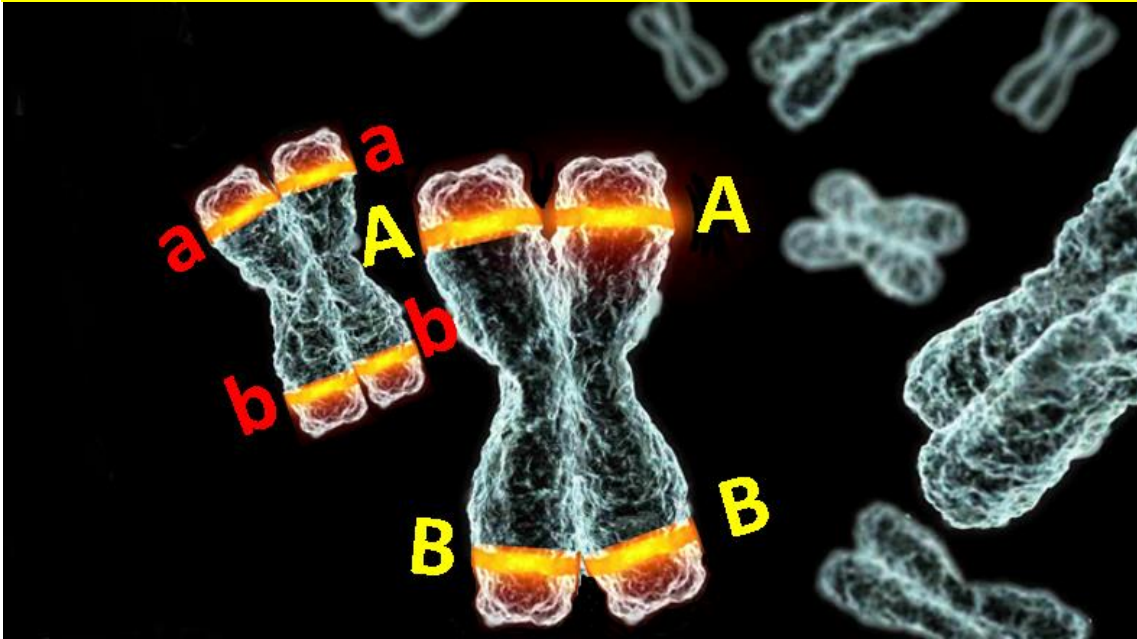
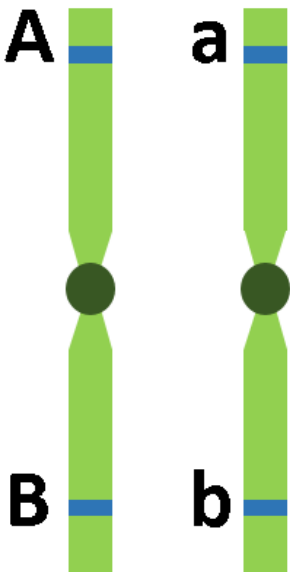


Aula 14: Linkage e Genética de populações



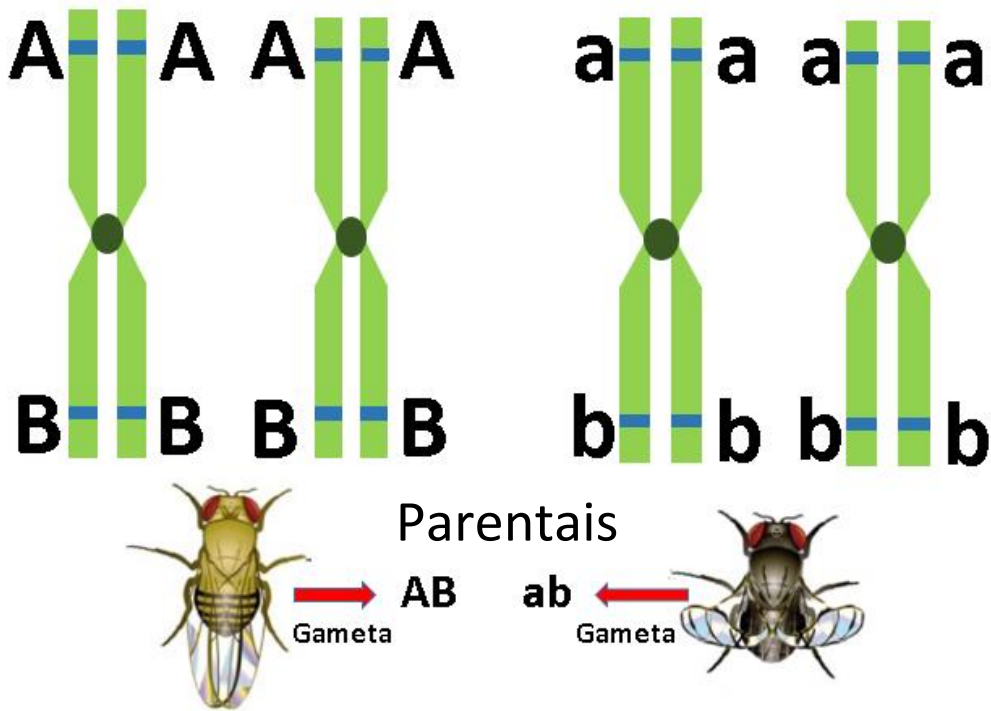
Linkage

T. H. Morgan e seus colaboradores trabalharam com a mosca da fruta, *Drosophila melanogaster*, e realizaram cruzamentos em que estudaram dois ou mais pares de genes, verificando que, realmente, nem sempre a 2ª Lei de Mendel era obedecida. **Concluíram que esses genes não estavam em cromossomos diferente, mas, sim, encontravam-se no mesmo cromossomo (em linkage).**

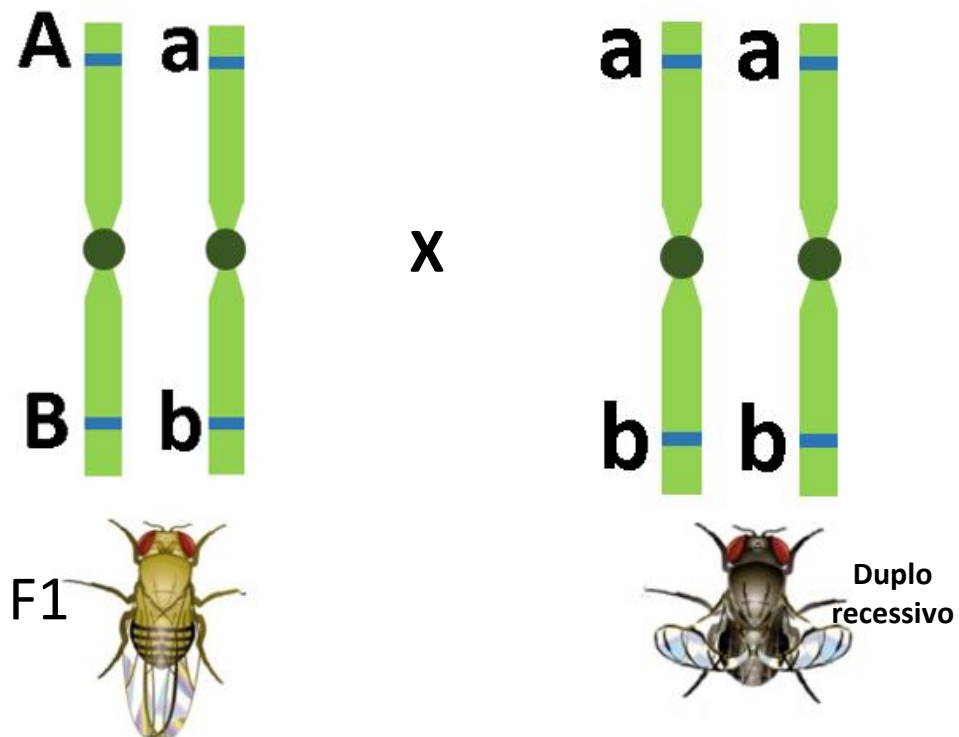


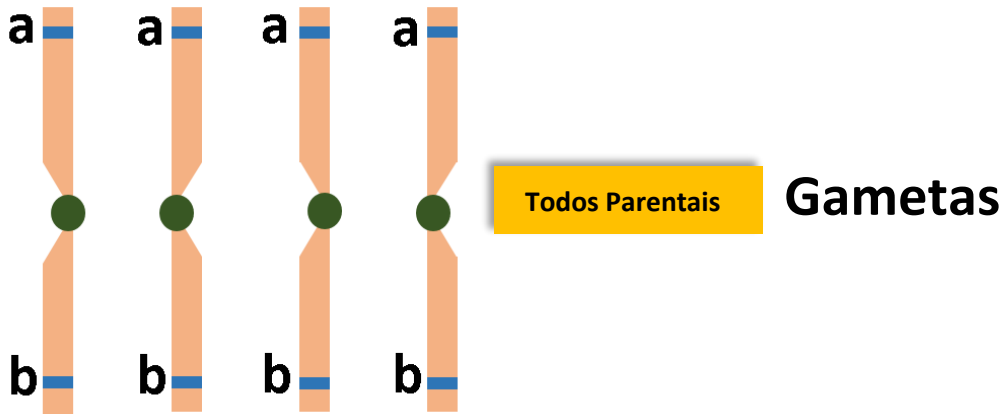
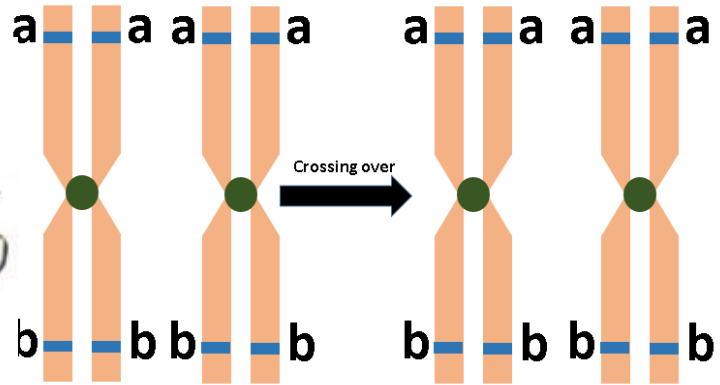
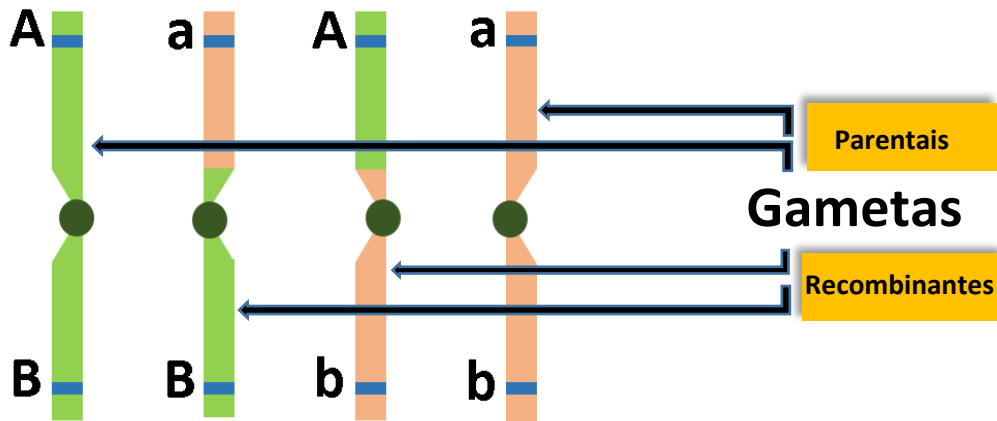
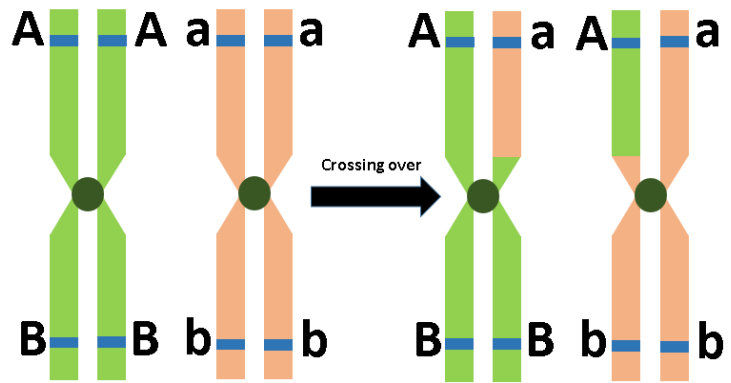
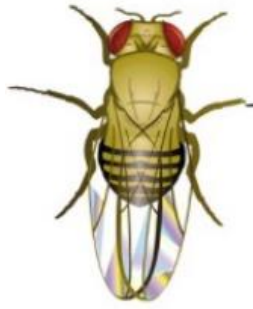
AB/ab

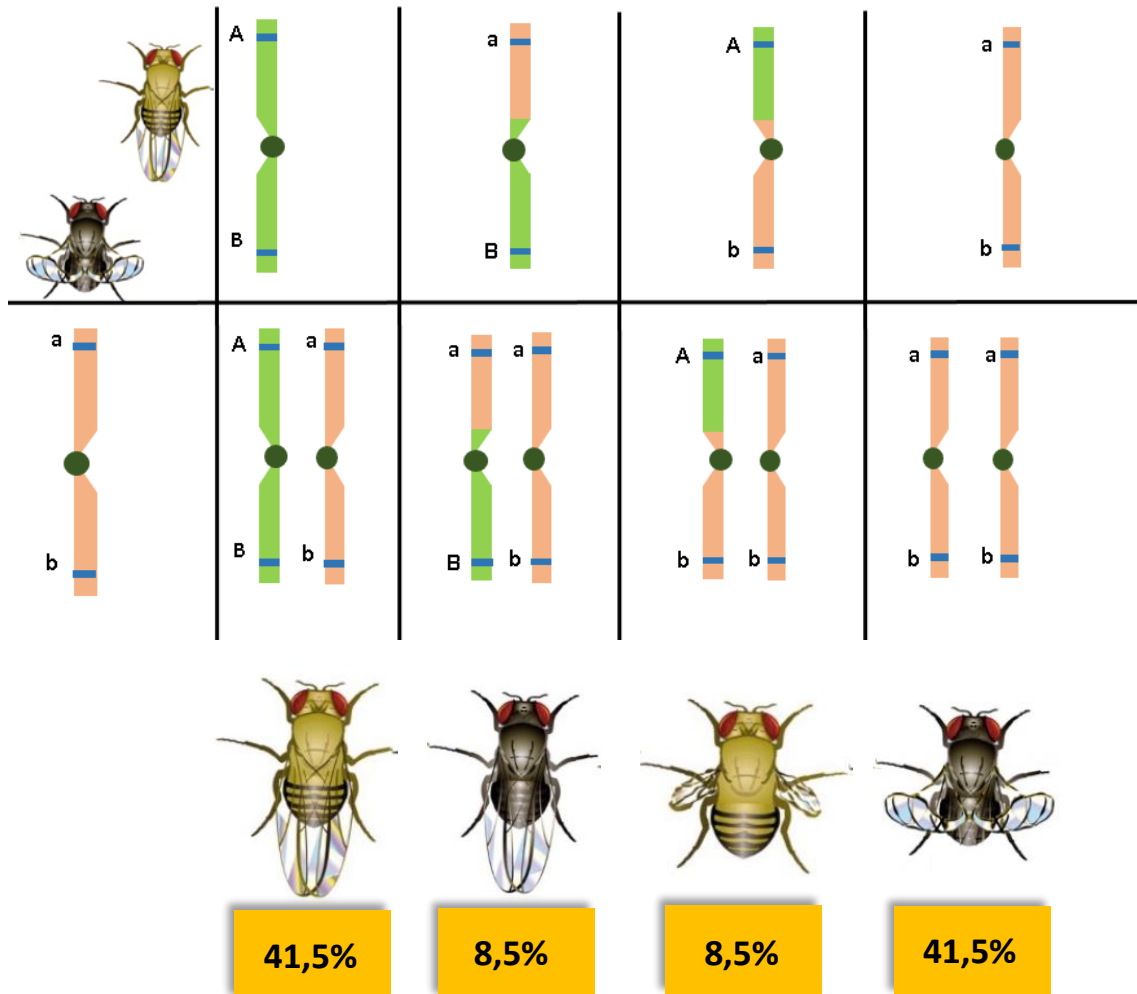
Em um dos seus experimentos, Morgan cruzou moscas selvagens de corpo cinza e asas longas com mutantes de corpo preto e asas curtas (chamadas de asas vestigiais). Todos os descendentes de F₁ apresentavam corpo cinza e asas longas, atestando que o gene que condiciona corpo cinza (**A**) domina o que determina corpo preto (**a**), assim como o gene para asas longas (**B**) é dominante sobre o (**b**) que condiciona surgimento de asas vestigiais.



A seguir Morgan cruzou descendentes de F_1 com duplo-recessivos (ou seja, realizou cruzamentos testes). Para Morgan, os resultados dos cruzamentos-teste revelariam se os genes estavam localizados em cromossomos diferentes (segregação-independente) ou em um mesmo cromossomo (linkage).







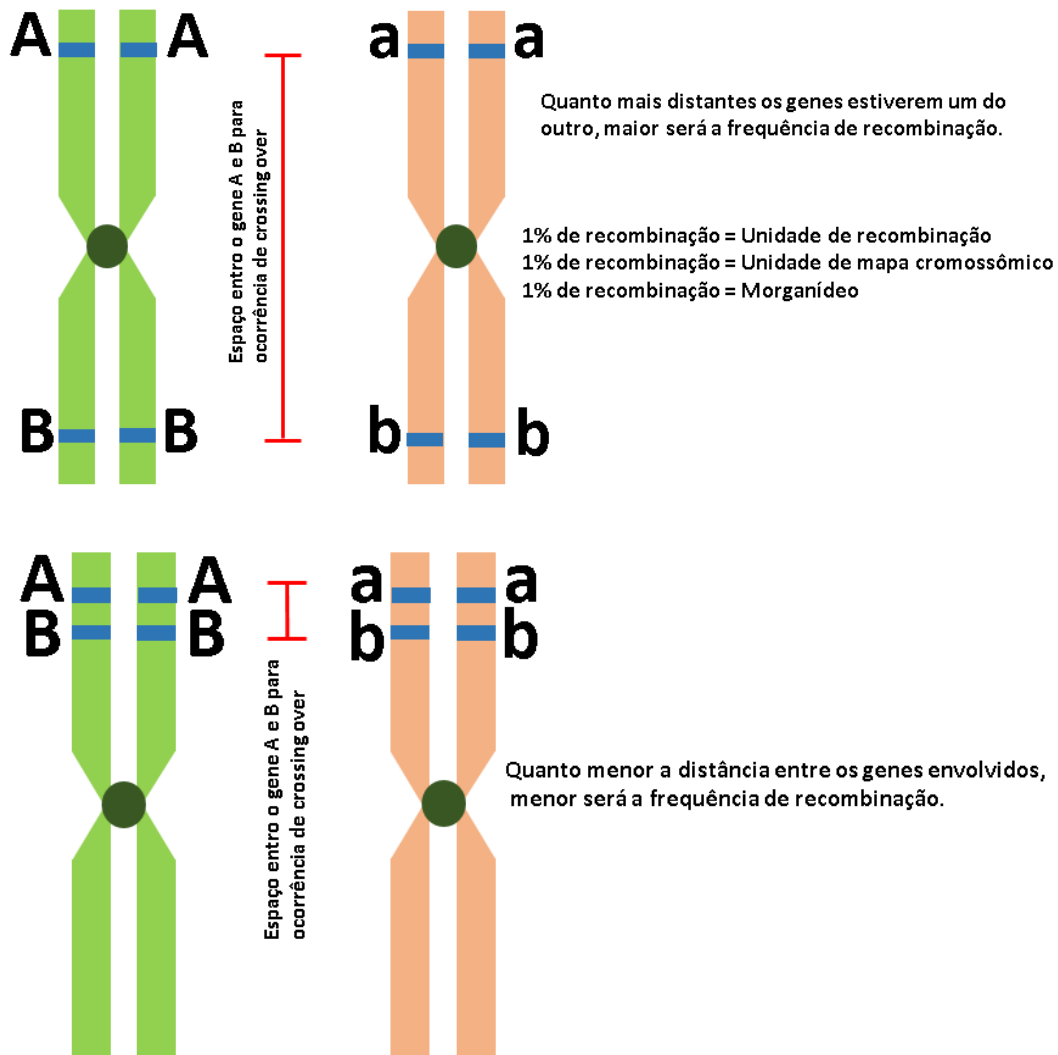
Surpreendentemente, porém, nenhum dos resultados esperados foi obtido. A separação e a contagem dos descendentes de F₂ revelou o seguinte resultado como demonstrado acima:

Ao analisar esse resultado, **Morgan convenceu-se de que os genes A e B localizavam-se no mesmo cromossomo**. Se estivessem localizados em cromossomos diferentes, a proporção esperada seria outra (1: 1: 1: 1). No entanto, restava a dúvida: como explicar a ocorrência dos fenótipos corpo cinza/asas vestigiais e corpo preto/asas longas?

A resposta não foi difícil de ser obtida. Por essa época já estava razoavelmente esclarecido o processo da meiose. Em 1909, o citologista F. A. Janssens (1863-1964) descreveu o fenômeno cromossômico conhecido como **permutação ou crossing over**, que ocorre durante a prófase I da meiose e consiste na troca de fragmentos entre cromossomos homólogos.

Em 1911, Morgan usou essa observação para concluir que os **fenótipos corpo cinza/asas vestigiais e corpo preto/asas longas eram recombinantes** e devido a ocorrência de **crossing-over**.

A distância em que os genes envolvidos estão um do outro é fundamental para a determinação dos percentuais de recombinação. Desta forma visualize as imagens abaixo:

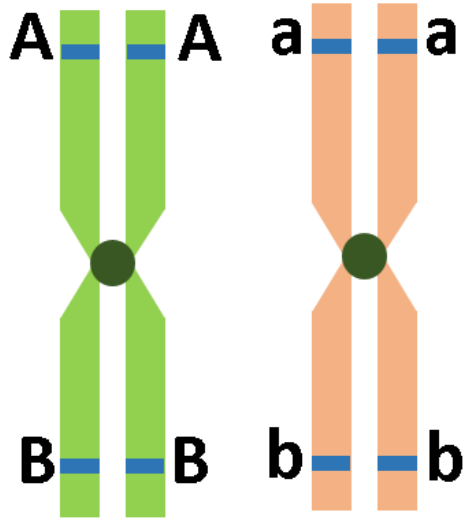


Frequentemente, nos vários cruzamentos realizados do tipo **AB/ab X ab/ab**, Morgan obteve os dois fenótipos parentais (**AB/ab** e **ab/ab**), na proporção de 50% cada. Para explicar esse resultado, ele sugeriu a hipótese que **os genes ligados ficam tão próximos um do outro que dificultam a ocorrência de crossing over entre eles.**

Os arranjos “cis” e “trans” dos genes ligados

Considerando dois pares de genes ligados, como, por exemplo, A e B, um **indivíduo duplo heterozigoto pode ter os alelos arranjados de duas maneiras nos cromossomos:**

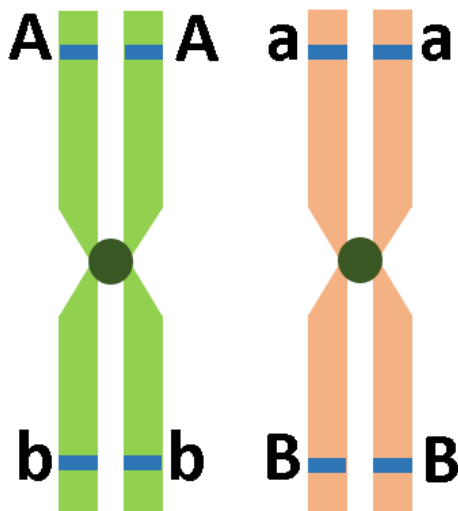
Os alelos dominantes A e B se situam em um cromossomo, enquanto os alelos recessivos a e b se situam no homólogo correspondente. **Esse tipo de arranjo é chamado de Cis.** O alelo dominante **A** e o alelo recessivo **b** se situam em um cromossomo, enquanto o alelo recessivo **a** e o alelo dominante **B**, se situam no homólogo correspondente. **Esse tipo de arranjo é chamado de Trans.**



Heterozigoto na posição:

CIS

AB	Gameta Parental
aB	Gameta Recombinante
Ab	Gameta Recombinante
ab	Gameta Parental



Heterozigoto na posição:

TRANS

Ab	Gameta Parental
ab	Gameta Recombinante
AB	Gameta Recombinante
aB	Gameta Parental

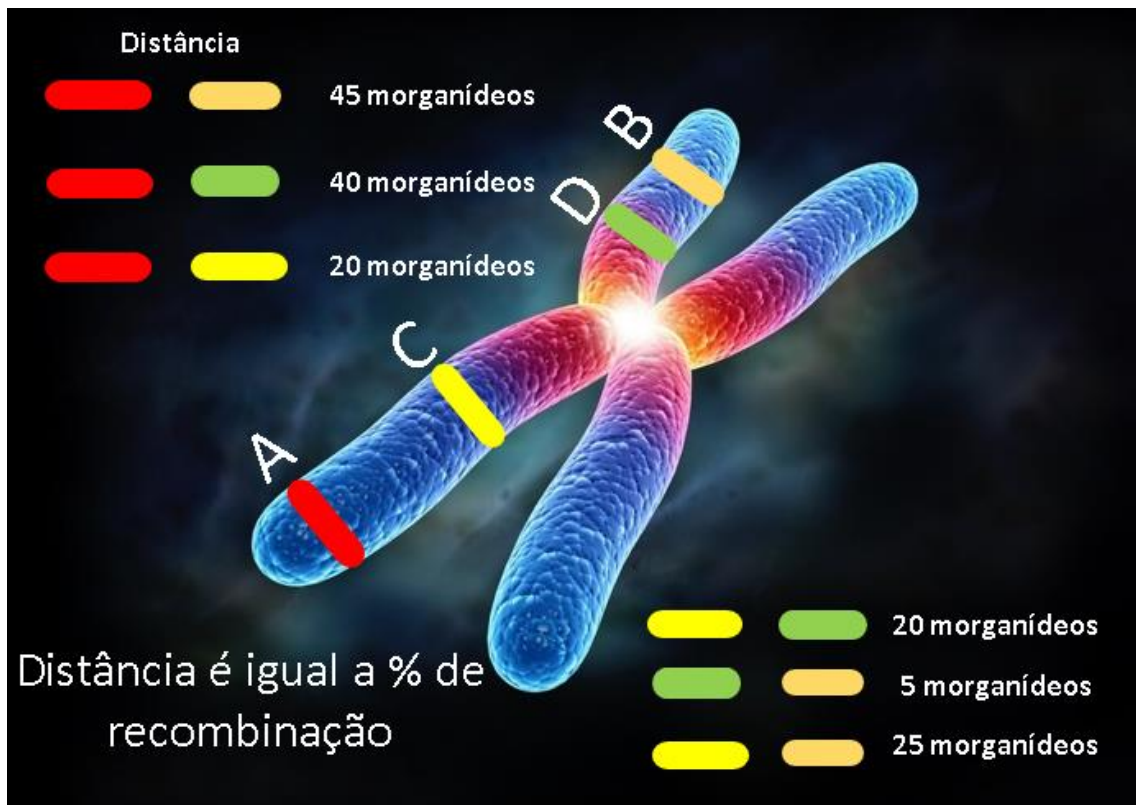
Podemos descrever esses arranjos, usando um traço duplo ou simples para descrever o cromossomo, ou mais simplificadamente, o arranjo pode ser descrito como **AB/ab** para Cis e **Ab/aB** para trans.

Nas fêmeas de *Drosófila*, nas quais ocorrem permutações, o arranjo cis ou trans pode ser identificado pela frequência das classes de gametas. As classes mais frequentes indicam as combinações parentais e as menos frequentes as recombinantes.

Mapas Cromossômicos

Mapa genético, mapa cromossômico ou mapa de ligação é uma **representação gráfica das distâncias entre genes e de suas posições relativas em um cromossomo**. Essa distância é calculada a partir da porcentagem de permutações (porcentagens de genes recombinantes produzidos em cruzamentos) – ou taxa de **crossing-over** entre eles. A unidade de medida utilizada é chamada de “morganídeo”.

Para se obter um mapa genético é preciso levar em consideração que quanto maior for a taxa de recombinação gênica, maior será a distância entre os genes e vice-versa. Vale lembrar que, quanto maior a distância entre os genes, maior a possibilidade de haver crossing-over.



Outro exemplo:



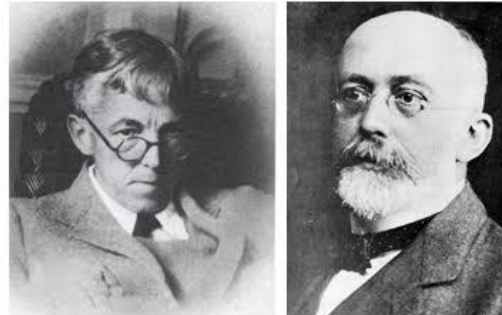
Qual o % de recombinação entre os genes D e C ?

Qual o % de recombinação entre os genes A e B ?



Genética de Populações

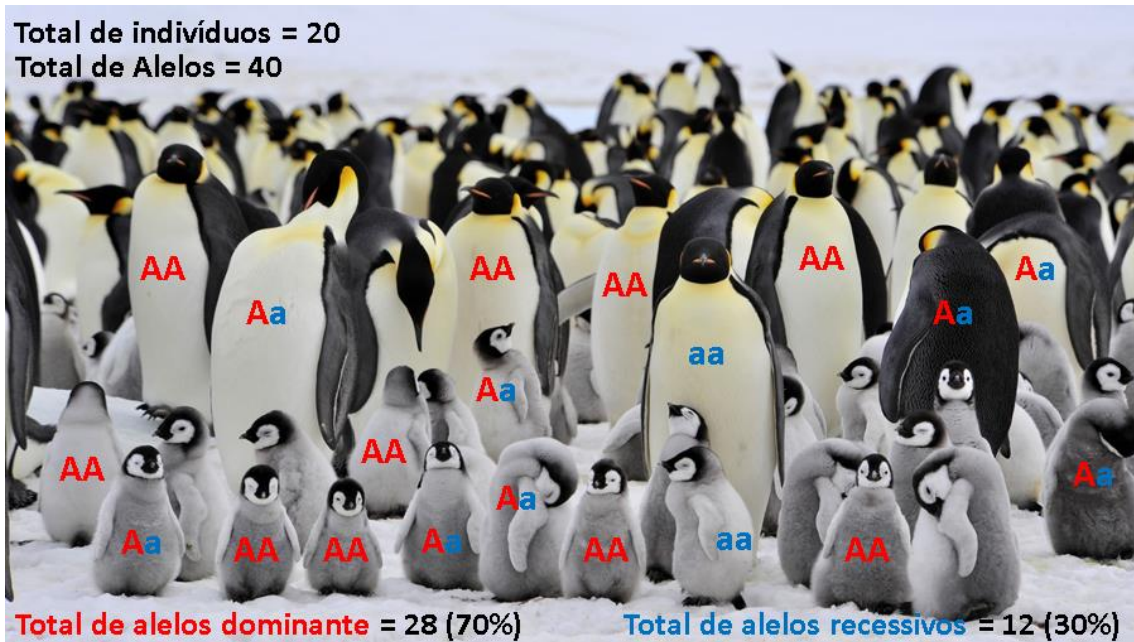
Em 1908 o matemático inglês **Godfrey H. Hardy** (1877–1947) e o médico alemão **Wilhelm Weinberg** concluíram que, se nenhum fator evolutivo atuasse sobre uma população que satisfizesse certas condições, as frequências de seus alelos permaneceriam inalteradas ao longo das gerações. Esse princípio ficou conhecido como **lei ou teorema de Hardy-Weinberg** ou **princípio do equilíbrio gênico**.



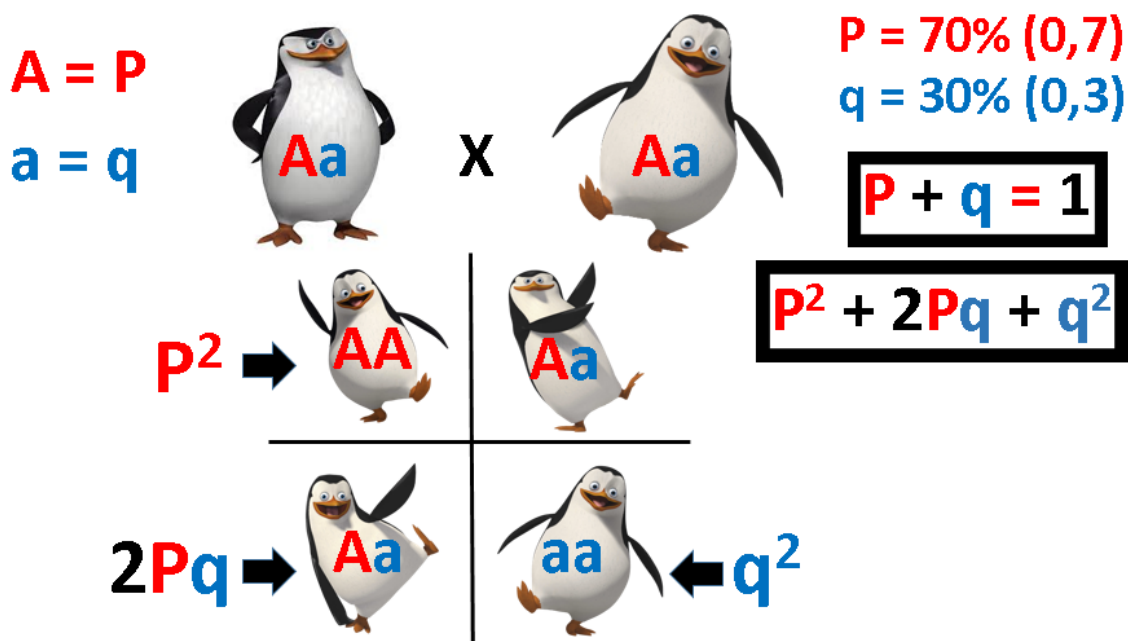
Para que uma população permaneça em equilíbrio é necessário:

- Que não ocorra Seleção Natural
- Que não ocorram migrações
- Que não ocorram mutações
- Que não ocorra Seleção sexual
- Que não ocorra Deriva Genética

Vamos analisar uma população de pinguins da Antártida. Nessa população analisaremos as frequências alélicas do gene (A) e (a).

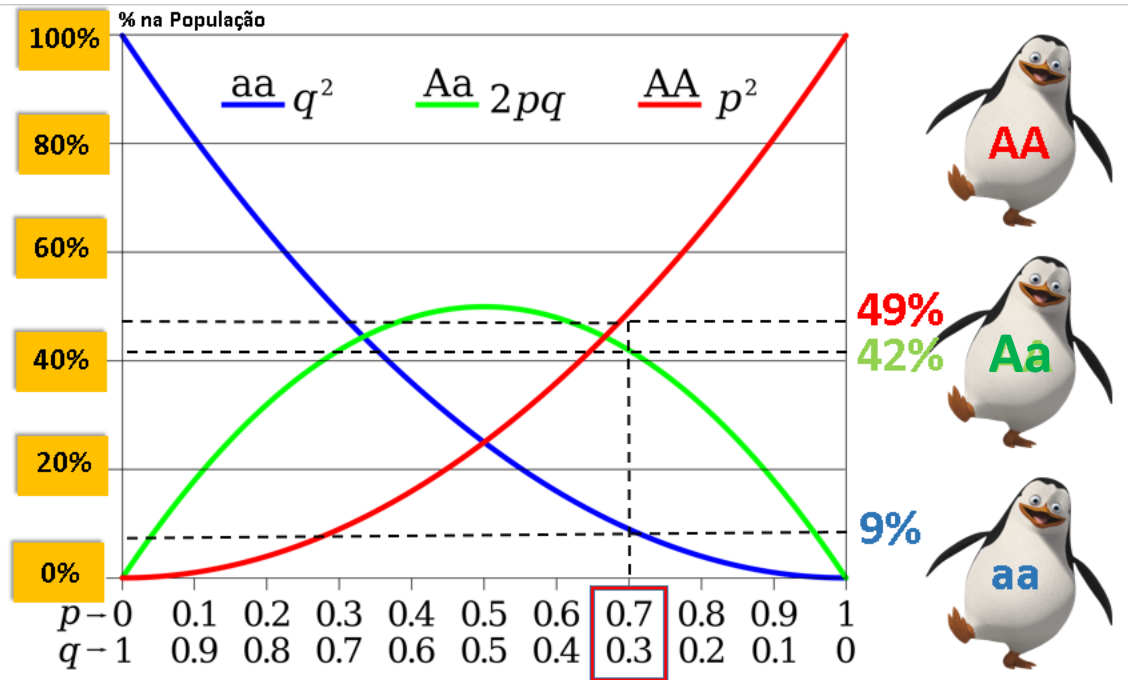


Vamos analisar um cruzamento entre os indivíduos heterozigotos em nossa população:



O princípio de Hardy-Weinberg estabelece um padrão teórico para o comportamento gênico ao longo das gerações. Na prática, ele nos ajuda a perceber se uma população se encontra ou não em equilíbrio, chamando a atenção para os possíveis fatores evolutivos que estão atuando.

Vamos analisar o mesmo fenômeno graficamente:



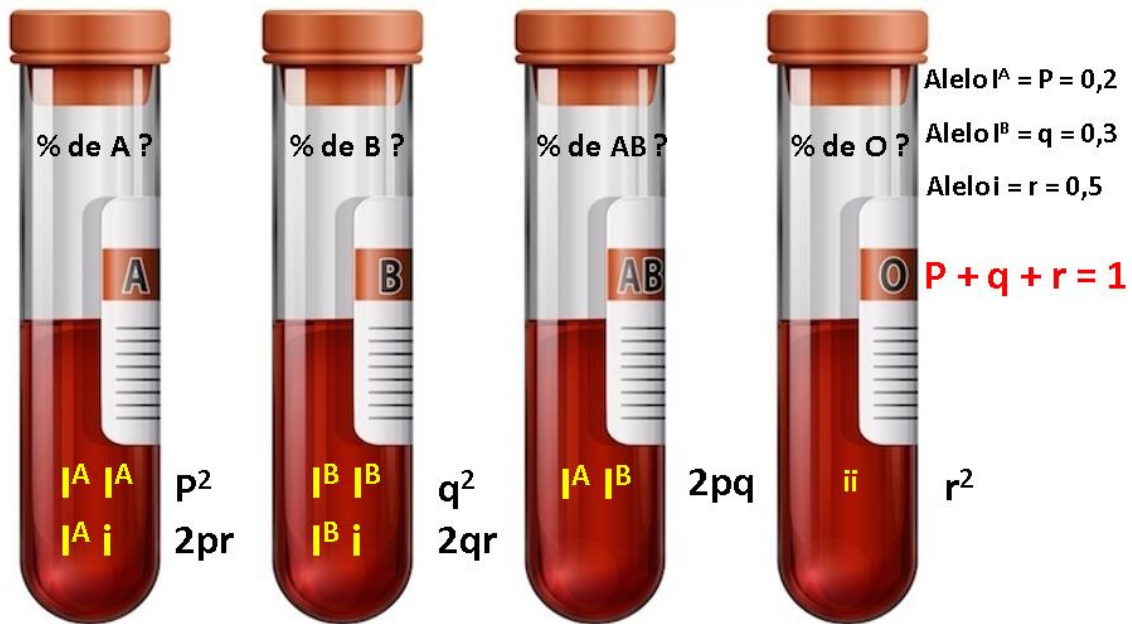
Outro exemplo:

Frequência do alelo (A) = (P) na população = 0,6
Frequência do alelo (a) = (q) na população = 0,4

Indivíduos Homozigotos dominante (AA) = (P²) = (0,6)² = 36%
Indivíduos Heterozigotos (Aa) = (2Pq) = 2(0,6 x 0,4) = 48%
Indivíduos Homozigotos recessivos (aa) = (q²) = (0,4)² = 16%

36% + 48% + 16% = 100% da população

E nos casos de Polialelia? Como fazer?



1) (UFTM) - Considere duas características determinadas por dois diferentes pares de genes situados em um mesmo par de cromossomos autossomos AB/ab (cis). Suponha que 500 células germinativas entrem em meiose e que 20% dessas células apresentem permutação. O número de gametas recombinantes que se espera encontrar ao final do processo é:

- (A) 200
- (B) 400
- (C) 500
- (D) 1000
- (E) 2000



2) (ACAFE) - Um cruzamento entre uma fêmea duplo-heterozigota (AB/ab) com um macho duplo recessivo revelou a seguinte proporção genotípica entre os descendentes: 40% AB/ab, 40% ab/ab, 10% Ab/ab, 10% aB/ab. Assim, assinale a alternativa correta.

- (A) Não há evidência que tenha ocorrido permutação na formação dos gametas.
- (B) A segregação observada dos genes está de acordo com a Segunda Lei de Mendel.
- (C) Os resultados indicam que os genes estão em ligação, a uma distância de 20 UR.
- (D) O arranjo dos genes alelos na fêmea é trans (AB/ab).



3) (F.C.Chagas) - Os gens a e b encontram-se num mesmo cromossoma, sendo a distância entre eles de 17 unidades. A frequência de gametas AB formados por um indivíduo AB/ab é de:

- (A) 8,5%
- (B) 17%
- (C) 34%
- (D) 41,5%
- (E) 83%

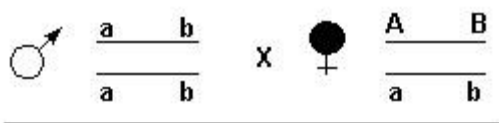


4) (UNESP-SP) - Se em um mapa genético a distância entre os loci A e B é de 16 morganídeos, qual a frequência relativa dos gametas AB, Ab, aB, ab, produzidos pelo genótipo AB/ab?

	AB	Ab	aB	ab
a)	36%	14%	14%	36%
b)	34%	16%	16%	34%
c)	42%	8%	8%	42%
d)	8%	42%	42%	8%
e)	44%	6%	6%	44%



5) (UFPE) - A frequência de recombinação entre os locos A e B é de 10%. Em que percentual serão esperados descendentes de genótipo AB/ab, a partir de progenitores com os genótipos mostrados na figura?



- (A) 5%
- (B) 90%
- (C) 45%
- (D) 10%
- (E) 20%



6) Em um caso de "linkage", dois genes A e B, autossômicos, distam entre si 20 UR. Considere o seguinte cruzamento: Fêmea (Ab/aB) X Macho (ab/ab) Qual é a frequência esperada de machos com o genótipo AB/ab?

- (A) 100%
- (B) 50%
- (C) 25%
- (D) 10%
- (E) 5%



7) (CESGRANRIO) - Consideremos dois pares de genes CD/cd durante a meiose. Supondo-se que ocorre crossing entre eles numa frequência de 16%, os gametas formados serão:

- (A) 25% CD, 25% cd, 25% Cd, 25% cD.
- (B) 42% CD, 42% cd, 16% Cd, 16% cD.
- (C) 42% CD, 42% cd, 8% Cd, 8% cD.
- (D) 50% CD, 50% cd.
- (E) 84% CD, 84% cd, 16% Cd, 16% cD.



8) (FEI-SP) - Qual a sequência mais provável dos genes A, B, C, D, localizados no mesmo cromossomo, apresentando as seguintes frequências de recombinação:

AB - 17% CD - 30% AC - 5% AD - 35% BD - 18%

- (A) A - B - C - D
- (B) A - C - B - D
- (C) A - B - D - C
- (D) C - A - B - D
- (E) C - A - D - B





9) No milho grão colorido **I**, dominante sobre grão incolor **i** e grão liso **R**, dominante sobre grão rugoso **r**. Os dois pares de genes estão em linkage. Plantas de semente colorida lisa foram cruzadas com plantas de sementes incolores rugosas. A **F1**, toda de sementes coloridas e lisas, foi retrocruzada com plantas de semente incolor e rugosa produzindo:

285 plantas com sementes coloridas lisas

10 plantas com sementes coloridas rugosas

297 plantas com sementes incolores rugosas

8 plantas com sementes incolores lisas



A taxa de crossing entre **I** e **R** é:

- (A) 3% (D) 0,7%
 (B) 6% (E) 1,5%
 (C) 48,5%

10) (OMEC-SP) Cruzando-se um heterozigoto para dois pares de genes **AaBb** com um duplo recessivo **aabb**, obteve-se:

- 43 % - indivíduos **AaBb**
 43 % - indivíduos **aabb**
 7% - indivíduos **Aabb**
 7% - indivíduos **aaBb**

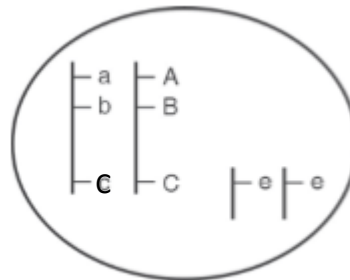


Tratando-se, evidentemente, de um caso de ligação fatorial, pode-se dizer que :

- (A) o heterozigoto é **Ab/aB** e a distância entre os dois genes é de 7 unidades.
 (B) o heterozigoto é **AB/aB** e a distância entre os dois genes é de 7 unidades.
 (C) o heterozigoto é **Ab/aB** e a distância entre os dois genes é de 14 unidades.
 (D) o heterozigoto é **AB/ab** e a distância entre os dois genes é de 14 unidades.
 (E) não se pode saber a constituição do heterozigoto, mas a distância entre os dois genes é de 14 unidades.

11) (UFRGS, 2005) O esquema abaixo refere-se a uma célula diploide que, durante a meiose, sofrerá permutação entre os genes A e B.

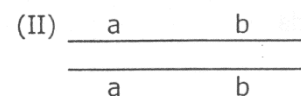
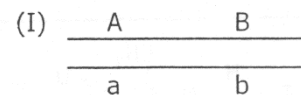
Assinale a alternativa que apresenta todos os tipos de gametas normais que podem ser formados por essa célula.



- (A) AbCe ; abCe ; aBCe ; ABCe
 (B) AbC ; e ; aBC ; e
 (C) AbCe ; ABCe
 (D) AbCe ; aBCe
 (E) AabCe ; AaBCe ; AbCe ; aBCe

12) (UFRGS, 2002) Observe as duas plantas de genótipo I e II, ao lado.

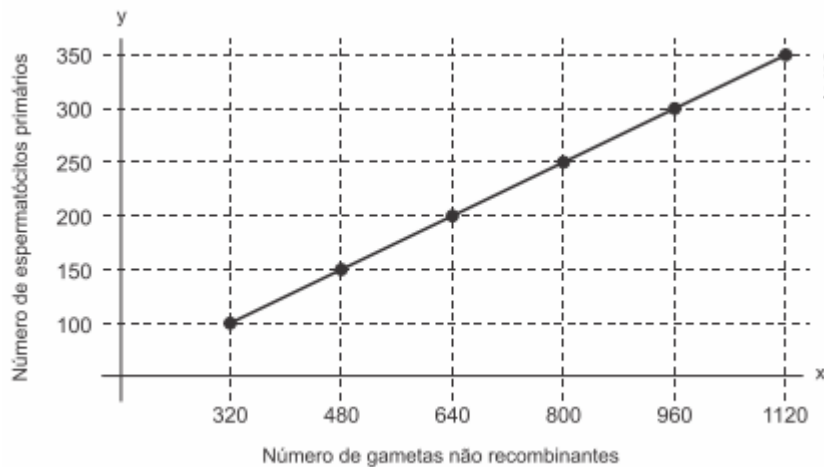
Uma planta de genótipo I é cruzada com outra planta de genótipo II. Se os dois locos estão a uma distância de 10 unidades de mapa, que proporção de descendentes terá genótipo igual a I?



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



13) (Ufsc 2017) Um dos mecanismos que promovem a variabilidade genética é a recombinação gênica. O gráfico abaixo mostra o número de gametas não recombinantes (eixo X) em relação ao número de espermatócitos primários (eixo Y) de um indivíduo com genótipo AaBb.



Sabendo-se que os genes estão em ligação e em posição cis, responda:

- Qual a distância gênica, em centimorgan (cM), entre o gene "A" e o gene "B"?
- Caso os genes estivessem na posição trans, quais gametas seriam formados e em que percentual cada um deles?

14) (UCS, 2014) Considerando que, em dois pares de genes AB e ab, em arranjo *cis*, durante a gametogênese (meiose) das células reprodutoras de um indivíduo, ocorra uma taxa de permutação de 24%, os gametas formados serão: AB _____%; Ab _____%; aB _____%; ab _____%.

Assinale a alternativa que completa correta e respectivamente as lacunas acima.

- 26, 24, 24, 26
- 02, 48, 48, 02
- 24, 26, 26, 24
- 38, 12, 12, 38
- 48, 02, 02, 48



15) (UFAM, 2016) O cruzamento AB/ab x ab/ab produziu 200 descendentes. Quantos indivíduos deverão apresentar o genótipo Ab/ab, sabendo-se que a frequência de permutação é de 20%?

- 10
- 20
- 40
- 60
- 80





20) (UFF) - Numa população em equilíbrio Hardy-Weinberg a frequência do alelo dominante para um dado locus autossômico é 0,6. Portanto, a frequência dos heterozigotos para este locus será:

- (A) 0,24
- (B) 0,48
- (C) 0,60
- (D) 1,20
- (E) 2,40



21) (Ufal 2000) - Na espécie humana, o albinismo é determinado por um alelo autossômico recessivo. Se em uma dada população em equilíbrio de HardyWeinberg 9% dos indivíduos são albinos, a frequência esperada de heterozigotos normais é

- (A) 91 %
- (B) 75%
- (C) 49%
- (D) 42%
- (E) 21%



22) (MACK) - Numa população em equilíbrio de Hardy-Weinberg, as frequências dos genes IA e IB, do sistema ABO, são 0,3 e 0,4, respectivamente. A frequência esperada de indivíduos do grupo sanguíneo O é:

- (A) 0,3.
- (B) 0,12.
- (C) 0,16.
- (D) 0,09.
- (E) 0,7.



23) (FCMSC) - Considere as seguintes condições que ocorrem em certas populações:

- I. Os cruzamentos ocorrem ao acaso.
- II. Os genes não sofrem mutação.
- III. Ocorrem emigrações e imigrações.
- IV. O número de gametas produzidos é variável.

A fórmula de Hardy-Weinberg pode ser aplicada em populações que apresentam apenas as condições:

- (A) I e II.
- (B) I e III.
- (C) II e IV.
- (D) II e III.
- (E) III e IV.



24) (UFPI) - Em 1908, os cientistas Hardy e Weinberg formularam um teorema cuja importância está no fato dele estabelecer um modelo para o comportamento dos genes nas populações naturais. Se os valores das frequências gênicas de uma população, observada ao longo de gerações, forem significativamente diferentes dos valores esperados através da aplicação do teorema, pode-se concluir corretamente que:

- (A) A população estudada é infinitamente grande, inviabilizando a aplicação do teorema.
- (B) Não houve a atuação dos fatores evolutivos sobre a população.
- (C) A população encontra-se em equilíbrio genético.
- (D) A população está evoluindo, uma vez que as frequências gênicas foram alteradas.
- (E) Os cruzamentos nessa população ocorrem ao acaso.





25) (UNAERP) - Numa população a frequência do gene dominante W é 0,7. A probabilidade de um indivíduo desta população ser heterozigoto Ww é igual a.

- (A) 9/100. (D) 42/100.
(B) 49/100. (E) 1/2.
(C) 3/10.



26) (FUVEST) - O daltonismo é causado por um alelo recessivo de um gene localizado no cromossomo X. Em uma amostra representativa da população, entre 1000 homens analisados, 90 são daltônicos. Qual é a porcentagem esperada de mulheres daltônicas nessa população?

- (A) 0,81 %. (D) 16 %.
(B) 4,5 %. (E) 83 %.
(C) 9 %.



27) UFMS - De acordo com a lei de Hardy-Weinberg, para que uma população esteja em equilíbrio genético perfeito é necessário:

I. Ser uma população panmítica, ou seja, ser suficientemente grande para que os cruzamentos se deem ao acaso.

II. Estar composta por indivíduos de uma mesma espécie que se reproduzam sexualmente e residam dentro de limites geográficos definidos, permitindo o intercruzamento.

III. Não sofrer ação (influência) dos denominados fatores evolutivos.

Considerando as proposições I, II e III, é correto afirmar que:

- (A) todas estão incorretas.
(B) somente a I e a II estão corretas.
(C) somente a I e a III estão corretas.
(D) todas estão corretas.



28) Certa população apresenta as seguintes frequências para os genes que determinam os grupos sanguíneos do sistema ABO:

$$I^A = 30\% \quad I^B = 10\% \quad i = 60\%$$

O genótipo mais frequente nessa população é:

- (A) $I^A I^A$
(B) $I^B I^B$
(C) $I^A i$
(D) $I^B i$
(E) $I^A I^B$



29) (MACKENZIE) Admitindo-se que, numa população em equilíbrio de Hardy-Weinberg, as frequências dos genes que condicionaram o tipo de sangue sejam: $I^A = 40\%$; $I^B = 40\%$; $i = 20\%$, a probabilidade de nascerem crianças com sangue tipo AB-Rh positivo heterozigotas é:

- (A) 10,24% (D) 1,28%
(B) 0,16% (E) 75%
(C) 0,32%



30) (FUNDAÇÃO CARLOS CHAGAS) Verificou-se que, em certa população, 0,001% dos homens apresenta daltonismo, caráter recessivo determinado por um gene ligado ao sexo. A frequência desse gene na população é:

- (A) 1% (D) 10%
(B) 0,1% (E) 0%
(C) 0,001%



GABARITO

1- A	2- C	3- D	4- C	5- C	6- E	7- C	8- B	9- A	10- D
11- A	12- D	13-	14- D	15- B	16- E	17- D	18- D	19- D	20- B
21- D	22- D	23- A	24- D	25- D	26- A	27- D	28- C	29- A	30- C