

#### MINISTÉRIO DA CIÊNCIA, TECNOLOGIA E INOVAÇÃO

#### **GOVERNO FEDERAL**



UNIÃO E RECONSTRUÇÃO







- 1. Avaliar os efeitos nas frequências gênicas de uma população <u>muito grande</u> com <u>mutação recorrente</u> <u>unidirecional</u> para um loco com dois alelos
- 2. Simular diferentes valores iniciais de p
- 3. Simular com u = 1.0e-4
  - a. Simular 5 ordens de grandeza diferentes para valores de u

- Responder e demonstrar:
  - Ocorre estagnação? Se sim, em quantas gerações?
  - Ocorre perda da variabilidade genética? Se sim, em quantas gerações?
  - Mesmo agindo isoladamente, e em uma taxa pequena, a mutação causou alteração significativa nas frequências?

- Responder e demonstrar:
  - A população está em EHW? Até quantas gerações?
    - Como testar o EHW?

- Responder às perguntas (variar u, p, etc)
- Teste do CHI<sup>2</sup> para os valores das frequências dos genótipos observados e esperados (segundo o EHW)
- Gráficos:
  - p, q pela geração T
  - frequência de AA, AB, BB pela geração T
  - CHI² pela geração T

• A <-> B

- A -> B: *u*
- B -> A: V

- Implementação aos moldes da 1ª
- Repita as perguntas

- Com taxas de mutação normais, i.e., baixas: 1.0e-6 a
  1.0e-7:
  - Qual é(são) a(s) frequência(s) de equilíbrio?
  - E se aumentar u em 10x?
  - E se aumentar V em 10x?
  - E se aumentar ambos em 10x?

- Estudos em populações naturais mostram que a mutação "para frente" é em geral 10x mais frequente do que a reversa
  - Qual seria a frequência de equilíbrio entre selvagens e mutantes?

- Estudos em populações naturais mostram que a mutação "para frente" é em geral 10x mais frequente do que a reversa
  - Qual seria a frequência de equilíbrio entre selvagens e mutantes?
  - Há alguma discordância com o observado no mundo natural? Se sim, como explicar?

- Responder às perguntas (variar u, v, p, etc)
- Teste do CHI<sup>2</sup> para os valores das frequências dos genótipos observados e esperados (segundo o EHW)
- Gráficos:
  - p, q pela geração T
  - frequência de AA, AB, BB pela geração T
  - CHI² pela geração T

### Estudos de casos

Mutação recorrente em populações

### Mutação recorrente



#### Estudos de caso: responder utilizando as implementações

1. Uma população de capivaras apresenta alelos para coloração dos pêlos do focinho: dominante **A** (marrom) e recessivo **a** (branco). Em uma análise inicial, foi observado que em uma amostra de 100 animais, 64 apresentavam cor marrom e 36 apresentaram coloração branca. Os cientistas decidiram monitorar essa população ao longo de 10 gerações e incluíram a possibilidade de mutação bidirecional para o locus em questão. Ensaios de replicação mostraram que a taxa de mutação do alelo A para o alelo a é de 0,01 e do alelo a para o alelo A é de 0,001.

Simule as frequências alélicas e genotípicas da população ao longo de 10 gerações e teste se a população está em equilíbrio de Hardy-Weinberg em cada geração.

Plote um gráfico mostrando as frequências dos alelos A e a ao longo das 10 gerações e indique se há alguma tendência observada. Agora estenda para 100 gerações.

### Mutação recorrente

#### Estudos de caso: responder utilizando as implementações

1. Uma população de 1000 indivíduos está em equilíbrio de Hardy-Weinberg para um locus com dois alelos, A e a, onde a frequência do alelo A é de 0,8 e do alelo a é de 0,2.

Após 5 gerações, a frequência do alelo A caiu para 0,7, enquanto a frequência do alelo a subiu para 0,3. Sabendo que a taxa de mutação do alelo a para o alelo A é de 0,001, determine a taxa de mutação do alelo A para o alelo a.

3ª implementação: Os macacos de Shakespeare 1



### Atenção!



As execuções da 3º implementação podem levar muito tempo, dependendo do quão otimizado o código está.

É importante realizar a implementação com cuidado e escolher uma linguagem que seja capaz de gerar códigos com alta performance.

- 3ª implementação: Os macacos de Shakespeare 1
- 1. Gerar frases aleatórias de comprimento determinado e dentro de um alfabeto
- 2. Observar o número médio de "gerações" necessário para encontrar a frase alvo





- 3.1º implementação: Os macacos de Shakespeare com mutação
- 1. Gerar <u>UMA</u> frase aleatória de comprimento L determinado e dentro de um alfabeto
- 2. Modelar N "gerações": copiar a frase N vezes
- 3. Mutação: a cada cópia de uma base (posição na frase), há uma chance u da base sofrer uma mutação



- 3.1º implementação: Os macacos de Shakespeare com mutação
- Observar comportamento médio em várias execuções:
  - Variar o valor de u: 0 a 1, incrementos de 0.001(?)
  - Relação entre u e o número médio de gerações necessário para se encontrar o alvo (N médio)
  - Há um valor ótimo para u?

- 3.1º implementação: Os macacos de Shakespeare com mutação
- Gráficos:
  - u por MED(N)
  - u por L por MED(N) se quiserem, variar L

• Qual é a diferença em relação à 3ª implementação?