

EHIW

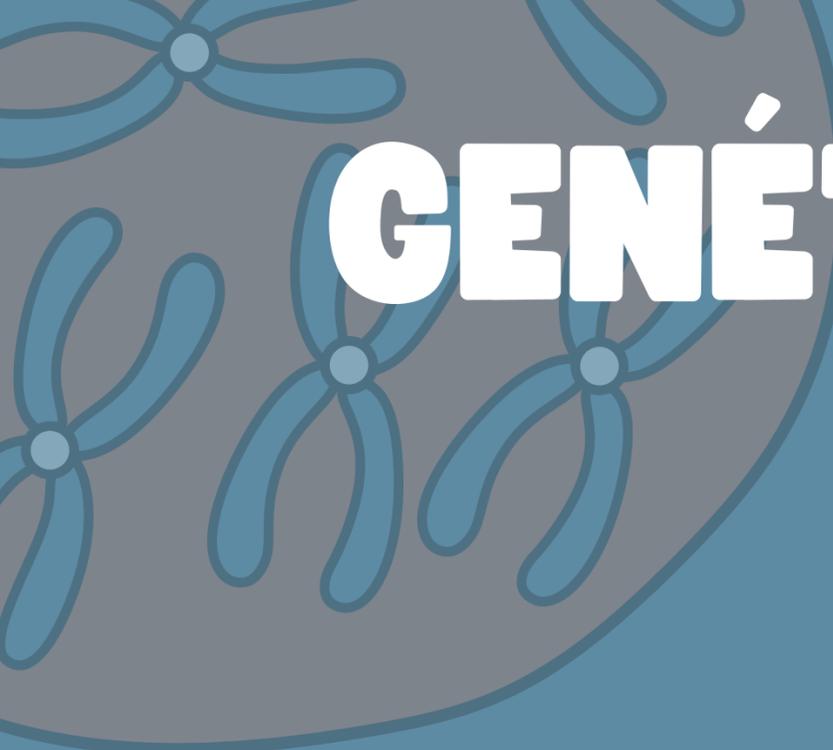
GAA

24/25

Bárbara Wolckart Araújo



GENÉTICA DE POPULAÇÕES



Área da genética que trata da descrição de características hereditárias observadas ou inferidas em populações ao longo do espaço e do tempo

GENÉTICA DE POPULAÇÕES

Organismos Diploides

Apenas Reprodução Sexuada

Reprodução aleatória
(Sem seleção sexual)

POPULAÇÃO EM EQUILIBRIO

População de grande
dimensão
(Sem deriva genética)

Ausência de mutações
(Frequências alélicas estáveis)

Ausência de migração
(Nem entrada nem saída de
indivíduos)

Ausência de seleção natural
(Todos os genótipos têm o mesmo sucesso
reprodutivo)

GENÉTICA DE POPULAÇÕES

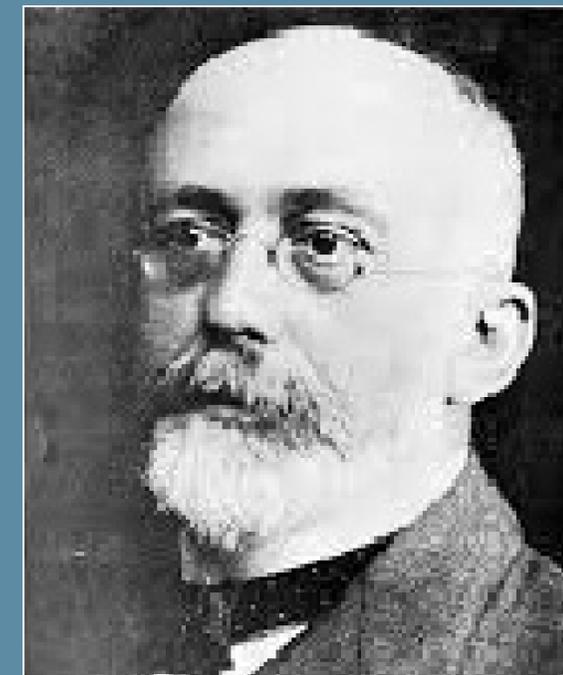
POPULAÇÕES EM EQUILÍBRIO DE HARDY-WEINBERG



Godfrey H. Hardy
(1887-1947)

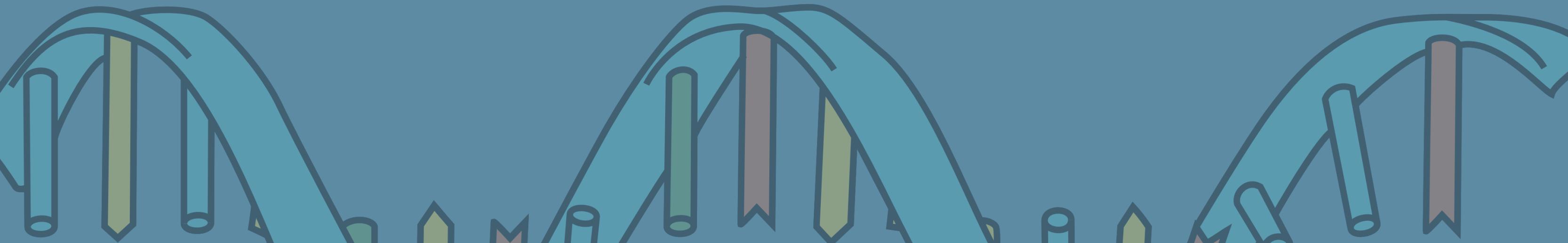
Modelo teórico

Prevê a manutenção das frequências alélicas e genotípicas numa população em ausência de forças evolutivas



Wilhelm Weinberg
(1862-1937)

FREQUÊNCIA ALÉLICA



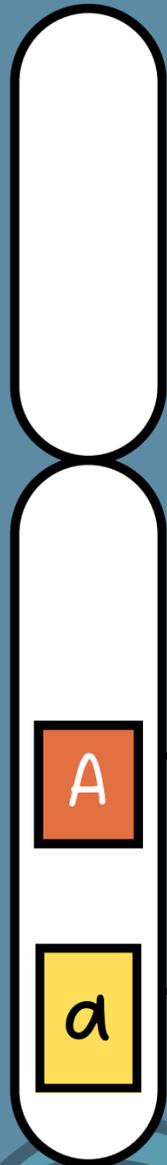
FREQUÊNCIA ALÉLICA

Alelo - Variante de um gene. Uma de duas ou mais versões de um gene localizada numa posição específica do genoma

Frequência alélica - quão frequentemente um alelo surge numa população

$$\text{Frequency of allele } A = \frac{\text{Number of copies of allele } A \text{ in population}}{\text{Total number of copies of gene in population}}$$

FREQUÊNCIA ALÉLICA



→ freq. alelo dominante

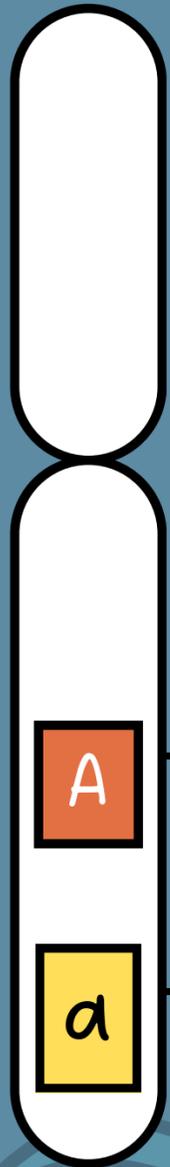
$$F(A) = 3/4 \quad (p)$$

→ freq. alelo recessivo

$$F(a) = 1/4 \quad (q)$$



FREQUÊNCIA ALÉLICA



freq. alelo dominante

$$F(A) = 3/4 \quad (p)$$

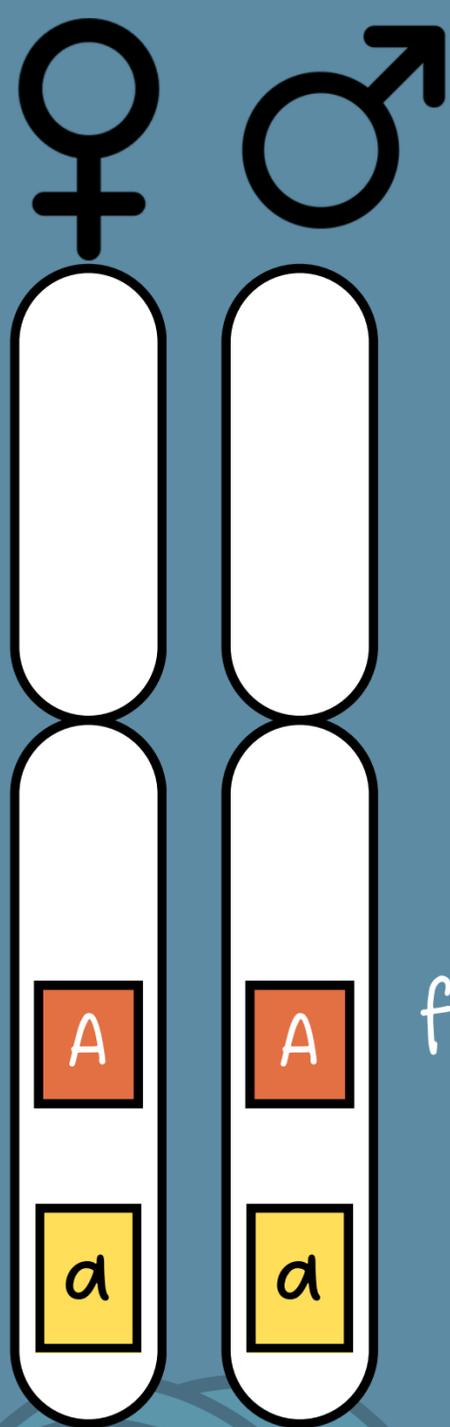
freq. alelo recessivo

$$F(a) = 1/4 \quad (q)$$

Como só existem esses dois alelos para uma dada característica, a soma de ambos é 1 (100%)

$$p + q = 1$$

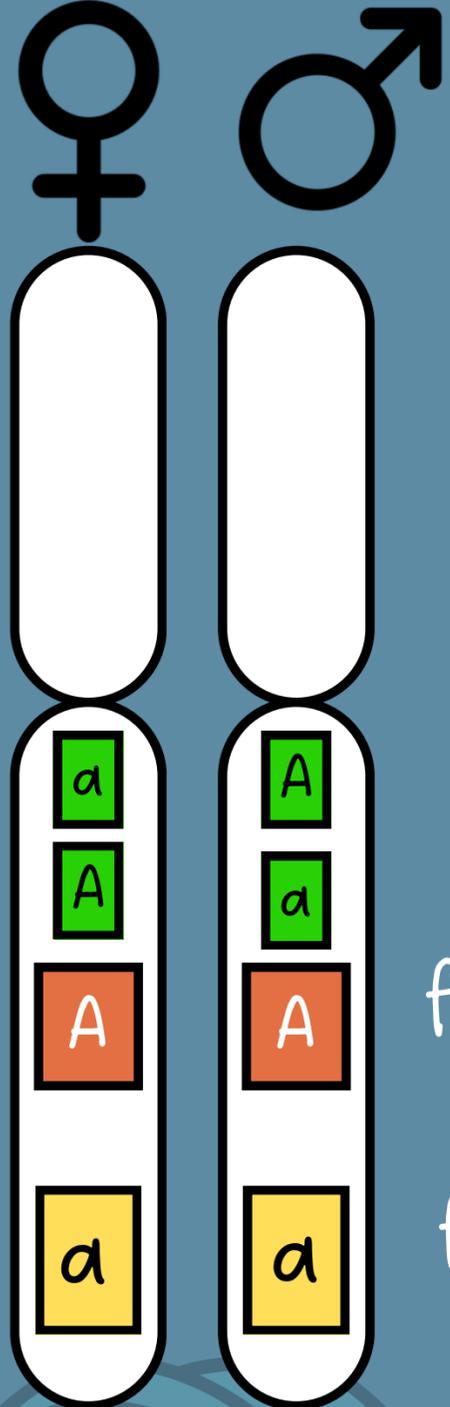
FREQUÊNCIA ALÉLICA



freq. alelo dominante $F(A) = 3/4$ (p)

freq. alelo recessivo $F(a) = 1/4$ (q)

$$(p + q = 1)^2$$



FREQUÊNCIA ALÉLICA

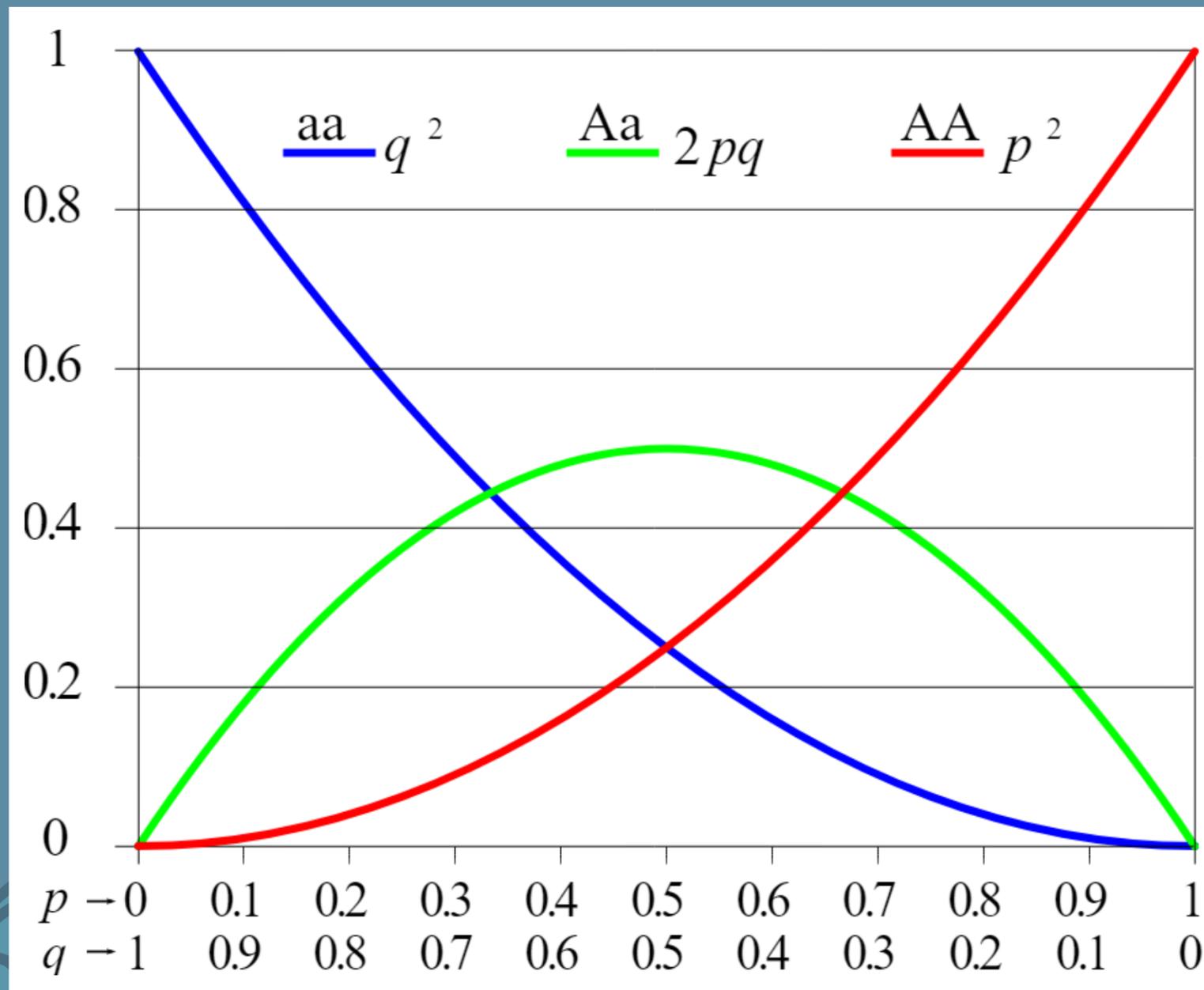
FREQUÊNCIA GENOTÍPICA

freq. heterogizóticos	$F(Aa)$	(♀ x ♂ ou ♂ x ♀)
freq. homozigoto dominante	$F(AA)$	(♂ x ♂)
freq. homozigoto recessivo	$F(aa)$	(♀ x ♀)

$$(p + q)^2 = 1^2$$

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

Frequência alélica e genotípica numa população- EHW



Calcula a probabilidade dos genótipos homocigóticos dominantes, e heterocigóticos e homocigóticos recessivos numa POPULAÇÃO

frequency of homozygous dominant genotype

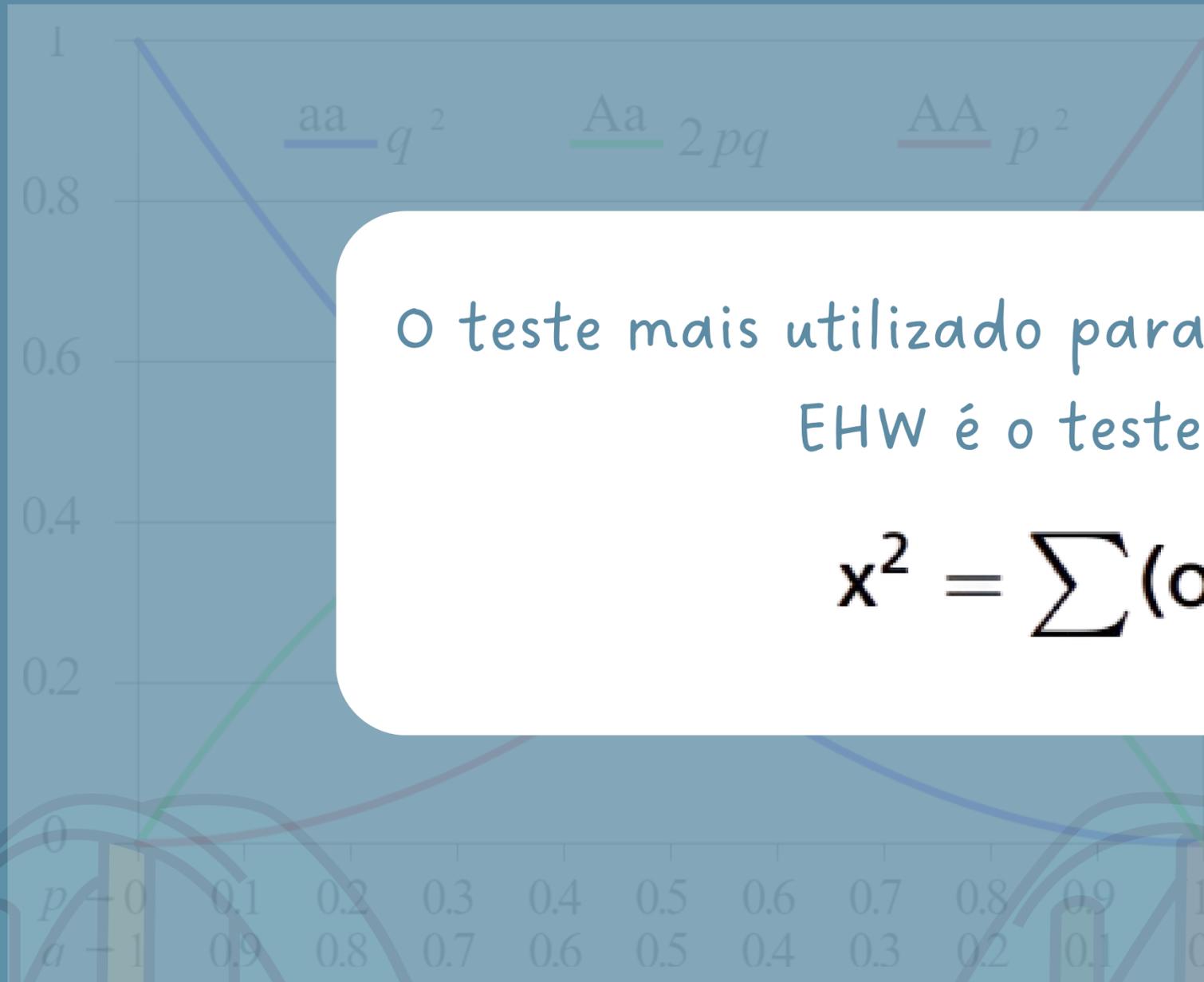
frequency of heterozygous genotype

frequency of heterozygous recessive genotype

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

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

Frequência alélica e genotípica numa população- EHW



Calcula a probabilidade dos genótipos homocigóticos dominantes, e heterocigóticos e

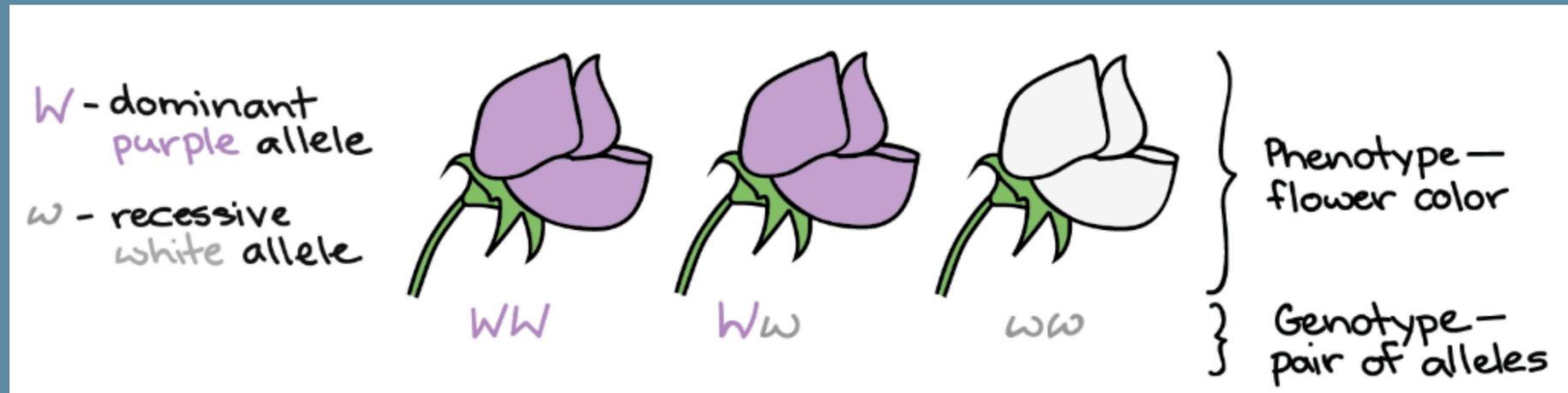
O teste mais utilizado para validar os dados observados no EHW é o teste do qui-quadrado,

$$\chi^2 = \sum (\text{obs} - \text{esp})^2 / \text{esp}$$

frequency of heterozygous genotype

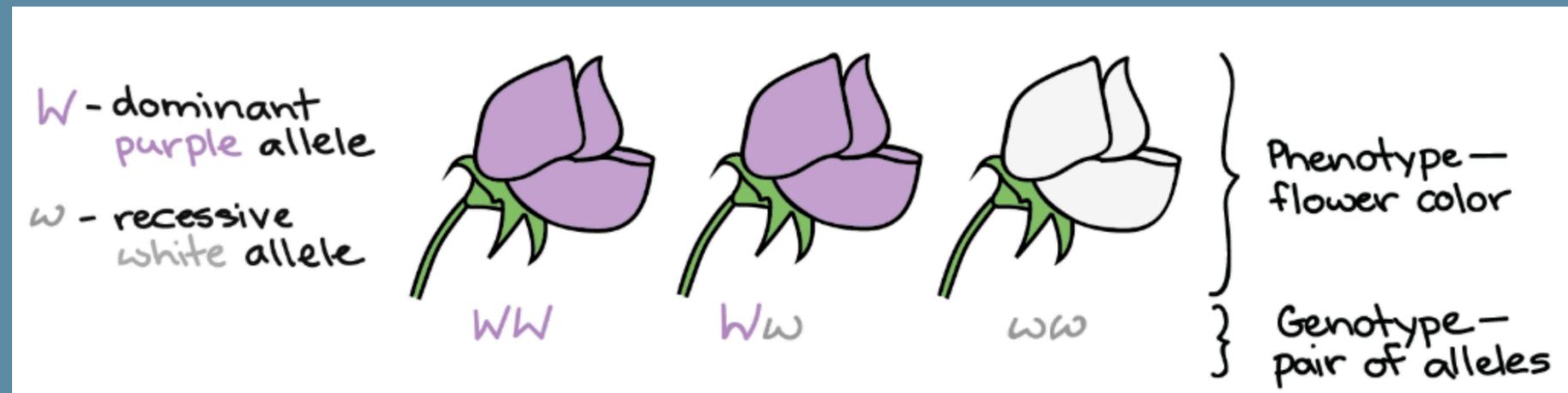
EXEMPLO PRÁTICO

ERVILHEIRA



EXEMPLO PRÁTICO

ERVILHEIRA

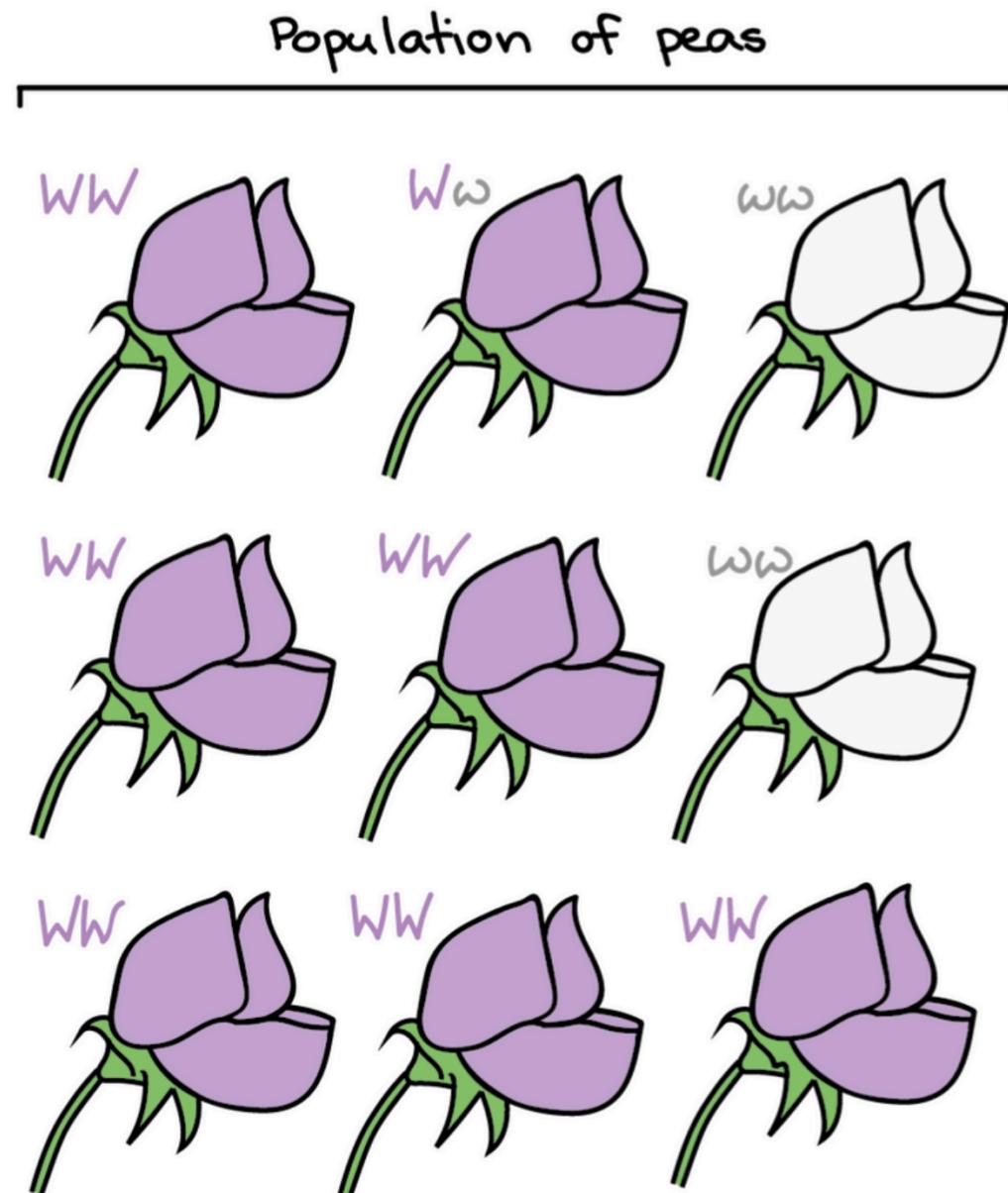


Frequência alélica \neq Frequência Genotípica \neq Frequência Fenotípica

Importantes para perceber se uma população está a evoluir

EXEMPLO PRÁTICO

ERVILHEIRA



Frequência alélica

How often we see each allele
W or w

Cópias de W: 13

Cópias de w: 5

O número total de cópias do gene em toda a população é $13+5=18$.

$$\text{Frequency of allele } A = \frac{\text{Number of copies of allele } A \text{ in population}}{\text{Total number of copies of gene in population}}$$

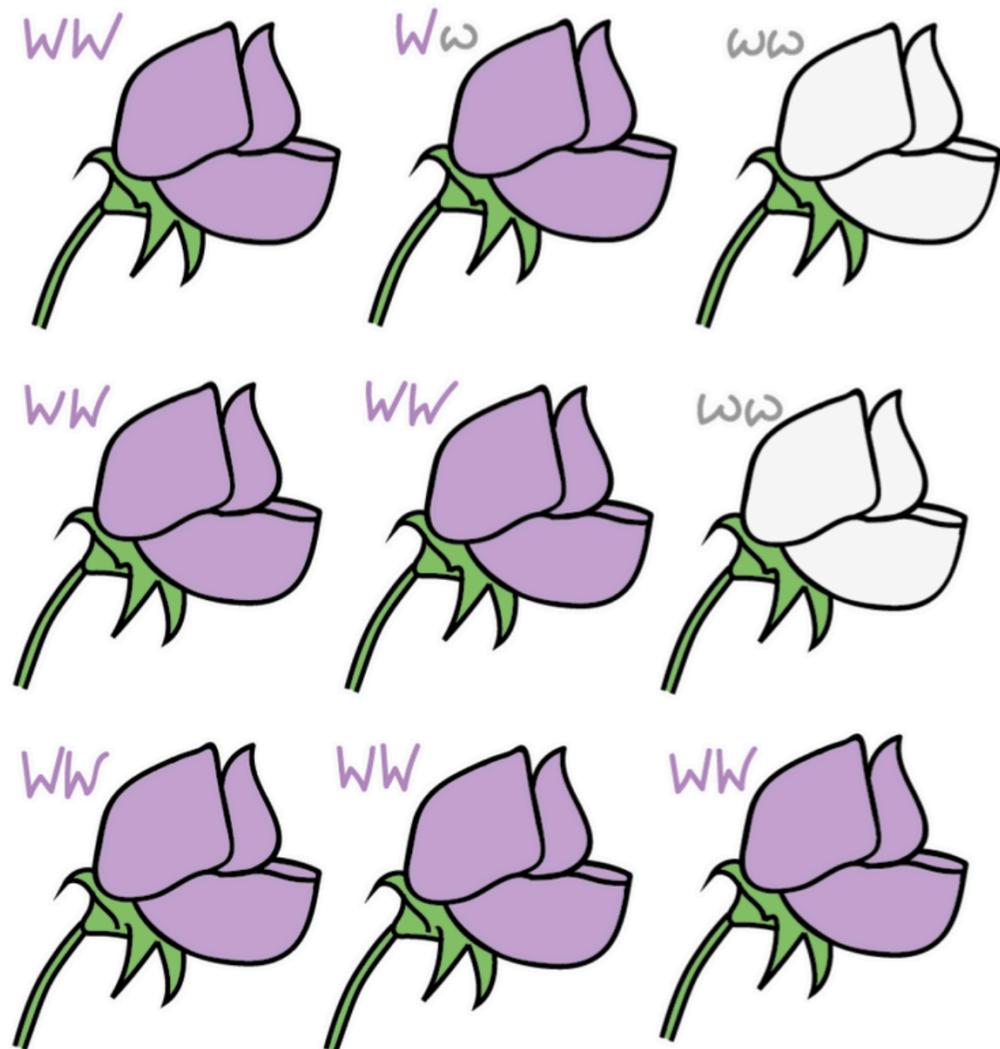
$$p = \text{Freq. of } W = 13/18 = 0.72$$

$$q = \text{Freq. of } w = 5/18 = 0.28$$

EXEMPLO PRÁTICO

ERVILHEIRA

Population of peas



Frequência Genotípica e Frequência Fenotípica

GENOTYPE FREQUENCY:

$$\text{Freq. of } WW = 6/9 = 0.67$$

$$\text{Freq. of } Ww = 1/9 = 0.11$$

$$\text{Freq. of } ww = 2/9 = 0.22$$

How often we see each allele combo

WW , Ww , or ww

PHENOTYPE FREQUENCY:

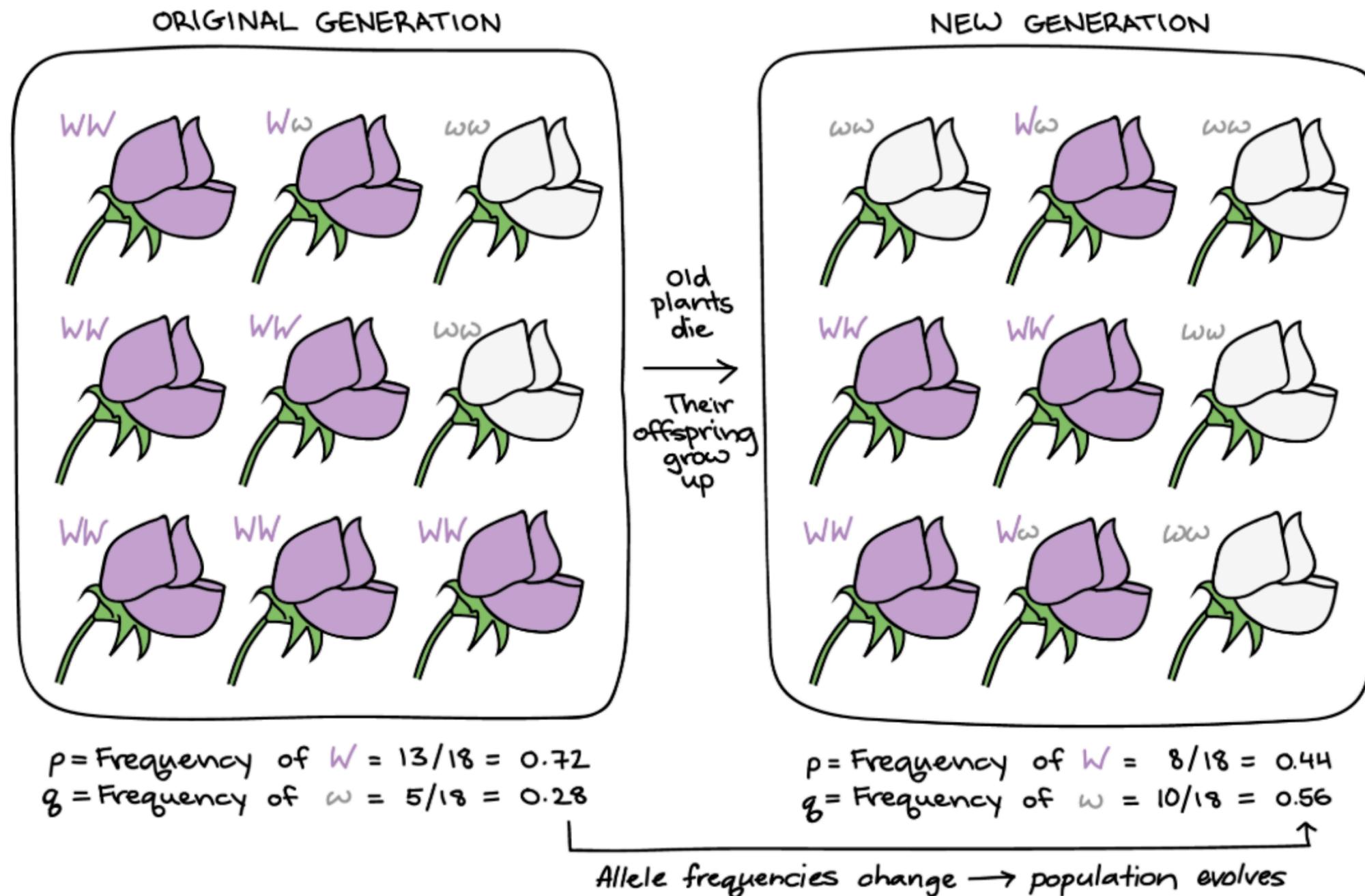
$$\text{Freq. of purple} = 7/9 = 0.78$$

$$\text{Freq. of white} = 2/9 = 0.22$$

How often we see white vs. purple

EXEMPLO PRÁTICO

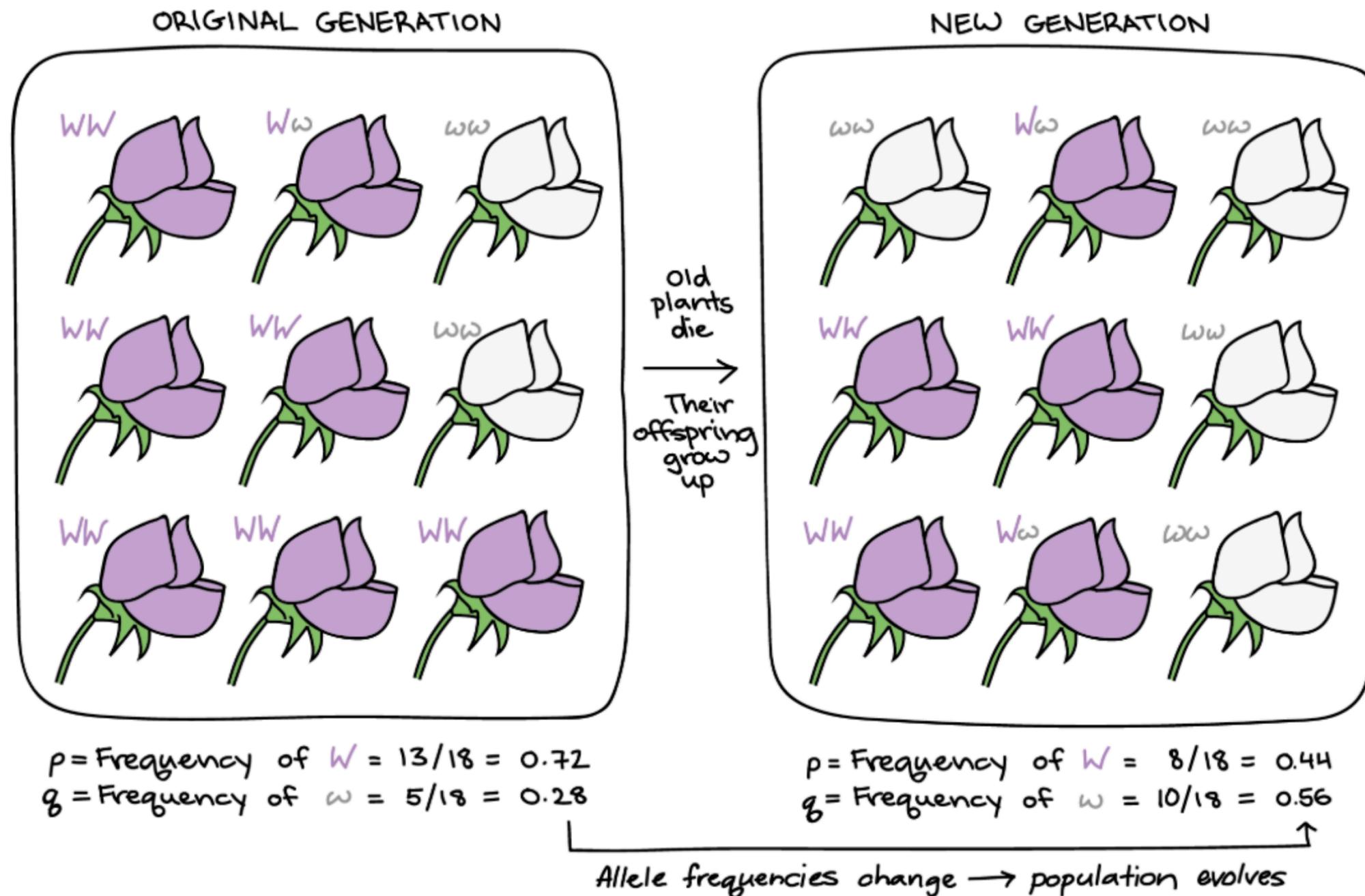
ERVILHEIRA



- Freq. alélica: Verificou-se diminuição do alelo W e aumento do alelo w
- Freq Fenotípica: aumento de brancos, diminuição de roxos

EXEMPLO PRÁTICO

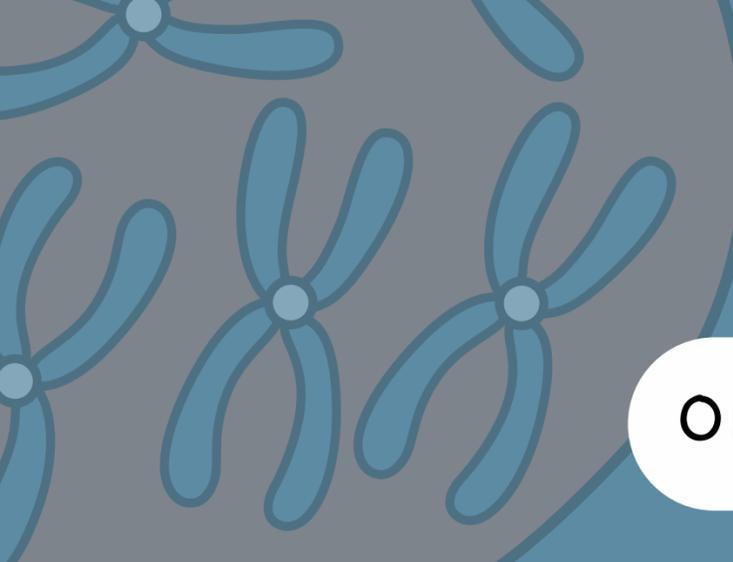
ERVILHEIRA



- Freq. alélica: Verificou-se diminuição do alelo W e aumento do alelo w
- Freq Fenotípica: aumento de brancos, diminuição de roxos

... Por definição, em microevolução, pode dizer-se que a população evoluiu!

~~EHW~~



Organismos Diploides

Apenas Reprodução Sexuada



Reprodução aleatória
(Sem seleção sexual)

POPULAÇÃO EM EQUILIBRIO

População de grande
dimensão
(Sem deriva genética)

Ausência de mutações
(Frequências alélicas estáveis)

Ausência de migração
(Nem entrada nem saída de
indivíduos)

Ausência de seleção natural
(Todos os genótipos têm o mesmo sucesso
reprodutivo)

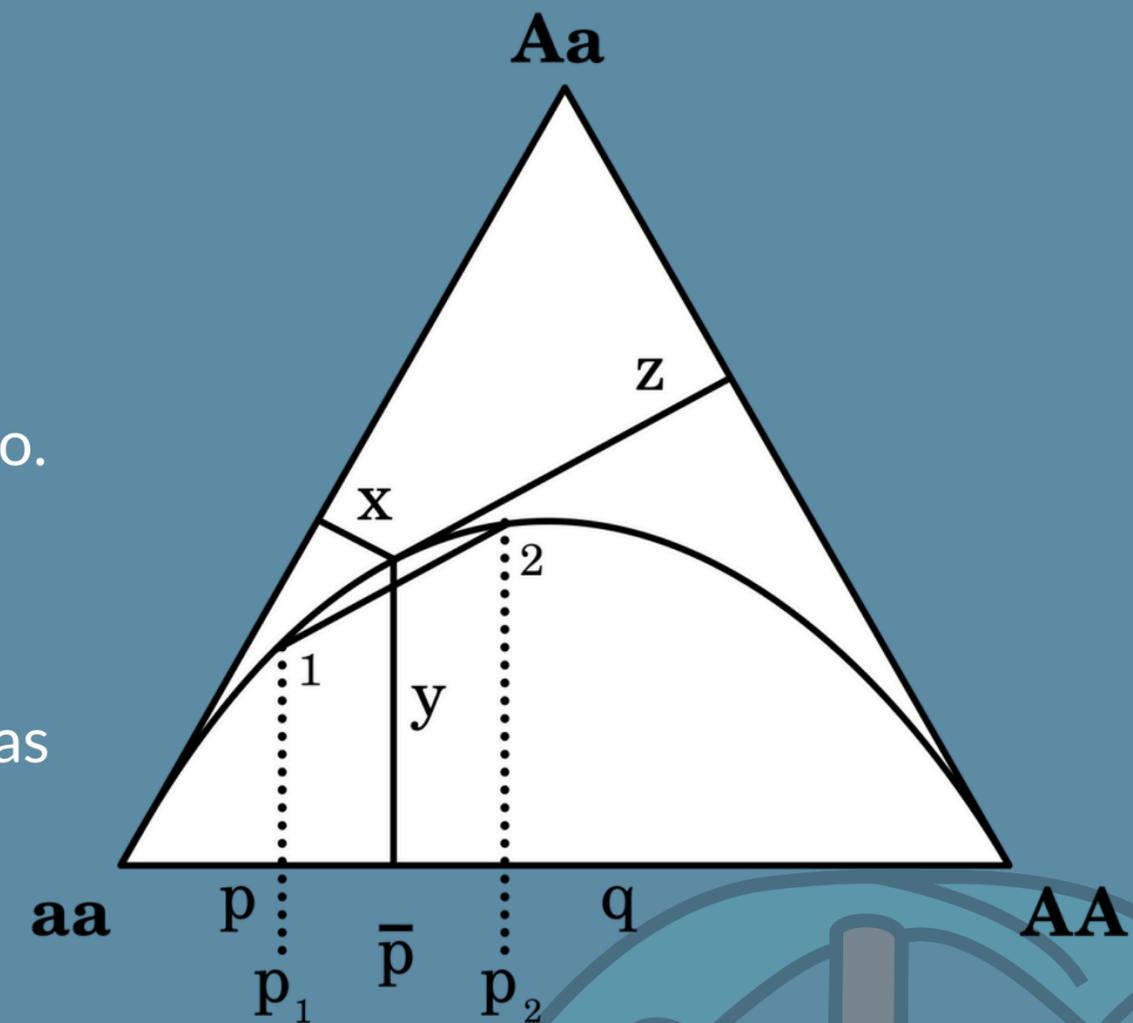
EFEITO DE WALHUND

Através o estudo destas duas populações observa-se o efeito de Walhund, pode inferir-se que ocorreu redução da heterozigotia numa população causada pela estrutura de subpopulações.

Se duas ou mais subpopulações estiverem em EHW mas tiverem frequências alélicas diferentes, a heterozigotia global é reduzida em comparação com a situação em que toda a população está em equilíbrio.

Hipótese para as populações 1 e 2:

➔ Barreiras geográficas ao fluxo génico, seguidas de deriva genética nas subpopulações.



CONCLUSÕES

- As frequências alélicas não se modificam geração após geração
- Se as frequências alélicas forem respectivamente p e q as frequências dos genótipos serão: $p^2 + 2pq + q^2$

Uma população em que se verifica a conclusão 1 e 2 diz-se em HWE!



- O equilíbrio de Hardy-Weinberg é uma ferramenta crucial para estudar a dinâmica genética das populações, avaliar os impactos ambientais e compreender os mecanismos que moldam a biodiversidade.
 - Permite investigar se uma população está a evoluir, calculando as frequências genotípicas esperadas com as frequências genotípicas obtidas
 - Quais os mecanismos de evolução que estão a ocorrer perante determinadas condições como alterações climáticas

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Aulas de Biologia Evolutiva 2023/2024.
- Biesecker, L. (2022). National Human Genome Research Institute- allele. Retrieved from National Human Genome Research Institute website: <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Allele>
- Khan Academy. (2016). Allele frequency & the gene pool (article). Retrieved December 4, 2024, from Khan Academy website: <https://www.khanacademy.org/science/ap-biology/natural-selection/hardy-weinberg-equilibrium/a/allele-frequency-the-gene-pool>
- Maloy, S. R., & Brenner, S. (2013). Brenner's Encyclopedia of Genetics (2nd ed., pp. 407–411). San Diego: Academic Press.
- Nature Education. (2014). Hardy-Weinberg Equilibrium. Retrieved from Nature.com website: <https://www.nature.com/scitable/definition/hardy-weinberg-equilibrium-122/>
- Ridley, M. (2003). Evolution - A-Z - Wahlund effect. Retrieved December 4, 2024, from Blackwellpublishing.com website: https://www.blackwellpublishing.com/ridley/a-z/Wahlund_effect.asp
- Stark, A., & Seneta, E. (2013). Wilhelm Weinberg's Early Contribution to Segregation Analysis. *Genetics*, 195(1), 1–6. <https://doi.org/10.1534/genetics.113.152975>