

DISCIPLINA: GENÉTICA (LGN 0218)

8ª SEMANA

Interação gênica

Dra. Zirlane Portugal da Costa – zirlane@usp.br

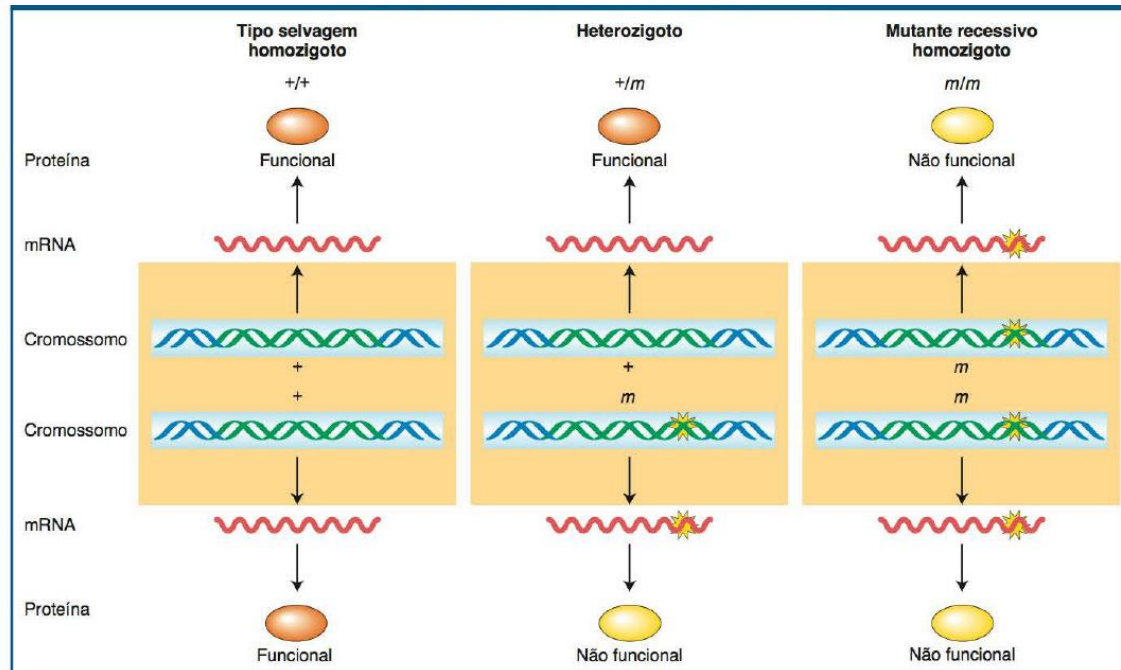
Material Didático do Departamento de Genética – ESALQ
<http://www.genetica.esalq.usp.br/disciplina/lgn0218>

SUMÁRIO

- 1. Interações entre alelos (variações de dominância)**
- 2. Interações entre dois ou mais loci (epistasia)**
- 3. Herança poligênica**

1. Interações entre os alelos de um único gene: variações de dominância

■ Dominância completa e recessividade

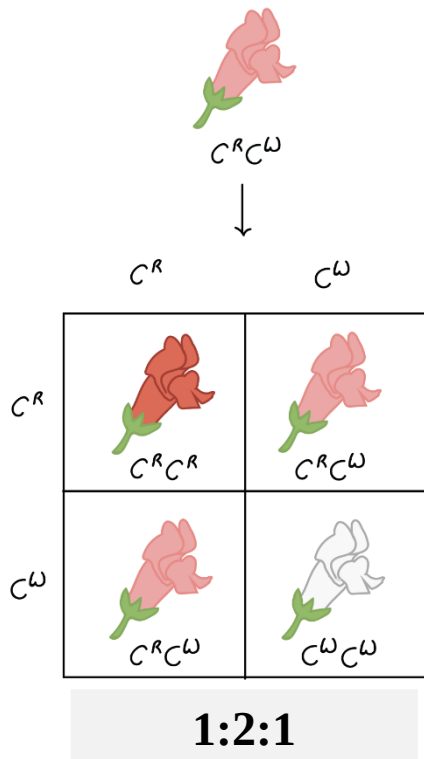


- No heterozigoto, muito embora a cópia mutada do gene produza proteína não funcional, a cópia do tipo selvagem gera suficiente proteína funcional para produzir o fenótipo do tipo selvagem;
- A fenilcetonúria (PKU) e muitas outras doenças humanas monogênicas são totalmente recessivas, enquanto seus alelos do tipo selvagem são dominantes;

1. Interações entre os alelos de um único gene: variações de dominância

■ Dominância incompleta

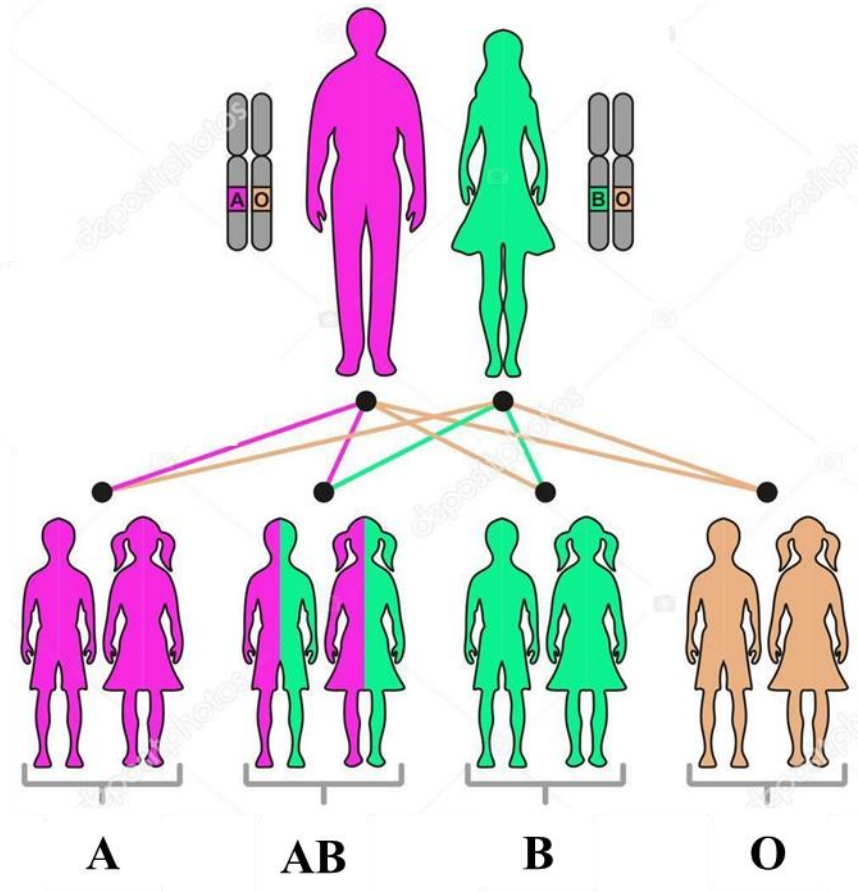
- Na planta maravilha, um heterozigoto é rosa, intermediário entre os dois homozigotos vermelho e branco. O heterozigoto rosa demonstra dominância incompleta;



1. Interações entre os alelos de um único gene: variações de dominância

■ Codominância

Genótipo	Tipo sanguíneo
I^A/I^A , I^A/i	A
I^B/I^B , I^B/i	B
I^A/I^B	AB
i/i	O



Interações

- Interação entre alelos de *um* gene
 - Dominância Completa
 - Dominância Incompleta
 - Codominância
- Interação entre alelos de *diferentes* genes
 - Epistasia

2. Interações entre dois ou mais loci (epistasia)

- **Epistasia:** refere-se à interação de dois ou mais genes (locos) para o controle de um único caráter qualitativo.
- Um gene é condicionado por outro;
- Gene **epistático**: inibe a expressão de outro;
- Gene **hipostático**: gene inibido;
- *Distorções da segregação mendeliana;*

2. Interações entre dois ou mais loci (epistasia)

- Epistasia quadritípica
- Exemplo: cristas em galinhas
- 9:3:3:1

	RP	Rp	rP	rp
RP				
Rp				
rP				
rp				

Alelo dominante **R**: crista rosa

Alelo dominante **P**: crista ervilha

Alelos recessivos **rrpp**: crista simples

Alelos dominantes dos dois locos juntos **R_P_**: crista noz



Crista Noz (R-P-)



Crista Rosa (R-pp)



Crista Ervilha (rrP-)



Crista Simples (rrpp)



Crista Noz ($R-P-$)



Crista Rosa ($R-pp$)



Crista Ervilha ($rrP-$)

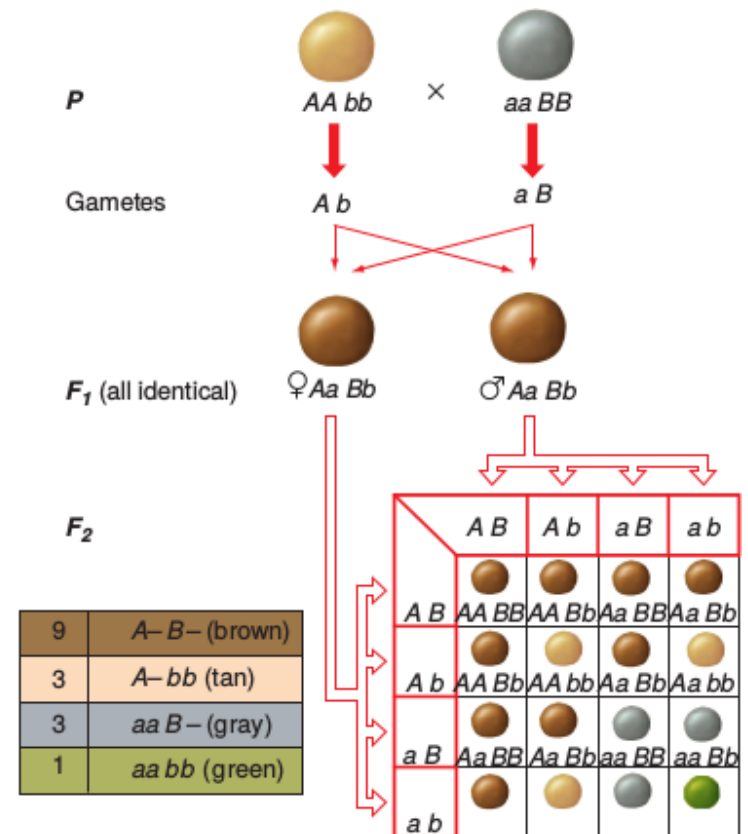
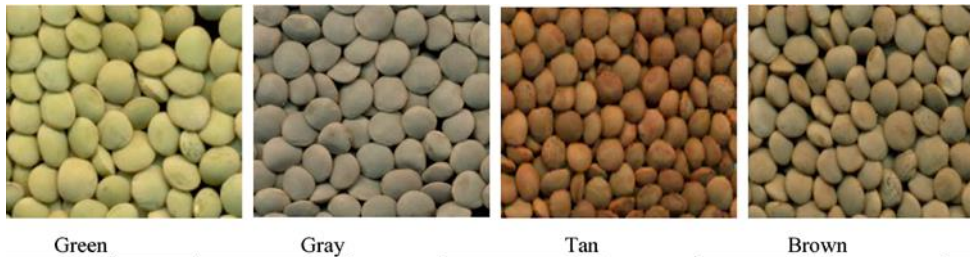


Crista Simples ($rrpp$)

- O gene “*Rosa*”, se presente em RR ou Rr , produzirá “crista rosa”, mas SOMENTE se o gene “*Ervilha*” estiver presente na condição pp
- O gene “*Ervilha*”, se presente em PP ou Pp , produzirá “crista ervilha”, mas SOMENTE se o gene “*Rosa*” estiver presente na condição rr
- Se um alelo dominante estiver presente para ambos os genes ($R_P_$), ocorrerá “crista noz”
- Se ambos os alelos estiverem presentes em condição recessiva dupla, ($rrpp$), resultará no tipo selvagem “crista simples”

2. Interações entre dois ou mais loci (epistasia)

- **Epistasia quadritípica**
- Exemplo: cor das sementes em lentilhas
- 9:3:3:1



2. Interações entre dois ou mais loci (epistasia)

- **Epistasia dominante**
- Exemplo: cor da pétala em dedaleira (*Digitalis purpurea*)
- 12:3:1



d: vermelho-claro
D: vermelho-escuro
w: pigmento nas pétalas
W: pigmento em pequenos pontos

W é epistático em relação a D

9	D/-; W/- branca com pontos	}	12
3	d/d; W/- branca com pontos		
3	D/-; w/w vermelho-escuro		3
1	d/d; w/w vermelho-claro		1

2. Interações entre dois ou mais loci (epistasia)

- **Epistasia recessiva**
- **Exemplo: cor da pelagem em labradores**
- **9:3:4**

	AB	Ab	aB	ab
AB				
Ab				
aB				
ab				

	A- B-
	A- bb
	aa - -

9	9/16	A-B-
3	3/16	A-bb
4	3/16	aaB-
	1/16	aabb

B: preto
b: marrom
a: amarelo

a é epistático em relação a B

Genótipo aa para loco A determina coloração amarela, independente do genótipo do loco B

2. Interações entre dois ou mais loci (epistasia)

- Genes duplicados de efeito cumulativo
- Exemplo: formato do fruto em abóbora
- 9:6:1

9	9/16	A-B-	disco
6	3/16	A-bb	esfera
	3/16	aaB-	
1	1/16	aabb	longo

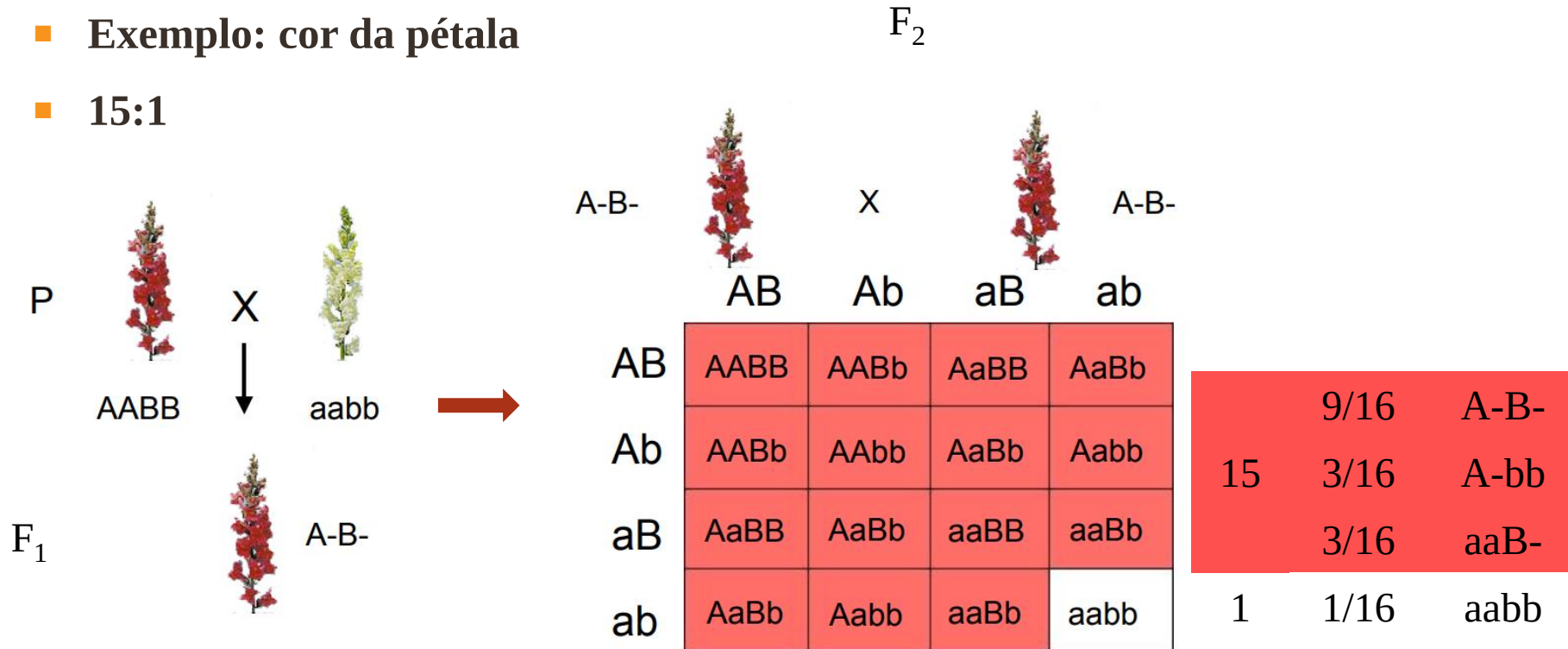


2. Interações entre dois ou mais loci (epistasia)

- Genes duplicados e dominantes

- Exemplo: cor da pétala

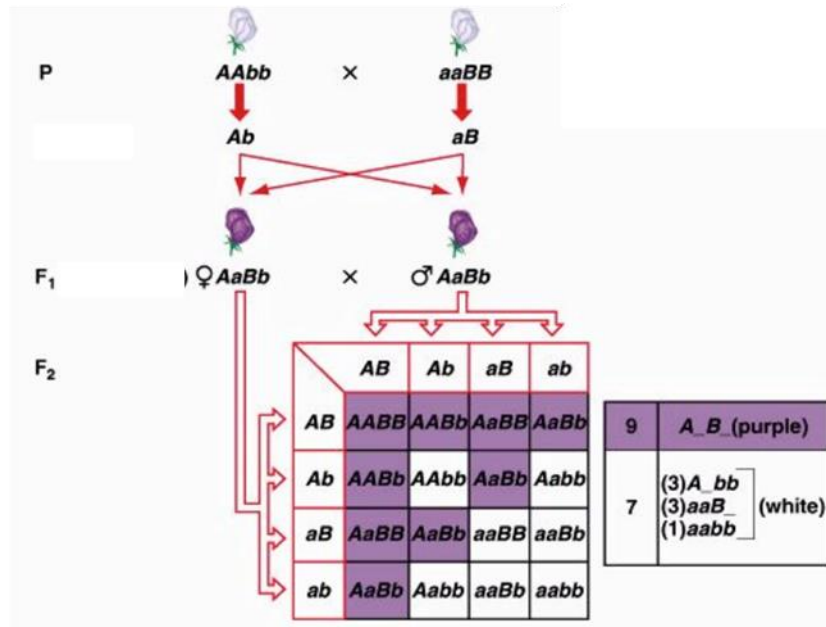
- 15:1



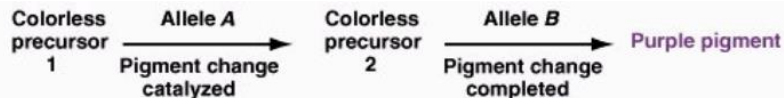
Sempre que um gene dominante está presente, a característica é expressa. Um alelo é suficiente para produzir o pigmento

2. Interações entre dois ou mais loci (epistasia)

- Genes duplicados e recessivos
- Exemplo: cor da flor em ervilha doce
- 9:7



9	9/16	A-B-
	3/16	A-bb
7	3/16	aaB-
	1/16	aabb



2. Interações entre dois ou mais loci (epistasia)

- **Interação dominante e recessiva**
- **Exemplo: cor da pelagem em galinhas**
- **13:3**

					AB	Ab	aB	ab	
P	AABB × aabb				AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
F ₁	AB	ab	→	Ab	AABb	Aabb	AaBb	Aabb	
				aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb	
F ₂	AaBb × AaBb			ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb	

A: colorida
a: branca
B: inibe A
b: não inibe A



A-bb

**A-B-, aaB- ou
aabb**

	9/16	A-B-
13	3/16	aaB-
	1/16	aabb
3	3/16	A-bb

Resumindo

- Um loco gênico **epistático** é aquele que afeta a expressão dos alelos de outro loco. O loco gênico cuja expressão é afetada é dito **hipostático**.
- Múltiplos genes, cada um com dois alelos, podem interagir para produzir novos fenótipos devido a interações.

http://pt.slideshare.net/zeal_eagle/epistasis-16756180

Diferenças entre dominância e epistasia

Dominância

Refere-se à interação de alelos (A e a)

Um alelo inibe a expressão de outro alelo do mesmo loco

Epistasia

Refere-se à interação entre genes (locos) distintos (A e B)

Um gene inibe a expressão de outro gene localizado em outro loco

Exemplo de epistasia dominante (12:3:1)

Epistático

aa

aa

AA, Aa

Hipostático

bb

BB, Bb

BB, Bb, bb

Fenótipo

b

B

A

Resumo das proporções encontradas em F₂

Genótipos	A_B_	A_bb	aaB_	aabb
1. Quadritípica	9	3	3	1
2. Epistasia dominante	12		3	1
3. Epistasia recessiva	9	3	4	
4. Genes duplicados de efeito cumulativo	9	6		1
5. Genes duplicados e dominantes	15			1
6. Genes duplicados e recessivos	9	7		
7. Interação dominante e recessiva	13		3	

3. Herança Poligênica

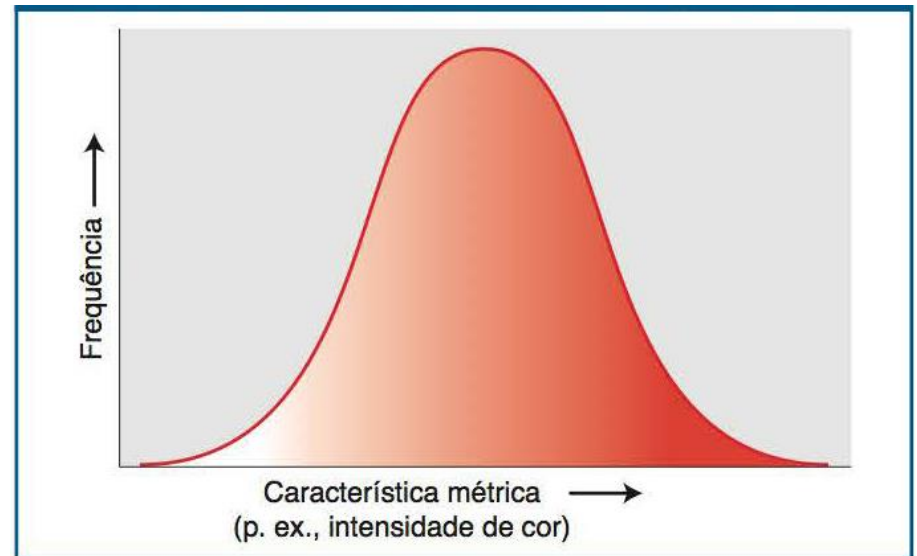
Tipos de Caracteres

- Qualitativos
 - Controlados por poucos genes
 - Herança simples ou mendeliana
- Quantitativos
 - Também chamados **poligênicos**
 - Controlados por muitos genes
 - Mensurações de quantidades
 - Altura, peso, produção de sementes
 - Distribuições contínuas

3. Herança Poligênica

Distribuições contínuas

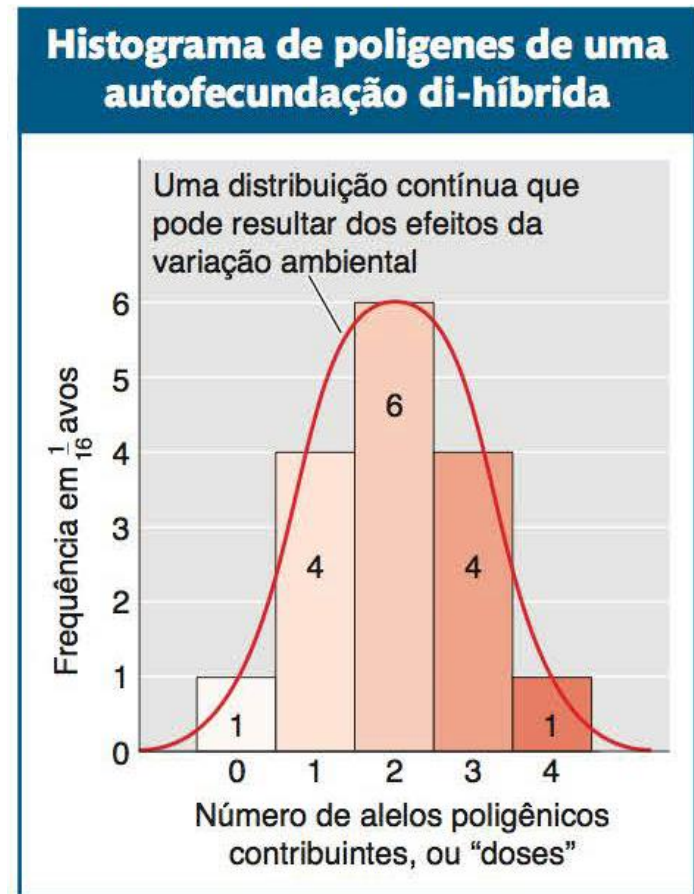
- Grande proporção da variação em populações naturais;
 - Características que podem ter algum valor mensurável entre dois extremos;
 - Altura, peso e intensidade de cor;
- Quando o valor métrico dessas características é plotado contra a frequência em uma população natural, a curva de distribuição tem a **forma de um sino**, devido ao fato de que os valores médios são os mais comuns, enquanto os valores extremos são raros;



3. Herança Poligênica

Variação contínua no grau de vermelhidão em sementes de trigo

Poligenes na prole de uma autofecundação di-híbrida					
Autofecundação de $R_1/r_1; R_2/r_2$					
		♂ gametas			
		2 doses	1 dose	0 dose	
♀ gametas	2 doses	4 doses $\frac{1}{16}$	3 doses $\frac{2}{16}$	2 doses $\frac{1}{16}$	
	1 dose	3 doses $\frac{2}{16}$	2 doses $\frac{4}{16}$	1 dose $\frac{2}{16}$	
	0 dose	2 doses $\frac{1}{16}$	1 dose $\frac{2}{16}$	0 dose $\frac{1}{16}$	
		$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{4}$	
Total na prole		4 doses $\frac{1}{16}$	3 doses $\frac{4}{16}$	2 doses $\frac{6}{16}$	1 dose $\frac{4}{16}$ 0 dose $\frac{1}{16}$



3. Herança Poligênica

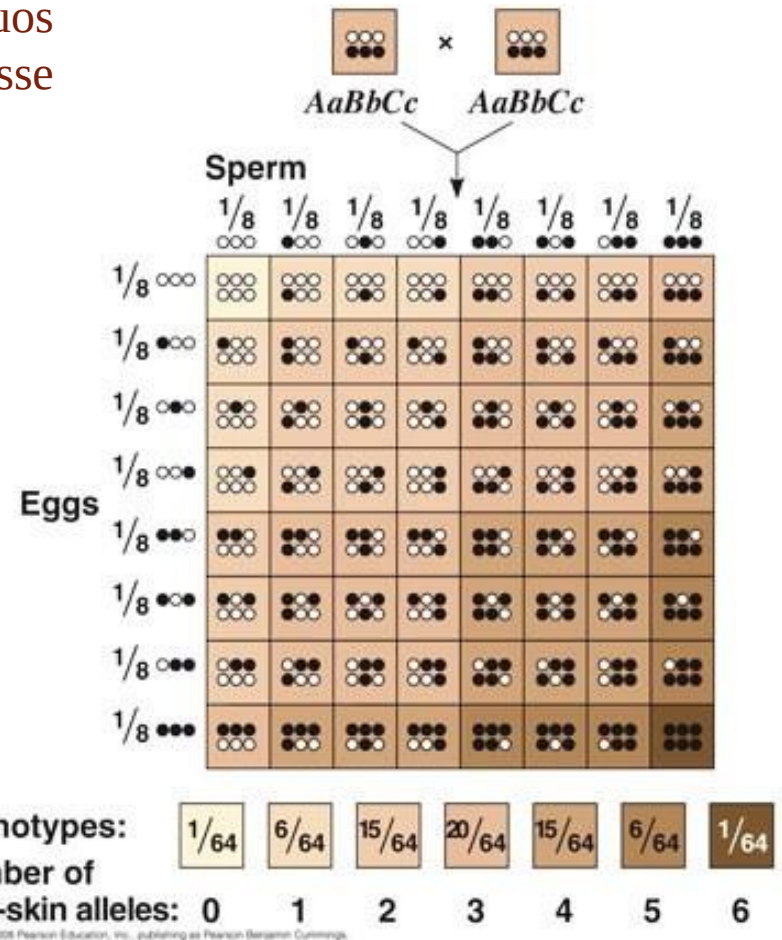
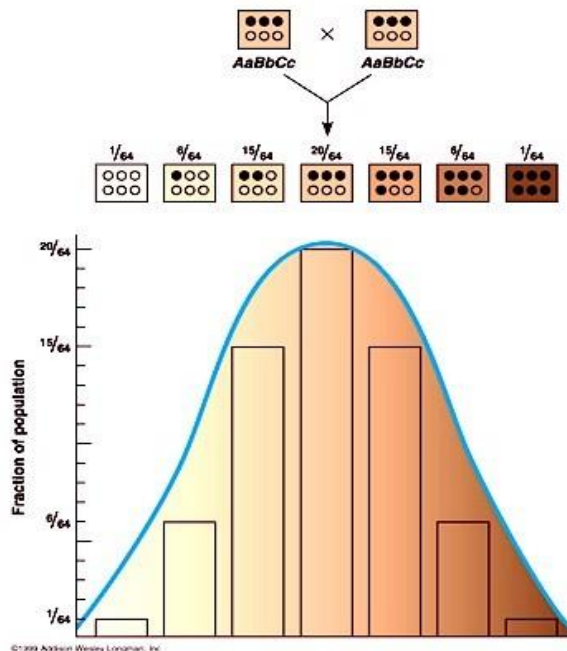
- Muitos casos de variação contínua têm uma base puramente ambiental, sendo pouco afetados pela genética;
- Entretanto, muitos casos de variação contínua têm uma base genética. A cor da pele humana é um exemplo: todos os graus de cor de pele podem ser observados em populações de partes diferentes do mundo, e essa variação claramente tem um componente genético;
- Os genes que interagem tendo uma variação contínua hereditária são chamados de poligenes ou loci de característica quantitativa (QTL);



3. Herança Poligênica

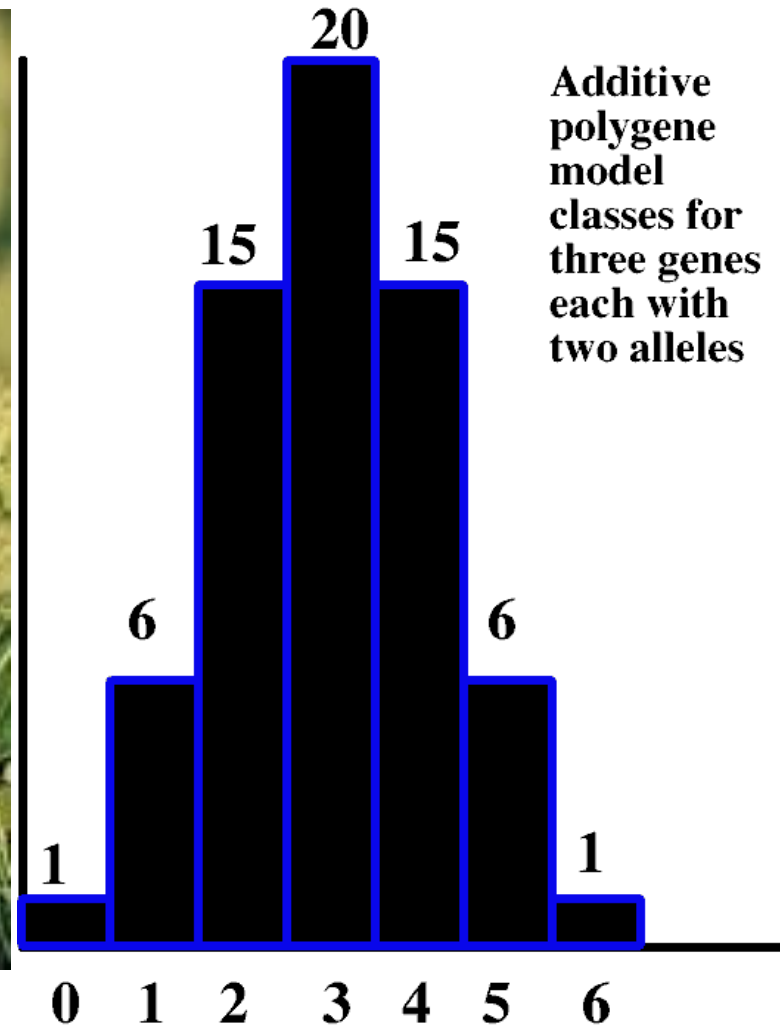
Herança da cor da pele em humanos

- Simulando-se que há 3 locos com efeito aditivo, seriam necessários 64 indivíduos para que a distribuição gaussiana fosse observada (7 fenótipos)



3. Herança Poligênica

Herança da altura das plantas de uma população milho



3. Herança Poligênica

Introdução a genética quantitativa

- Os estudos são populacionais, os fenótipos são métricos;
- Há muitos locos envolvidos (~ 20 , ~ 40 , ... ~ 100);
- Há diferentes tipos de interação alélica envolvidos no controle do caráter (locos com dominância, ação aditiva, sobredominância, ocorre epistasia);
- A Genética Quantitativa estabelece modelos para calcular o efeito de cada um dos tipos de ação gênica;
- **Parâmetros estatísticos:** cálculo da média, da variância e do erro de um conjunto de dados (amostra de uma população) por caráter sob estudo;

3. Herança Poligênica

Parâmetros estatísticos



Os caracteres quantitativos (produção de leite, por ex.) são estudados em populações e são descritos através de parâmetros tais como a média, a variância e a covariância. Sofrem influência do genótipo dos animais (raça, por ex.) e do ambiente (dieta, manejo)

3. Herança Poligênica

Parâmetros estatísticos

Média

$$\bar{X} = \frac{1}{n} \sum_{i=1}^n X_i$$

Amplitude

$$X_{\text{máx}} - X_{\text{min}}$$

3. Herança Poligênica

Parâmetros estatísticos: estimativa da variância

Variância

- Desvio padrão ao quadrado

- ▶ $s^2 \rightarrow$ variância amostral

- ▶ $\sigma^2 \rightarrow$ variância populacional

$$s^2 = \frac{\sum (x - \bar{x})^2}{n - 1}$$

$$\sigma^2 = \frac{\sum (x - \bar{x})^2}{N}$$

Observação:

A unidade da variância é a mesma unidade do conjunto de dados, elevada ao quadrado.

3. Herança Poligênica

Parâmetros estatísticos: estimativa do desvio padrão

Desvio Padrão

- De uma amostra

$$s = \sqrt{\frac{\sum (x - \bar{x})^2}{n - 1}}$$

- De uma população

$$\sigma = \sqrt{\frac{\sum (x - \bar{x})^2}{N}}$$

Observação:

A unidade do desvio padrão é a mesma unidade dos valores originais, ou conjunto de dados.

3. Herança Poligênica

Parâmetros estatísticos

Suponhamos uma amostra aleatória de 5 elementos = 20, 18, 15, 0, 25

Então temos:

X_i	$(X_i - \text{média}) = d$	$(X_i - \text{média})^2$
20	$20 - 15,6 = 4,4$	19,36
18	$18 - 15,6 = 2,4$	5,76
15	$15 - 15,6 = -0,6$	0,36
0	$0 - 15,6 = -15,6$	243,36
25	$25 - 15,6 = 9,4$	88,36

$$\text{Média} = 15,6$$

$$\Sigma = 357,20$$

$$s^2 = 357,20 / (5-1) \Rightarrow 357,20 / 4 = 89,3 \Rightarrow \text{Erro} = s$$

$$= \sqrt{89,3} = 9,44$$

$$\text{Amplitude de variação} = 25 - 0 = 25$$

3. Herança Poligênica

Parâmetros estatísticos

Dados simulados para a estatura de 100 homens de Xangai, China

Estatura (cm)	Contagem
156	1
157	2
158	1
159	2
160	1
161	1
162	2
164	7
165	7
166	1
167	6
168	9
169	7
170	9
171	5
172	5
173	6
174	5
175	6
176	3
177	4
178	2
179	2
180	2
181	2
184	2
Soma	100

Amplitude = $184 - 156 = 28 \text{ cm}$

Média

$$\bar{X} = \frac{1}{n} \sum_{i=1}^n X_i = [(1 \times 156) + (2 \times 157) + \dots + (2 \times 181) + (2 \times 184)]/100$$

= 170 cm

Variância

$$s^2 = \frac{\sum (x - \bar{x})^2}{n - 1} = \Sigma (156 - 170)^2 + (157 - 170)^2 + \dots + (181 - 170)^2 + (184 - 170)^2 / (100 - 1)$$

= 35,41 cm²

Desvio

$$s = \sqrt{\frac{\sum (x - \bar{x})^2}{n - 1}} = [\Sigma (156 - 170)^2 + (157 - 170)^2 + \dots + (181 - 170)^2 + (184 - 170)^2 / (100 - 1)]$$

= 5,95 cm

3. Herança Poligênica

Parâmetros estatísticos

Dados simulados para a estatura de 100 homens de Xangai, China

Estatura (cm)	Contagem	Frequência × Estatura
156	1	1,56
157	2	3,14
158	1	1,58
159	2	3,18
160	1	1,60
161	1	1,61
162	2	3,24
164	7	11,48
165	7	11,55
166	1	1,66
167	6	10,02
168	9	15,12
169	7	11,83
170	9	15,30
171	5	8,55
172	5	8,60
173	6	10,38
174	5	8,70
175	6	10,50
176	3	5,28
177	4	7,08
178	2	3,56
179	2	3,58
180	2	3,60
181	2	3,62
184	2	3,68
Soma	100	170,00

