

corresponde apenas a um dos alelos

Dominância incompleta (semidominância) - quando o fenótipo do heterozigoto (Aa) é intermédio entre os fenótipos dos homozigotos que lhe correspondem ($AA > Aa > aa$).

Sobredominância - quando o fenótipo do heterozigoto, diferente do fenótipo dos homozigotos, se situa fora do intervalo definido entre estes ($Aa > AA > aa$).

Codominância - onde ocorrem no heterozigoto os 2 fenótipos dos homozigotos que lhe correspondem (AA e aa têm respectiva/ fenótipo A ou a, o heterozigoto Aa apresenta ambas

Lyonização - inativação do cromossoma X em fêmeas de mamíferos, para equilibrar a expressão genética entre os sexos.

Penetrância incompleta - situação em que um indivíduo herda um alelo associado a uma característica particular mas não a expressa completa, mesmo possuindo o gene responsável, o indivíduo não apresenta todos os traços esperados.

Expressividade variável - em casos em que há presença do gene responsável por uma característica, a manifestação do fenótipo pode variar em termos de gravidade

Fenocópia - fenótipo semelhante ao que é produzido por um gene, mas atribuído a causas ambientais

Populações:

freq. absoluta: $f(A) = \frac{f(AA) + \frac{1}{2}f(A-)}{N}$

freq. relativa : $f(A) = \frac{a_A + 1 \times f(A-)}{2N}$

$$f(AA) = [f(A)]^2 \Leftrightarrow f(A) = \sqrt{f(AA)}$$

$$f(Aa) = a \times f(A) \times f(a)$$

freq. do alelo : $p + q = 1$ $p \rightarrow$ freq. alelo dominante

$q \rightarrow$ " " recessivo

freg. genotípica \rightarrow $AA = p^2$
 $Aa = 2pq$
 $aa = q^2$

Forças evolutivas

Deriva genética → oscilação ao acaso, de geração em geração, das freq. dos genes. Mais pronunciado em pop. pequenas, onde eventos aleatórios têm um impacto mais significativo.

Migração → mov. de indivíduos de uma pop. para outra influenciando a variabilidade genética e a distribuição de alelos nas populações envolvidas.

Estratificação → subdivisão de uma população em subpop. não panmícticas entre si ^{cruzamentos ao acaso, sem seleção}.

Seleção → envolve a sobrevivência e reprodução diferencial de organismos c/ características mais adaptativas ao ambiente, contribuindo para a sua transmissão às gerações futuras.

Mutação → envolve mudanças no material genético de um organismo e estas podem introduzir novas variações nas características contribuindo para a diversidade genética em uma pop.

Locus
 - Aa - genótipo heterozigótico (cromossomas c/ conteúdos semelhantes)
 (célula diploide)

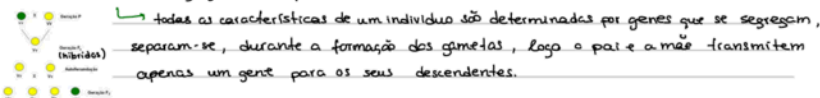
• Alela é uma das variantes possíveis dentro do locus

A/a quando utilizamos uma letra
 B/b maiúscula c/ uma minúscula, dizemos
 que há dominância da maiúscula c/ a minúscula

Metodologia de Mendel

- 1- cruzar linhas puras (começar c/ homozigóticos)
- 2- cruzamentos controlados
- 3- contagens (nº de indivíduos)
- 4- ir além da F₁ (e da F₂)

1º lei de Mendel - segregação dos fatores



2º lei de Mendel - segregação independente (só acontece entre loci)

os alelos para 2 ou + características distribuem-se independente / durante a formação dos gametas e distribuem-se ao acaso.

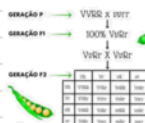
$\frac{1}{4} AB, \frac{1}{4} Ab, \frac{1}{4} aB, \frac{1}{4} ab$
 $\frac{1}{2} A, \frac{1}{2} a, \frac{1}{2} B, \frac{1}{2} b$

ex: V → amarela

v → verde

R → lisa

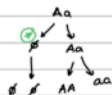
r → rugosa



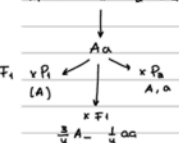
Atenção
 Esta lei só se aplica a cromossomas não-homólogos ou para aqueles que estão distantes uns dos outros.

▶ Não - disjunção (vai violar a 1ª lei)

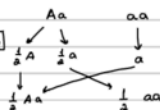
⊕ não recebem nada, pã o outro vai receber o dobro



P₁ AA x P₂ aa



retrocruzamento (backcross)

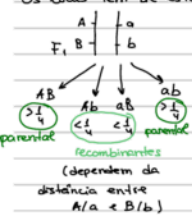


testcross (com o recessivo)

os fenótipos da descendência representam os gametas

segregação independente

Os Locus têm de estar em cromossomas \neq , mas quando estão no mesmo:

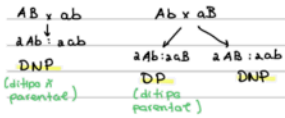
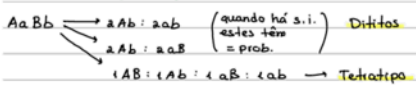


a probabilidade de acontecer crossover depende da distância entre genes.



Taxa de Recombinação $\rightarrow r = \frac{\text{recombinantes}}{\text{Total}}$ \rightarrow quando perguntam só por um recombinante é metade da taxa de recombinação $\rightarrow \frac{1}{2} r$
 \rightarrow a taxa das parentais será $\rightarrow 1 - r$

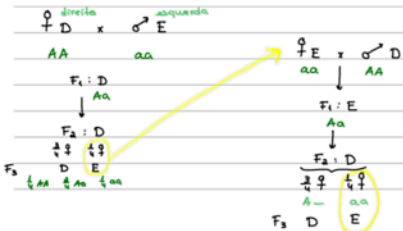
Análise de Tetradas (conj. de 4 células haploide que resultam da mesma meiose) (4 genótipos)



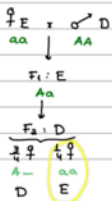
- DNP \neq DP \rightarrow genes podem estar ligados
- DNP \approx DP \rightarrow " " podem " "

$r = \frac{\text{DNP} + \frac{1}{2} (T)}{\text{Total}}$ \rightarrow Se $r > 50\%$ significa que os genes \nrightarrow estão ligados

Efeito Materno - efeito ambiental (genótipo está numa geração e o fenótipo noutra)



crucamento recessivo - trocam as linhas puras pseudolocus - pensamos que só há um locus, mas na vdd há 2, muito próx.



Mutação: $A \xrightarrow{\mu} a$

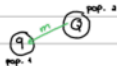
$$p_0 = 0,6$$

$$p_1 = p_0 - \mu p_0 = (1 - \mu) p_0$$

$$p_n = (1 - \mu)^n p_0$$

→ proporção de genes A que desapareceram
→ gerações

Migração:



$$q_1 = \underbrace{q_0 (1 - m)}_{\text{ancestrais}} + \underbrace{m Q}_{\text{introduzidos}}$$

Seleção: $W(\text{Fitness}) = 1 - S$

→ redução de genes que passam para a geração seguinte

→ elevado impacto sobre os homozigóticos

Características Poligênicas

$$V_P = V_F + V_A + V_D + V_E$$

$$V_P = V_A + V_B + V_Z + V_E + 2\text{Cov}_{GE}$$

$$V_D + V_E = V_{B_1} - V_{B_2} - V_F$$

(> V_E → menos específico é o tipo de ambiente necessário ao crescimento)

$$V_P = V_0 + V_E + 2\text{Cov}_{GE}$$

$$V_{NA} = V_A + V_{NA}$$

$$V_{NA} = V_0 + V_Z$$

$$R = h^2 S$$

diferencial de seleção
heterabilidade

(> h^2, mais fácil/ é modificada pela seleção)

$$h^2 = \frac{V_A}{V_P}$$

resposta à seleção

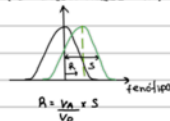
$$S = \sqrt{V_P}$$

$$(S = \text{selecionados} - \bar{x})$$

$$\frac{V_A}{V_P} \leq \frac{V_0}{V_P}$$

$$S = i \times \sqrt{V_P}$$

intensidade de seleção



Tipos de seleção natural

- direcional
- equilibrada
- disruptiva

Mapas de ligação

ex.: FfRrTt x ffrttt

parentais
(par de cromossomos + frequente)

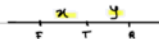
FRT
f r t

Rt
r t
rt
r t

(procurar os que têm estes pares)

FRT
f r t

o que é igual em ambas, ficam no ponto do mapa



$$r_{FT} = \frac{f r t + F R t + f R T + F R T}{\text{total}} = x$$

$$r_{RT} = \frac{f r t + f R T + F R t + F R T}{\text{total}} = y$$

> 50% está errado

x	y	c
5	20	60

$$I = 50\% \text{ Parentais } \frac{X_{ij}}{n \cdot P_i} \\ P(X_{ij}) = \frac{1}{2} r_{10} - \frac{1}{2} r_{11} r_{12} c.c. \\ = \frac{1}{2} (0/5) - \frac{1}{2} 0,2 \times 0,5 = 0,5 \times 0,5$$

$$c.c. = 1 - 0,2 - 0,2 = 0,6$$

coeficiente coincidência: $c.c. = \frac{\text{duplo-rec}}{r_{FT} \times r_{RT} \times \text{total}}$

interferência: $I = 1 - c.c.$

Fórmulas - Cromossômicas

n.º de cromossomos total, Cromossomos sexuais, tipo de (cromossoma), (braço e banda)

- q → braço longo
 - p → braço curto
 - t → translocação
 - dup → duplicação
 - inv → inversão
 - del → deleção
- Síndrome de Klinefelter → 47, XXY
- Síndrome de Turner → 45, X
- trisomia do X → 49, XXX
- Síndrome XYY
- referem-se aos cromossomas
- +x → presença de um cromossoma extra no par x (trisomia do cromossoma x)
- x → perda de um dos cromossomas do par x
- xp- ou xq- → deleção no braço p ou q do cromossoma x
- r(x) → cromossoma x forma uma estrutura circular.

Teste Qui-Quadrado (χ^2)

$$\chi^2 = \sum_{i=1}^k \frac{(\text{observados} - \text{esperados})^2}{\text{esperados}}$$

ex.: F₂ branco 35 preto 12
(N=47)

Podemos então deduzir que as proporções são $\frac{3}{4}$ e $\frac{1}{4}$ respetiva.

n.º esperado de indivíduos: $\frac{3}{4} \times 47 = 35,25$ e $\frac{1}{4} \times 47 = 11,75$

(n.º de classes = n.º de indivíduos esperados)
ou esperar os esperados

$$\chi^2 = \frac{(35 - 35,25)^2}{35,25} + \frac{(12 - 11,75)^2}{11,75} = 0,00708 = 0,708\%$$

vai ser interpolado na tabela de valores para tal precisamos de saber os g.l. (k-1)

Na linha dos g.l. vamos tentar encontrar o valor de χ^2 e o P (representa o erro de rejeitar H₀)

H₀: abs; = esp;

Com a interpolação do valor de χ^2 vamos obter uma % e esta informa-nos sobre o erro que estamos a cometer, caso H₀ seja rejeitada. (P=10%, estamos a cometer um erro de 10%)

→ se rejeitarmos H₀ quando o erro é < 5%.

verificar equilíbrio Hardy-Weinberg usando o teste de χ^2

- 1.º calcular frequências
- 2.º calcular valores esperados usando as frequências
- 3.º teste χ^2

QTL → Cada um contribui para a apresentação e expressão de um fenótipo

ex.: vários genótipos que codificam a cor de cabelo

locus de variações contínuas e quantitativas

Pleioduncia → presença de elementos genéticos que desempenham funções semelhantes ou idênticas dentro do organismo

