

# **Genética Básica**

## **Genética Mendeliana**

Coordinador

Victor Martin Quintana Flores

A black and white portrait engraving of Gregor Johann Mendel. He is shown from the chest up, wearing a dark, high-collared coat over a white collared shirt. He has dark hair and is wearing glasses. The background is plain.

# Gregor Johann Mendel

22 Julho 1822- 6 Janeiro 1884

Cruzamento

Hibridização

Híbrido

Traços constantes

Facilidades da planta de ervilha

Encontrada em diversas variedades

Facilidade em fazer cruzamentos

Autofertilização

Fertilização cruzada

Caracteres ou traços

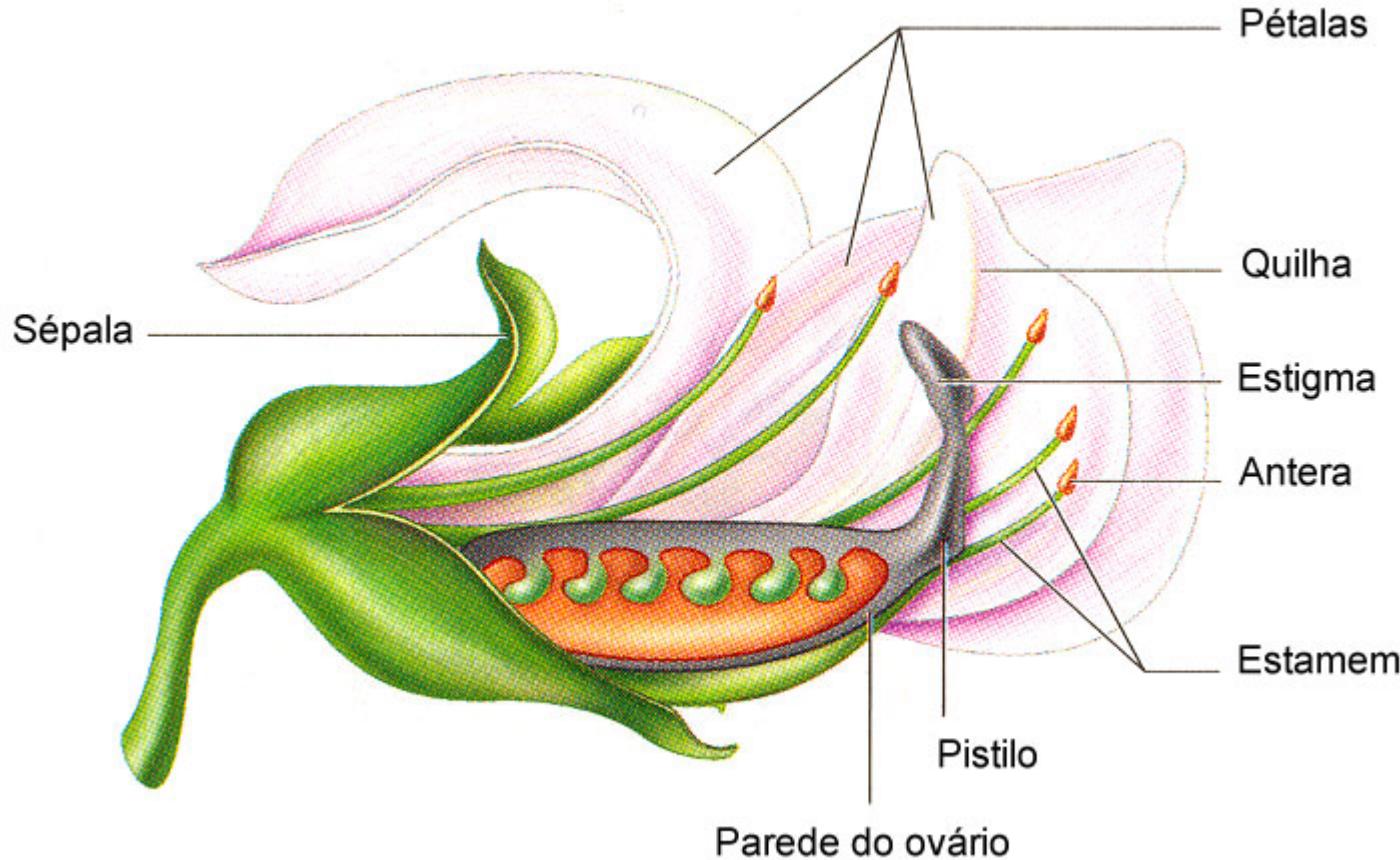
Linhagens puras

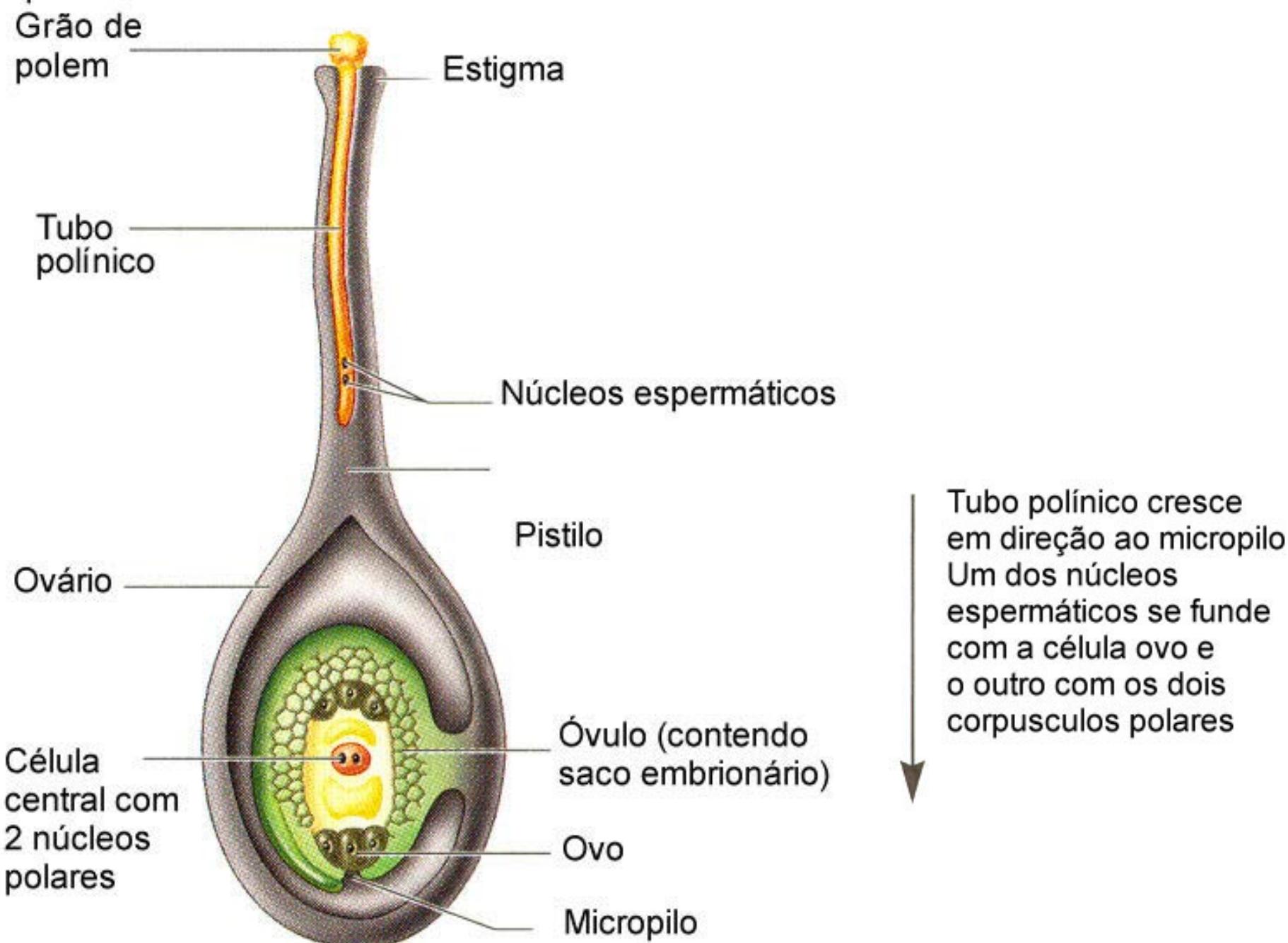
## Planta de ervilha



*Pisum sativum*

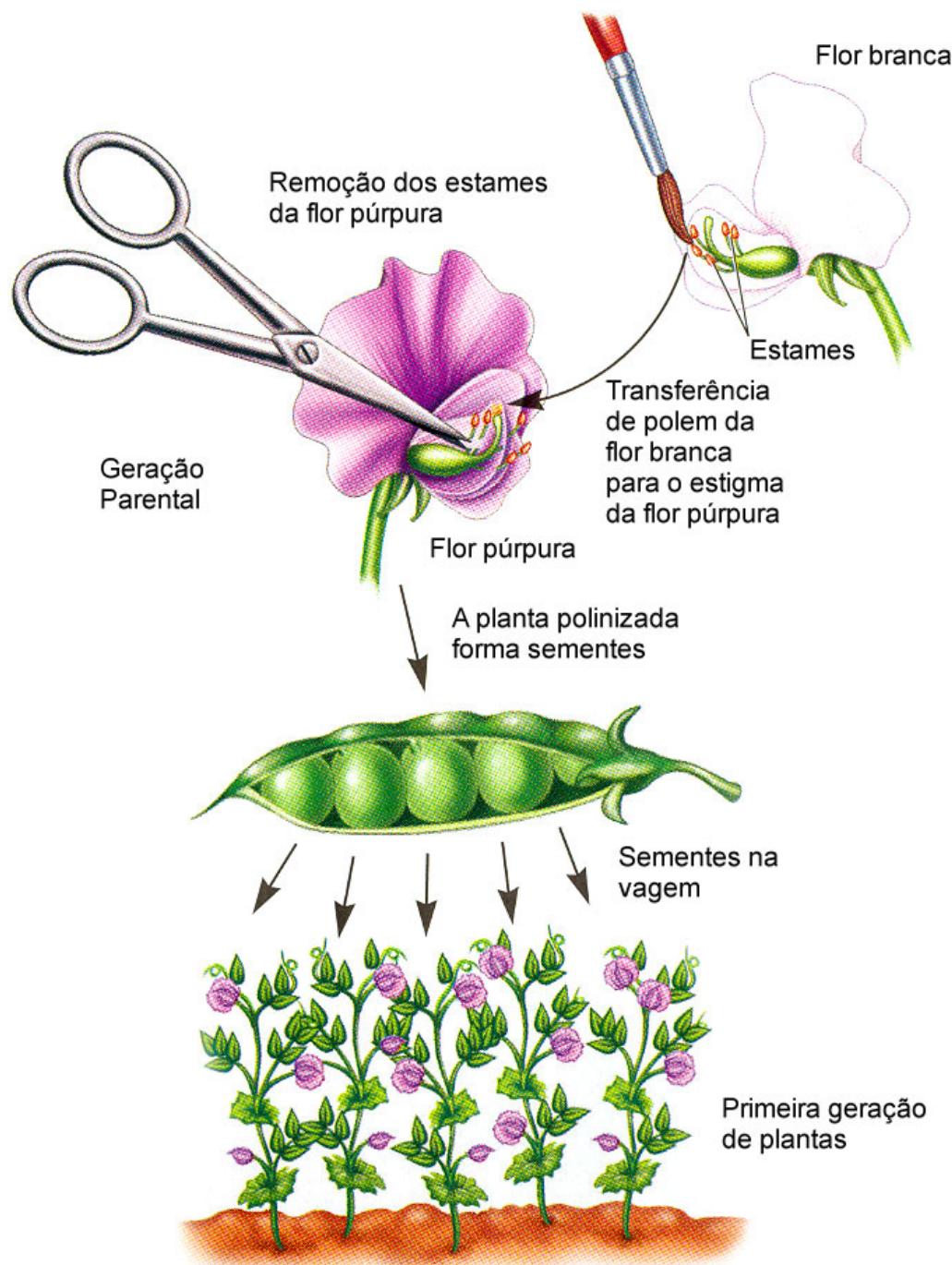
# Principais componentes da flor da planta de ervilha







Polinização e fertilização em angiospermas



## TRAÇOS

## VARIANTES



Cor de flor

Púrpura



Posição da flor

Axial

Terminal

## TRAÇOS

## VARIANTES



Forma da vagem

Inflada



Cor da vagem

Verde

Amarela

Cor de semente



Amarela

Verde

Forma de semente



Lisa

Rugosa



Altura

Alta

Anã

**Traços estudados por Mendel**

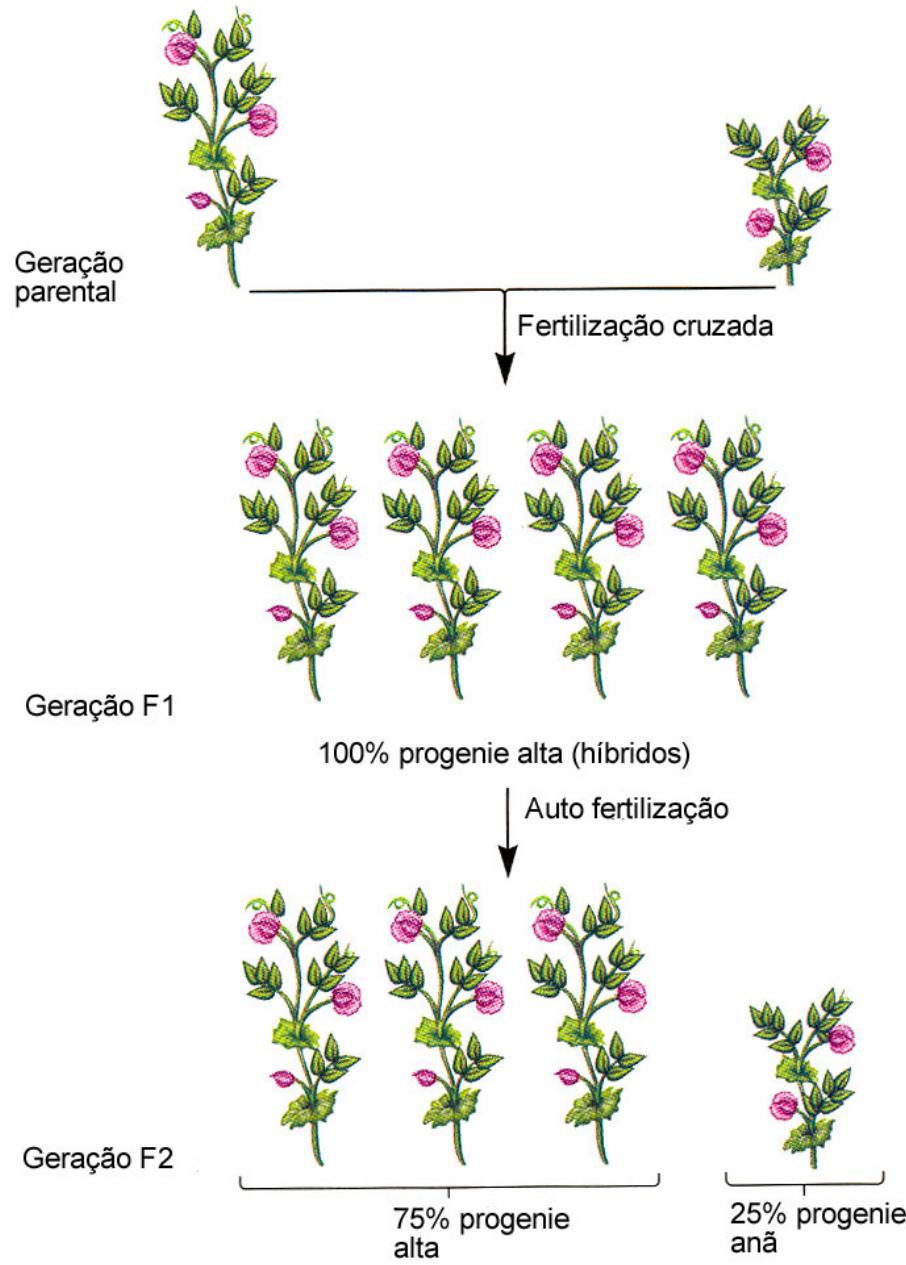
Variantes

Cruzamento de fator simples

Monohíbrido

Cruzamento monohíbrido

# Fenótipo



## Resultados dos Cruzamentos Monoíbridos de Mendel

| <i>Linhagens Parentais</i>          | <i>Prole F<sub>2</sub></i>   | <i>Proporção</i> |
|-------------------------------------|------------------------------|------------------|
| Plantas altas × plantas anãs        | 787 altas, 277 anãs          | 2,84:1           |
| Sementes lisas × sementes rugosas   | 5.474 lisas, 1.850 rugosas   | 2,96:1           |
| Sementes amarelas × sementes verdes | 6.022 amarelas, 2.001 verdes | 3,01:1           |
| Flores violeta × flores brancas     | 705 violeta, 224 brancas     | 3,15:1           |
| Vagens infladas × vagens constritas | 882 infladas, 299 constritas | 2,95:1           |
| Vagens verdes × vagens amarelas     | 428 verdes, 152 amarelas     | 2,82:1           |
| Flores axiais × flores terminais    | 651 axiais, 207 terminais    | 3,14:1           |

# Conclusões deste experimento

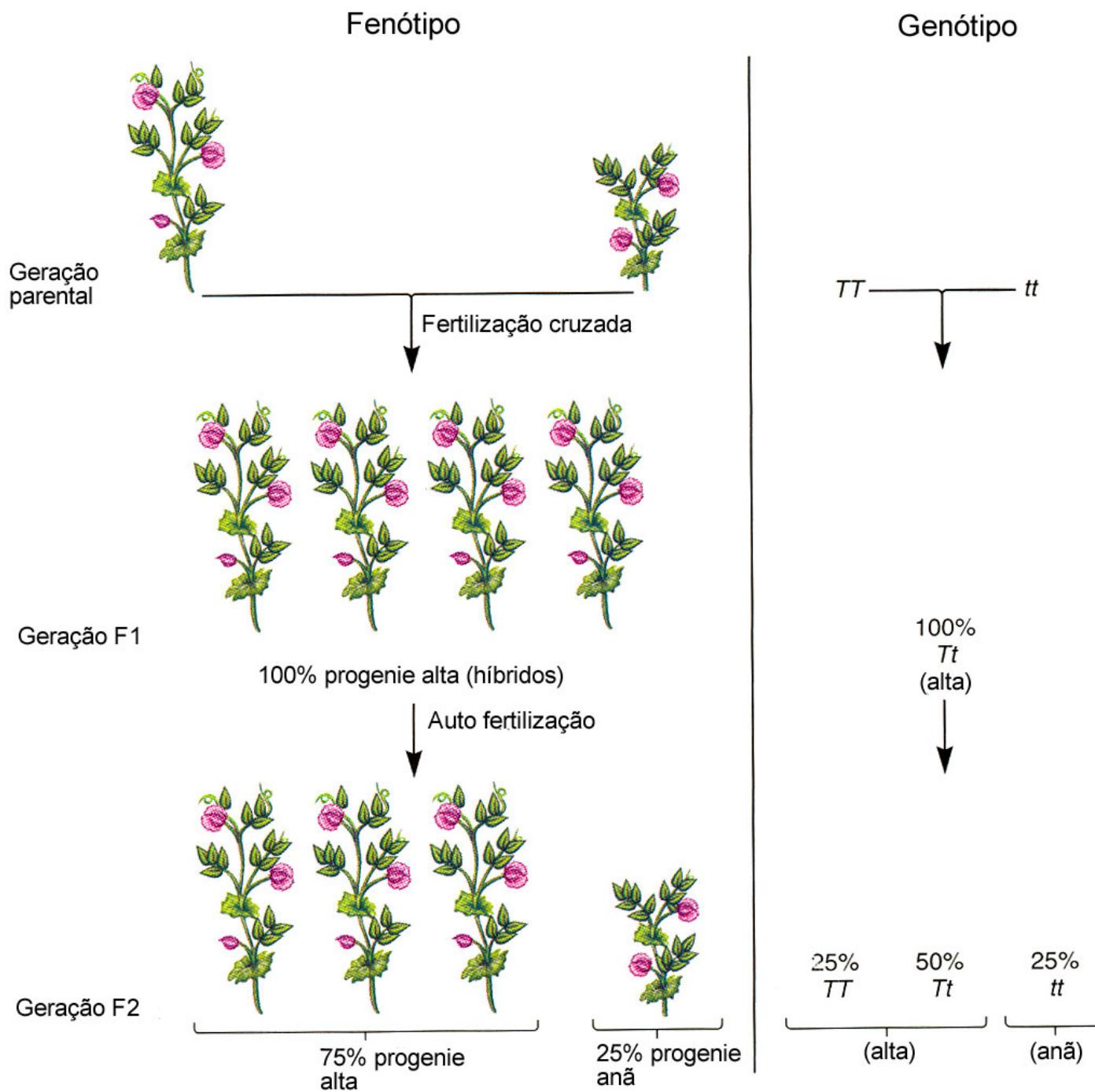
- 1 Dominância e recessividade
- 2 Teoria particulada da herança
- 3 Segregação de fatores
- 4 Genes aos pares

**Alelos** da palavra grega que significa “*de outro tipo*”

O termo **gene** só foi utilizado pela primeira vez pelo agricultor dinamarquês Wilhelm Johannsen em 1909.

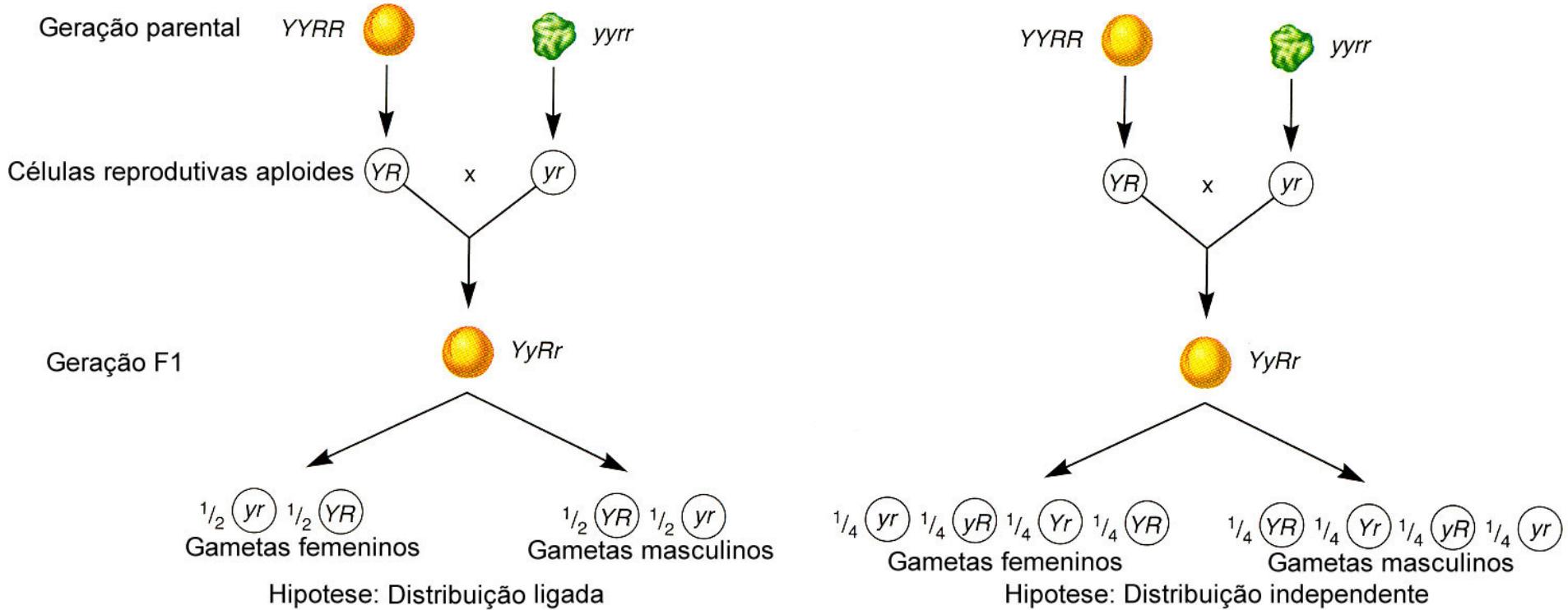
## 1 lei de Mendel:

**Duas cópias de um gene se segregam ou separam uma da outra durante a passagem de pais a filhos**



# **Quadro de Punnett**

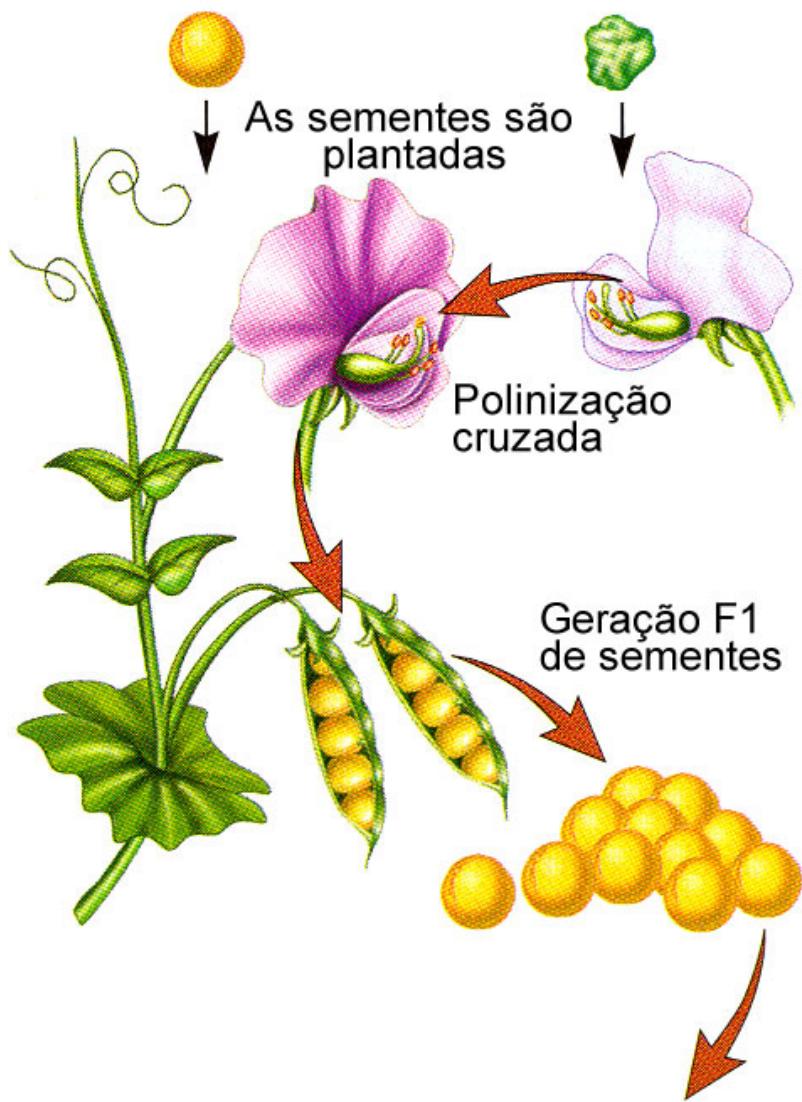
# Cruzamentos diíbridos de Mendel



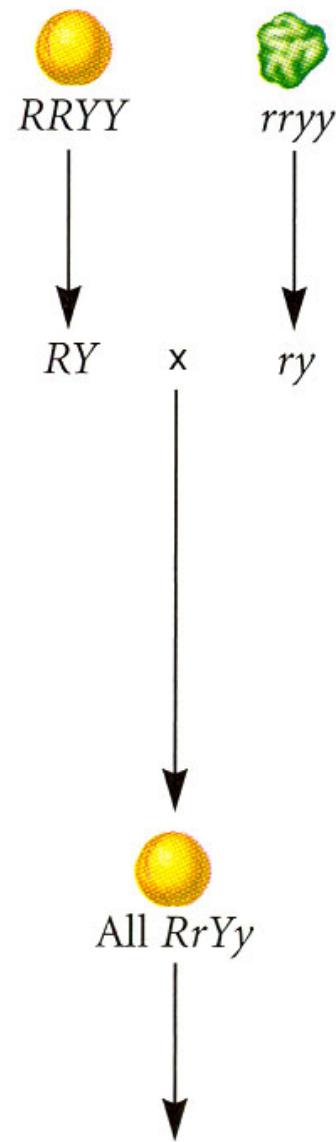
## Nível experimental

Semente lisa  
e amrela, planta pura  
ou verdadeira

Semente rugosa  
e verde, planta pura  
ou verdadeira

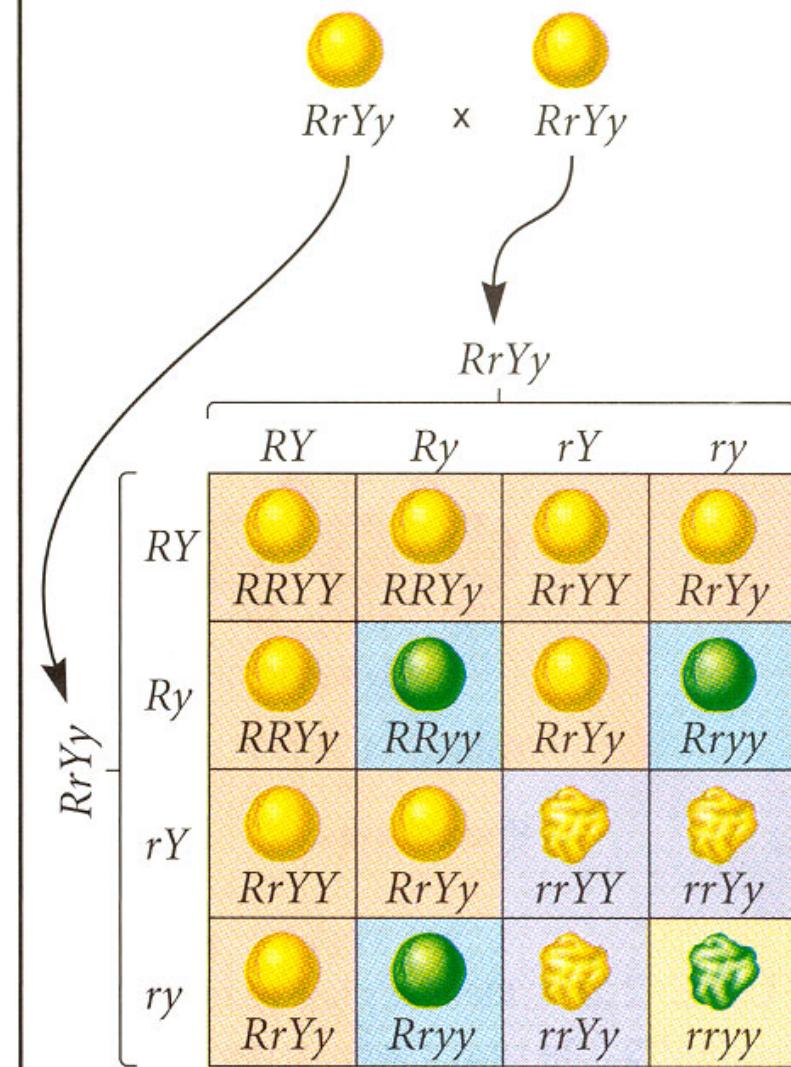
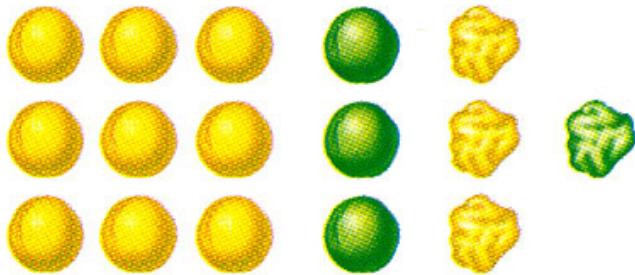


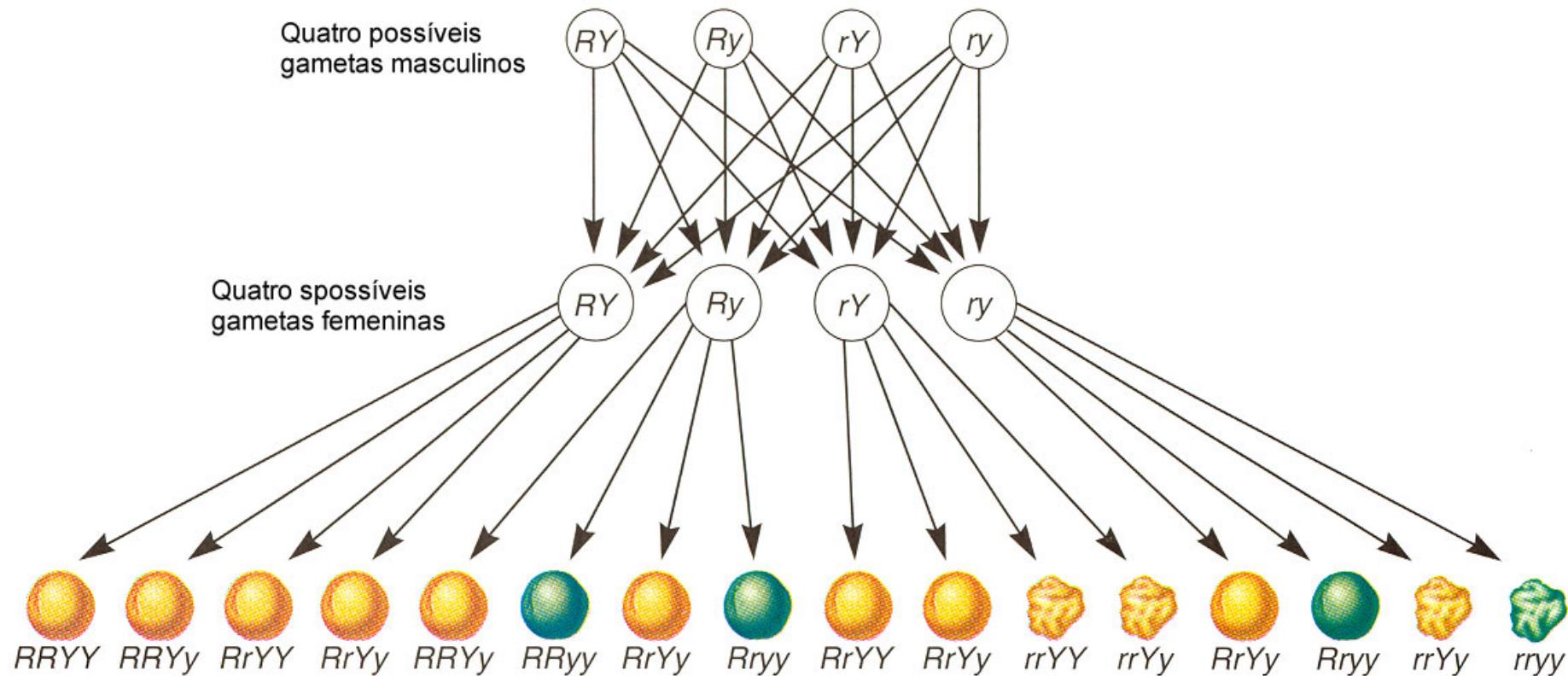
## Nível conceitual





Sementes  
da F2





Totals:  $1 RRYY : 2 RRYy : 4 RrYy : 2 RrYY : 1 RRyy : 2 Rryy : 1 rrYY : 2 rrYy : 1 rryy$

Phenotypes:

|                              |                            |                                |                           |
|------------------------------|----------------------------|--------------------------------|---------------------------|
| 9 lisas<br>sementes amarelas | 3 lisas<br>sementes verdes | 3 rugosas<br>sementes amarelas | 1 rugosa<br>semente verde |
|------------------------------|----------------------------|--------------------------------|---------------------------|

| Fenótipos da<br>$F_2$   | Observado  |              | Esperado   |              |
|---|------------|--------------|------------|--------------|
|   | Número     | Proporção    | Número     | Proporção    |
|  Amarela, lisa   | 315        | 0,567        | 313        | 0,563        |
|  Verde, lisa     | 108        | 0,194        | 104        | 0,187        |
|  Amarela, rugosa | 101        | 0,182        | 104        | 0,187        |
|  Verde, rugosa   | 32         | 0,057        | 35         | 0,063        |
| <b>Total</b>  | <b>556</b> | <b>1,000</b> | <b>556</b> | <b>1,000</b> |

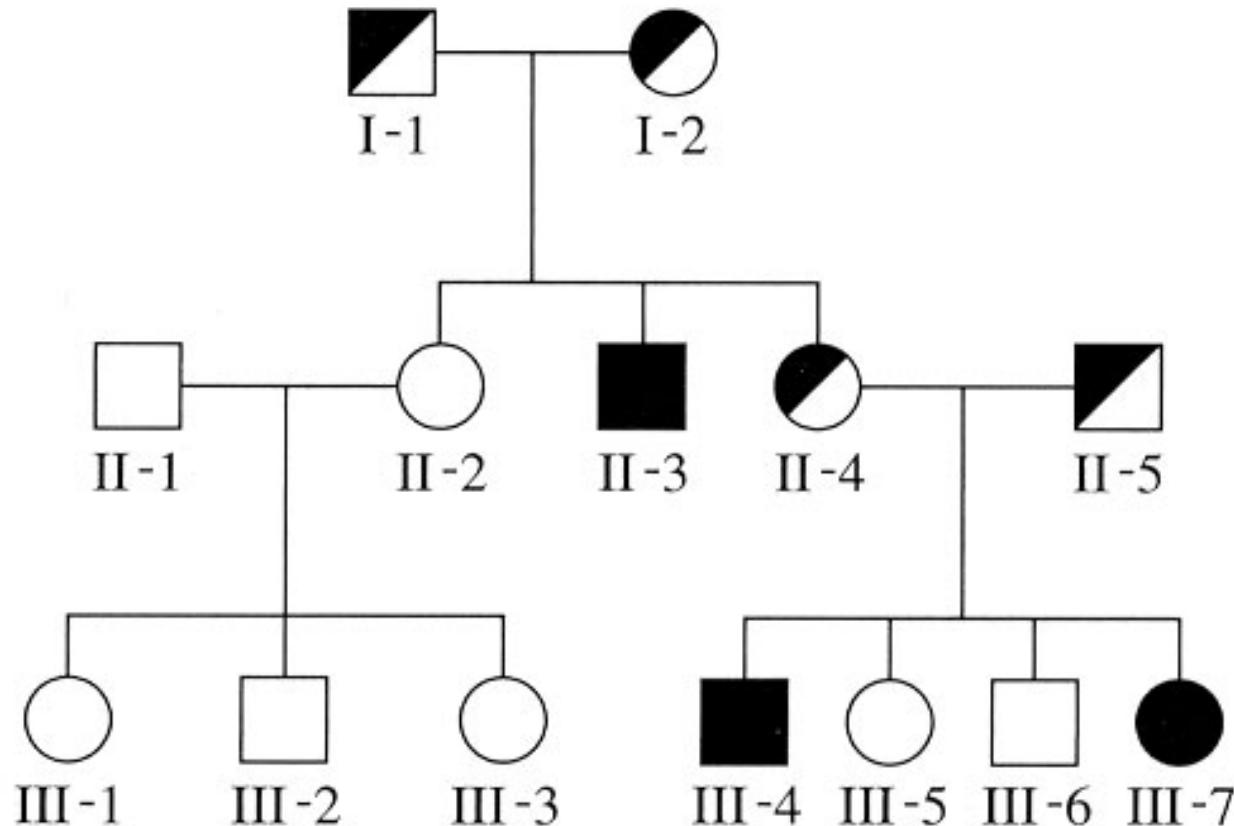
Fig. 3.5 Comparação entre os resultados esperados e obtidos na  $F_2$  do experimento de Mendel envolvendo os genes para cor e textura da semente em ervilhas.

## 2 lei de Mendel:

**Dois genes diferentes distribuirão aleatoriamente seus alelos durante a formação das células haplóides reprodutivas.**

# Aplicações de Genética Mendeliana

## Heredogramas



(a) Pedigrí humano mostrando padrão de herança da fibrise cística

♀ Mulher

♂ Homem

Sexo desconhecido ou  
não especificado

Aborto

Individuo morto

Individuo não afetado ou normal

Individuo afetado  
ou doente



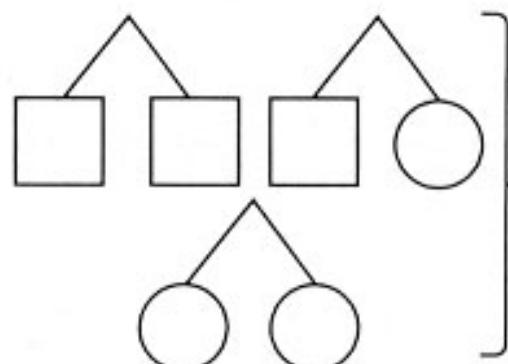
Heterozigotas presumidos  
(os pontos denotam  
traços ligados ao sexo)



Casamento consanguíneo  
(entre indivíduos relacionados)



Propósito (a  
pessoa pela qual foi  
traçado o pedigree)



Gêmeos fraternos  
(dizigóticos)



Gêmeos idênticos  
(monozigóticos)

(b) Símbolos usados nos pedigris humanos

# Probabilidade e Estatística

# Qual a utilidade de usar probabilidade e estatística em Genética?

- 1** Calcular a probabilidade de determinados fenótipos aparecerem na descendência de determinados cruzamentos. Ex: agricultura, diagnósticos humanos.
  
- 2** Verificar se as proporções encontradas ou observadas se ajustam a determinado padrão teórico, como por exemplo às proporções mendelianas.

Porém determinar uma probabilidade não é sinônimo de certeza que aquele fenótipo ou traço previsto terá necessariamente que aparecer.

Exemplo: sabemos que a probabilidade de ter filhos homens ou mulheres é de 50%.

Mesmo fazendo cálculos podemos verificar no dia-a-dia que existem casais normais com 5 ou mais filhos, todos homens ou mulheres, contradizendo a intuição de que metade dos filhos deveria ser de um determinado sexo.

Ou seja, mesmo tendo uma probabilidade alta de ter um fenótipo este pode não se apresentar e também mesmo tendo uma probabilidade baixa de um fenótipo (doença) aparecer este aparece contradizendo de novo a intuição.

# **1 - Probabilidade**

# A probabilidade é a chance que existe de um evento ocorrer

- Exemplo, cara ou coroa ao lançar uma moeda

$$P = \frac{\text{Número de vezes que o evento estudado ocorrer}}{\text{Total de eventos}}$$

$$P(\text{cara}) = \frac{1 \text{ cara}}{1 \text{ cara} + 1 \text{ coroa}} = \frac{1}{2} = 0,5 \text{ ou } 50\%$$

- Na Genética estamos interessados em saber na probabilidade de um determinado fenótipo ocorrer num cruzamento
- Se um heterozigoto para tamanho de planta (**Aa**), sendo o alelo **A (alta)** dominante sobre o alelo **a (anã)**, é autocruzado a proporção genotípica seria 3 altos: 1 anã

$$P = \frac{\text{Número de vezes que o evento estudado ocorrer}}{\text{Total de eventos}}$$

$$P(\text{altas}) = \frac{3 \text{ altas}}{3 \text{ altas} + 1 \text{ anã}} = \frac{3}{4} = 0,75 \text{ ou } 75\%$$

$$P(\text{anãs}) = \frac{1 \text{ anã}}{3 \text{ altas} + 1 \text{ anã}} = \frac{1}{4} = 0,25 \text{ ou } 25\%$$

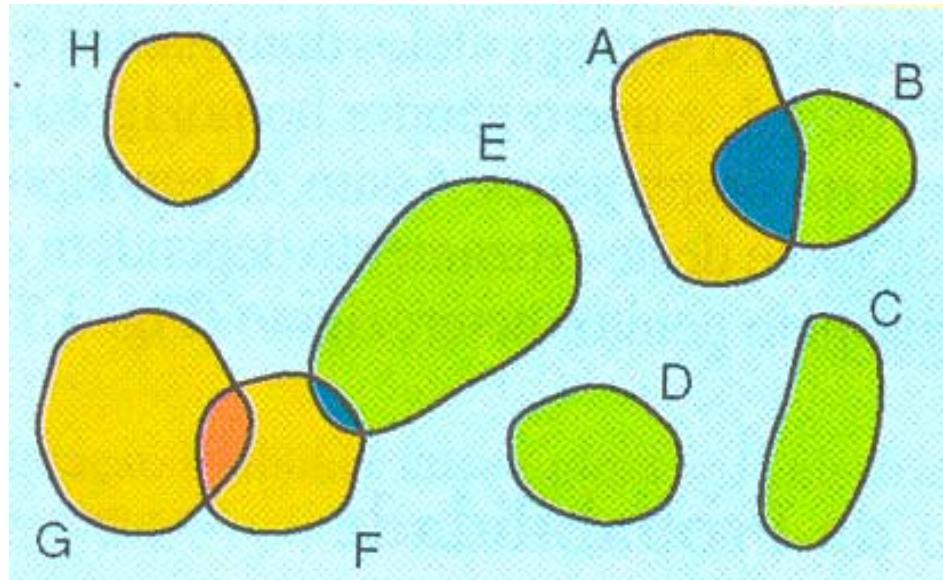
Porém a acurácia ou exatidão da probabilidade calculada depende também, em grande medida, do tamanho do número amostral.

Assim o erro em, por exemplo, 6 eventos ou descendentes será sempre muito maior que o erro ou desvio em 1.000 eventos ou descendentes.

## Exemplos

1 – doenças em uma família

2 – fenótipos em *Drosophila*



**A Regra da Adição:** Se dois eventos A e B são independentes, a probabilidade de que pelo menos um deles ocorra, indicada como  $P(A \text{ ou } B)$ , é  $P(A) + P(B) - [P(A) \times P(B)]$ .

**A Regra da Multiplicação:** Se os eventos A e B forem independentes, a probabilidade de que ocorram juntos, indicada por  $P(A \text{ e } B)$ , é  $P(A) \times P(B)$ .

Cruzamento:

Aa X Aa

|                   |         | Gametas masculinos |             |
|-------------------|---------|--------------------|-------------|
|                   |         | A<br>(1/2)         | a<br>(1/2)  |
| Gametas femininos | A (1/2) | AA<br>(1/4)        | Aa<br>(1/4) |
|                   | a (1/2) | aA<br>(1/4)        | aa<br>(1/4) |

Prole:

| Genótipo | Freqüência | Fenótipo  | Freqüência |
|----------|------------|-----------|------------|
| AA       | 1/4        | Dominante | 3/4        |
| Aa       | 1/2        |           |            |
| aa       | 1/4        | Recessivo | 1/4        |

Cruzamento:  $AaBb \times AaBb$

Segregação  
do gene *A*

|                                |               | $A-$ (3/4)                             | $aa$ (1/4)                             |
|--------------------------------|---------------|--|--|
| Segregação<br>do gene <i>B</i> | $B-$<br>(3/4) | $A- B-$<br>$(3/4) \times (3/4) = 9/16$ | $aa B-$<br>$(1/4) \times (3/4) = 3/16$ |
|                                | $bb$<br>(1/4) | $A- bb$<br>$(3/4) \times (1/4) = 3/16$ | $aa bb$<br>$(1/4) \times (1/4) = 1/16$ |

Prole:

| Genótipo | Freqüência | Fenótipo                          | Freqüência |
|----------|------------|-----------------------------------|------------|
| $A- B-$  | 9/16       | Dominante para ambos os genes     | 9/16       |
| $aa B-$  | 3/16       | Recessivo para pelo menos um gene | 7/16       |
| $A- bb$  | 3/16       |                                   |            |
| $aa bb$  | 1/16       |                                   |            |

## 2. Teste do Chi quadrado ( $\chi^2$ )

O teste do Chi quadrado pode ser suado para validar hipóteses genéticas

$$\chi^2 = \sum \frac{(O - E)^2}{E}$$

Onde:

O = dados observados em cada categoria.

E = dados esperados em cada categoria baseados em hipóteses experimentais

| Fenótipo da F <sub>2</sub> | Número observado | Número esperado    |
|----------------------------|------------------|--------------------|
| Vermelha                   | 62               | (1/4) x 250 = 62,5 |
| Rosa                       | 131              | (1/2) x 250 = 125  |
| Branca                     | 57               | (1/4) x 250 = 62,5 |
| <b>Total</b>               | <b>250</b>       | <b>250</b>         |

Cálculo de qui-quadrado para testar concordância entre os números observados e esperados:

$$\begin{aligned}
 \chi^2 &= \sum \frac{(\text{Observado} - \text{Esperado})^2}{\text{Esperado}} \\
 &= \frac{(62 - 62,5)^2}{62,5} + \frac{(131 - 125)^2}{125} + \frac{(57 - 62,5)^2}{62,5} \\
 &= 0,776
 \end{aligned}$$

Fig. 3.11 Comparação dos resultados observados e esperados e cálculos de  $\chi^2$  para um intercruzamento com a boca-de-leão híbrida.

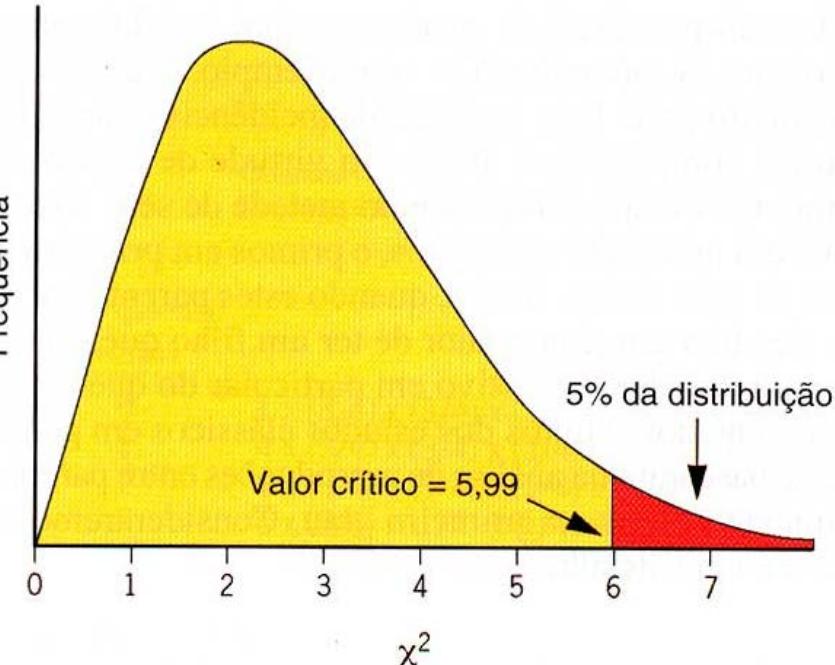


Fig. 3.12 Distribuição de uma estatística de  $\chi^2$ .

Quadro 3.2 Tabela de Qui-quadrado ( $\chi^2$ ) em Valores Críticos de 5%<sup>a</sup>

| Graus de Liberdade | Valor Crítico 5% |
|--------------------|------------------|
| 1                  | 3,841            |
| 2                  | 5,991            |
| 3                  | 7,815            |
| 4                  | 9,488            |
| 5                  | 11,070           |
| 6                  | 12,592           |
| 7                  | 14,067           |
| 8                  | 15,507           |
| 9                  | 16,919           |
| 10                 | 18,307           |
| 15                 | 24,996           |
| 20                 | 31,410           |
| 25                 | 37,652           |
| 30                 | 43,773           |

<sup>a</sup>Selecionados de R.A. Fisher e Yates, 1943, *Statistical Tables for Biological, Agricultural and Medical Research*. Oliver e Boyd, Londres.

### Valores de Chi quadrado e probabilidade

| Graus de liberdade | <i>P</i> = 0.99 | 0.95    | 0.80   | 0.50   | 0.20   | 0.05   | 0.01   |
|--------------------|-----------------|---------|--------|--------|--------|--------|--------|
| 1                  | 0.000157        | 0.00393 | 0.0642 | 0.455  | 1.642  | 3.841  | 6.635  |
| 2                  | 0.020           | 0.103   | 0.446  | 1.386  | 3.219  | 5.991  | 9.210  |
| 3                  | 0.115           | 0.352   | 1.005  | 2.366  | 4.642  | 7.815  | 11.345 |
| 4                  | 0.297           | 0.711   | 1.649  | 3.357  | 5.989  | 9.488  | 13.277 |
| 5                  | 0.554           | 1.145   | 2.343  | 4.351  | 7.289  | 11.070 | 15.086 |
| 6                  | 0.872           | 1.635   | 3.070  | 5.348  | 8.558  | 12.592 | 16.812 |
| 7                  | 1.239           | 2.167   | 3.822  | 6.346  | 9.803  | 14.067 | 18.475 |
| 8                  | 1.646           | 2.733   | 4.594  | 7.344  | 11.030 | 15.507 | 20.090 |
| 9                  | 2.088           | 3.325   | 5.380  | 8.343  | 12.242 | 16.919 | 21.666 |
| 10                 | 2.558           | 3.940   | 6.179  | 9.342  | 13.442 | 18.307 | 23.209 |
| 15                 | 5.229           | 7.261   | 10.307 | 14.339 | 19.311 | 24.996 | 30.578 |
| 20                 | 8.260           | 10.851  | 14.578 | 19.337 | 25.038 | 31.410 | 37.566 |
| 25                 | 11.524          | 14.611  | 18.940 | 24.337 | 30.675 | 37.652 | 44.314 |
| 30                 | 14.953          | 18.493  | 23.364 | 29.336 | 36.250 | 43.773 | 50.892 |

From Fisher, R. A., and Yates, F. (1943) *Statistical Tables for Biological, Agricultural, and Medical Research*. Oliver and Boyd, London.

# 1. Probabilidade

1.1 A regra da soma pode ser usada para calcular eventos mutuamente exclusivos

1.2 A regra do produto pode ser usada para calcular a probabilidade de eventos independentes

1.3 A equação de expansão binomial pode ser usada para predizer a probabilidade de combinações não ordenadas de eventos.

$$P = \frac{n!}{x!(n-x)!} p^x q^{n-x}$$

Onde

P = probabilidade

n = número de eventos

x = número de eventos em cada categoria

p = probabilidade pesquisada

q = probabilidade de outras categorias