

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

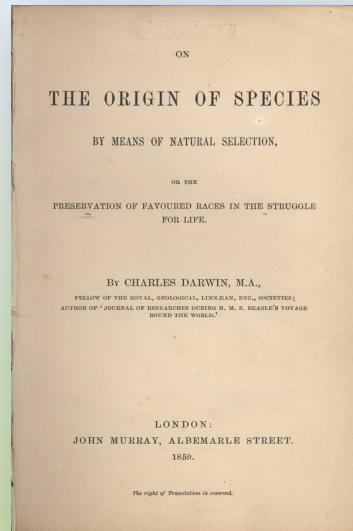
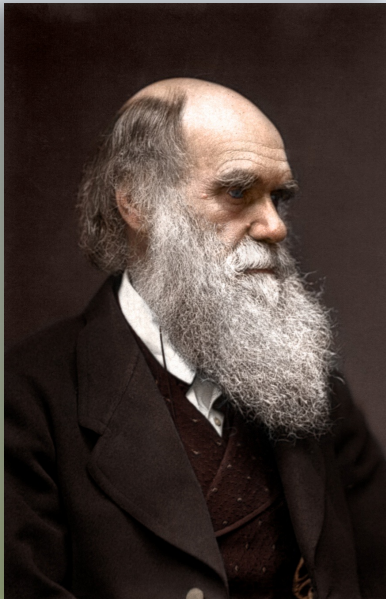




populações se modificam
a cada geração



Charles Darwin
(1809 – 1882)



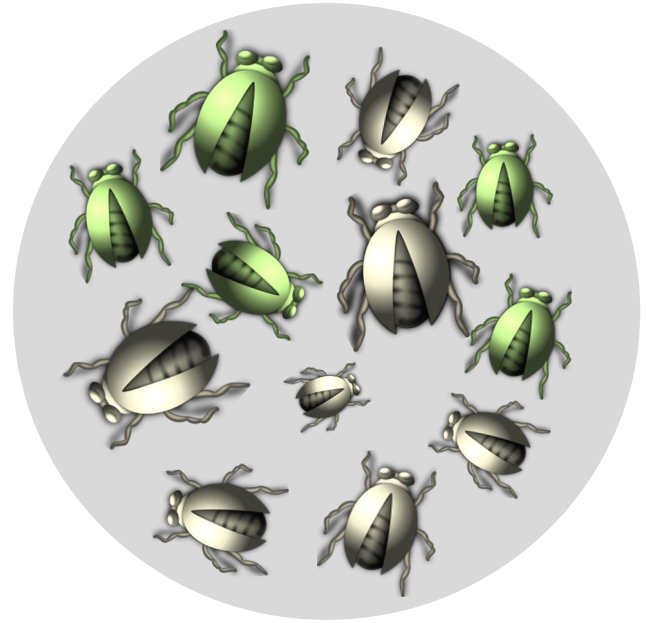
1859

Varição:
base para a
evolução
biológica

O que Darwin não sabia:

O que Darwin não sabia:

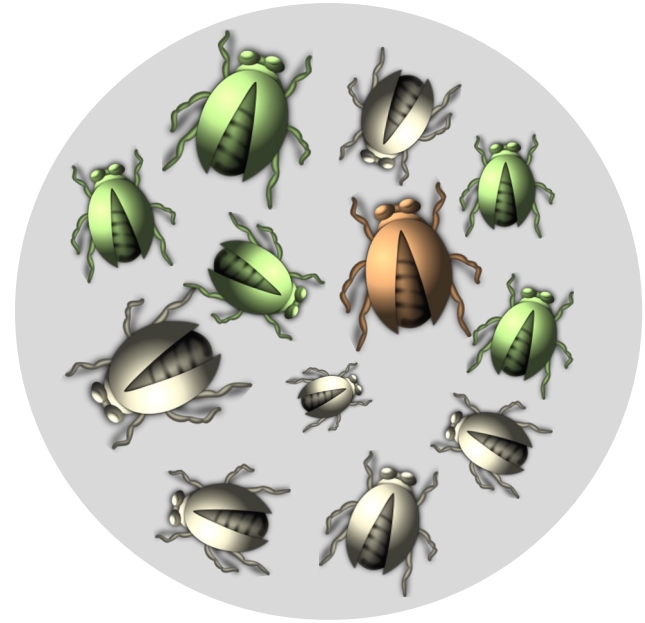
- Como surgiam as variações?



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?



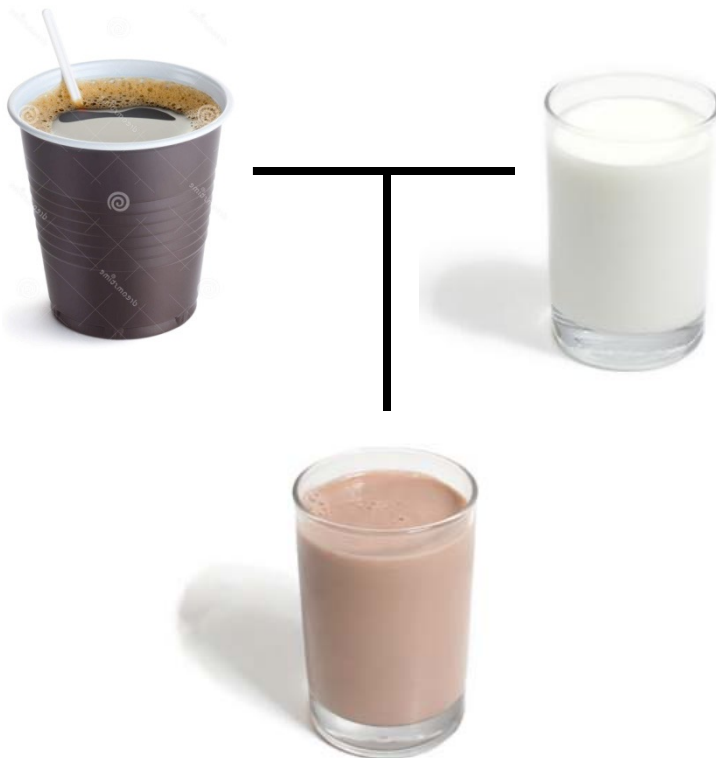
O que Darwin não sabia:

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



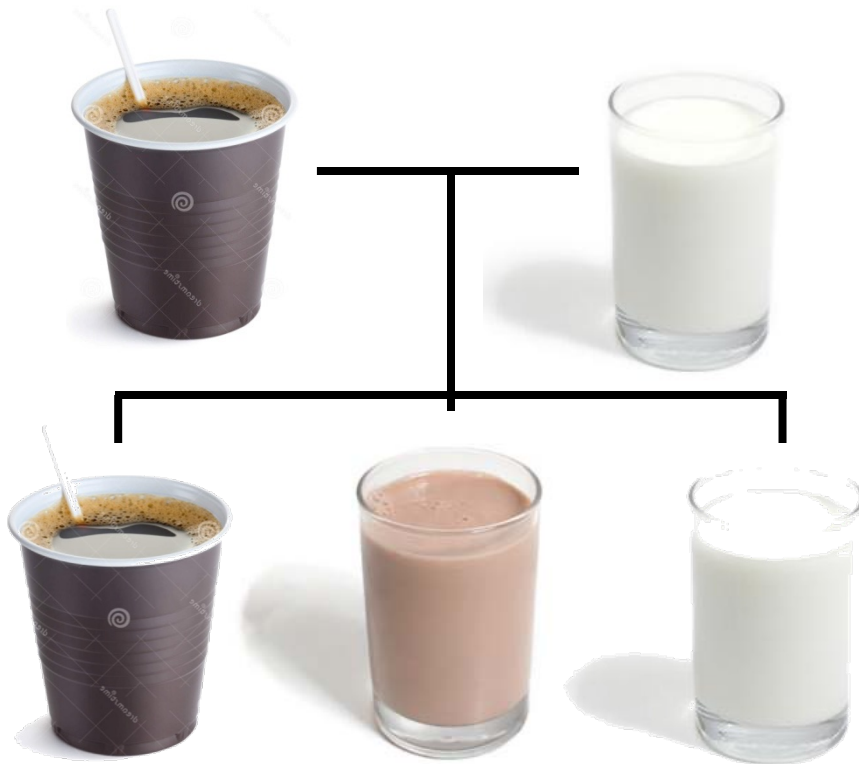
O que Darwin não sabia:

- 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

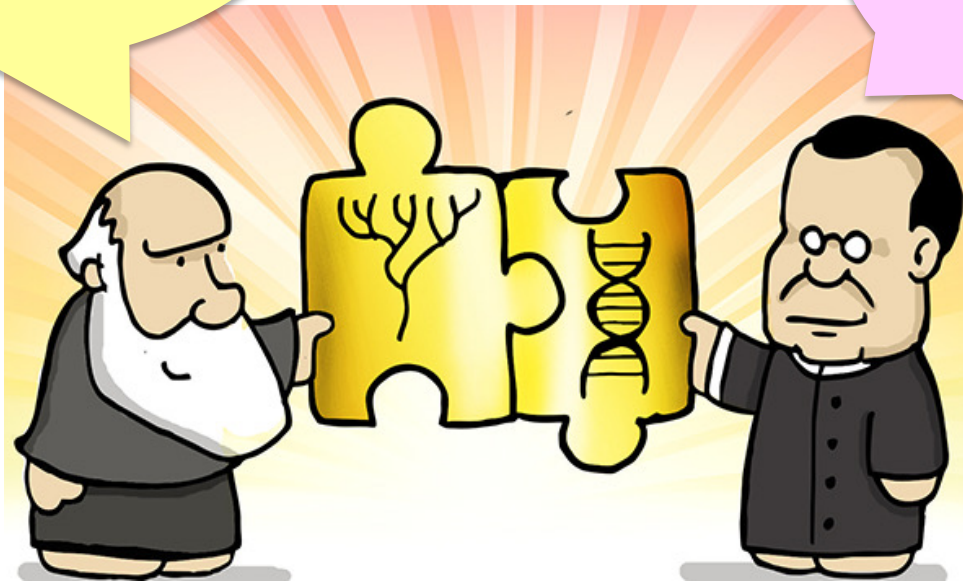
GENES – ALELOS

GENÓTIPO ↔ FENÓTIPO



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

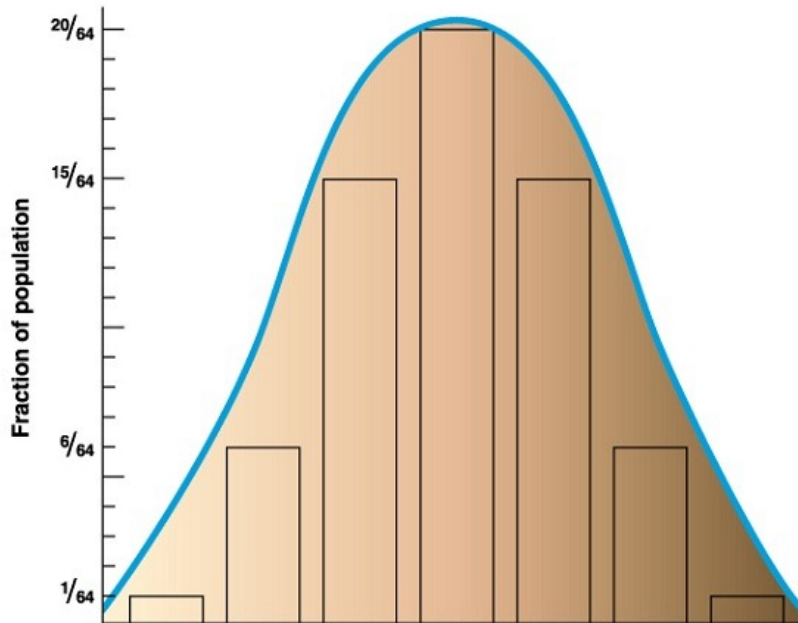
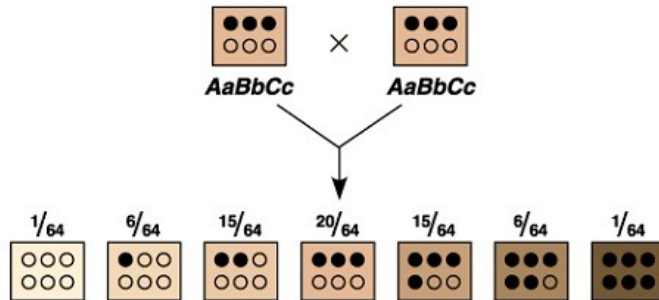
**GENÉTICA
MENDELIANA**
mecanismos de
hereditariedade
dos variantes



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)

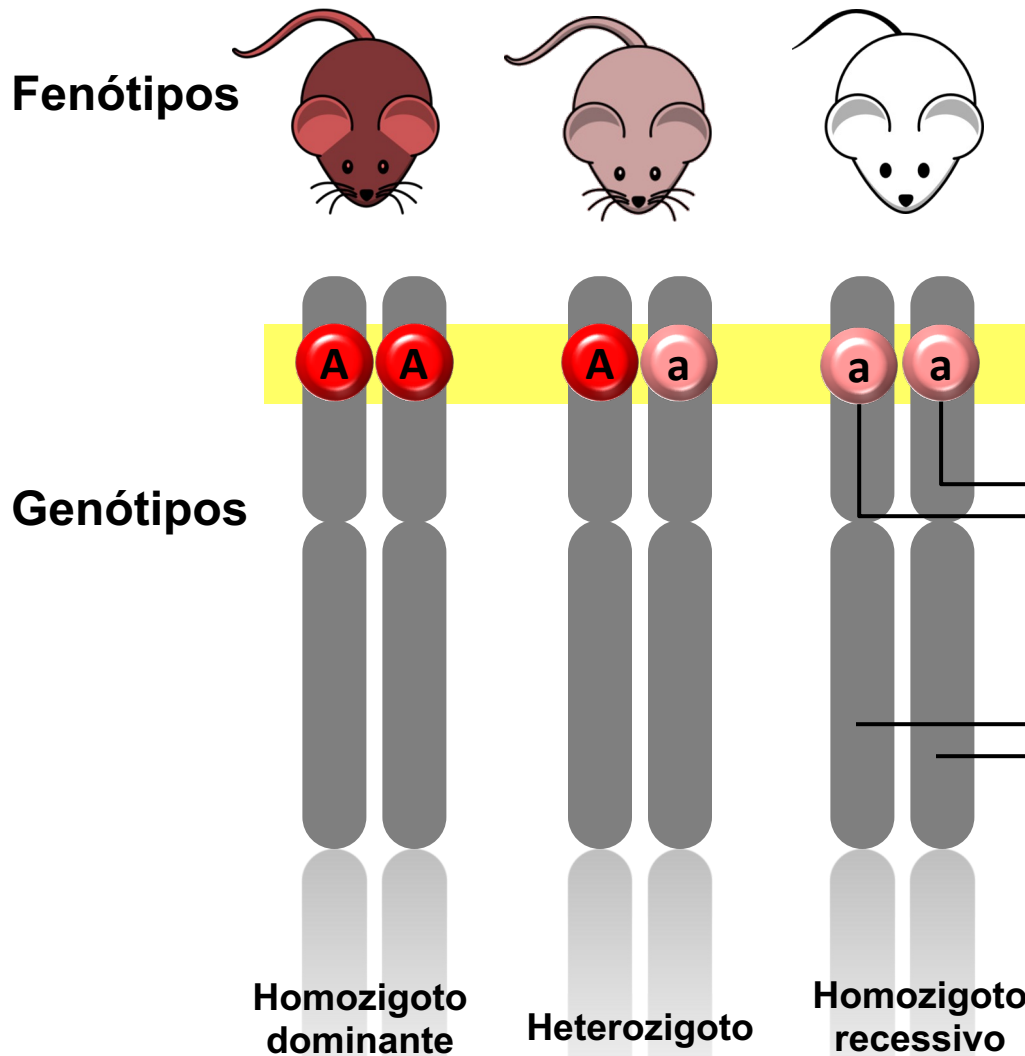
Resultados obtidos por biometristas poderiam se encaixar aos princípios mendelianos



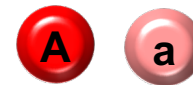
R. A. Fisher (1890 – 1962)

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

Consequências da herança
mendeliana em populações?



Um loco com dois alelos:

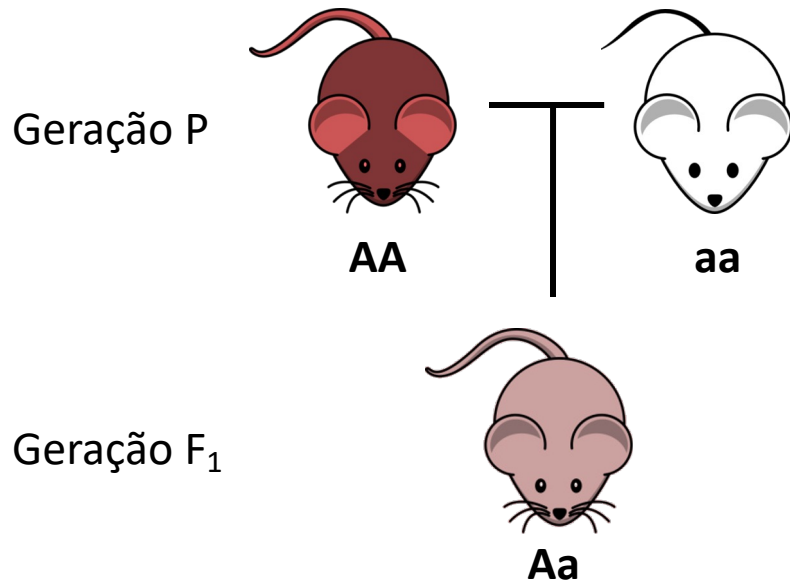


(dominância incompleta)

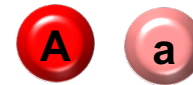
Loco gênico
local ocupado pelo gene no cromossomo

Alelos
variantes (sequências) de um
determinado gene

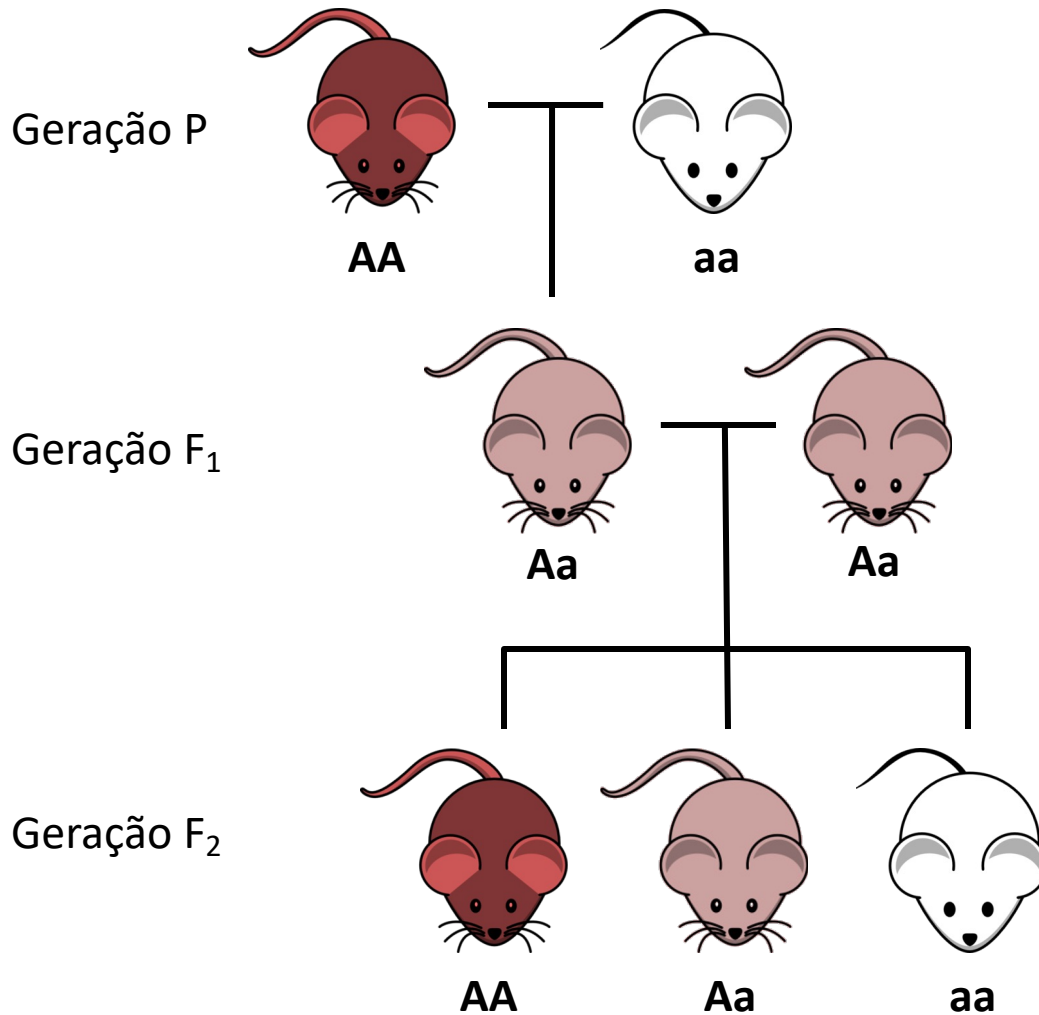
Cromossomos homólogos
possuem genes para as mesmas
características



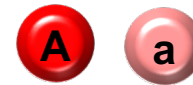
Um loco com dois alelos:



(dominância incompleta)



Um loco com dois alelos:

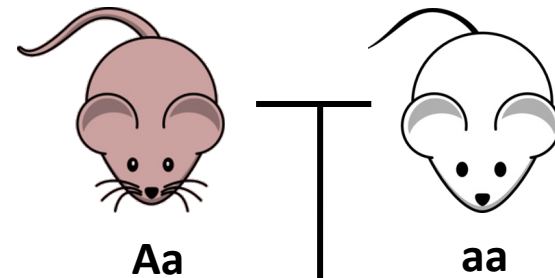


(dominância incompleta)

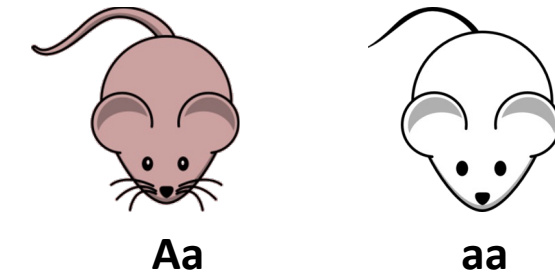
1 : 2 : 1

Proporções genotípicas esperadas

Geração P



Geração F₁



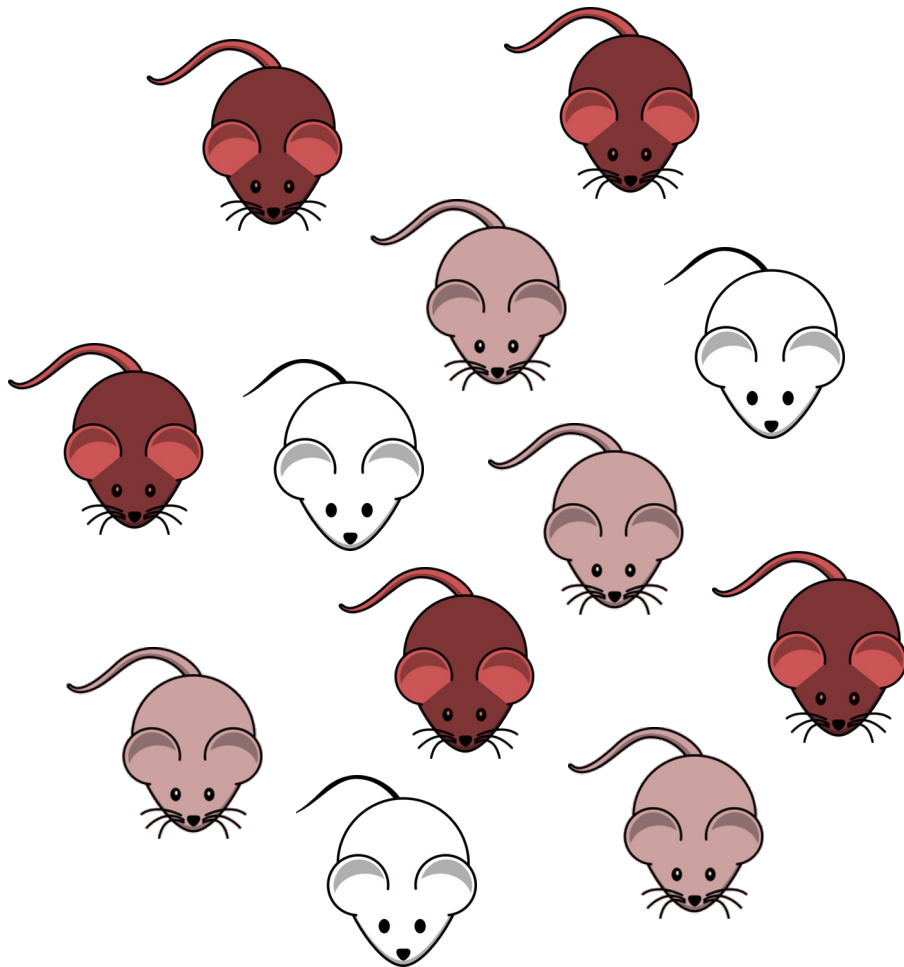
1 : **1**

Proporções genotípicas esperadas

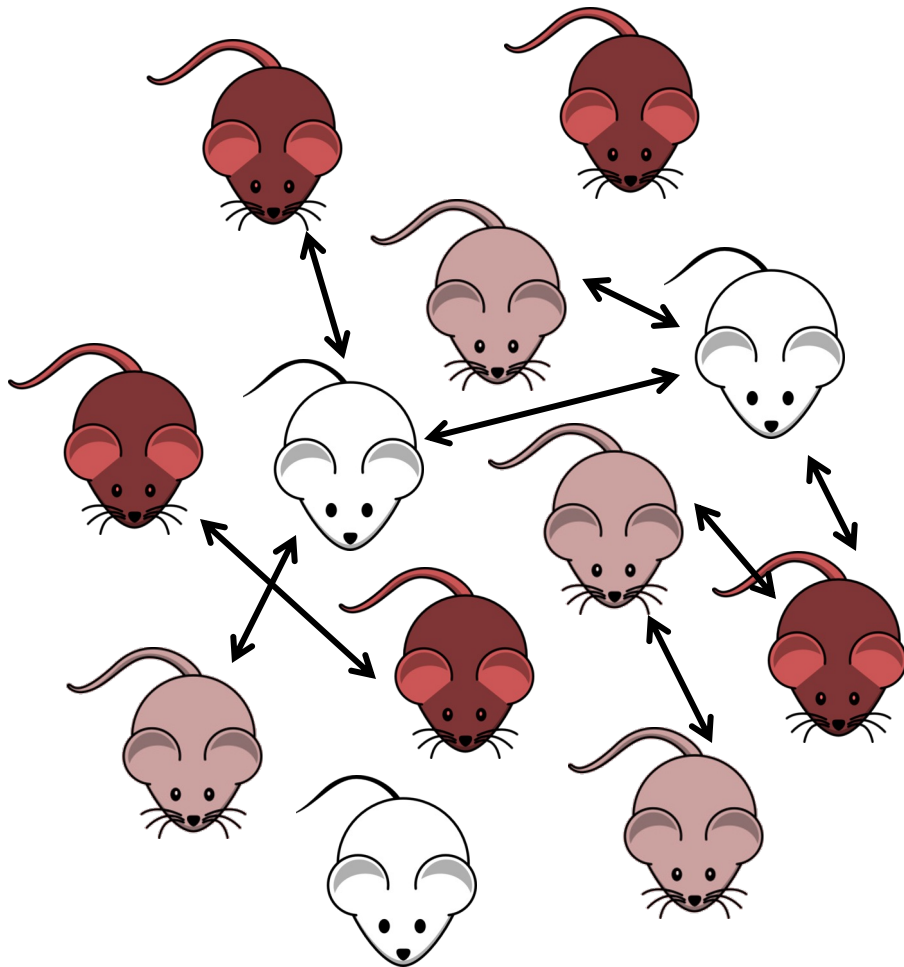
1 : **1**

Possível prever características resultantes de um cruzamento

Consequências da herança mendeliana em populações?



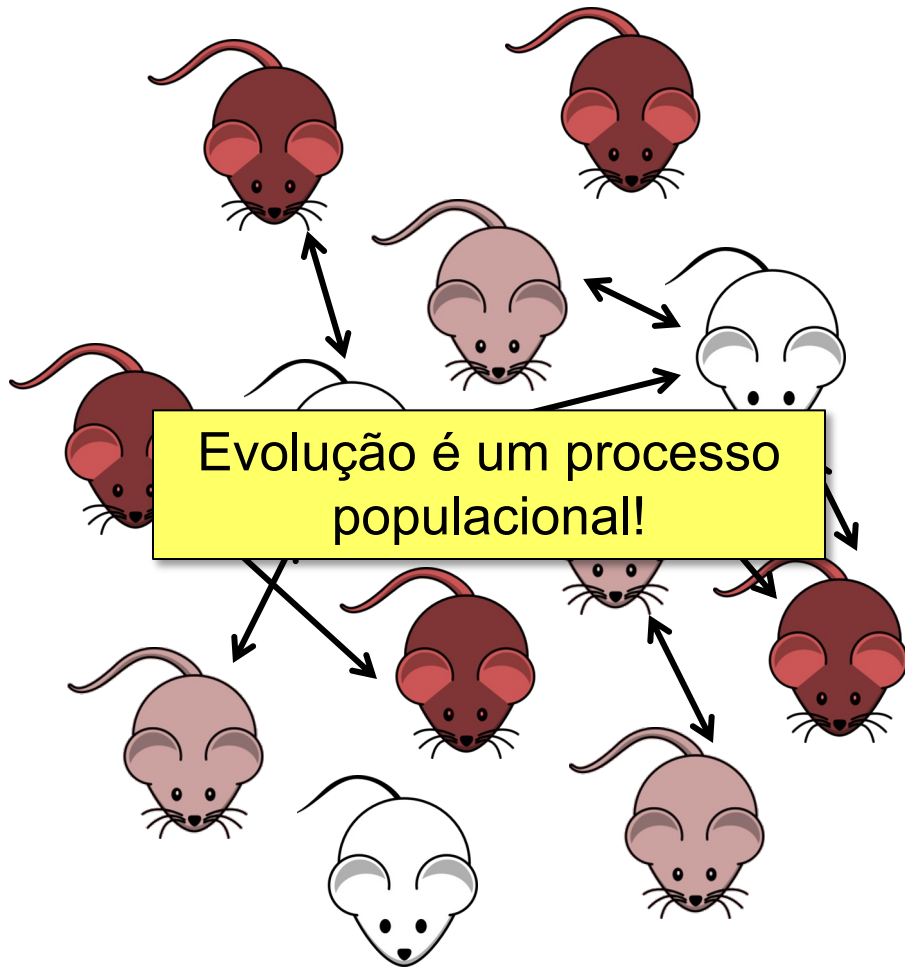
Consequências da herança mendeliana em populações?



É possível prever características resultantes de vários cruzamentos?

Quais as expectativas das proporções genotípicas na geração seguinte?

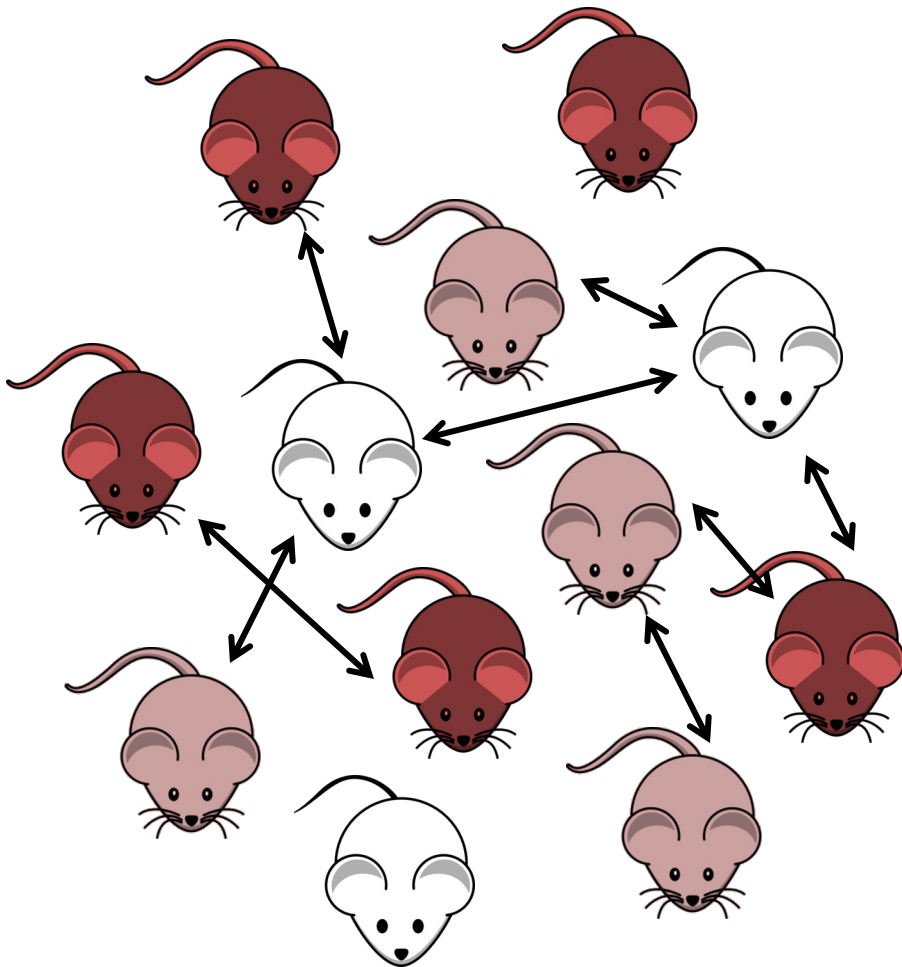
Consequências da herança mendeliana em populações?



É possível prever características resultantes de vários cruzamentos?

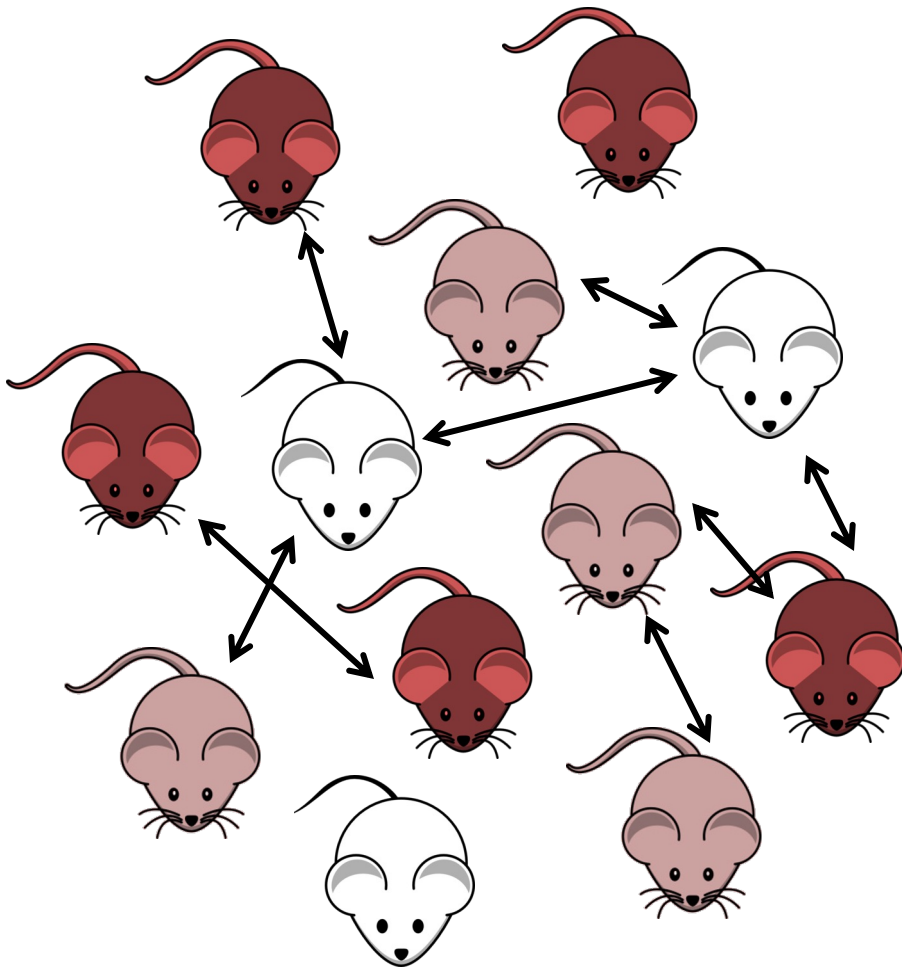
Quais as expectativas das proporções genotípicas na geração seguinte?

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

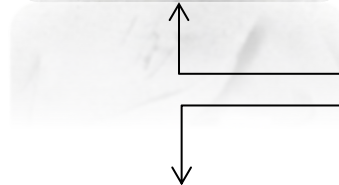
O que acontece quando nada está acontecendo?

- 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?”

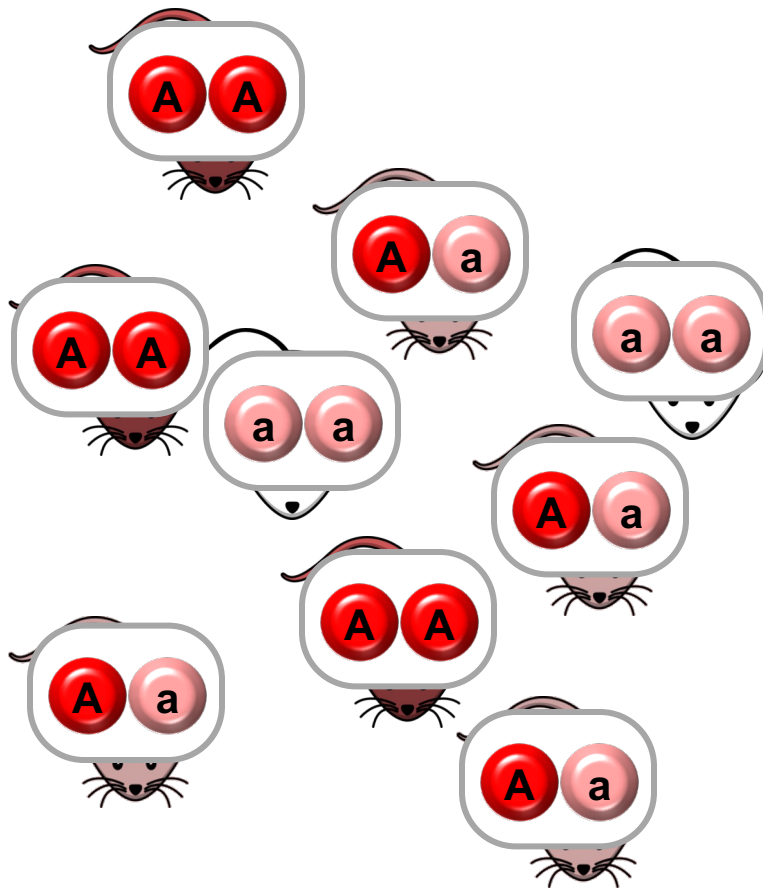
Modelo teórico simplificado para entendermos como ocorrem as mudanças alélicas nas populações ao longo das gerações

Pressupostos:

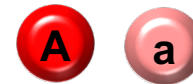
- Cruzamentos aleatórios
- Ausência de mutação
- Ausência de seleção natural
- Ausência de migrações
- Populações infinitamente grandes

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

Como estimar a variabilidade genética?

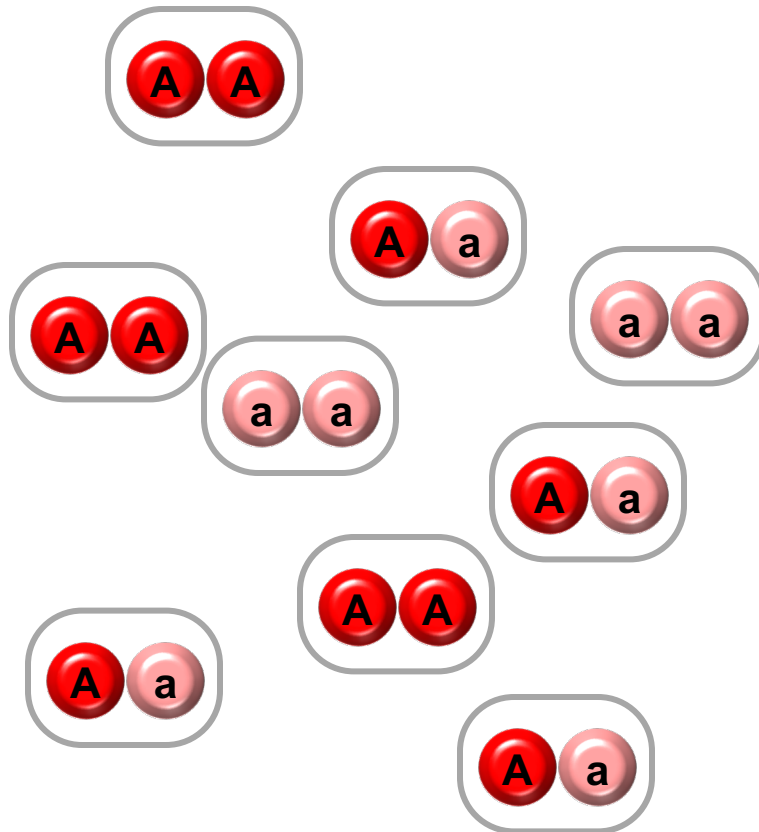


Um loco com dois alelos:

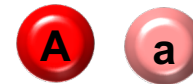


Cada indivíduo possui um genótipo

Como estimar a variabilidade genética?



Um loco com dois alelos:



Cada indivíduo possui um genótipo

Frequências genotípicas:

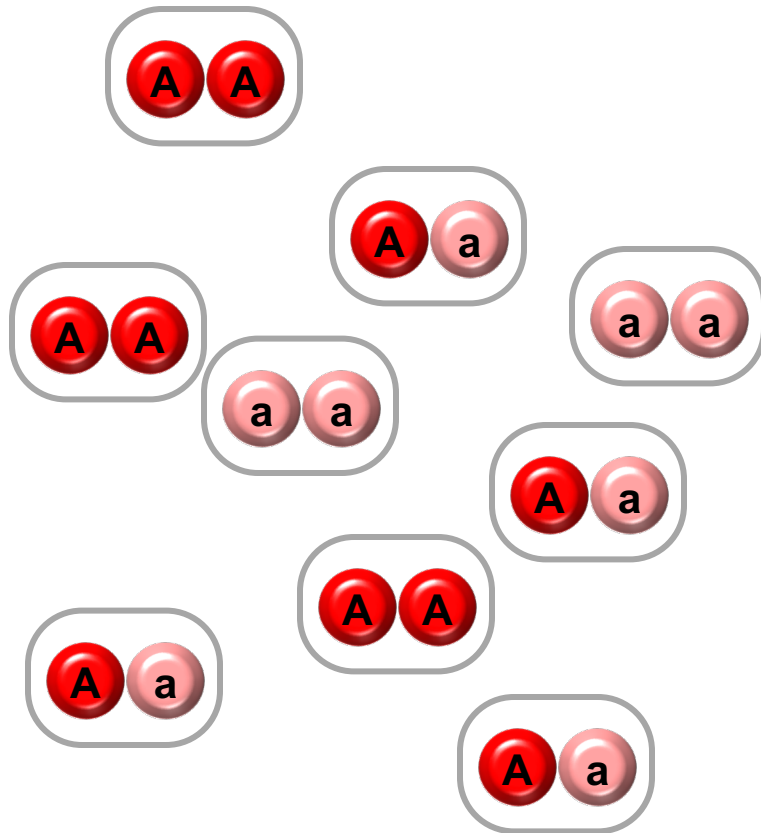
$\frac{\text{n}^\circ \text{ de indivíduos com determinado genótipo}}{\text{n}^\circ \text{ total de indivíduos na população (N)}}$

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

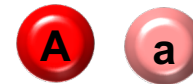
freq. **Aa** = $\frac{\text{n}^\circ \text{ de indivíduos Aa}}{N}$

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

Como estimar a variabilidade genética?



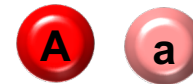
Um loco com dois alelos:



Cada indivíduo contribui com 2 alelos

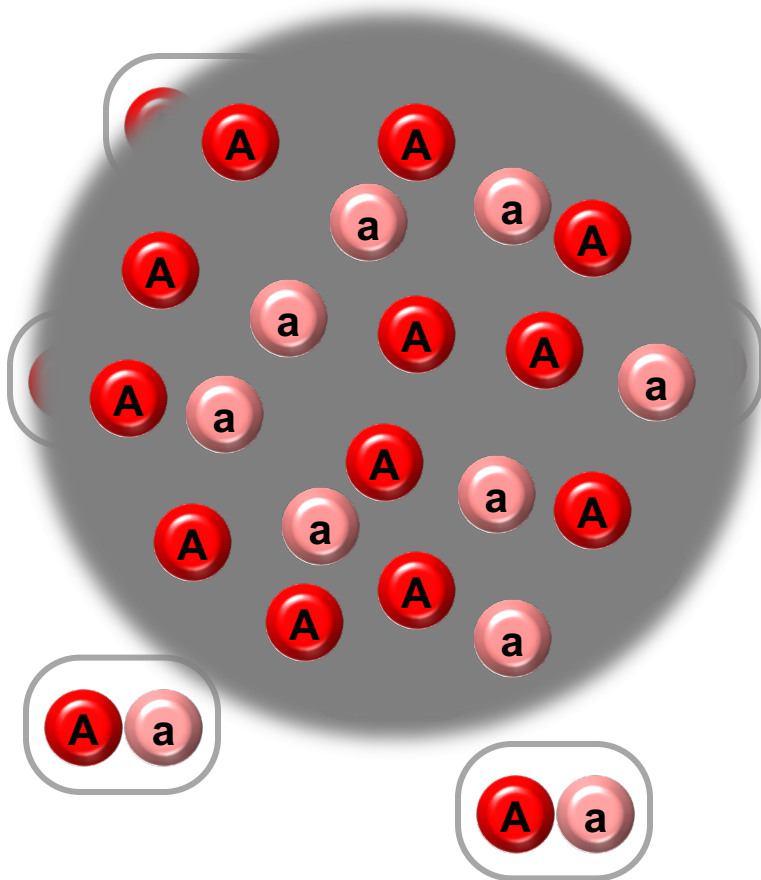
Como estimar a variabilidade genética?

Um loco com dois alelos:



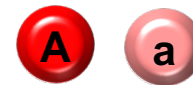
Cada indivíduo contribui com 2 alelos

Uma população:
“pool” de alelos



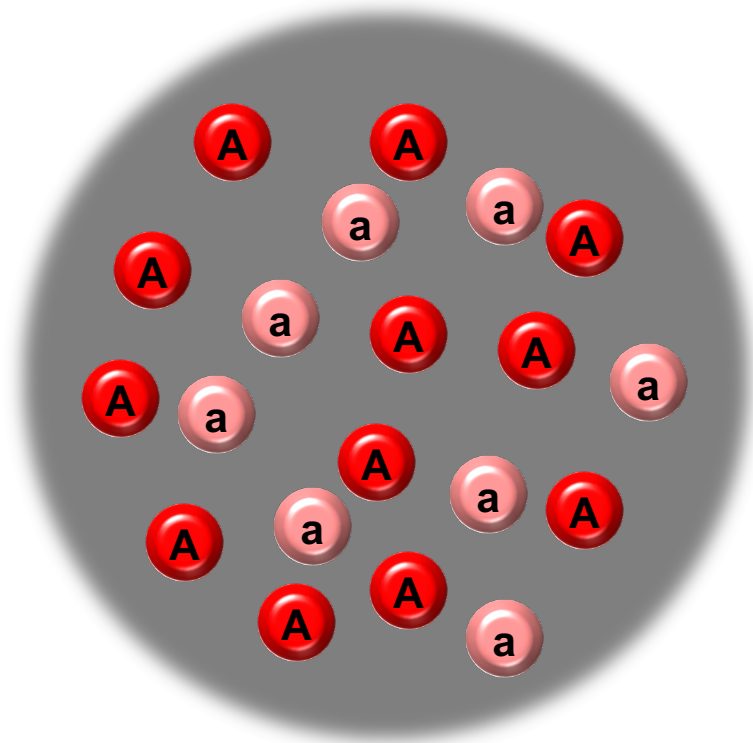
Como estimar a variabilidade genética?

Um loco com dois alelos:



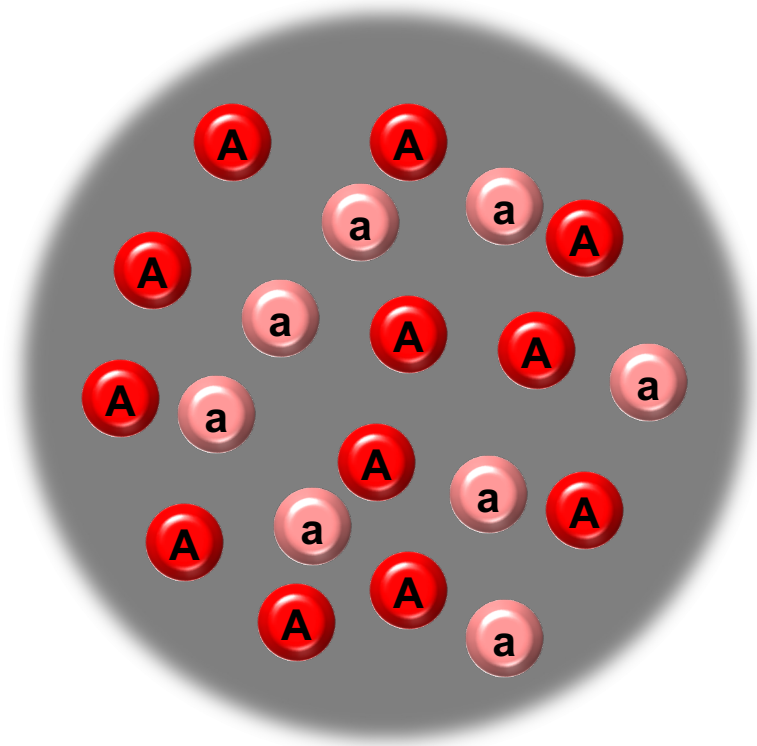
Cada indivíduo contribui com 2 alelos

Uma população:
“*pool*” de alelos



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

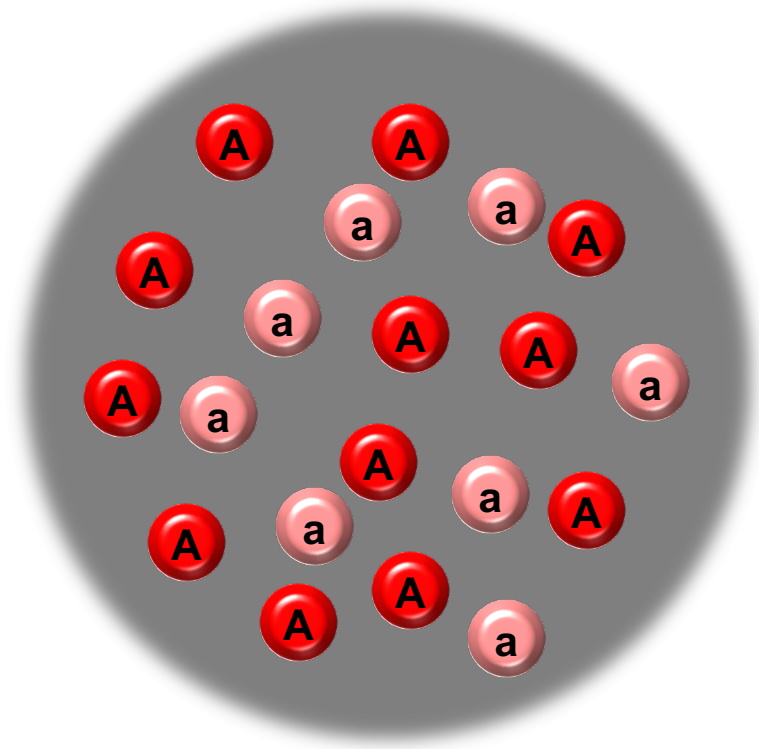
Como estimar a variabilidade genética?



Quantos alelos **A** ?

Quantos alelos **a** ?

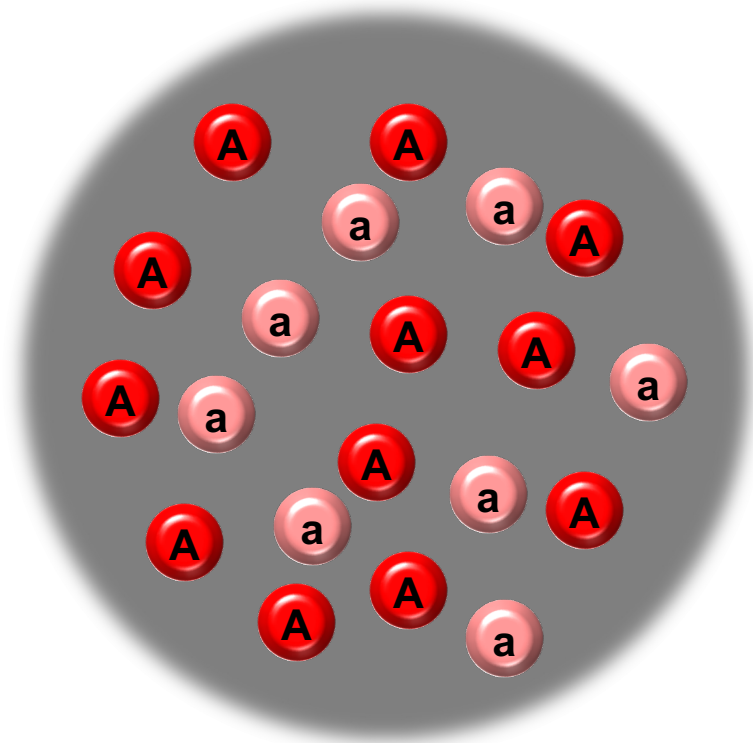
Como estimar a variabilidade genética?



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

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

Como estimar a variabilidade genética?



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

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

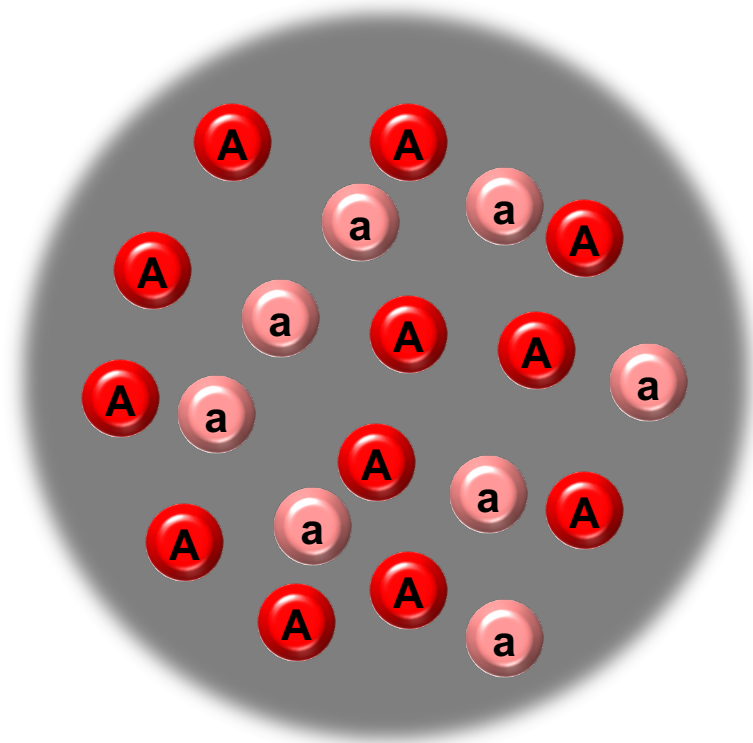
**Frequências
alélicas**

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**

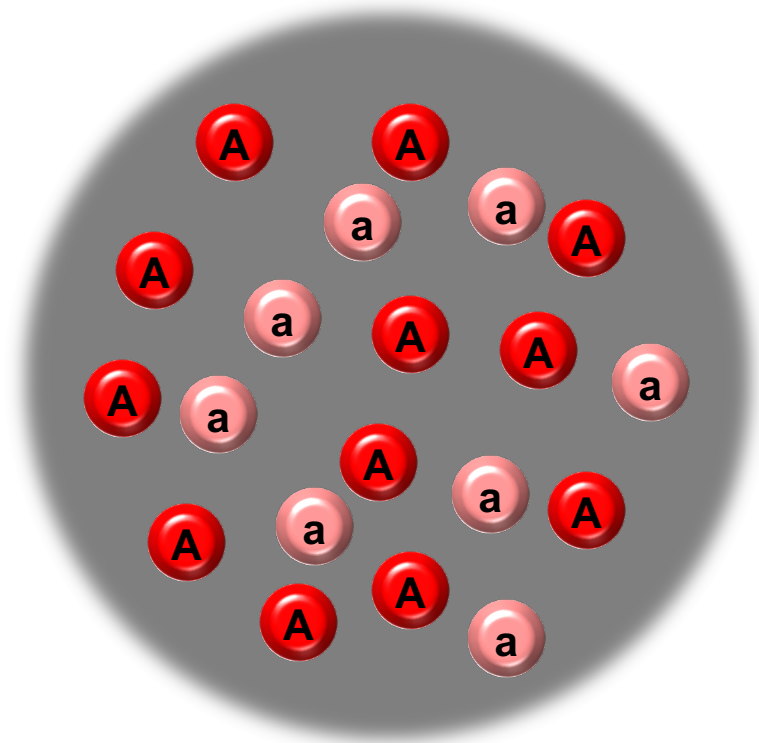
freq. **A** = 60% ou 0,6 →

p

freq. **a** = 40% ou 0,4 →

q

$$p + q = 1$$



p



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

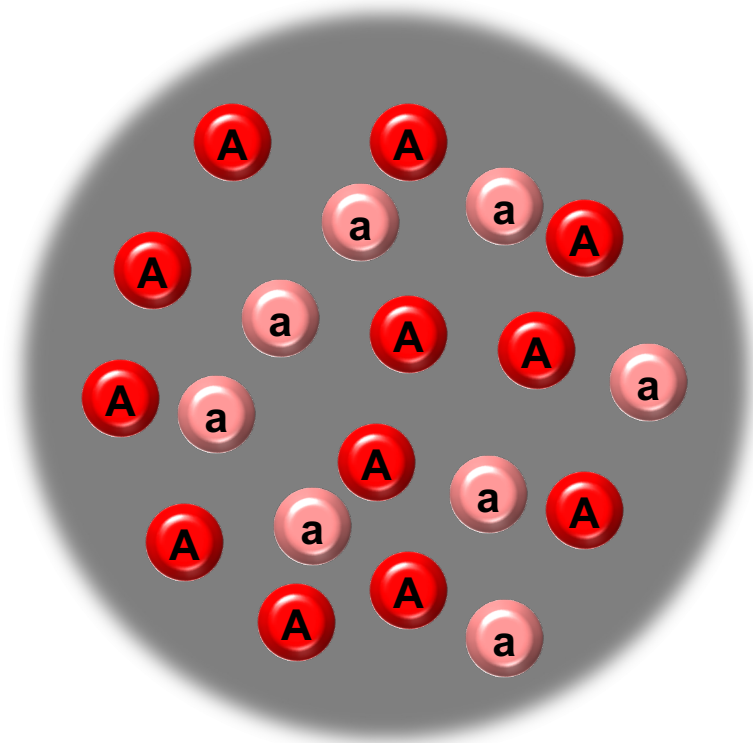
= 0,6

Frequências alélicas:

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

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

$$p + q = 1$$



Frequências
alélicas:

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

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

p



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

= 0,6

q

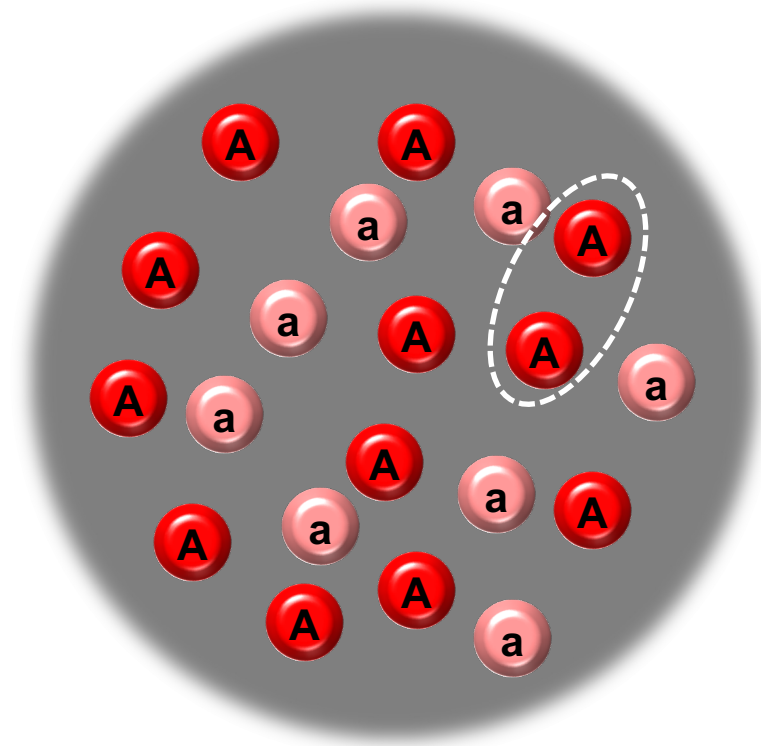


Probabilidade de
amostrarmos 1 gameta
contendo o alelo **a**

= 0,4

$$p + q = 1$$

Considerando os cruzamentos possíveis nesta população:



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

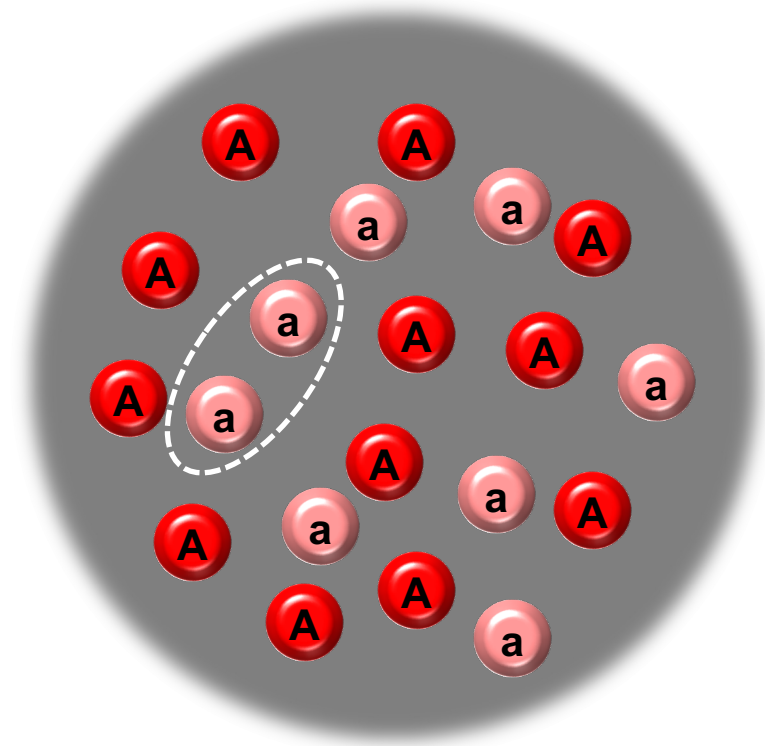
$$\boxed{p} \times \boxed{p} = \boxed{p^2}$$

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** :

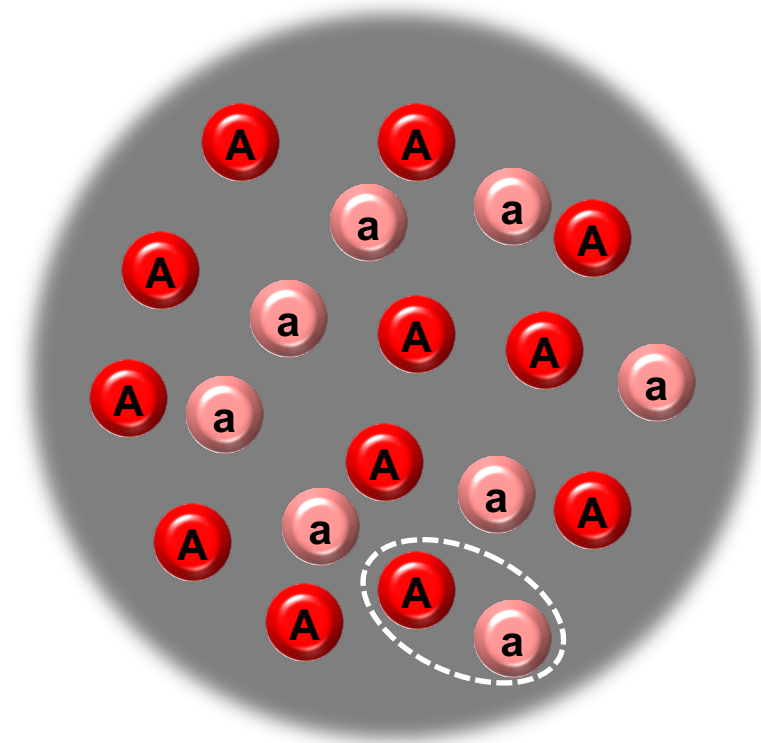
$$q \times q = q^2$$

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** :

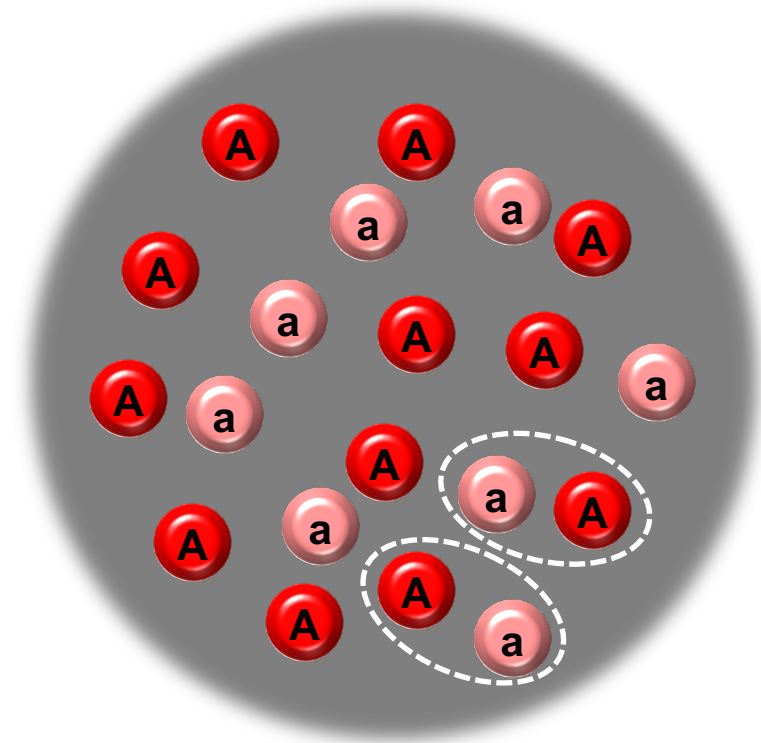
$$q \times q = q^2$$

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** :

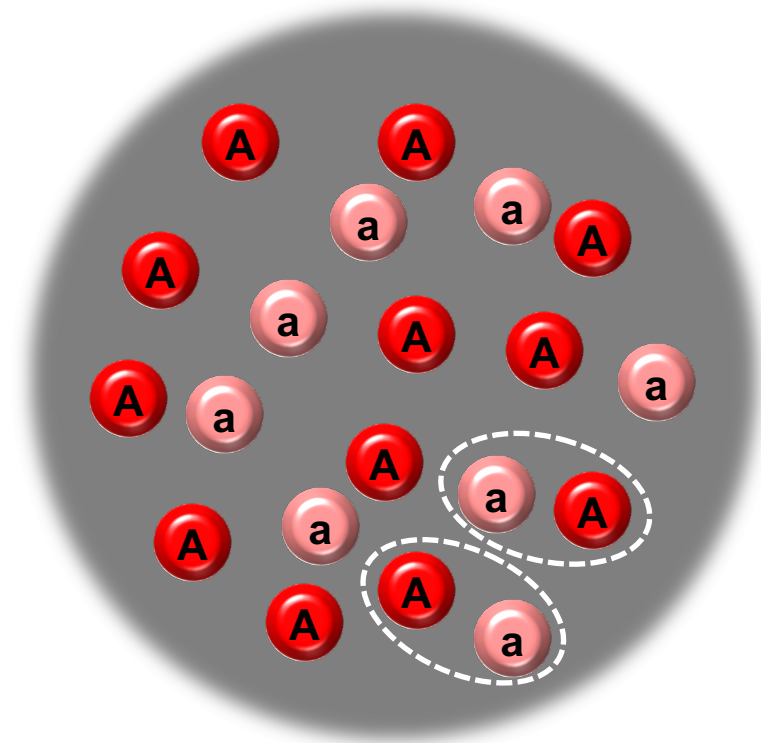
$$q \times q = q^2$$

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** :

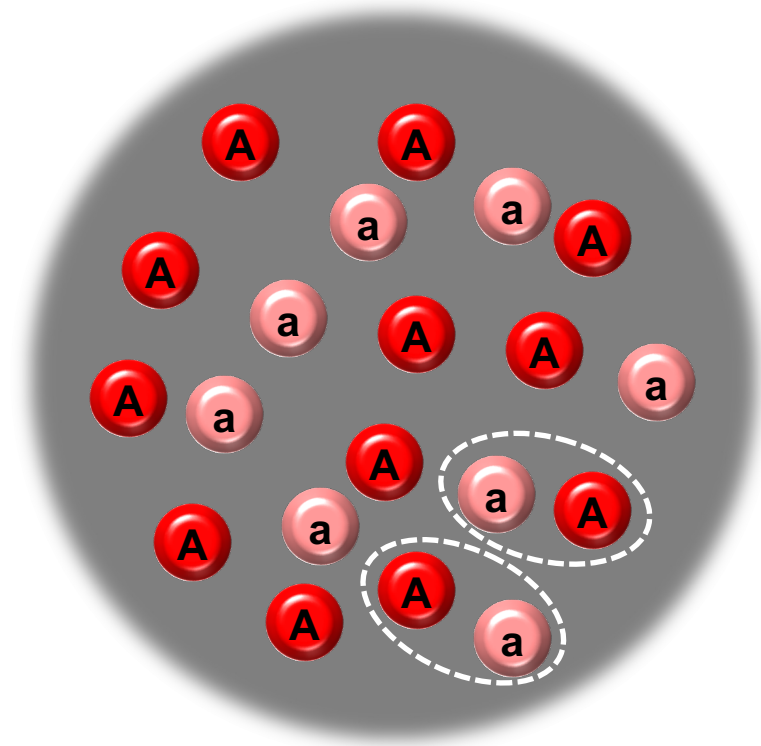
$$q \times q = q^2$$

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** :

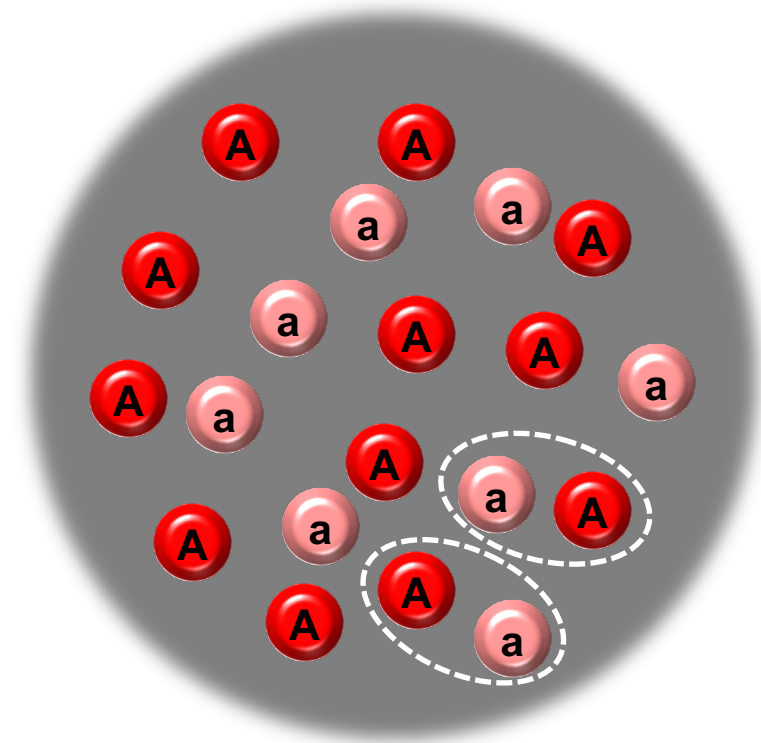
$$q \times q = q^2$$

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** :

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

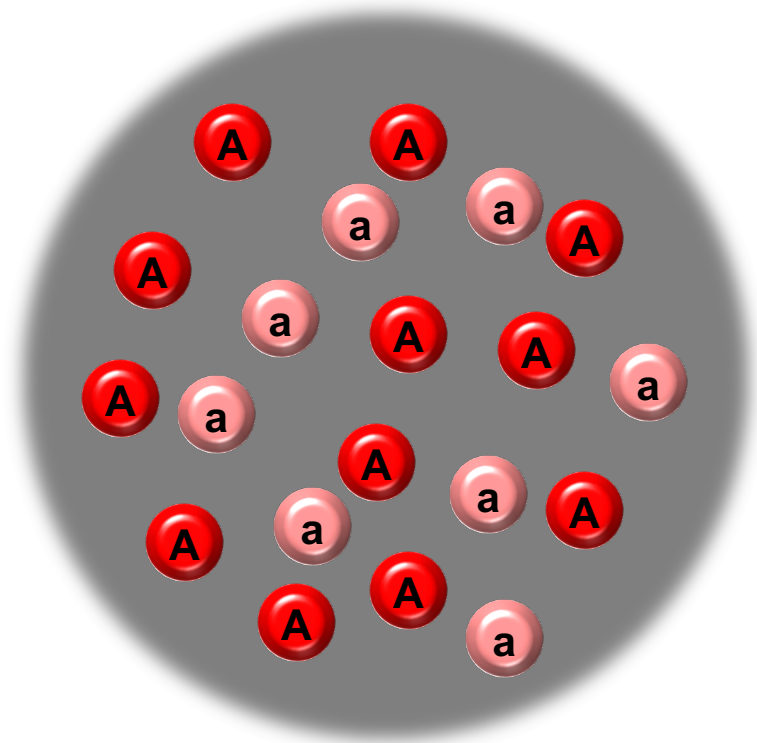
Probabilidade de 1 gameta **a** encontrar outro **a** :

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

Frequências alélicas:

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

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

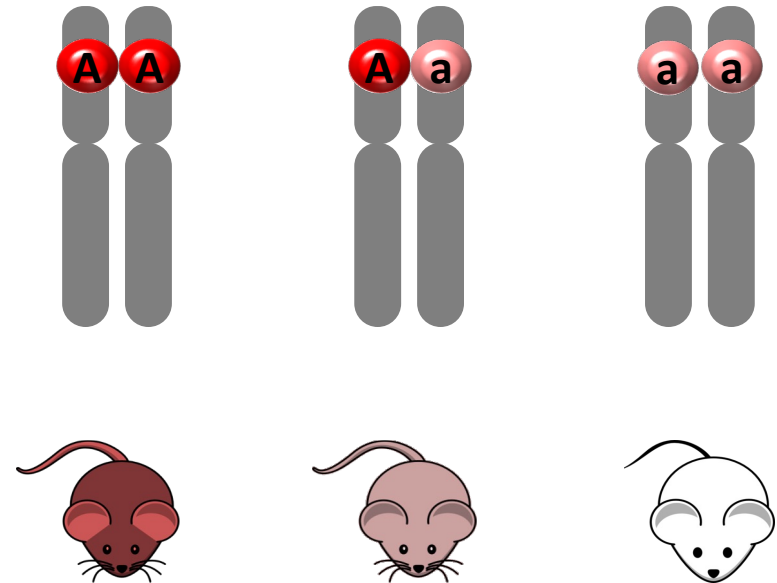


Frequências
alélicas:

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

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

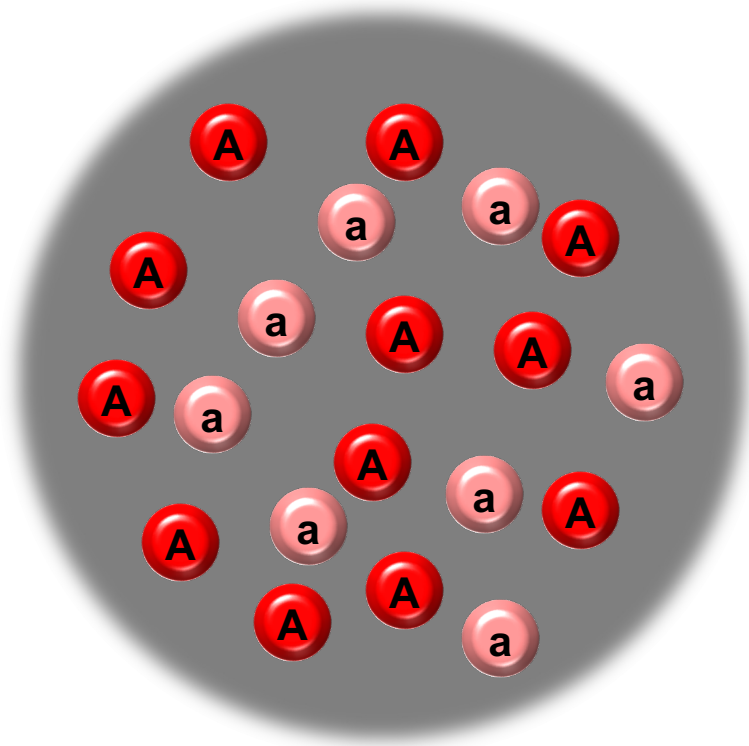
$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$



Proporções genotípicas

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

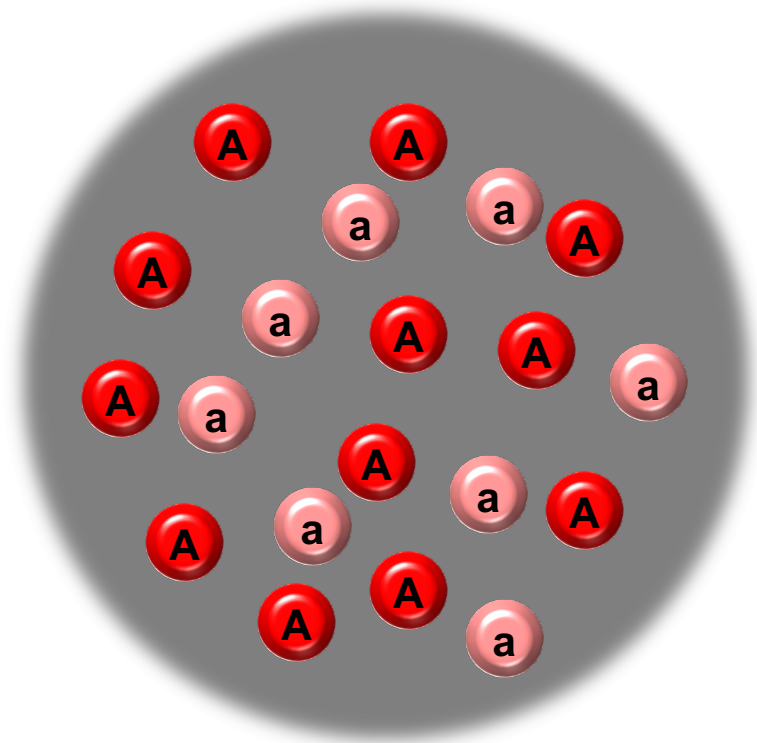
É possível prever as proporções genotípicas esperadas na próxima geração de uma população?



Frequências
alélicas:

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

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

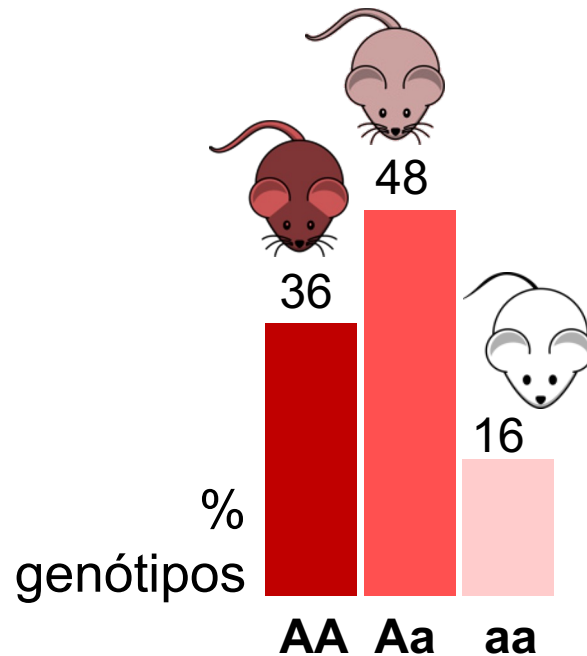


$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

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

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

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

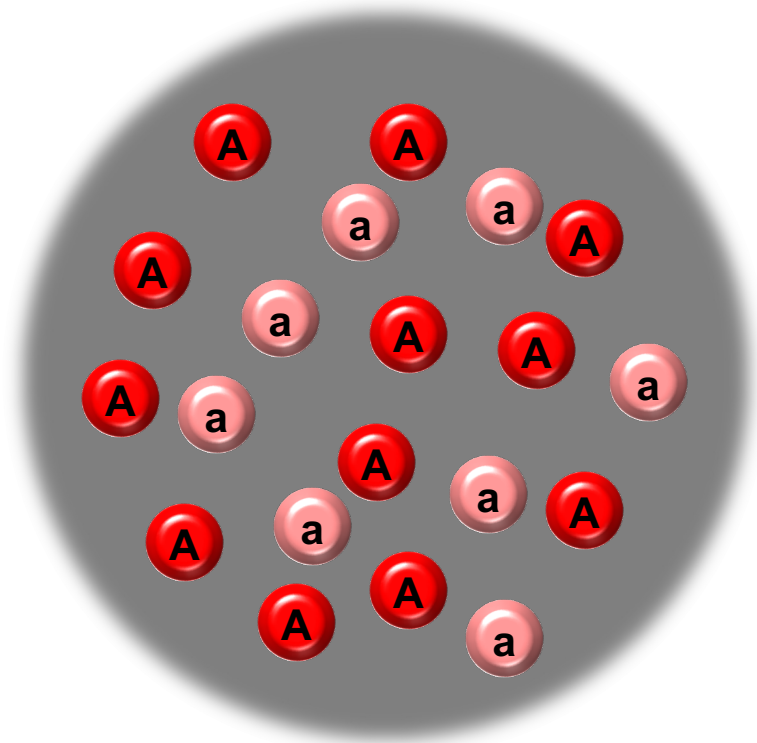


Frequências alélicas:

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

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

Frequências alélicas esperadas na próxima geração?

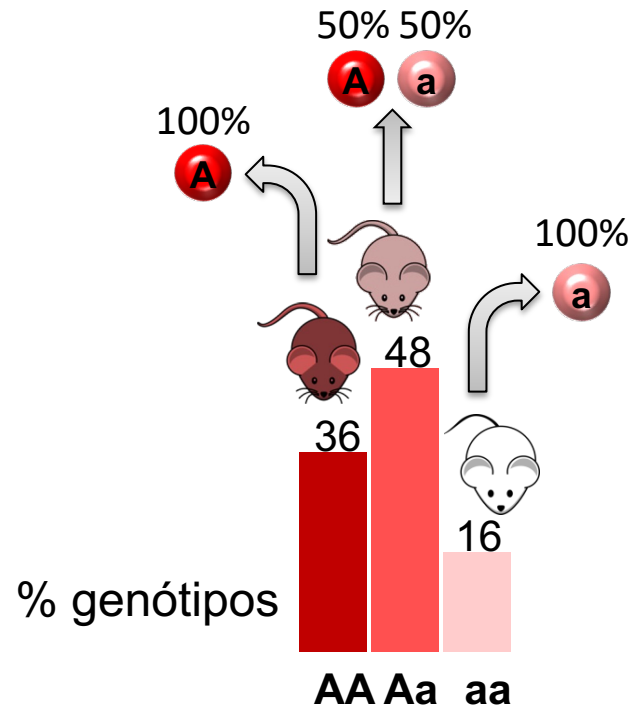
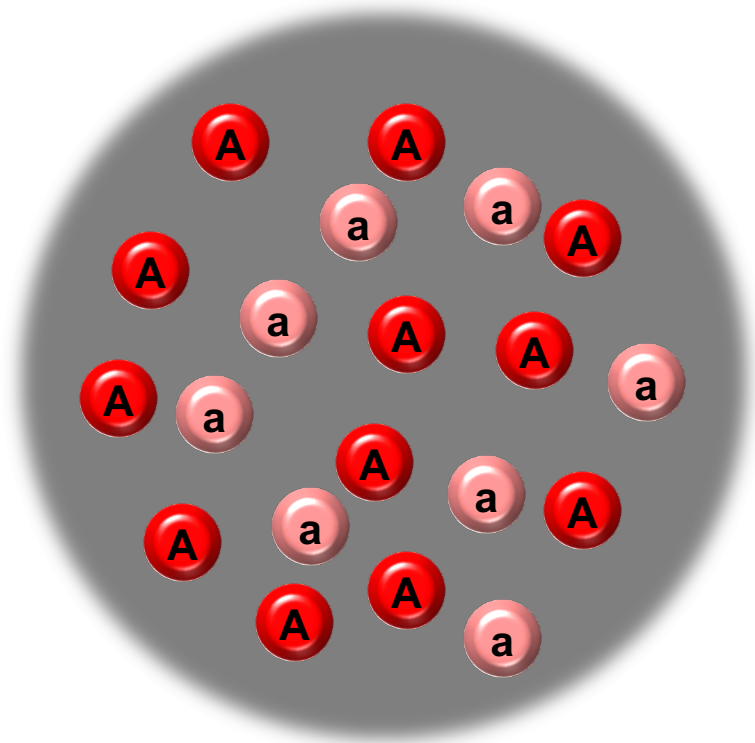


Frequências alélicas:

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

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

Frequências alélicas esperadas na próxima geração?

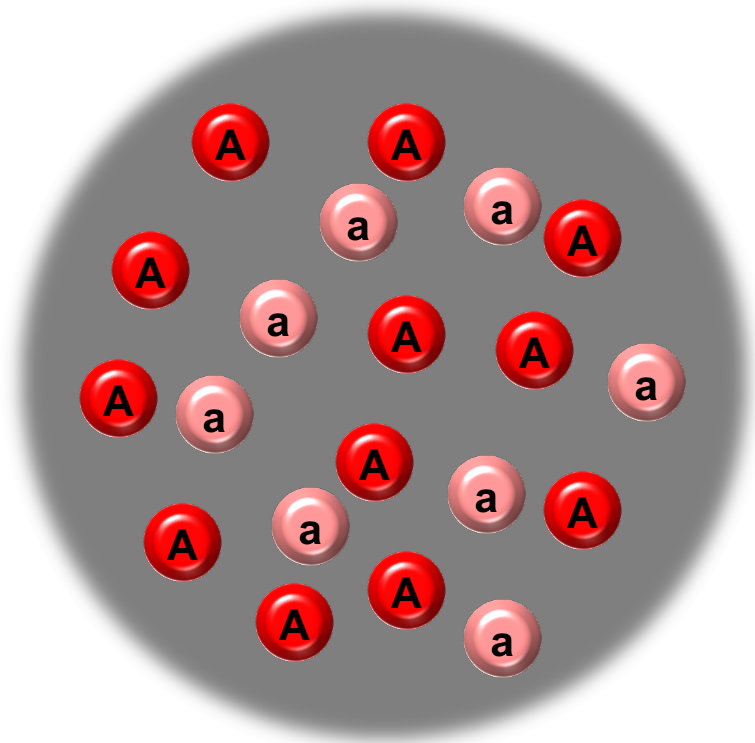


Frequências alélicas:

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

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

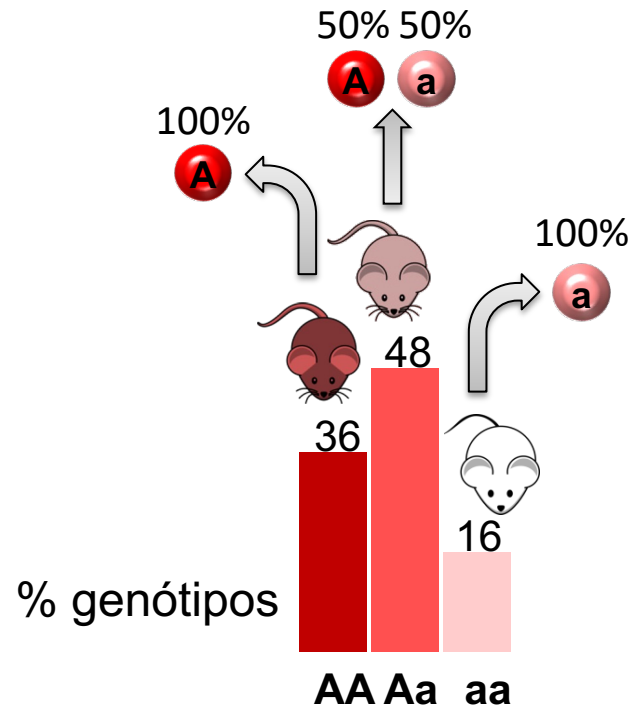
Frequências alélicas esperadas na próxima geração?



Frequências alélicas:

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

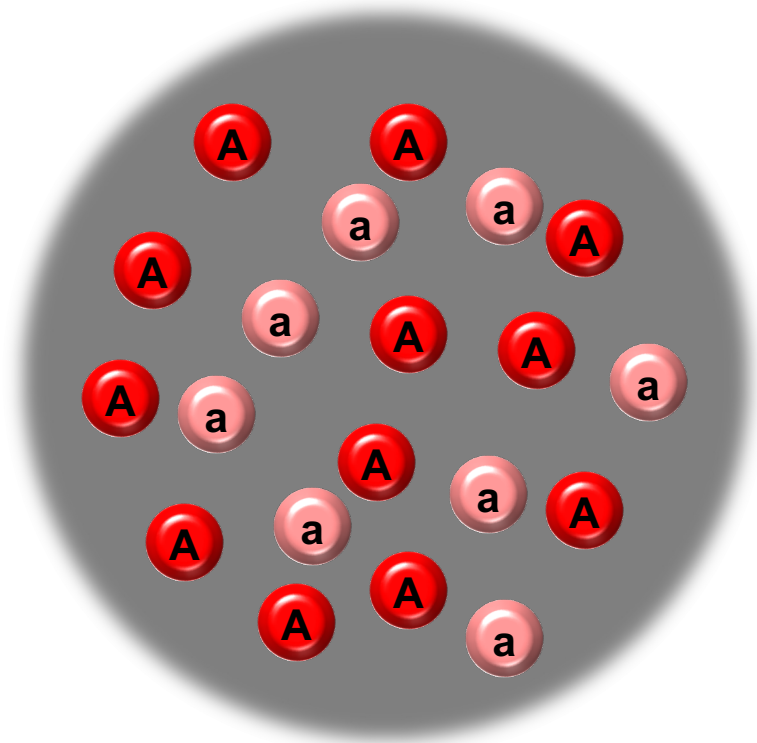
freq. **a** = **q** = 40%



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

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

Frequências alélicas esperadas na próxima geração?



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

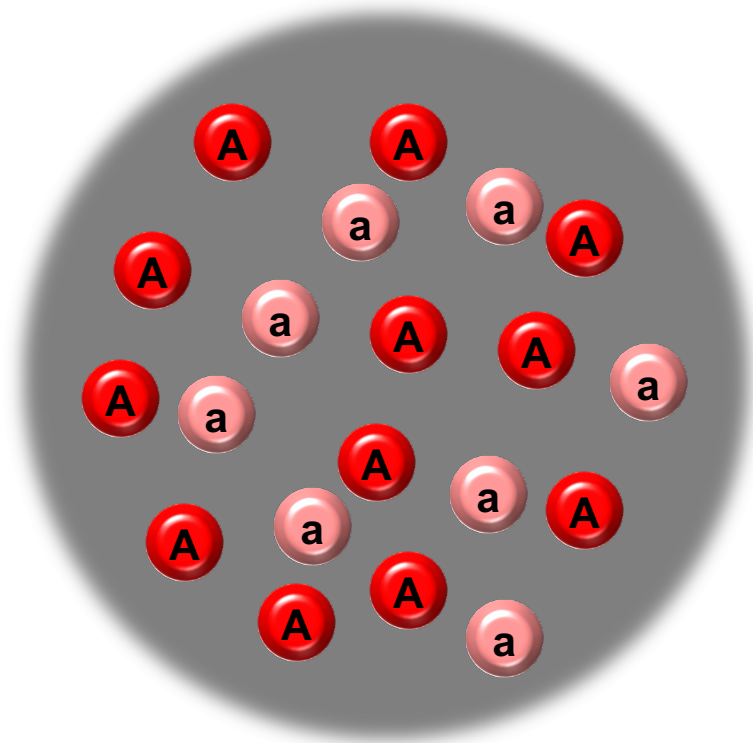
$$\text{freq. } \mathbf{a}' = \text{freq. } \mathbf{aa} + \frac{1}{2} \text{freq. } \mathbf{Aa}$$

Frequências alélicas:

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

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

Frequências alélicas esperadas na próxima geração?



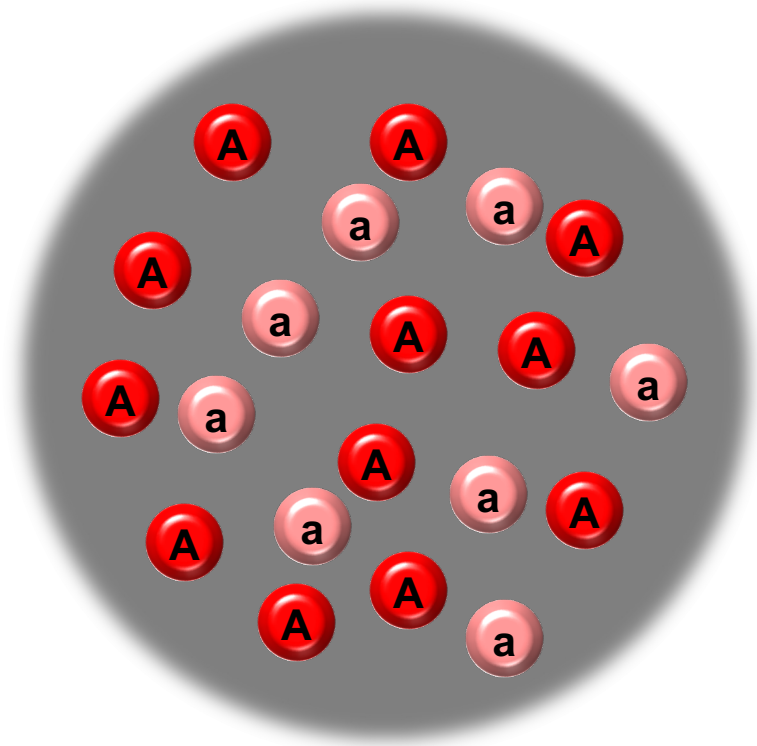
$$\begin{aligned} \text{freq. } A' &= p^2 + \frac{1}{2} 2pq \\ \text{freq. } a' &= q^2 + \frac{1}{2} 2pq \end{aligned}$$

Frequências alélicas:

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

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

Frequências alélicas esperadas na próxima geração?



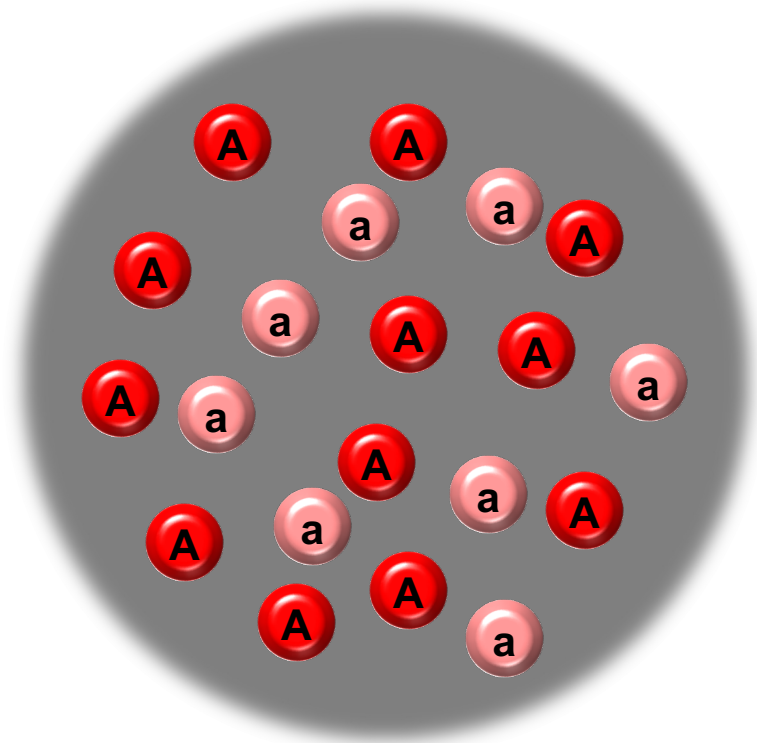
$$\begin{aligned} \text{freq. } A' &= 0,36 + \frac{1}{2} \cdot 0,48 \\ \text{freq. } a' &= 0,16 + \frac{1}{2} \cdot 0,48 \end{aligned}$$

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%

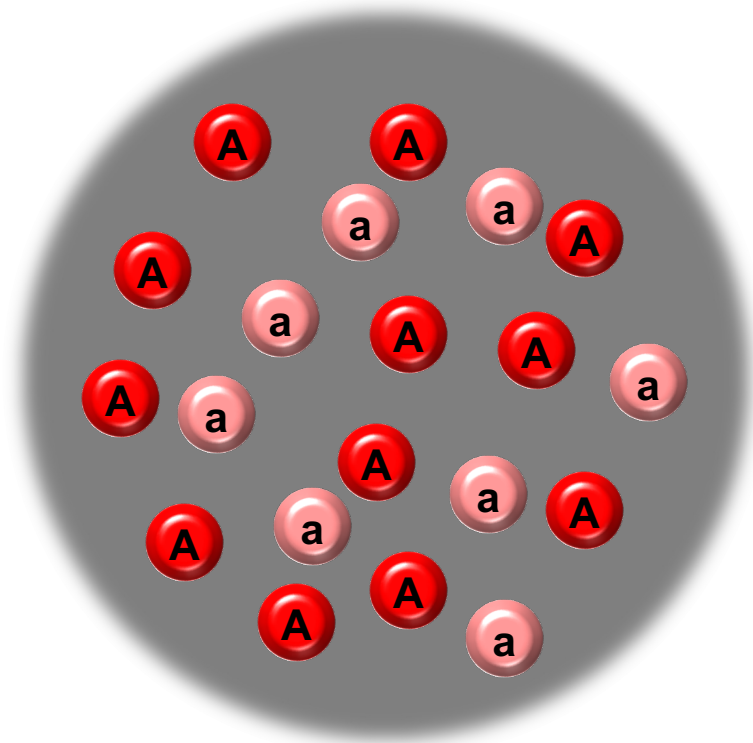
freq. $a' = q' = 0,4$ ou 40%

Frequências alélicas:

freq. $A = p = 60\%$

freq. $a = q = 40\%$





Possível calcular as
frequências **genotípicas**

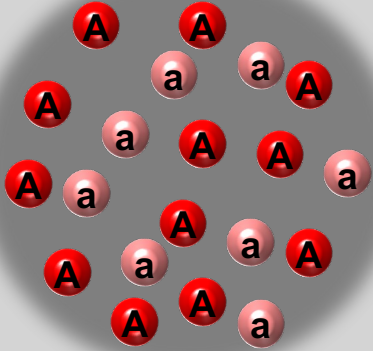
e

frequências **alélicas**

esperadas nas próximas
gerações

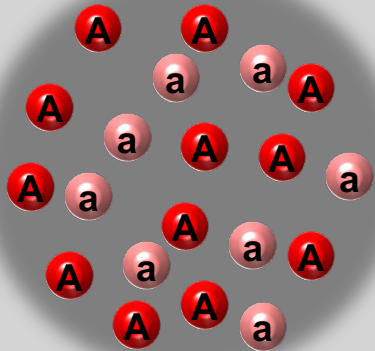
t_0

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

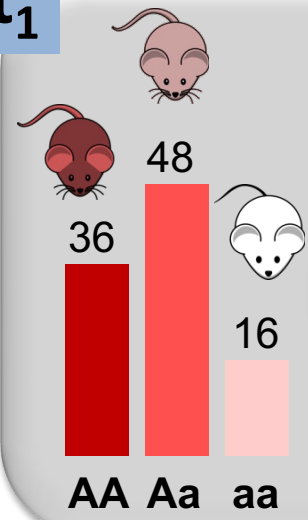


t_0

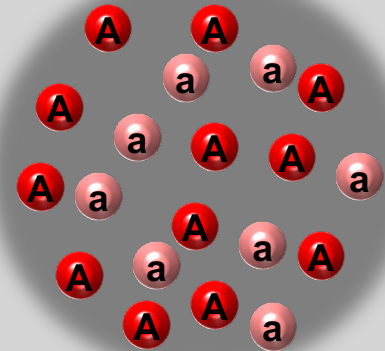
$p = 0,6; q = 0,4$



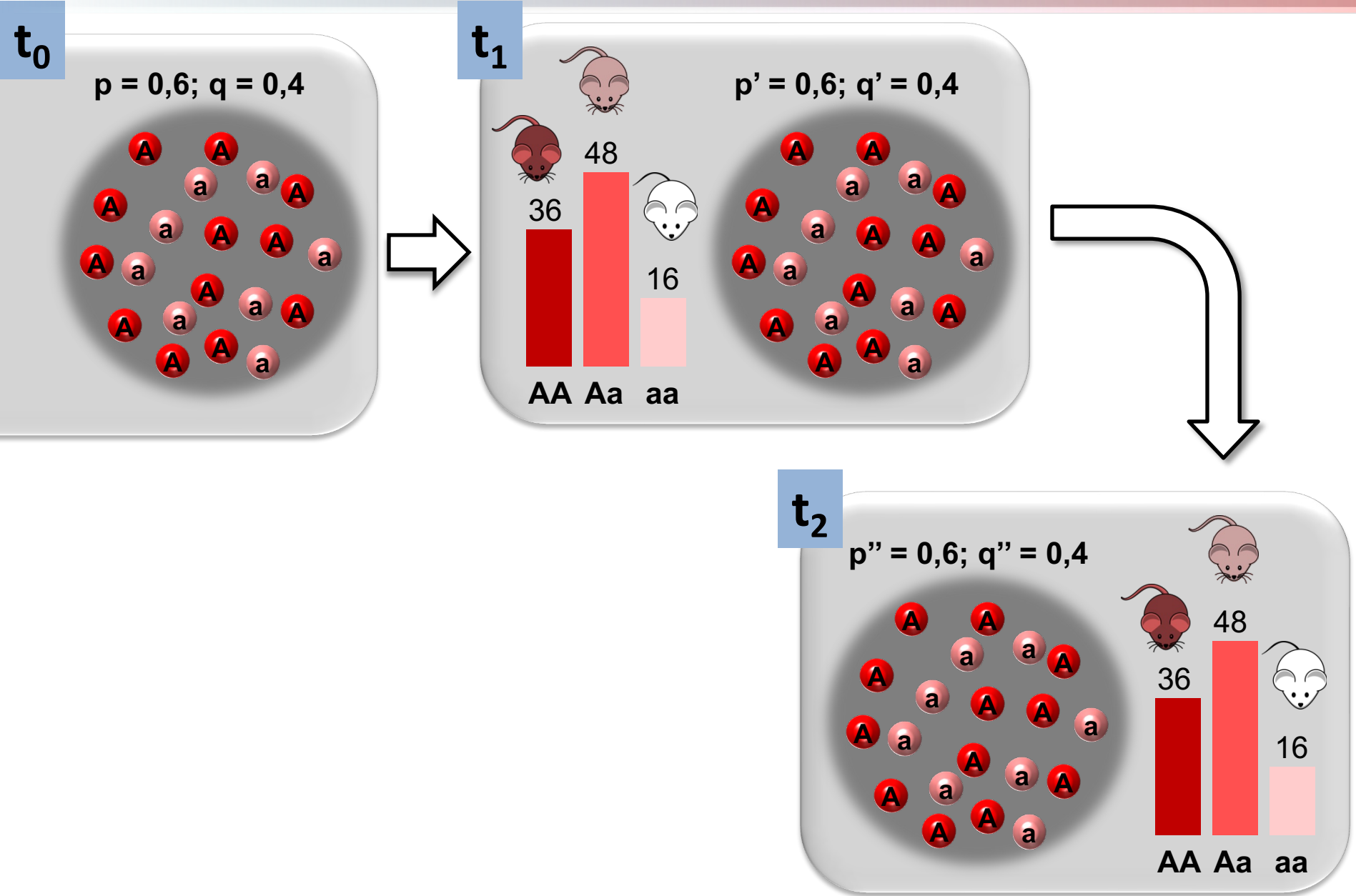
t_1



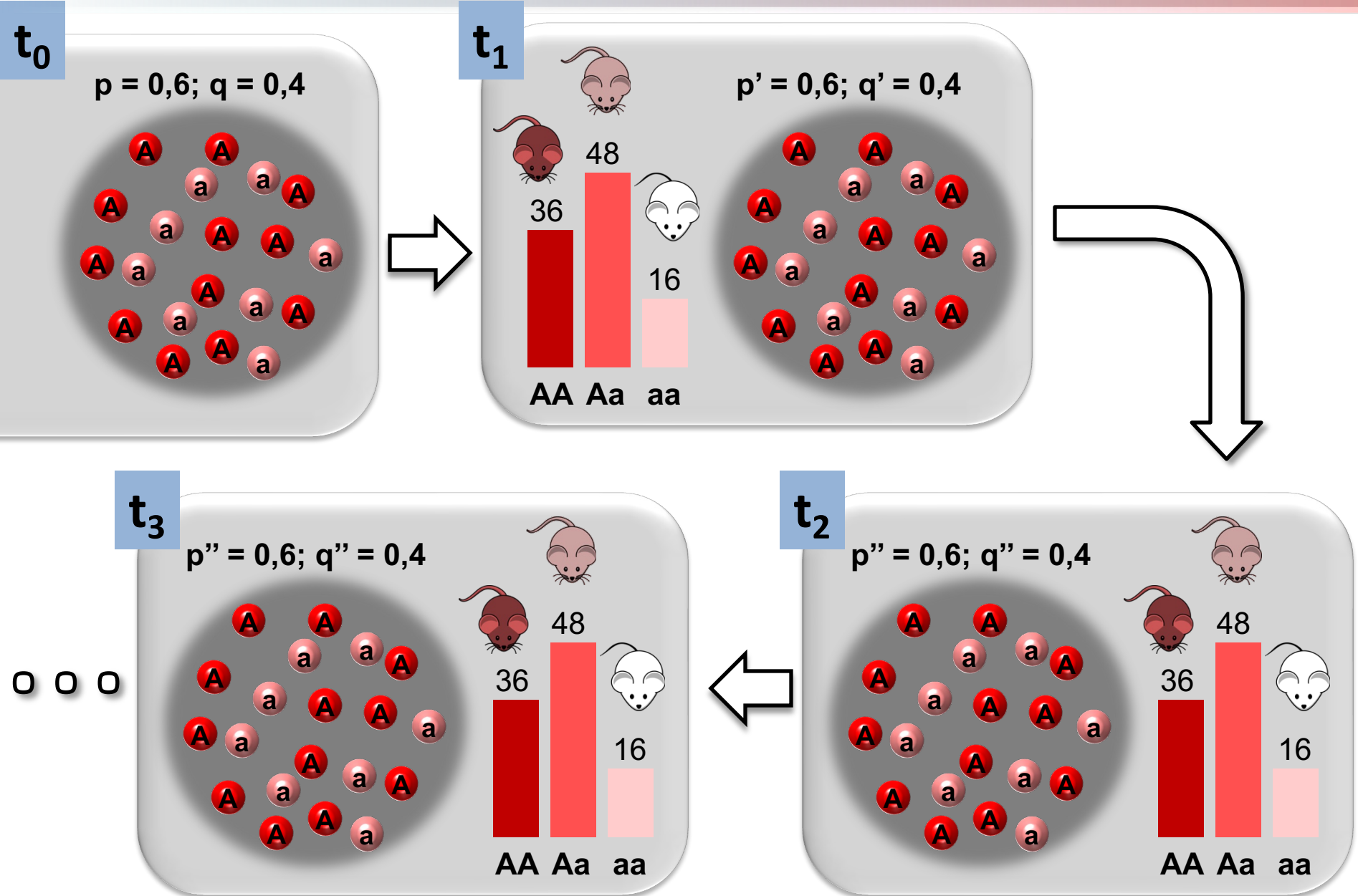
$p' = 0,6; q' = 0,4$



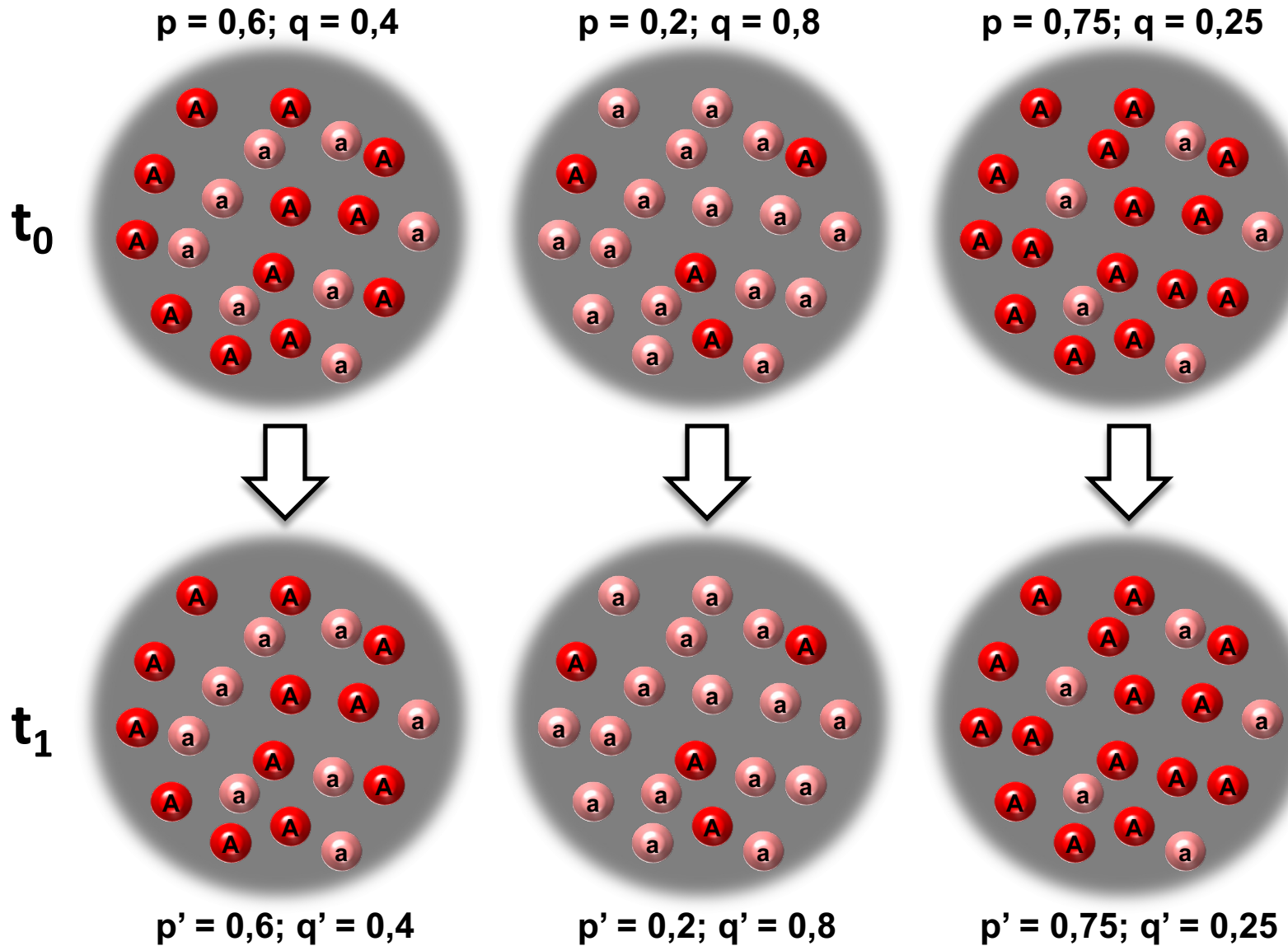
Princípio de Hardy-Weinberg

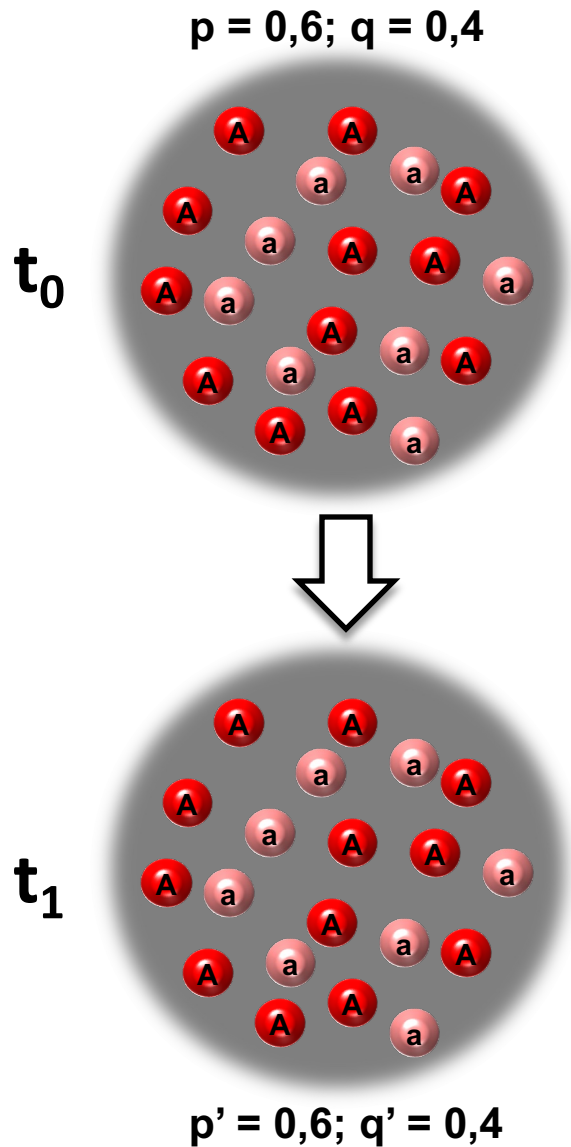


Princípio de Hardy-Weinberg



Princípio de Hardy-Weinberg





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

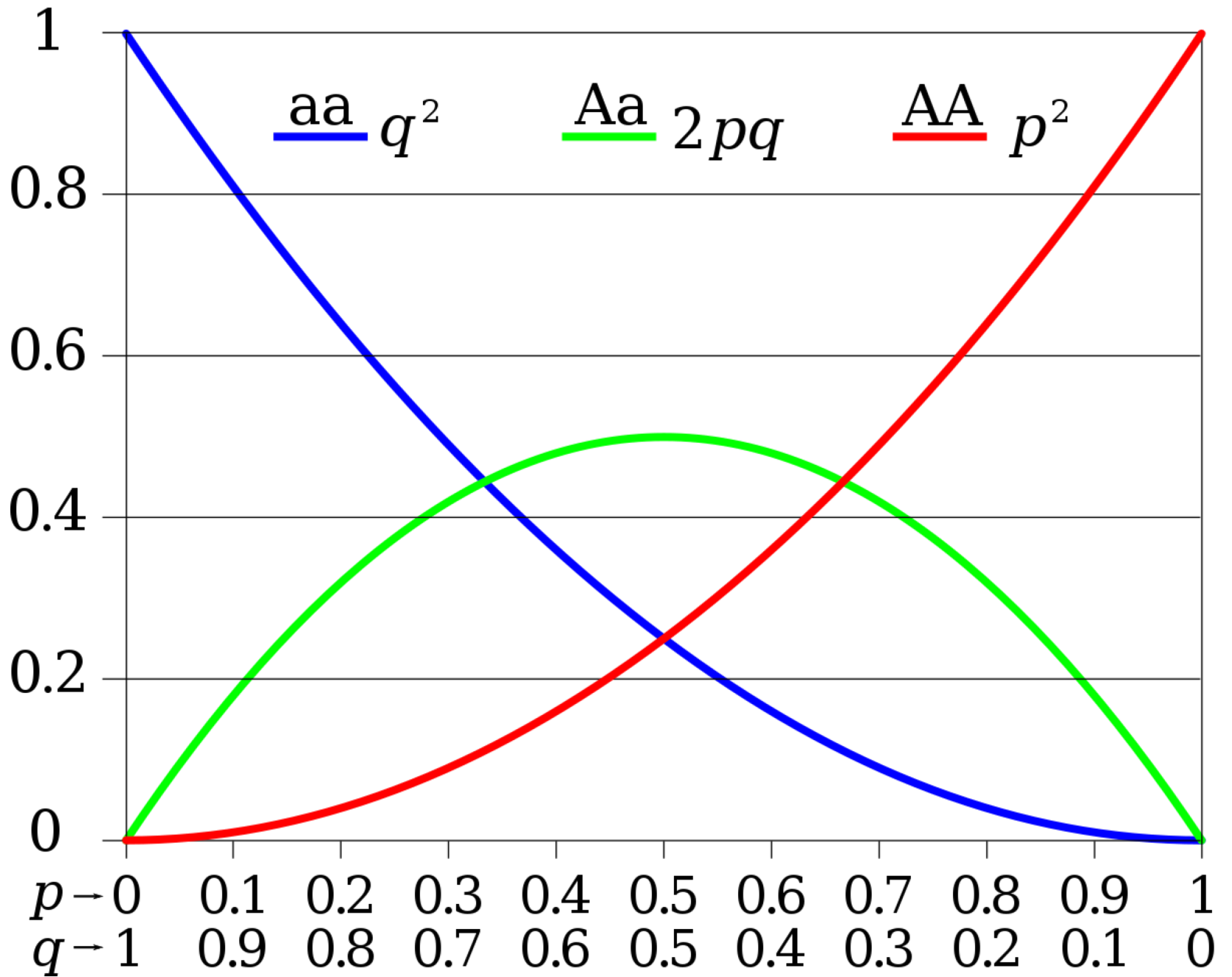
Demonstração

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

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

$$F(Aa) = 0.48$$

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
Afro-americanos	Nº observado:	79	138	61	278
Américo-europeus	Nº observado:	1789	3039	1303	6129
Americanos nativos	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
Afro-americanos	Freq. observadas	0,2842	0,4964	0,2194	1
Américo-europeus	Freq. observadas	0,2919	0,4958	0,2126	1
Americanos nativos	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
Afro-americanos	Freq. observadas	0,2842	0,4964	0,2194	1
	Freq. esperadas				
Américo-europeus	Freq. observadas	0,2919	0,4958	0,2126	1
	Freq. esperadas				
Americanos nativos	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
	Freq. esperadas				
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
Afro-americanos	Freq. observadas	0,2842	0,4964	0,2194	1
	Freq. esperadas	$(0,5324)^2$	$2 \times 0,5324 \times 0,4676$	$(0,4676)^2$	
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
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
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

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 (χ^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 (χ^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 (χ^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 (χ^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 (χ^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 ²)	MN = f(2pq)	NN = f(q ²)
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 ²)	MN = f(2pq)	NN = f(q ²)
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 ²)	MN = f(2pq)	NN = f(q ²)
0,316	0,492	0,192
MM	MN	NN
124,5	193,8	75,7

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

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

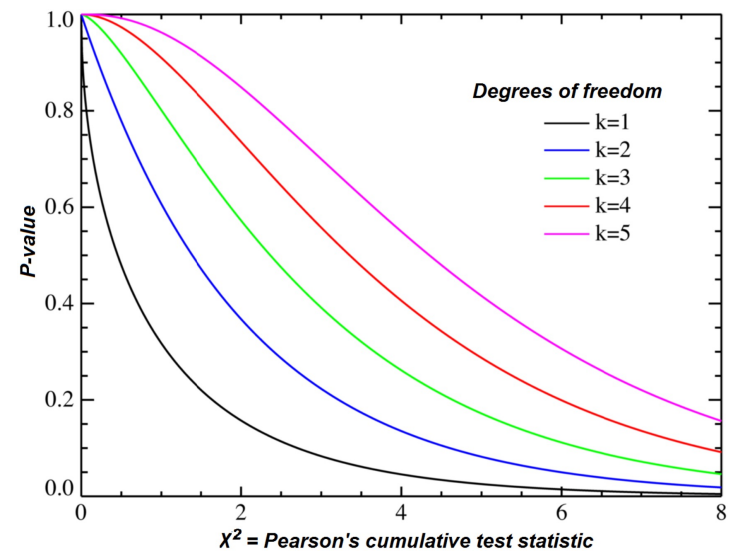
$$X^2 = 0.006$$

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

Tabela 3.1 Valores críticos da distribuição do χ^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 χ^2 estimado é maior do que esperado pela hipótese nula?

Tabela 3.1 Valores críticos da distribuição do χ^2

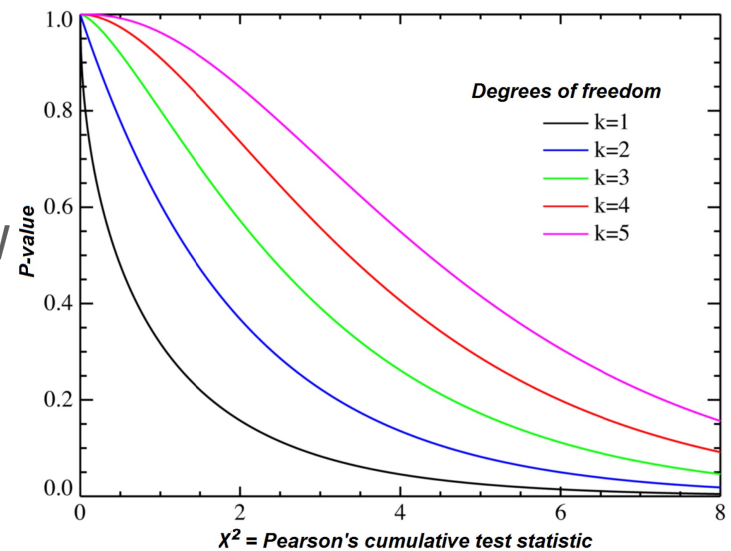
df	P									
	0,995	0,975	0,9	0,5	0,1	0,05	0,025	0,01	0,005	
1	,000	,000	0,016	0,455	2,706	3,841	5,024	6,635	7,879	
2	0,010	0,051	0,211	1,386	4,605	5,991	7,378	9,210	10,597	
3	0,072	0,216	0,584	2,366	6,251	7,815	9,348	11,345	12,838	
4	0,207	0,484	1,064	3,357	7,779	9,488	11,143	13,277	14,860	
5	0,412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

χ^2 calculado for $<$ χ^2 tabelado

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

χ^2 calculado for $>$ χ^2 tabelado

Rejeita-se a hipótese nula



Como saber se o χ^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^AX^A	$fX^AX^A = p^2$
X^AX^a	$fX^AX^a = 2pq$
X^aX^a	$fX^aX^a = q^2$
X^AY	$fX^AY = p$
X^aY	$fX^aY = q$

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?

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

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

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

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

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

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

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

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

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

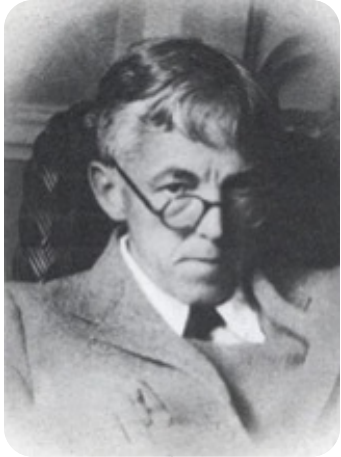
$$\text{Tipo O: } 0,25$$

- 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.

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

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

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



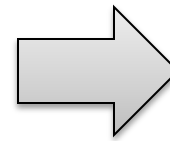
G.H. Hardy
(1877 – 1947)

Modelo determinístico
para estudar a
hereditariedade nas
populações

1908

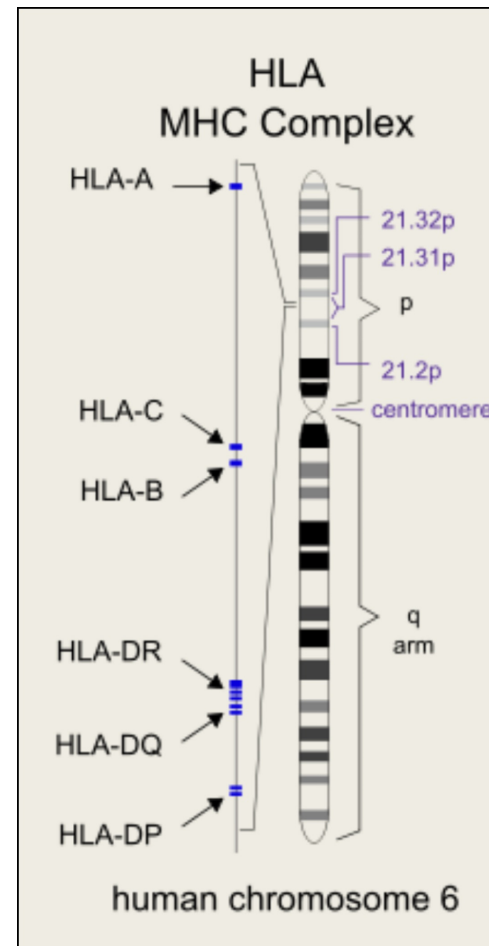
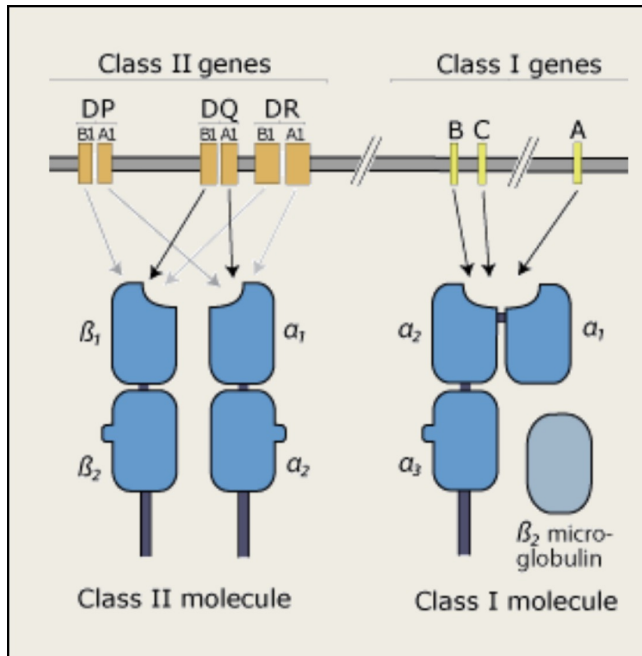


W. Weinberg
(1862 – 1937)



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)

● 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)

● 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				

Fonte: International HapMap Project (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	0,281	0,498	0,221	1
Nº esperado	23,574	41,851	18,574	84

Fonte: International HapMap Project (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	0,281	0,498	0,221	1
Nº esperado	23,574	41,851	18,574	84

Fonte: International HapMap Project (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 χ^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

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

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)

Não está em equilíbrio de Hardy-Weinberg!

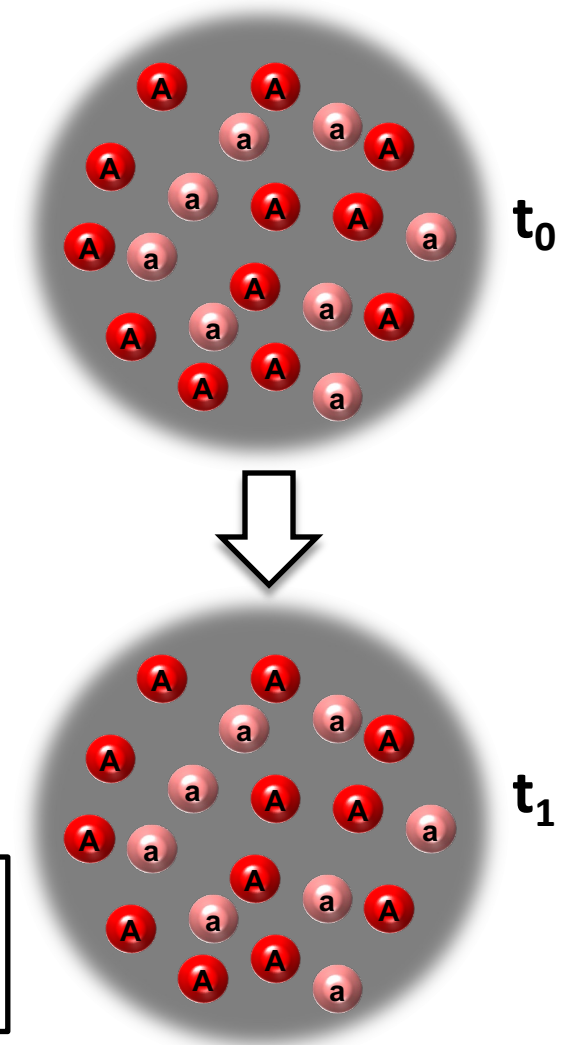
O que isso significa?

Equilíbrio de Hardy-Weinberg

Pressupostos:

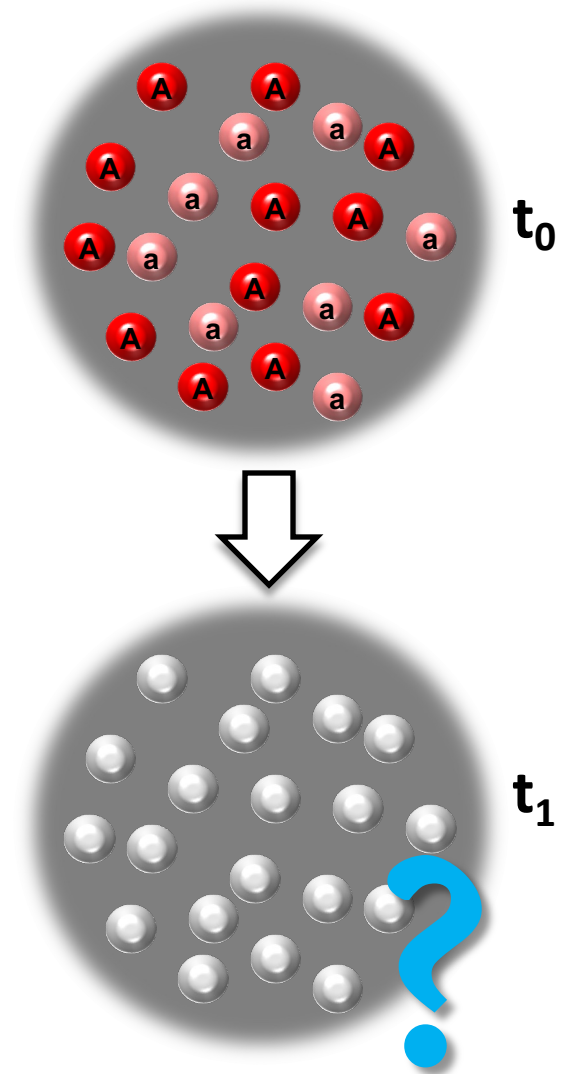
- Cruzamentos aleatórios
- Ausência de mutação
- Ausência de seleção natural
- Ausência de migrações
- Populações infinitamente grandes

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



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

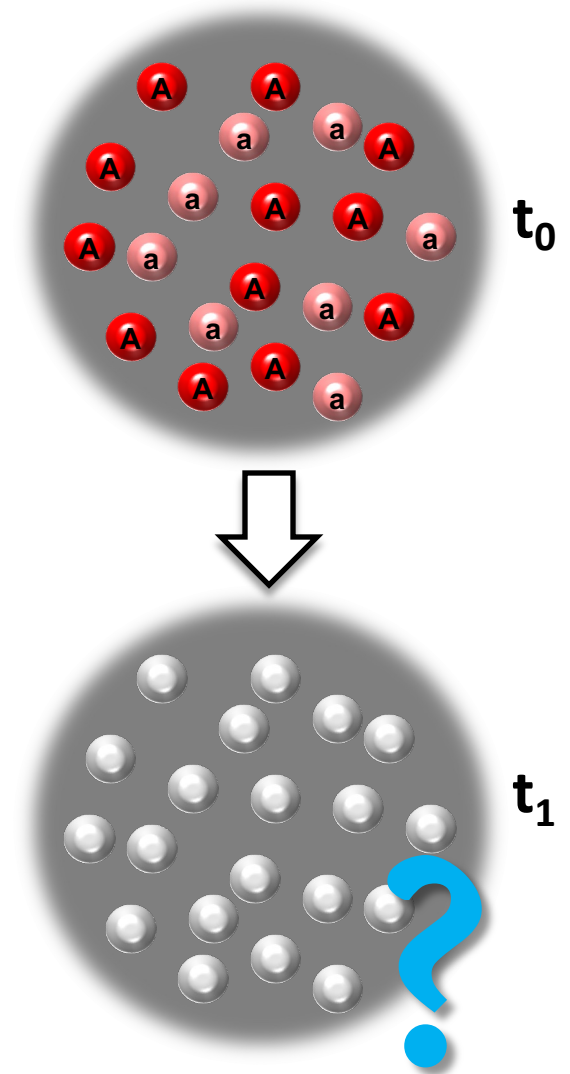
- Cruzamentos aleatórios
- Ausência de mutação
- Ausência de seleção natural
- Ausência de migrações
- Populações infinitamente grandes



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

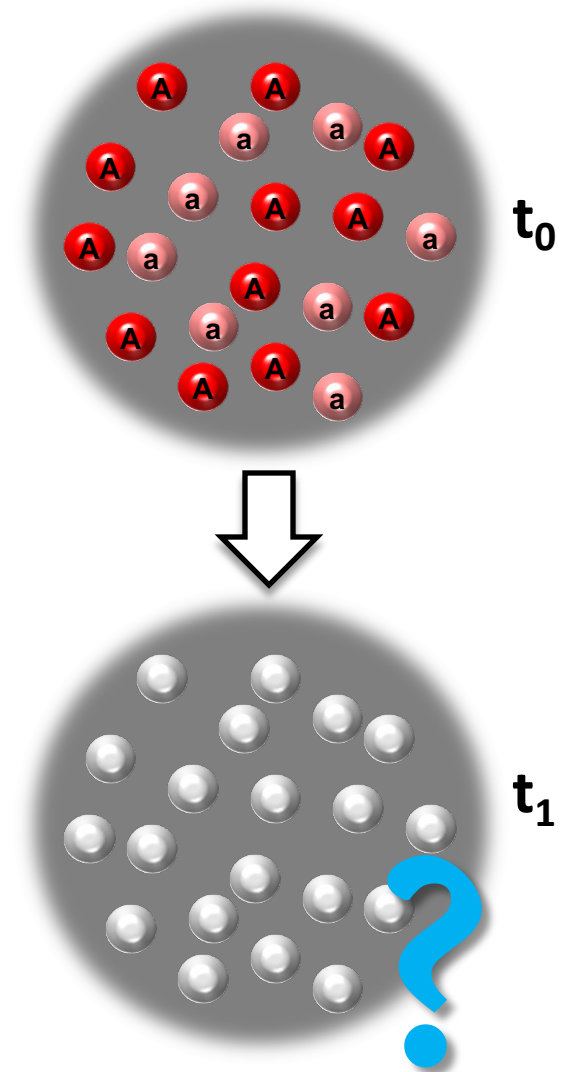


Em populações reais, um ou mais pressupostos podem ser violados:

CRUZAMENTOS PREFERENCIAIS

MUTAÇÕES

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



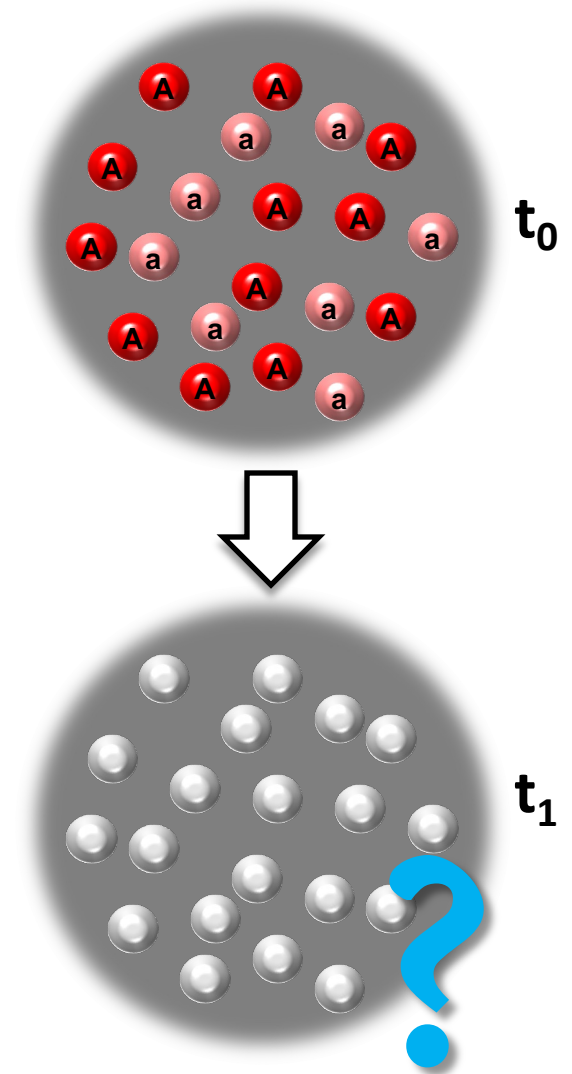
Em populações reais, um ou mais pressupostos podem ser violados:

CRUZAMENTOS PREFERENCIAIS

MUTAÇÕES

SELEÇÃO NATURAL

- Ausência de migrações
- Populações infinitamente grandes



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

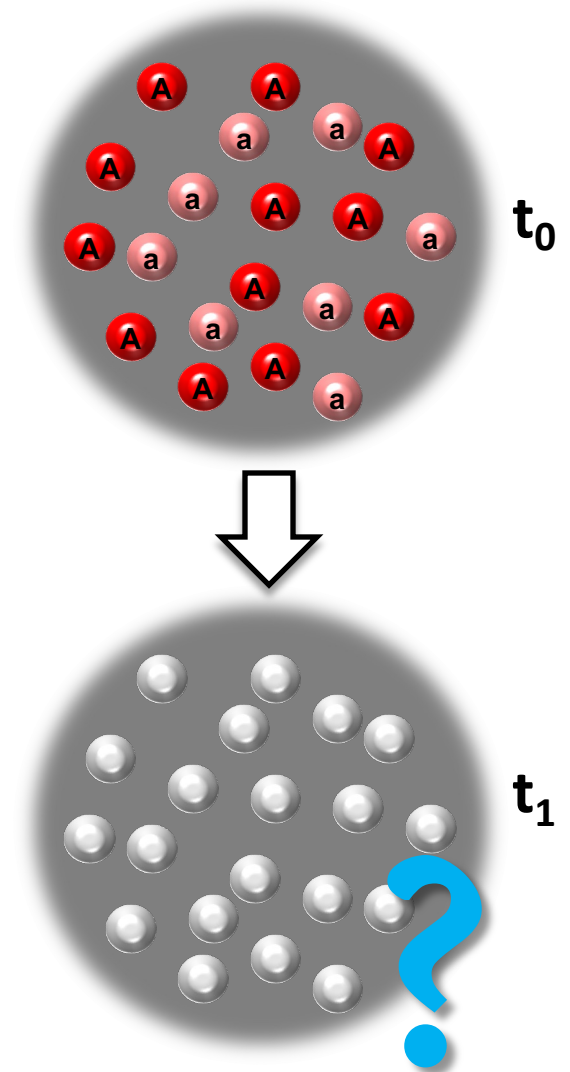
CRUZAMENTOS PREFERENCIAIS

MUTAÇÕES

SELEÇÃO NATURAL

MIGRAÇÕES (FLUXO GÊNICO)

- Populações infinitamente grandes



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

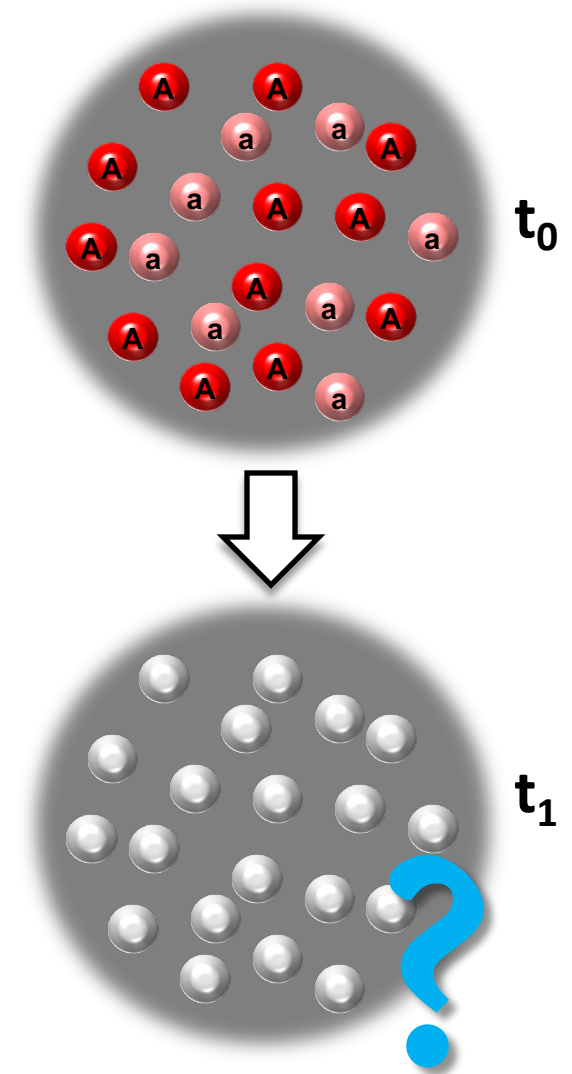
CRUZAMENTOS PREFERENCIAIS

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

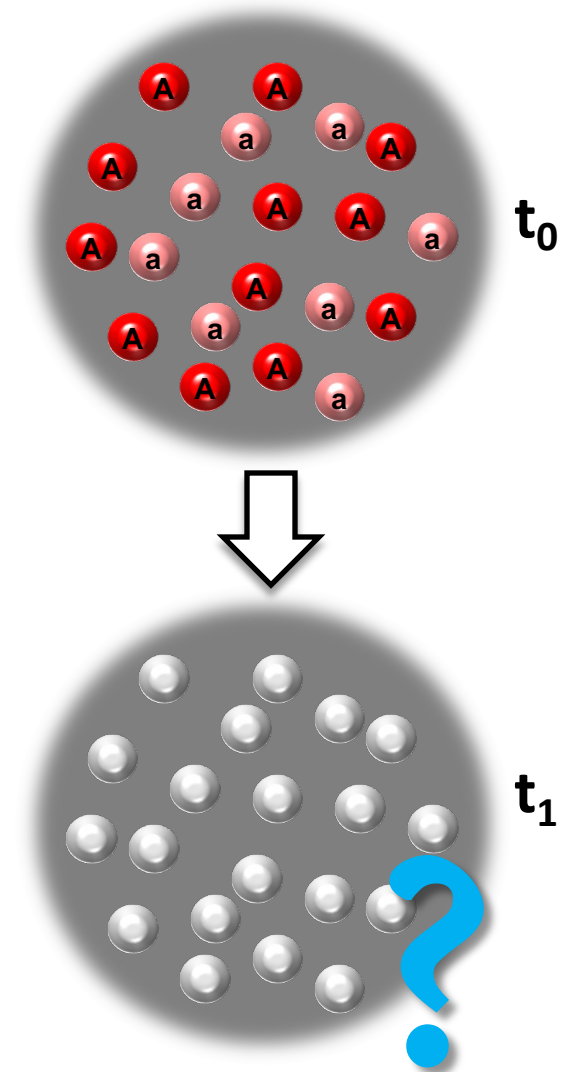
MIGRAÇÕES (FLUXO GÊNICO)

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

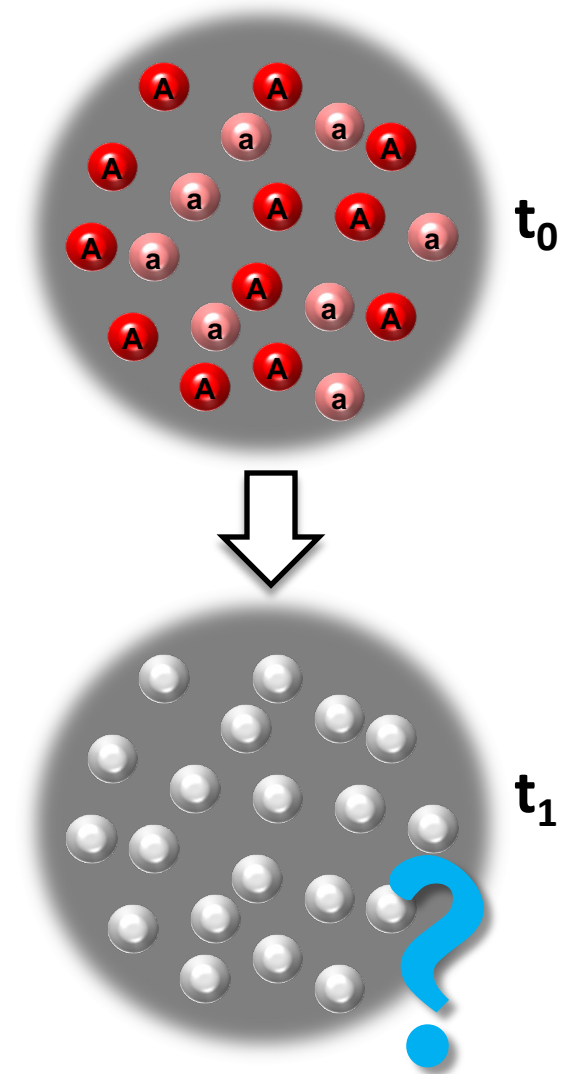
SELEÇÃO NATURAL

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