NÃO evolui**
- Equilíbrio: frequências alélicas e genotípicas constantes ao longo das gerações → populações não evoluem  $p^2 + 2pq + q^2$
- Quando um ou mais pressupostos do modelo são violados: frequências alélicas e genotípicas podem mudar → populações evoluem
- Mecanismos evolutivos em populações reais:
  - ▶ Cruzamentos preferenciais
  - ▶ Mutações
  - ▶ Fluxo gênico
  - ▶ Seleção natural
  - ▶ Deriva genética