

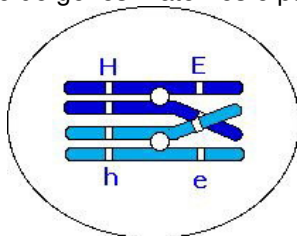
## LINKAGE OU GENES LIGADOS

**Ligação fatorial** diz respeito a existência de 2 ou mais genes, localizados no mesmo cromossomo. O trabalho mais célebre sobre ligação gênica deve-se a **Morgan** (Thomas Morgan, ganhador do Prêmio Nobel em Fisiologia e Medicina, em 1933) e seu discípulo Stutervant, em 1911. Estes autores relacionaram os desvios da segregação independente à presença dos genes no mesmo cromossomo e propuseram a utilização da frequência de recombinação para a realização de mapeamento genético. Quando os genes estão muito próximos, no mesmo cromossomo, dizemos que ocorre "linkage completa" ou **ligação fatorial completa** e quando eles estão suficientemente separados para que ocorra crossing-over dizemos que ocorre "linkage parcial" ou **ligação fatorial incompleta**.

Segundo o que se convencionou chamar de **primeira lei de MENDEL**, os pares de genes alelos se separam (ou segregam-se) durante a formação dos gametas. Ao estudar dois loci concomitantemente, MENDEL observou que a segregação dos alelos de um locus não interferia na segregação dos alelos do outro, fato este que mais tarde passou a ser chamado de **segunda lei de MENDEL** ou **lei da segregação independente**. O que será aqui apresentado demonstra que este segundo caso freqüentemente não é verdadeiro.

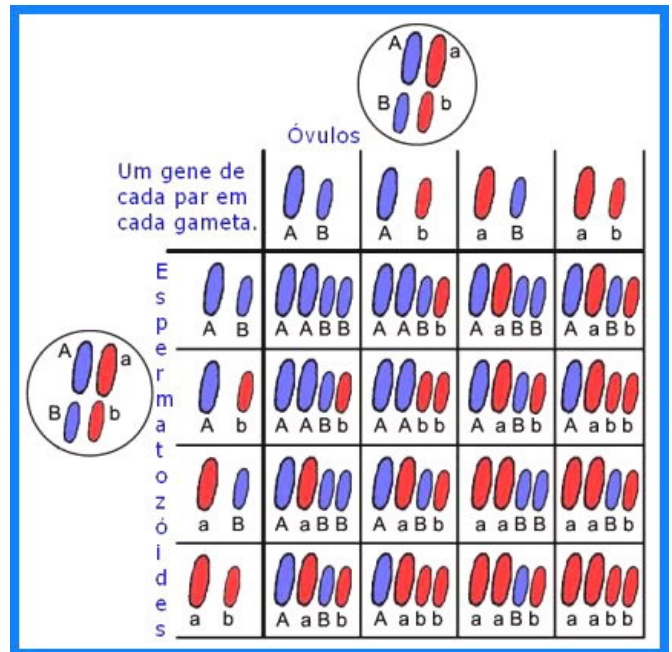
Ocorrência de diferentes pares de genes no mesmo par de cromossomos fazem **exceções excessivamente numerosas às Leis de Mendel**. Os genes ligados não apresentam segregação independente durante a meiose, contrariando a segunda lei de Mendel (lei da segregação independente de fatores não-alelos).

A **meiose** é um processo de divisão celular em que uma célula diplóide origina, em uma seqüência ordenada de etapas, quatro células-filhas haplóides. Relembre que a meiose compreende duas divisões celulares sucessivas. Durante a **prófase I**, enquanto os cromossomos homólogos estão emparelhados, podem ocorrer trocas de segmentos, partes ou pedaços, entre cromátides homólogas, metades cromossômicas longitudinais de dois cromossomos diferentes mas do mesmo par (**permutação ou crossing-over**), levando à recombinação de genes maternos e paternos.



A permutação ocorre quando os cromossomos estão emparelhados, durante a prófase I da meiose. A permutação resulta de quebras simultâneas entre cromátides de cromossomos homólogos, com soldadura em posição trocada. A conseqüência visível da permutação é o cruzamento entre as cromátides, chamado **quiasma**.

Observando a meiose em **células duplo-heterozigóticas (AaBb)**, quanto a genes localizados em diferentes pares de cromossomos, observamos as combinações possíveis na meiose. Em uma delas, os cromossomos portadores dos 2 alelos dominantes migram para um mesmo pólo e os portadores dos alelos recessivos migram para o pólo oposto. Outra possibilidade é que um cromossomo portador de alelo dominante e outro portador de alelo recessivo migrem para o mesmo pólo. Em metade das células ocorrerá a primeira situação, e na outra metade, a segunda. O resultado final é que o indivíduo formará quatro tipos de gametas, o que caracteriza a segregação independente. O duplo-heterozigoto com genes independentes é representado simbolicamente por **AaBb** e produz gametas com um gene para cada um dos pares, nas seguintes combinações e proporções:  $\frac{1}{4} AB : \frac{1}{4} Ab : \frac{1}{4} aB : \frac{1}{4} ab$ . Gametas igualmente distribuídos e descendência distribuída dentro do esperado (9: 3: 3: 1) confirmam uma situação de segregação independente.



### Crossing-over

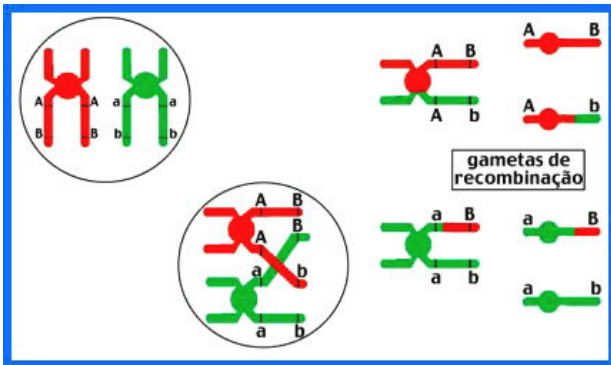
Provavelmente o mais importante dos fenômenos biológicos, fonte de diversidade e razão de sobrevivência para os seres vivos submetidos a um meio em contínua mudança.

Ocorre na **Prófase I, prófase da primeira divisão da meiose**, e observamos cromátides não irmãs trocando segmentos entre si.

Observando com atenção, temos uma heterozigose para os genes AaBb, com a presença de A e B dominantes num cromossomo, formado por 2 cromátides vermelhas, e os recessivos a e b em outro cromossomo, formado por 2 cromátides em verde. O duplo-heterozigoto que tem os dois genes dominantes no mesmo cromossomo e os dois recessivos no outro (AB/ab) é chamado de heterozigoto "cis". O duplo-heterozigoto cujos genes dominantes estão em

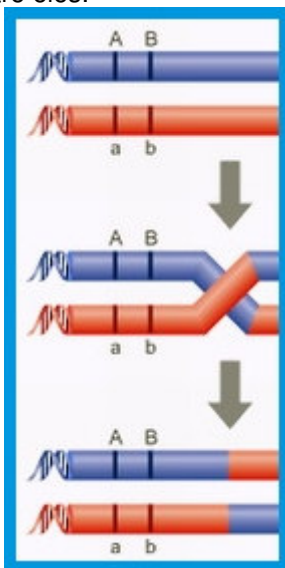
cromossomos diferentes do par de homólogos (Ab/aB) é o heterozigoto "trans".

Durante o processo o cromossomo verde troca partes com cromossomo vermelho e ao final teremos uma cromátide com a combinação AB, outra com **Ab**, outra com **aB** e a verde com a combinação ab. As combinações gênicas Ab e aB não existiam antes e ao final da segunda divisão da meiose, quando cada uma das 4 cromátides, "promovidas a cromossomos-filhos", estiverem em 4 células diferentes, inclusive da original, o crossing-over terá sido a razão desta diversidade.



### Ligação (Linkage) Fatorial completa

Quando, por exemplo, os pares **AaBb** ocorrem **no mesmo par de cromossomos, muito próximos entre si**, o que impossibilita as combinações Ab e aB, somente teremos as combinações originais AB e ab e chamamos ao caso de **Ligação (Linkage) Fatorial completa**, exceção não prevista por Mendel. A consequência genética da permutação é a recombinação dos alelos de genes situados no mesmo cromossomo. Quanto mais distantes situam-se dois genes no cromossomo, maior é a chance de ocorrer permutação entre eles.



### Ligação (Linkage) Fatorial incompleta

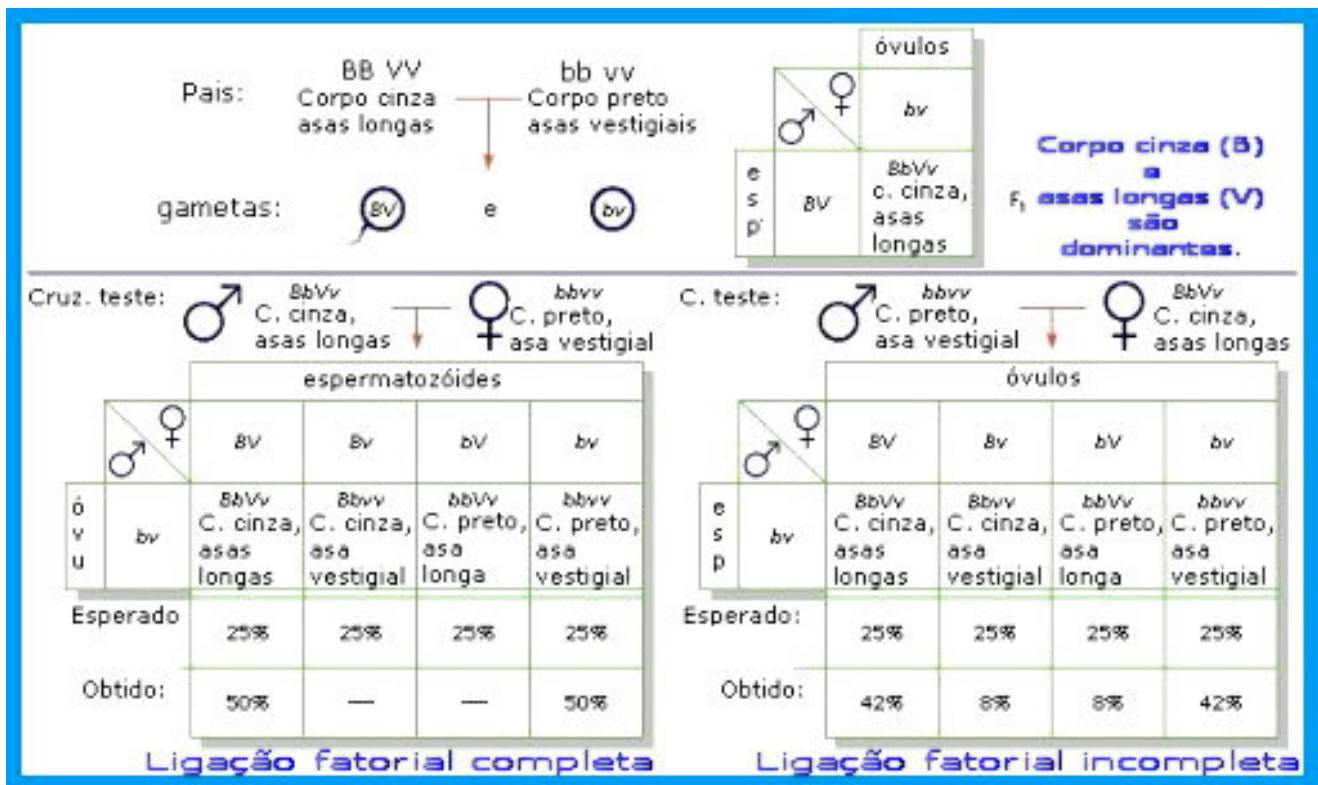
Ligações fatoriais podem ser avaliadas analisando a progênie do **cruzamento entre um duplo-heterozigoto e outro em homozigose recessiva (cruzamento teste)**.

Em estudos de ligação fatorial a **distância entre genes** é medida pela **freqüência de gametas recombinantes**. Assim, para se estimar a freqüência de cada gameta produzido por um duplo heterozigoto, com genes ligados, realiza-se o cruzamento teste. O testador, sendo birrecessivo, formador de gametas somente com os genes recessivos, permite a manifestação de genes vindos do duplo-heterozigoto e a freqüência dos indivíduos formados refletem a freqüência de seus gametas.

Analisando um exemplo em que se considera dois pares de genes. Em *Drosophila*, os genes para cor do corpo (cinzento ou preto) e forma da asa (normal ou vestigial) localizam-se no mesmo par de cromossomos. Nas fêmeas ocorre permutação, de modo que uma fêmea que tenha os alelos B e V em um dos homólogos e os alelos b e v no outro homólogo, pode formar quatro tipos de gametas: os parentais **BV e bv** e os resultantes de recombinação **Bv e bV**.

Os dois parentais formam-se em maior freqüência (84%= 42% + 42%) e os tipos resultantes de recombinação em menor freqüência (16%= 8% + 8%). Utilizamos o **CentiMorgan**, representado pela sigla **cM**, como a unidade de distância entre dois genes ligados, eqüivalendo a 1% de recombinantes. Essa unidade é utilizada em mapeamento cromossômico feito pela análise da porcentagem de recombinantes entre dois lócus gênicos quaisquer localizados em um mesmo cromossomo. Por exemplo, se na descendência de um cruzamento em que são analisados dois lócus, 16% dos indivíduos são recombinantes, a distância entre estes lócus é de 16cM.

ANOTAÇÕES



Quanto mais próximos os genes estão entre si, menor é a chance de permuta entre eles e, conseqüentemente, menor será a freqüência de recombinação. Portanto, o grau de ligação entre dois genes pode ser representado pela proporção de descendentes recombinantes.

#### Taxa de permutação ou de crossing-over:

$$T_p = \frac{n^\circ \text{ de gametas ou indivíduos permutantes}}{n^\circ \text{ total de gametas ou de indivíduos}} \times 100\%$$

Pela taxa de permuta, é possível calcular a distância entre os diversos genes num mesmo cromossomo.

#### TESTES

1. (MACK-SP) Considere o seguinte cruzamento: AaBb x aabb. Descendência: AaBb = 40, Aabb = 160, aaBb = 160 e aabb = 40. Qual é a taxa de permutação entre os genes a e b?

2. (FEI-SP) Um cromossomo apresenta os genes A, B, C e D com as seguintes frequências de recombinação: A - B = 17% ; B - C = 3% ; A - D = 5% ; A - C = 20% ;

D - B = 12%. A seqüência provável desses genes no cromossomo será:

- ABCD.
- ABDC.
- ADCB.
- ADBC.
- ACDB.

3. (UNESP-SP). SE em um mapa genético a distância entre os locos A e B é de 16 morganídeos, qual a frequência relativa dos gametas AB, Ab, aB, ab, produzidos pelo genótipo AB/ab ?

- AB Ab aB ab
- 36% 14% 14% 36%
  - 34% 16% 16% 34%
  - 42% 8% 8% 42%
  - 8% 42% 42% 8%
  - 44% 6% 6% 44%

4. (AEUDF-DF). Um indivíduo AABB é cruzado com outro, aabb. O heterozigoto obtido é autofecundado. Na sua gametogênese, observou-se a seguinte segregação: AB - 331 ; Ab - 172 ; aB - 169 ; ab - 327. Pergunta-se:

a) Os genes A e B estão vinculados ou evidenciam segregação independente?

B) Por quê?

C) Qual a taxa de permuta observada?

5. Quatro genes estão dispostos linearmente num mesmo cromossomo. As freqüências de permuta entre eles são: A - C = 5%; A - L = 25%; L - D = 8% ; C - D = 28% . Qual será a distância, em unidades, entre os genes C e L ?

6. (UFU-MG) Consideremos a segregação de dois pares de alelos AB/ab durante a meiose. Supondo-se que não houve crossing-over entre os dois cromossomos, os gametas formados são:

- a) 50% Ab, 50% aB.
- b) 25% A, 25% B, 24% a, 25% b.
- c) 100% AaBb.
- d) 50% AB, 50% ab.
- e) 50% Aa, 50% Bb.

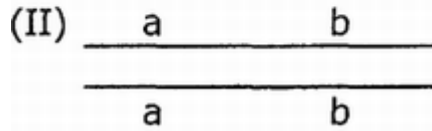
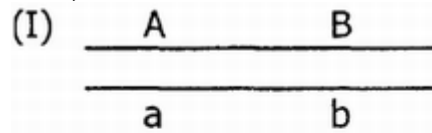
7. (FCMS-SP) Um indivíduo homocigoto para os genes c e d é cruzado com um homocigoto selvagem e o F1 é retrocruzado com o tipo parental duplo-recessivo. São obtidos os seguintes descendentes: CD/cd = 903; cd/cd = 897; Cd/cd = 98, cD/cd = 102. A porcentagem de recombinação entre c e d é de:

- a) 2 %.
- b) 0,5%.
- c) 10%.
- d) 5%.
- e) 3%.

8. (UFMT) Em junho de 2000, a humanidade assistiu intrigada ao anúncio da decodificação do genoma humano. A base genética do Projeto Genoma Humano é a ligação gênica, ou seja, genes que estão localizados no mesmo cromossomo. Em relação a genes ligados, julgue os itens.

- a) Dois genes que estejam bem próximos no mesmo par de cromossomos homólogos segregam-se independentemente na meiose.
- b) Um par de cromossomos homólogos pode trocar partes por crossing-over.
- c) A recombinação produz indivíduos com novas combinações genotípicas.
- d) Quanto maior a distância entre dois genes ligados, maior a probabilidade de ocorrer um quiasma entre eles.

9. (UFRGS 2002) Observe as duas plantas de genótipo I e II , abaixo.



Uma planta de genótipo I é cruzada com outra planta de genótipo II . Se os dois locos estão a uma distância de 10 unidades de mapa, que proporção de descendentes terá genótipo igual a I?

- (A) 0%.
- (B) 10%.
- (C) 25%.
- (D) 45%.
- (E) 50%.

10. Considere quatro pares de genes que segregam de maneira independente. Nessas condições, um indivíduo que apresente o genótipo AaBBCcDD produzirá gametas ABCD com a freqüência de:

- a) 75%.
- b) 50%.
- c) 25%.
- d) 12%.
- e) 6,25%.

11. Pelo que se conhece da disposição dos genes nos cromossomos, é de se esperar que a freqüência de permutação entre dois genes esteja na dependência

- A) da distância entre eles.
- B) do comprimento da zona centromérica.
- C) da existência do fenômeno da pleiotropia.
- D) do tipo de polimeria existente.
- E) da ausência de nucleotídeos covalentes.

12. (UCS) Um pesquisador observou o mapa genético apresentado abaixo, com as respectivas unidades de recombinação (UR). Considerando os genes desse mapa, é correto afirmar que a probabilidade de ocorrer recombinação gênica é

- a) igual entre todos os genes.
- b) maior entre A e C e menor entre B e E.
- c) maior entre C e D e menor entre D e B.
- d) menor entre A e C e maior entre D e B.
- e) maior entre A e C e menor entre D e C.

13. Uma determinada espécie vegetal, os genes A e B distam entre si 17 (dezessete) unidades de recombinação. Qual a porcentagem de gametas Ab que um indivíduo duplo heterocigoto AB/ab formará? Assinale o maior inteiro contido em sua resposta.

- a) 5

- b) 6
- c) 7
- d) 8
- e) 9

14. Numa certa espécie de milho, o grão colorido é condicionado por um gene dominante B e o grão liso por um gene dominante R. Os alelos recessivos b e r condicionam, respectivamente, grãos brancos e rugosos. No cruzamento entre um indivíduo colorido liso com um branco rugoso, surgiu uma F1 com os seguintes descendentes:

- 150 indivíduos que produziam sementes coloridas e lisas,
- 150 indivíduos que produziam sementes brancas e rugosas,
- 250 indivíduos que produziam sementes coloridas e rugosas e
- 250 indivíduos que produziam sementes brancas e lisas.

A partir desses resultados, podemos concluir que o genótipo do indivíduo parental

colorido liso e a distância entre os genes B e R são:

- a) BR/br; 62,5 U.R.
- b) BR/br; 37,5 U.R.
- c) Br/bR; 62,5 U.R.
- d) Br/bR; 37,5 U.R.
- e) BR/br; 18,75 U.R.

15. No cromossomo de um indivíduo, estão localizados quatro genes apresentando as seguintes frequências de recombinação:

- M-N 20%
- M-R Zero
- M-P 30%
- N-P 10%

Assinale a(s) alternativa(s) correta(s) com relação à seqüência mais provável desses quatro genes no cromossomo desse indivíduo.

- (01) M N R P
- (02) M R P N
- (04) M R N P
- (08) N M P R
- (16) N R M P
- (32) R M N P

**GABARITO**

:

1. Os permutantes, resultantes de gametas para cuja formação ocorreu crossing-over são os menos frequentes. Temos então  $40+40$  permutantes/400 indivíduos= $0,2 \times 100 = 20\%$ .

2. D.

3. C. Leia-se AB/ab como os genes dominantes num cromossomo e os genes recessivos ab no outro cromossomo do par e que ocorrerá 16% de novas combinações Ab e aB (8% de cada uma). Sobram 84% de combinações originais AB e ab (42% de cada uma).

- 4. a) Vinculados;
- b) pela maior ocorrência de AB e ab que seriam as combinações originais;
- c) 34,1%.

5. 20 cM ou morganiões.

6. D. Mantém-se as combinações originais AB/ab.

7. A.

8. D. Os pais são AaBb (I) e aabb (II). O indivíduo AaBb (I) apresenta os genes dominantes AB num cromossomo e os genes recessivos ab em outro cromossomo; formar gametas AB e ab não depende de crossing-over, basta a segregação que ocorre na anáfase I; para a formação de gametas Ab e aB deverá ocorrer o crossing-over e o percentual destas novas combinações dependerá da distância entre os genes. A distância de 10 unidades é resultante de 10% de crossing-over, divididos igualmente entre as novas combinações; as combinações originais AB e ab serão responsáveis pelos outros 90%, 45% para cada uma. O indivíduo aabb (II) somente produzirá gametas ab, ocorra ou não crossing-over e isto não dependerá da distância.

<b>Pais: AaBb x aabb</b>				
Novas combinações, produto de crossing-over: 10%				
<b>Gametas</b>	<b>AB</b>	<b>Ab</b>	<b>aB</b>	<b>ab</b>
	<b>45%</b>	<b>5%</b>	<b>5%</b>	<b>45%</b>
<b>ab</b>	<b>AaBb</b>	<b>Aabb</b>	<b>aaBb</b>	<b>Aabb</b>
<b>100%</b>	<b>45%</b>	<b>5%</b>	<b>5%</b>	<b>45%</b>

CentiMorgan, representado pela sigla cM, é a unidade de distância entre dois genes ligados, equivalendo a 1% de recombinantes.

9. D

10. C.

11. A.

12. D

13. D

14. D

15. 36

## GENÉTICA DE POPULAÇÕES

A genética de populações é o estudo da variabilidade hereditária e sua alteração no tempo e no espaço, ou seja, trata das frequências gênicas e genotípicas nas populações e as forças capazes de alterar essas frequências ao longo das gerações. É o estudo dos genes (variantes) do ponto de vista de sua distribuição na população. A evolução pode ser definida como uma mudança da variação genética das populações ao longo do tempo, ou formalmente, uma mudança nas frequências dos genes ao longo do tempo. Assim, devemos questionarmo-nos sobre quais são as condições em que se espera que as frequências dos genes se mantenham constantes, e, em que condições devemos esperar encontrar alteração nas frequências dos genes como resultado da atuação de forças evolucionárias. Para isto utilizamos a **Lei ou Princípio de Hardy-Weinberg**.

Suas aplicações são:

- Interpretação dos fenômenos evolutivos;
- Testes de exclusão de paternidade;
- Doenças e defeitos hereditários;
- Casamentos consanguíneos;
- Cálculo de risco em aconselhamento genético.

### 1. Frequências gênicas e genotípicas.

A determinação da frequência gênica e da frequência genotípica de uma população pode ser exemplificada em uma população com as seguintes características:

Genótipo	Nº de indivíduos
AA	3600
Aa	6000
aa	2400
Total	12000

A frequência dos genes **A** ou **a**, nessa população, pode ser calculada do seguinte modo:

$$\text{Frequência de um gene} = \frac{\text{n.º total desse gene}}{\text{n.º total de genes para aquele locus}}$$

A frequência do gene **A** é :

$$\begin{aligned} 3600 \text{ indivíduos } \mathbf{AA} &\rightarrow \text{n.º de genes } \mathbf{A} = 7200 \\ 6000 \text{ indivíduos } \mathbf{Aa} &\rightarrow \text{n.º de genes } \mathbf{A} = 6000 \\ \hline \text{Total de genes } \mathbf{A} &= 13200 \end{aligned}$$

O número total de genes na população para esse locus é 24000, pois, cada indivíduo apresenta dois alelos para o locus em questão.

$$f(\mathbf{A}) = \frac{\text{n.º total de genes } \mathbf{A}}{\text{n.º total de genes para esse locus}} = \frac{13200}{24000} = 0,55$$

$$f(\mathbf{A}) = 55\% \text{ ou } f(\mathbf{A}) = 0,55$$

Para calcular a frequência de **a**, pode-se proceder do mesmo modo ou, então, utilizar a fórmula que estabelece a relação entre genes alelos:

$$\begin{aligned} f(\mathbf{A}) + f(\mathbf{a}) &= 1 \\ f(\mathbf{a}) &= 1 - 0,55 \\ f(\mathbf{a}) &= 0,45 \\ f(\mathbf{a}) &= 45\% \end{aligned}$$

Nessa população, as frequências dos genes A e a são, portanto, respectivamente:

$$f(A) = 55\% \quad f(a) = 45\%$$

A **frequência genotípica**, neste caso, pode ser calculada do seguinte modo:

$$\text{Frequência genotípica} = \frac{\text{n}^\circ \text{ de indivíduos com um determinado genótipo}}{\text{n}^\circ \text{ de indivíduos da população}}$$

As frequências dos genótipos AA, Aa e aa nessa população são, respectivamente:

$$AA = \frac{3600}{12000} = 0,30$$

$$Aa = \frac{6000}{12000} = 0,50$$

$$aa = \frac{2400}{12000} = 0,20$$

No exemplo dado, o número de indivíduos e a distribuição dos genótipos quanto a um determinado par de alelos são conhecidos. A partir dessa população, ou de qualquer outra, pode-se estimar a frequência genética e genotípica da **geração seguinte**, com base no teorema e na fórmula de Hardy-Weimberg, cuja utilização apresenta certas restrições.

### 3. O teorema de Hardy-Weimberg

Este teorema, formulado em 1908 pelos cientistas **Hardy** e **Weimberg**, tem o seguinte enunciado:

***Em uma população infinitamente grande, em que os cruzamentos ocorrem ao acaso e sobre o qual não há atuação de fatores evolutivos, as frequências gênicas e genotípicas permanecem constantes ao longo das gerações.***

Este teorema, então, só é válido para populações:

- Infinitamente grandes;
- Com cruzamentos ao acaso;
- Isentas de fatores evolutivos, tais como, mutação, seleção natural e migrações.

Uma população assim caracterizada encontra-se em **equilíbrio genético**. Na natureza, entretanto, não existem populações sujeitas rigorosamente a essas condições.

A importância do teorema de Hardy-Weimberg para as populações naturais está no fato de ele estabelecer um modelo para o comportamento dos genes. Desse modo, é possível estimar frequências gênicas e genotípicas ao longo das gerações e compará-las com as obtidas na prática. Se os valores observados são significativamente diferentes dos valores esperados, pode-se concluir que fatores evolutivos estão atuando sobre essa população e que ela está evoluindo. Se os valores não diferem significativamente, pode-se concluir que a população está em equilíbrio e que, portanto, não está evoluindo.

Para demonstrar esse teorema, vamos supor uma população com as características por ele pressupostas. Nessa população, chamaremos de p a frequência de gametas portadores do gene A e de q a frequência de gametas portadores do gene a.

Os genótipos possíveis são AA, Aa e aa e as frequências genotípicas em cada geração serão:

AA: a probabilidade de um óvulo portador do gene A ser fecundado por um espermatozóide portador do gene A é:

$$p \times p = p^2$$

Aa: a probabilidade de um óvulo portador do gene a ser fecundado por um espermatozóide portador do gene A é:

$$q \times q = q^2$$

Aa: a probabilidade de um óvulo portador do gene A ser fecundado por um espermatozóide portador do gene a é:

$$p \times q = pq$$

Aa: a probabilidade de um óvulo portador do gene a ser fecundado por um espermatozóide portador do gene A é:

$$q \times p = qp$$

Essa relação pode ser representada do seguinte modo:

$$\begin{array}{ccc} AA & 2Aa & aa \\ \downarrow & \downarrow & \downarrow \\ p^2 & 2pq & q^2 \end{array}$$

Hardy e Weimberg compreenderam que esse resultado nada mais era do que o desenvolvimento do binômio (A+B) elevado à Segunda potência, aprendido em álgebra elementar:

$$(a+b)^2 = A^2 + 2ab + b^2$$

Chamando de **p** a freqüência de um gene e de **q** a freqüência de seu alelo e sabendo-se que **p+q =1**, obtém-se a fórmula de Hardy-Weimberg:

$$\begin{array}{c} p+q=1 \\ \left\{ \begin{array}{cc} p & q \\ p & p^2 & pq \\ q & pq & q^2 \end{array} \right. \rightarrow p+q=1 \end{array}$$

$$(p+q)^2 = 1 \quad \text{ou} \quad p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

Como:

$$\begin{array}{l} p + q = 1 \\ q = 1 - p \end{array}$$

a fórmula de Hardy-Weimberg pode ser escrita dos seguintes modos:

#### 4. Exemplos de aplicação da fórmula de Hardy-Weimberg

##### EXEMPLO 1

Para exemplificar numericamente este teorema, vamos supor uma população com as seguintes freqüências gênicas:

$p =$  freqüência do gene **B** = 0,9

$q =$  freqüência do gene **b** = 0,1

Pode-se estimar a freqüência genotípica dos descendentes utilizando a fórmula de Hardy-Weimberg:

$$\begin{aligned}
 (p + q)^2 &= p^2 + 2pq + q^2 = \\
 &= (0,9)^2 + 2(0,9) \cdot (0,1) + (0,1)^2 = \\
 &= 0,81 + 0,18 + 0,01
 \end{aligned}$$

81% BB    18% Bb    1% bb

Freqüência genotípica

Se a população estiver em equilíbrio, a freqüência será sempre mantida constante ao longo das gerações. Se, no entanto, verificarmos que os valores obtidos na prática são significativamente diferentes desses esperados pela fórmula de Hardy-Weimberg, a população não se encontra em equilíbrio genético e, portanto, está evoluindo. A freqüência de cada gene também não sofrerá alteração ao longo das gerações, se essa população estiver em equilíbrio genético.

## EXEMPLO 2

A fórmula de Hardy-Weimberg pode ser utilizada para estimar a freqüência de determinado par de alelos em uma população em equilíbrio, conhecendo-se o aspecto fenotípico. Supondo que, em uma população teórica em equilíbrio, 16% dos indivíduos são míopes e o restante tem visão normal, qual a freqüência de genes recessivos e dominantes para esse caráter nessa população, sabendo-se que a miopia é determinada por gene recessivo?

Pela fórmula de Hardy-Weimberg:

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

onde:

$p$  = freqüência do gene **M**

$q$  = freqüência do gene **m**

$$q^2 = 16\% = 0,16$$

$$q = \sqrt{0,16} = 0,4$$

$$q = 0,4$$

Como:

$$p + q = 1$$

$$p = 1 - q$$

$$p = 1 - 0,4$$

$$p = 0,6$$

A freqüência do gene **m** é 0,4 e a do gene **M** é 0,6.

Sabendo disto, podemos estimar a freqüência genotípica do seguinte modo:

$$\begin{aligned}
 p^2 + 2pq + q^2 \\
 (0,6)^2 + 2 \cdot (0,6) \cdot (0,4) + (0,4)^2
 \end{aligned}$$

Logo, a freqüência genotípica é:

$$\begin{aligned}
 MM &= 0,36 = 36\% \\
 Mm &= 0,48 = 48\% \\
 mm &= 0,16 = 16\%
 \end{aligned}$$

As populações evoluem ao longo das gerações, o que nos leva à conclusão óbvia: o equilíbrio de Hardy-Weinberg não se mantém em situações reais, pois existem sempre fatores de evolução a atuar sobre a população: os genes não se dividem na meiose sempre com exatidão (**mutação**), os genótipos não são transmitidos a taxas uniformes (**seleção**), as populações não são infinitamente grandes e os cruzamentos não são ao acaso (**deriva genética**) e as populações não estão isoladas (**migração**). Todos estes fatores tendem a alterar o equilíbrio das populações, alterando as frequências gênicas, logo designam-se por **fatores de evolução**.

## TESTES

1. De acordo com a Teoria de Hardy-Weimberg, em uma população em equilíbrio genético as frequências gênicas e genóticas permanecem constantes ao longo das gerações. Para tanto, é necessário que

A) a população seja infinitamente grande, os cruzamentos ocorram ao acaso (**panmixia**) e esteja isenta de fatores evolutivos, tais como mutação, seleção natural e migrações.

B) o tamanho da população seja reduzido, os cruzamentos ocorram ao acaso e esteja sujeita a fatores evolutivos, tais como mutação, seleção natural e migrações.

C) a população seja infinitamente grande, os cruzamentos ocorram de modo preferencial e esteja isenta de fatores evolutivos, tais como mutação, seleção natural e migrações.

D) a população seja de tamanho reduzido, os cruzamentos ocorram de modo preferencial e esteja sujeita a fatores evolutivos, tais como mutação, seleção natural e migrações.

18. (UFPI) Numa população muito grande, onde ocorram todos os tipos de cruzamento possíveis e esses cruzamentos se dêem ao acaso entre os indivíduos de diferentes genótipos e onde não esteja atuando nenhum dos fatores evolutivos, as frequências dos alelos dessa população, ao longo das gerações, devem:

A) permanecer constantes, uma vez que a população está em equilíbrio gênico.

B) direcionar a população a aumentar a quantidade de indivíduos homocigóticos.

C) variar, aumentando a frequência dos alelos dominantes, devido à seleção natural.

D) direcionar a população a aumentar a quantidade de indivíduos heterocigóticos.

E) aumentar em direção aos recessivos, uma vez que não ocorrerá a seleção natural.

3. (UFPR) Em mexilhões, as cores externas das conchas são determinadas por dois alelos de um gene, sendo a cor azulada determinada por um alelo recessivo e a cor castanha, por um dominante. Em uma população de cem animais, foram encontrados 16 azuis. Com relação a essa população, considere as seguintes afirmativas:

1. Ela não pode estar em equilíbrio de Hardy-Weinberg.

2. Se houver 48 heterocigotos, ela estará em equilíbrio de Hardy-Weinberg.

3. Se houver 30 heterocigotos, é possível que a seleção natural seja a causa do aumento do número de heterocigotos.

4. A endogamia pode ser a causa do desvio em relação ao equilíbrio de Hardy-Weinberg, se houver 76 animais castanhos.

Assinale a alternativa correta.

A) Somente as afirmativas 2 e 4 são verdadeiras.

B) Somente a afirmativa 1 é verdadeira.

C) Somente as afirmativas 1 e 3 são verdadeiras.

D) Somente as afirmativas 1 e 2 são verdadeiras.

E) Somente as afirmativas 3 e 4 são verdadeiras.

4. (FFFCMPA 2007) Na população humana existem indivíduos que apresentam um sistema de grupo sanguíneo denominado fator Rh, desta forma, denominados Rh+. Porém, outros indivíduos indicam ausência deste fator são, portanto, Rh-. Numa população em equilíbrio, compostas por 2000 pessoas, foram encontradas 125 com o fator Rh+. Entre as 2000 pessoas, quais as frequências de indivíduos Rh+ homocigotos e heterocigotos, respectivamente?

a) 75% e 25%.

b) 75% e 18,75%.

c) 62,5% e 37,5%.

d) 37,5% e 6,25%.

e) 56,25% e 37,5%.

5. (Unioeste) A frequência do alelo recessivo a é 0,60 em uma população em equilíbrio de Hardy-Weinberg. Assinale a alternativa correta, sabendo que esta população é composta por 40.000 indivíduos e que a herança é do tipo autossômica com dominância completa.

(A) A frequência do genótipo homocigoto dominante é 0,40 ou 40% da população.

(B) A frequência do genótipo heterocigoto é 0,24 ou 24% da população .

(C) A frequência do genótipo homocigoto recessivo é 0,16 ou 16% da população.

(D) O número de indivíduos portadores do fenótipo recessivo é 24.000.

(E) O número de indivíduos portadores do fenótipo dominante é 25.600.

6. (UNICID) A Síndrome de Sporan é uma doença neurovegetativa, de herança autossômica recessiva, descrita recentemente em uma pequena cidade do Rio Grande do Norte. A doença enrijece e enfraquece

primeiro pernas e depois braços, além de afetar a postura em geral e, em menor intensidade, a visão e a fala. Ainda não se sabe em qual gene está a mutação que causa a doença, mas os cientistas analisaram amostras de DNA de 74 moradores da cidade, entre doentes e sadios, e os resultados dos estudos indicam que o gene da Spooan se encontra numa região do cromossomo 11. Segundo os pesquisadores, na cidade de 4 300 habitantes, um em cada 250 moradores tem a doença e um em cada nove moradores é heterozigoto para essa condição. A frequência de heterozigotos nessa população é cerca de

- (A) 0,2%.
- (B) 1,8%.
- (C) 2,0%.
- (D) 11,1%.
- (E) 16,4%.

7. (UFTM) A Síndrome de Spooan, doença degenerativa que atinge os moradores de Serrinha dos Pintos, no sertão do Rio Grande do Norte, foi descrita por pesquisadores do Centro de Estudos do Genoma Humano e do Hospital das Clínicas da USP, em 2005. A síndrome é determinada por um alelo autossômico recessivo que, na população local de 4000 pessoas, 22 delas afetadas, aparece com frequência de 0,075.

Supondo que, para a característica em questão, a população apresenta-se em equilíbrio de Hardy-Weinberg, espera-se que, dentre os 4000 moradores da cidade,

- (A) 22 deles sejam heterozigotos.
- (B) 3 978 deles sejam heterozigotos.
- (C) 2 000 deles sejam heterozigotos.
- (D) 3 445 deles sejam heterozigotos.
- (E) 555 deles sejam heterozigotos.

8. (UFMA) Numa população de roedores, a pigmentação é herdada por um gene com codominância, sendo a relação entre os fenótipos e os genótipos a seguinte: Preto (AA), Marron (Aa) e Branco (aa). Numa geração foram encontradas as seguintes frequências fenotípicas: 60% Preto, 20% Marron e 20% Branco. A população NÃO está em equilíbrio de Hardy-Weinberg. Qual é a frequência dos roedores pretos (AA) no equilíbrio de Hardy-Weinberg?

- a) 49%
- b) 25%
- c) 60%
- d) 70%
- e) 80%

9. Para responder à questão 10, considere a informação a seguir. Um levantamento nos prontuários médicos de um importante hospital brasileiro identificou o grupo sanguíneo MN de 10.000 indivíduos revelando os seguintes dados:

3.600 indivíduos M  
4.800 indivíduos MN  
1.600 indivíduos N

A análise da população estudada concluiu que a mesma se encontra em equilíbrio de Hardy-Weinberg. Nesta população, as frequências dos alelos M e N são, respectivamente,

- A) 0,16 e 0,84.
- B) 0,24 e 0,48.
- C) 0,36 e 0,16.
- D) 0,48 e 0,24.
- E) 0,60 e 0,40.

10. (UNB) Em uma população, um determinado gene apresenta-se em duas formas, a dominante e a recessiva, sendo 36% dos indivíduos homozigóticos recessivos. Considerando que tal população se encontra em equilíbrio genético, podendo-se, portanto, aplicar o Princípio de Hardy-Weinberg, calcule, em porcentagem, a frequência do referido gene na população. Despreze a parte fracionária de seu resultado, caso exista.

#### GABARITO

- 1- A
- 2- A
- 3- A
- 4- E
- 5- E
- 6- D
- 7- E
- 8- A
- 9- E

10. Se 36% da população apresenta genótipo recessivo (aa), a frequência (q) do alelo a é 0,60 (raiz quadrada de 0,36). Como  $p + q = 1$  (onde p é a frequência do alelo dominante A), então  $p = 0,40$ .