

**Dominância completa (ou simples)** - quando a expressão num locus heterozigótico (Aa) corresponde apenas a um dos alelos.

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

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

**Codominância** - onde ocorrem no heterozigoto os 2 fenótipos das homozigotas que lhe correspondem ( $AA$  e  $aa$  têm respetiva fenótipo A ou a, o heterozigoto  $Aa$  apresenta ambos).

**Inativacão** - inativacão do cromossoma X em fêmeas de mamíferos, para equilibrar a expressão génica 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:**

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

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

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

$$f(Aa) = 2x f(A) \times f(a)$$

$$\text{freq. do alelo : } p + q = 1 \quad p \rightarrow \text{freq. alelo dominante}$$
$$q \rightarrow \text{'' '' recessivo}$$

$$\begin{array}{l} \text{freq. genotípica} \\ \swarrow AA = p^2 \\ \searrow Aa = 2pq \\ \downarrow aa = q^2 \end{array}$$

## 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 influenciado a variabilidade genética e a distribuição de alelos nas populações envolvidas

**Estratificação** → subdivisão dumha população em subpop. não panmicticas, entre si

**Seleção** → envolve a sobrevivência e reprodução diferencial de organismos com 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)

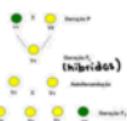
Alela é uma das variantes possíveis dentro do locus

- A/a Quando utilizamos uma letra  
B/b maiscula c/ uma minúscula, dizemos  
que há dominância da maiscula c/ a minúscula.

### Metodologia de Mendel

- 1- cruzar linhas puras (começar c/ homozigóticos)
- 2- cruzamentos controlados
- 3- contagens (n: de indivíduos)
- 4- ir além da F<sub>1</sub> (e da F<sub>2</sub>)

### 1: lei de Mendel - segregação dos fatores



↳ todas as características de um indivíduo são determinadas por genes que se segregam, separam-se, durante a formação dos gametas, logo o pai e a mãe transmitem apenas um gene para os seus descendentes.

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

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

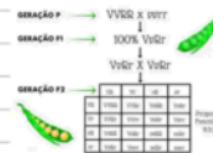
$$\frac{1}{4} AB, \frac{1}{4} Ab, \frac{1}{4} aB, \frac{1}{4} ab$$
$$\frac{1}{2} A, \frac{1}{2} a, \frac{1}{2} B, \frac{1}{2} b$$

ex: V → amarela

v → verde

R → liso

r → rugoso



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

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

Ⓐ ♂ Aa  
Ⓑ ♀ Aa  
↓  
♂ ♂ AA aa  
♀ ♀ aa AA

Ⓐ ♂ Aa  
Ⓑ ♀ Aa  
↓  
♂ ♂ AA aa  
♀ ♀ aa AA

$$P_1: AA \times aa$$

$$F_1: Aa$$
  
$$F_1: Aa \times P_2: aa$$
  
$$\frac{1}{2} A - \frac{1}{2} aa$$

retrocruzamento (backcross)  
[G] Aa  
↓  
AA aa

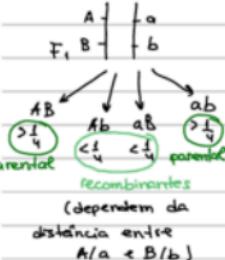
$$Aa$$
  
$$aa$$
  
$$\downarrow$$
  
$$\frac{1}{2} AA$$
  
$$\times$$
  
$$\frac{1}{2} aa$$

testcross  
(com o recessivo)

os fenótipos da descendência representam os gametas

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

segregação independente



a probabilidade de acontecer crossover depende da distância entre genes.



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

Análise de Tetrados (conjunto de 4 células haploide que resultam da mesma meiose)  
 (4 genótipos)

AaBb  $\rightarrow$  2Ab : 2ab (quando há s.i.) Díditos  
 2Ab : 2aB (estes têm = prob.)  
 1AB : 1Ab : 1aB : 1ab → Tetraditipo.

AB x ab      Ab x aB  
 2Ab : 2ab      2Ab : 2aB      2AB : 2ab  
 DNP      DP      DNP  
 (dítipo x parentais)      (dítipo x parentais)

- DNP  $\neq$  DP → genes podem estar ligados
- DNP  $\approx$  DP → " x " podem " "

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

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

fêmea direta  $\times$  macho secundária

AA      aa  
 ↓  
 F1: D      Aa  
 ↓  
 F2: D      D E  
 ↓  
 F3:  $\frac{1}{4}$  AA       $\frac{1}{4}$  Aa       $\frac{1}{4}$  aa

fêmea E  $\times$  macho D

aa  
 ↓  
 F1: E  
 ↓  
 F2: D  
 ↓  
 F3:  $\frac{1}{4}$  A —       $\frac{1}{4}$  Aa

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

# Populações

Modelo : 1- isolada (as genes só podem vir dessa população)

Hardy - Weinberg: 2- infinitiva / grande

3- sem mutações

4- panmíctica (cruzamentos ao acaso, indivíduos cruzam-se universalmente entre si)

Quantos genes por população? (considerando que há 2 genes por indivíduo)

Numa população: 14 AA

$$\begin{array}{r} 20 \text{ AA} \\ 6 \text{ Aa} \\ \hline = 40 \end{array}$$

$$\begin{array}{r} A/a \\ p/q \end{array}$$

$$\text{freq. de Hardy-Weinberg: } f(AA) = [f(A)]^2$$

$$f(Aa) = 1 - f(AA)$$

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

Frequências relativas:  $f(A) = \frac{f(AA) + \frac{1}{2}f(Aa)}{\text{total}} = \frac{14 + \frac{1}{2}(6)}{40} = 0,6$ , logo 60% dos genes são A  $\rightarrow p = 0,6$

(a total das freq.)

tem de dar 1)

$$f(a) = \frac{f(aa) + \frac{1}{2}f(Aa)}{\text{total}} = \frac{6 + \frac{1}{2}(6)}{40} = 0,4, \text{ logo } 40\% \text{ dos genes são a} \rightarrow q = 0,4$$

$$\left. \begin{array}{l} p=0,6 \\ q=0,4 \end{array} \right\} \text{freq. genéticas}$$

$\rightarrow A \text{ e } a \text{ são complementares}$  pq  
a soma das duas é 1

## Freq. genotípicas

$$p^2 \quad \text{♀}$$

$$pA \times pA \rightarrow p^2 \text{ (AA)} = 0,6^2 = 0,36$$

$$qa \times qa \rightarrow q^2 \text{ (aa)} = 0,4^2 = 0,16$$

$$pA \times qa \left. \begin{array}{l} 2pq \text{ (Aa)} = 2 \times 0,6 \times 0,4 = 0,48 \\ qa \times pA \end{array} \right\}$$

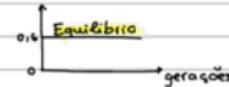
$$q^2 \times pA$$

$$\left. \begin{array}{l} 0,36 + 0,16 + 0,48 = 1 \\ (\text{soma das 3 genotipos}) \end{array} \right\}$$

$$\text{geração seguinte: } p_1 = \frac{0,36 + \frac{1}{2}(0,48)}{1} = 0,6$$

$$q_1 = \frac{0,16 + \frac{1}{2}(0,48)}{1} = 0,4$$

freq. genéticas iguais à geração anterior



$\rightarrow$  as populações herdam as freq. dos genes

$\rightarrow$  freq. dos genes variam de população para população

$\rightarrow$  freq. dos homozigóticos é o quadrado das freq. do gene

## Modelo

isolada

### Força evolutiva

### Parâmetro

infinitiva / grande

Migração

m - taxa de migração

sem mutações

Deriva Genética

Ne - tamanho efetivo

panmíctica

Mutação

M - taxa de mutação

Seleção

S - coeficiente de seleção

Estratificação

F - coeficiente de fixação (é para saber que existe)

Mutação:  $A \xrightarrow{u} a$

$$p_0 = 0,6$$

$$p_1 = p_0 - u p_0 = (1-u)p_0$$

$$p_n = (1-u)^n p_0$$

Proporção de genes A que desapareceram

Migração:

$$q_1 = q_0 (1-m) + m Q$$

ancestrais      introduzidos

Seleção:  $W$  (fitness) =  $1 - S$

↓ redução de genes que passam para a geração seguinte

↑ elevado impacto sobre os homozigóticos

### Características Poligénicas

$$V_p = V_{F_2} \approx V_A + V_D + V_E$$

$$V_D + V_E = V_{B_1} - V_{B_2} - V_{F_2}$$

$$V_p = V_B + V_E + \alpha \text{Cov}_{BE}$$

$$V_G = V_A + V_M$$

$$V_{NA} = V_D + V_E$$

$$R = h^2 S$$

diferencial de seleção

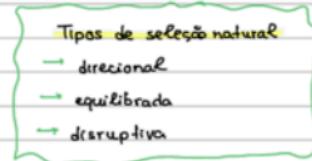
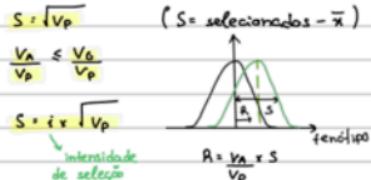
heterabilidade

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

$$V_p = V_A + V_D + V_E + V_C + \text{Cov}_{GE}$$

( $> V_E \rightarrow$  menos específico é o tipo de ambiente necessário ao crescimento)

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



### Mapas de ligação

ex.: FfRrTt x ffrrtt

parentais  
(par de classes + frequente)

FRT  
fT

RT  
rT  
fT  
ft

(procurar os que têm estes pares)

duplo-rec.

FRT  
fT

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

x      y  
F      T      R

$$x_{FT} = \frac{fT + FRt + fRT + FRT}{\text{total}} = x$$

$$y_{RT} = \frac{RT + fRT + fRt + FRt}{\text{total}} = y$$

> 50% está errado

errado

x      y      z  
1      1      1  
5      20      40

CC = x - y - z

coeficiente coincidência:  $CC = \frac{\text{duplo-rec}}{x_{FT} + y_{RT} + \text{total}}$

interferência:  $I = 1 - CC$

$$I = 1 - CC$$

$$P(Xyz) = \gamma_x r_{xy} - \frac{1}{2} \gamma_x r_{xy} r_{yz} C.C.$$

$$= \frac{1}{2}(0,15) - \frac{1}{2} 0,2 \times 0,15 = 0,05$$

**Fórmulas Cromossómicas**

$q \rightarrow$ braço longo $p \rightarrow$ braço curto $t \rightarrow$ translocação $dup \rightarrow$ duplicação $inv \rightarrow$ inversão $del \rightarrow$ deleção	nº de cromossomos / total Cromossomos / sexos tipo de (cromossoma) / dezena	(cromossoma), (braço e banda) ex: 46, XX, dell(4) 1 p12
---	---	--

Síndrome de Klinefelter → 47, XXX

ex: 46, XX, t(13;21)(q10;q10)

Síndrome de Turner → 45, X

trissomia do X → 47, XXX

Síndrome XYY

+X → presença de um cromossoma extra no par X (trissomia do cromossoma X)

-X → perda de um dos cromossomas do par X

\*p ou q → deleção no braço p ou q do cromossoma X

r(X) → cromossoma X forma uma estrutura circular.

### Teste Qui-Quadrado ( $\chi^2$ )

$$\chi^2 = \sum_{i=1}^k \frac{(observadas - esperadas)^2}{esperadas}$$

ex.: F2      branco      preto  
 $(N=47)$       35            12

Podemos então deduzir que as proporções são  $3/4$  e  $1/4$  respectivamente.

n: esperado de indivíduos:  $3/4 \times 47 = 35,25$  e  $1/4 \times 47 = 11,75$

(n de dados = n de observações  
 p/obter os esperados)

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

vai ser interpolado na tabela de valores

Para tal precisamos de saber os g. l. ( $k-1$ )

Na Linha das g.l vamos tentar encontrar o valor de  $\chi^2$  e o P (representa o erro de rejeitar  $H_0$ )

$H_0$ : obs = esp;

Com a interpolação do valor de  $\chi^2$  vamos obter uma %. e esta informa-nos sobre o erro que estamos a cometer, caso  $H_0$  seja rejeitada. ( $P=10\%$ , estamos a cometer um erro de 10%)

→ se rejeitarmos  $H_0$  quando o erro é < 5%.

verificar equilíbrio Hardy-Weinberg usando o teste de  $\chi^2$

1º calcular frequências

2º calcular valores esperados usando as frequências

3º teste  $\chi^2$

**GTL** → 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

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





