

Diurno

3. Mutações vantajosas geralmente aumentam de frequência, chegando à fixação. Por outro lado, mutações deletérias tipicamente são removidas da população pela seleção natural. Mas em populações reais isso nem sempre ocorre. Descreva dois processos que podem levar tanto à perda de mutações vantajosas, quanto à fixação das mutações desvantajosas.

[2 pontos] Pelos menos 2 dos seguintes processos e nenhum erro conceitual:

- Carona genética
- Seleção de fundo
- Deriva genética
- Seleção sexual

[1.75 ponto] Dois dos processos e um erro conceitual leve

Erros conceituais leves comuns:

- confundir fitness com sobrevivência
- ignorar o papel da seleção em populações pequenas

[1.5 ponto] Dois dos processos e um erro conceitual grave

Erros conceituais graves comuns:

- Tratar deriva como um processo determinístico
- tratar deriva como um processo seletivo

[1 ponto] Um dos processos acima e nenhum erro conceitual

[0.75 ponto] Um dos processos e um erro conceitual leve

[0.5 ponto] Um dos processos e um erro conceitual grave

[0 pontos] Nenhum dos processos acima : 4. Considere uma amostra populacional, em que os cromossomos X de uma amostra de 100 homens foi analisada para dois genes bialélicos (A, a e B, b). As frequências encontradas para as combinações de alelos foi a seguinte:

Gametas	
f_{AB}	0,4
f_{Ab}	0,0
f_{aB}	0,1
f_{ab}	0,5
1	

a) Quantifique o coeficiente de desequilíbrio de ligação (D) nessa amostra.

Gametas		Alelos	
f_{AB}	0,4	f_A	0,4
f_{Ab}	0,0	f_a	0,6
f_{aB}	0,1	f_B	0,5
f_{ab}	0,5	f_b	0,5

$$D_{AB} = F_{AB} - F_A \times F_B = 0.4 - 0.4 \times 0.5 = 0.2$$

$$D_{Ab} = F_{Ab} - F_A \times F_b = 0.0 - 0.4 \times 0.5 = -0.2$$

$$D_{aB} = F_{aB} - F_a \times F_B = 0.1 - 0.6 \times 0.5 = -0.2$$

$$D_{ab} = F_{ab} - F_a \times F_b = 0.5 - 0.6 \times 0.5 = 0.2$$

[1 ponto] Qualquer um dos Ds calculado corretamente [0.5 pontos] Frequências alélicas calculadas corretamente

b) Discuta possíveis processos que explicam o surgimento de desequilíbrio de ligação.

[1 ponto] Qualquer dois dos seguintes processos:

- Mutações recentes
- Carona genética
- Migração
- Seleção de associações vantajosas
- Ausência de recombinação
- Proximidade no cromossomo

[0.5 pontos] Qualquer um dos processos acima

Noturno

- Defina o conceito de “desequilíbrio de ligação”. Descreva como podemos quantificá-lo, e apresente dois processos que são capazes de explicar seu surgimento em populações.

Da aula: “Desequilíbrio de ligação ocorre quando a frequência alélica em um locus trás informação sobre a de outro locus” ou do livro: “Linkage disequilibrium is the condition in which the haplotype frequencies in a population deviate from the values they would have if the genes at each locus were combined at random”. O conceito chave para essa parte é que refere-se à frequência com que dois alelos ocorrem “juntos” (seja num cromossomo ou num gameta) em relação ao esperado se a segregação fosse independente.

O coeficiente de desequilíbrio de ligação é definido como a diferença na frequência observada de cada haplótipo com a frequência esperada dadas as frequências alélicas.

$$D = F_{AB} - F_A \times F_B$$

Processos que geram DL incluem:

- seleção num locus arrastando, por carona, alelos ligados
- seleção favorecendo uma combinação de alelos em dois loci
- o surgimento de um novo alelo por mutação
- deriva genética amostrando haplótipos de modo a gerar população em que frequências das combinações é alterada em relação ao esperado
- migração, no caso de duas populações muito diferenciadas se misturarem