

Freqüências gênicas e genotípicas, heterozigosidade, populações, modelos e introdução ao Equilíbrio de Hardy-Weinberg

AULA 5

Meta da aula

Apresentar a disciplina Genética de Populações e os conceitos de freqüências gênicas e genotípicas.

objetivos

Ao final desta aula, você deverá ser capaz de:

- Descrever os conceitos e os mecanismos da Genética de Populações.
- Demonstrar a idéia de que a Evolução é o estudo da origem e destino da variação genética sobre o espaço e o tempo, em uma população com habilidade de se reproduzir.
- Definir as noções e a importância do cálculo das freqüências gênicas e genotípicas.
- Aplicar as condições de equilíbrio das freqüências gênicas e utilizar cálculos simples (Teorema de Hardy-Weinberg) para prever freqüências em populações naturais.

Pré-requisito

Para acompanhar mais facilmente esta aula, é importante que você reveja alguns conceitos das aulas sobre padrões de herança (Aula 9 da disciplina Genética Básica), estrutura de DNA e cromossomos (Aulas 4, 6 e 8 da disciplina Biologia Molecular), espécie e diversidade biológica (disciplina Diversidade dos Seres Vivos).

INTRODUÇÃO

Nesta aula, vamos falar um pouco mais sobre a diversidade genética dos organismos e sobre como podemos estudar essa diversidade, não de forma isolada, mas, sim, em um grupo de organismos. A disciplina que estuda a variabilidade genética em um grupo de indivíduos é a Genética de Populações. Para entendermos os conceitos e mecanismos da Genética de Populações, vamos começar revisando alguns termos que já são nossos conhecidos.

DIVERSIDADE GENÉTICA

A Genética de Populações estuda as diferenças genéticas que ocorrem naturalmente entre os organismos (**Figura 5.1**). As diferenças genéticas comuns entre organismos da mesma espécie são chamadas polimorfismos genéticos. O termo divergência genética é utilizado para definir essas diferenças que se acumulam entre espécies distintas. A Genética de Populações também pode ser definida como o estudo de polimorfismos e divergências.

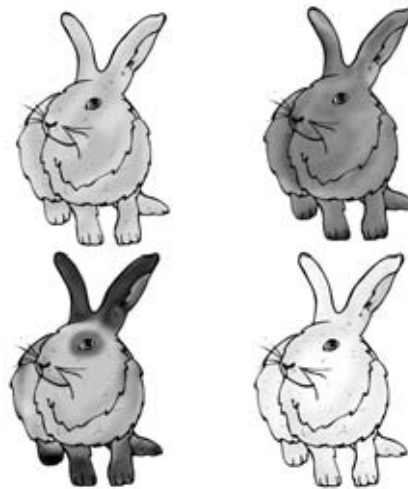


Figura 5.1: Exemplo de polimorfismos que ocorrem naturalmente entre os organismos.

GENÓTIPO E FENÓTIPO

Lembrando as aulas do curso de Genética Básica, já sabemos que o termo gene refere-se a uma entidade física transmitida dos pais para os filhos durante o processo reprodutivo, e que influencia os traços (caracteres) hereditários. O conjunto de genes presentes em um indivíduo constitui o seu genótipo. O fenótipo é a expressão física ou bioquímica do genótipo.



Relembre os experimentos de Gregor Mendel, o “pai” da Genética, aquele que formulou as leis fundamentais da herança. Releia as Aulas 4 e 5 da disciplina Genética Básica.

LOCO E ALELO

Nós aprendemos, também, que os genes podem existir em diferentes estados ou formas alternativas chamadas alelos. Assim, alelos diferentes codificam cadeias polipeptídicas ligeiramente diferentes.

A posição de um gene ao longo de um cromossomo é chamada loco do gene (**Figura 5.2**). Na maior parte das plantas e animais (eucariotos superiores), como os humanos, por exemplo, cada célula contém duas cópias de cada tipo de cromossomo, uma cópia herdada da mãe, através do óvulo, e outra herdada do pai, através do espermatozóide. Esses organismos, nos quais os cromossomos estão presentes em pares, são chamados diplóides. Assim, em qualquer loco, cada indivíduo contém dois alelos – um em cada posição correspondente (homóloga) no cromossomo de origem materna e paterna.

Como você viu na disciplina Genética Básica, caso os dois alelos de um loco sejam quimicamente idênticos (expressem um mesmo fenótipo), o organismo é dito homozigoto para este loco. Caso os dois alelos de um loco sejam quimicamente distintos (expressem fenótipos distintos), o organismo é dito heterozigoto para este loco.

CROMOSSOMO

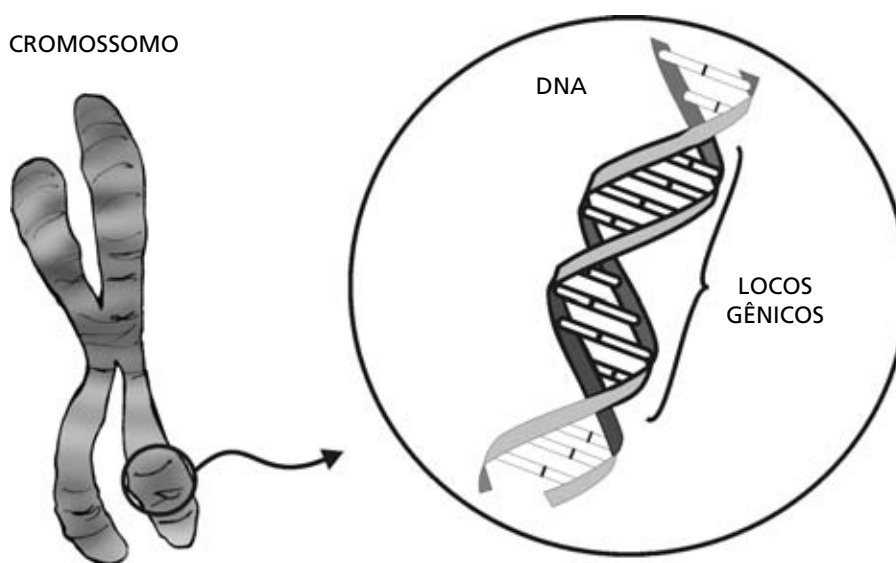


Figura 5.2: Imagem de um cromossomo indicando um determinado loco gênico.

POPULAÇÕES

Pool

É uma palavra inglesa, que traduzida literalmente significa "poça" ou "charco". No texto, a palavra *pool* é utilizada no sentido de um conjunto de genes.

O foco do estudo da Genética de Populações é a população natural, definida como a população em que os indivíduos estão em cruzamento sexual e compartilhando um **pool** de genes (**Figura 5.3**).

Entendemos como *pool* de genes a soma total dos genes existentes nos gametas reprodutivos de todos os indivíduos da população. Nas populações, herdamos as freqüências dos genes, ou gênicas, em vez de genes.

Em Genética de Populações, a palavra 'população' normalmente não se refere a uma espécie, mas a um grupo de indivíduos da mesma espécie, vivendo em uma área geográfica restrita, de maneira que qualquer membro possa acasalar com outro membro (desde que sejam de sexos opostos...).

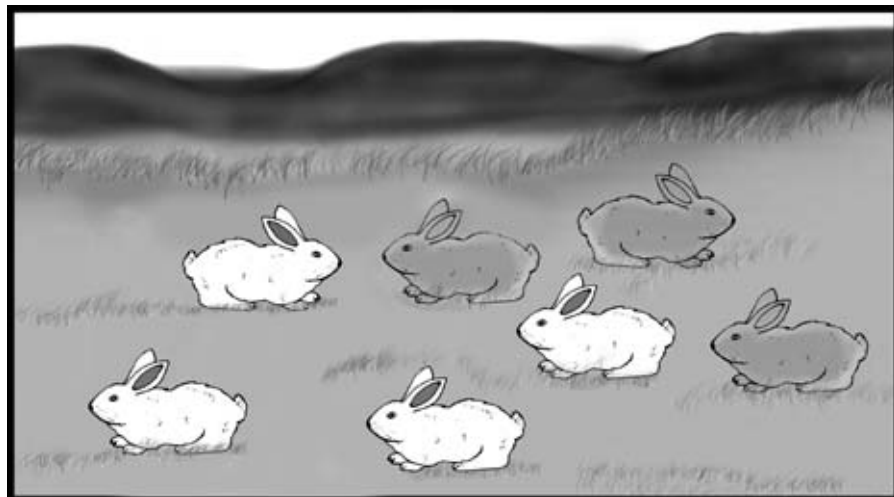


Figura 5.3: Modelo de população de coelhos, com vários indivíduos vivendo em uma área geográfica restrita.

GENES NA POPULAÇÃO

As populações são as unidades básicas da alteração evolutiva e, para entender e explicar as forças que produzem alterações nelas, será necessário adequar nosso conhecimento da genética mendeliana às populações.



Lembre-se dos conceitos de seleção natural, de acordo com a teoria de Charles Darwin, que aprendemos na disciplina Diversidade dos Seres Vivos.

As populações ditas mendelianas ou 'demes' têm continuidade genética tanto no tempo como no espaço; no espaço, por causa do intercruzamento de seus membros e, no tempo, por causa das interconexões reprodutivas entre as gerações.

Podemos imaginar uma espécie sendo composta de várias populações mendelianas, cada uma tendo algumas conexões genéticas com a subsequente, formando uma série de unidades de transição inter-relacionadas.

Estas populações genéticas têm dois atributos importantes: as frequências gênicas e o conjunto gênico.

No estudo das populações mendelianas, muitas descobertas básicas ocorreram a partir do momento em que as populações de genes passaram a ser focalizadas, no lugar de populações de indivíduos.

Os genes mantidos pelos indivíduos em uma deme são considerados, coletivamente, um conjunto de genes (em inglês: seu *pool* gênico). Este conjunto de genes torna-se temporariamente disperso pelos indivíduos da população, na forma de um conjunto de determinados genótipos.

A composição genética da população pode ser descrita, para qualquer loco gênico, em termos das frequências de seus alelos ou genótipos.

FREQÜÊNCIAS GENOTÍPICAS

Para descrever a constituição genética de um grupo de indivíduos, teremos de especificar seus genótipos e dizer quantos eles são de cada tipo.

Examinaremos apenas um loco gênico que pode existir em dois estados, ou alelos, chamados de A e a. Em uma população diplóide, três genótipos seriam possíveis:

Genótipos AA Aa aa

A constituição genética desse grupo seria completamente descrita pela proporção, ou percentagem, de indivíduos pertencentes a cada tipo de genótipo; em outras palavras, pelas frequências dos três genótipos entre os indivíduos (frequências genotípicas).

Se, por exemplo, encontrarmos um quarto dos indivíduos no grupo sendo AA, a frequência desse genótipo será 0,25, $\frac{1}{4}$ ou 25%. Naturalmente, as frequências somadas de todos os genótipos devem se igualar à unidade (1) ou 100%.

Uma população, no senso genético, não é somente um grupo de indivíduos, mas um grupo de parceiros ou casais. A Genética de Populações envolve não somente a constituição genética dos indivíduos, como, também, a transmissão dos genes de uma geração para a seguinte. Nessa transmissão, os genótipos dos pais são 'quebrados' (já que cada genitor passa, através de seu gameta, somente um dos seus alelos para o filho) e um novo jogo de genótipos é constituído na prole (Figura 5.4).

Assim, os genes carregados por uma população têm continuidade de uma geração para outra, mas os genótipos onde os genes aparecem não têm.

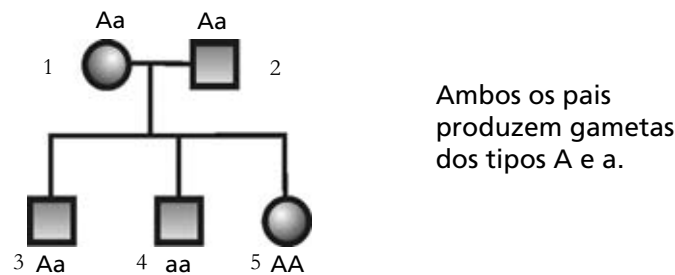


Figura 5.4: Esquema de um cruzamento mostrando os dois indivíduos parentais (mãe 1 e pai 2) e a prole (filho 3, filho 4 e filha 5), com os genótipos identificados.

FREQÜÊNCIAS GÊNICAS

A freqüência gênica ou alélica de um determinado alelo, dentre um grupo de indivíduos, é definida como a proporção (%) de todos os alelos de um loco de determinado tipo. A soma das freqüências gênicas em uma população deve ser igual a um (1), devido ao fato de cada freqüência gênica ser uma proporção do total.

A freqüência gênica em um determinado loco, dentre um grupo de indivíduos, pode ser determinada a partir do conhecimento das freqüências genótípicas. Por exemplo, suponha que existam dois alelos, A e B, onde A codifica para manchas marrons e B codifica para manchas pretas, nas asas de uma espécie de borboleta, e que nós classificamos 100 borboletas, contando os números de cada genótipo, como segue:

Genótipo	AA	AB	BB	TOTAL
Número de borboletas	30	60	10	100 borboletas
Nº de alelos A	60	60	0	120 alelos
Nº de alelos B	0	60	20	80 alelos

Cada indivíduo contém dois genes; assim, nós contamos 200 genes representativos nesses locos. Cada indivíduo AA contém dois alelos A (homozigoto) e cada indivíduo AB contém um alelo A (heterozigoto). Logo, existem 120 alelos A e 80 alelos B na amostra. A frequência do alelo A é 60% ou 0,6 (ou seja, 120 alelos divididos pelo número total de alelos, que é 200) e a frequência do alelo B é 40% ou 0,4 (80 divididos por 200 alelos).

Para expressar essas relações de uma forma mais geral, vamos considerar:

Genótipo	AA	AB	BB	TOTAL
Número de genótipos	n_1	n_2	n_3	= N

Se n_1 , n_2 e n_3 são os números dos três genótipos na população, então, as frequências gênicas serão:

$$\text{Frequência do alelo A} = p = \frac{2n_1 + n_2}{2N} = \frac{n_1 + \frac{1}{2} n_2}{N}$$

$$\text{Frequência do alelo B} = q = \frac{2n_3 + n_2}{2N} = \frac{n_3 + \frac{1}{2} n_2}{N}$$

Ou seja, a frequência de um determinado alelo em uma amostra é igual a duas vezes o número de genótipos homozigotos para o alelo (porque cada homozigoto carrega duas cópias do alelo) mais o número de genótipos heterozigotos para o alelo (porque cada heterozigoto carrega uma cópia), dividido por duas vezes o número total de indivíduos na amostra (porque cada indivíduo carrega dois alelos em cada loco).

Se representarmos a frequência do alelo A por p e a frequência do alelo B por q , teremos, então, $p + q = 1$.

As frequências gênicas podem variar com o tempo e o espaço ou podem manter-se estáveis. A situação na qual as frequências permanecem constantes é chamada equilíbrio genético. O equilíbrio genético pode ser definido como a manutenção da frequência dos alelos, em um mesmo valor, em gerações sucessivas. Essa é uma condição na qual as frequências dos alelos não aumentam nem diminuem, ocorrendo, então, a manutenção da variedade genética de uma população. Em seguida, estudaremos em detalhes as condições de equilíbrio genético.



ATIVIDADES

Exercício 5.1

A mariposa *Panaxia dominula* apresenta uma geração por ano. Na Inglaterra, existem três formas que se diferenciam entre si: pela quantidade de pintas brancas nas asas superiores, de cor preta, e na quantidade de preto nas asas inferiores vermelhas. Sabe-se, a partir de experimentos de cruzamentos, que as diferenças de pigmentação são causadas por diferenças alélicas em um único loco (essa única diferença gênica com dois efeitos fenotípicos é um exemplo de pleiotropia). O sistema é co-dominante, ou seja, o heterozigoto é um intermediário entre ambos os homozigotos. O genótipo A_1A_1 é o que apresenta muitas pintas brancas, A_1A_2 é o heterozigoto e A_2A_2 é o genótipo com a asa superior mais escura (menos pintas brancas). Entre os anos 1939 e 1970, foi coletado um determinado número de mariposas de cada genótipo:

$$A_1A_1 = 17.062$$

$$A_1A_2 = 1.295$$

$$A_2A_2 = 28$$

Calcule as frequências genotípicas e gênicas na população de mariposas.

RESPOSTA

Frequências genotípicas:

Número total de mariposas = 18.385

$$A_1A_1 = 17.062/18.385 = 0.928$$

$$A_1A_2 = 1.295/18.385 = 0.070$$

$$A_2A_2 = 28/18.385 = 0.002$$

Note que a soma de todas as frequências genotípicas sempre corresponde à unidade ou 100% ($0.928+0.070+0.002 = 1$).

Frequências gênicas:

Número total de cópias dos genes $18.385 \times 2 = 36.770$ alelos

$$A_1 = (17.062 \times 2) + (1.295 \times 1) = 35.419; f A_1 = 35.419/36.770 = 0.963$$

$$A_2 = (28 \times 2) + (1.295 \times 1) = 1.351; f A_2 = 1.351/36.770 = 0.037$$

Note que a soma das frequências gênicas sempre corresponde à unidade ou 100% ($0.963+0.037 = 1$).

Exercício 5.2

Considere o gene humano CCR5, que codifica para um co-receptor de macrófagos para o HIV-1, agente causador da AIDS. Os genótipos homocigotos para uma deleção de 32 aminoácidos (CCDR5- Δ 32) são extremamente resistentes à infecção pelo HIV-1. Em uma amostra de 294 parisienses estudados para os alelos + (normal) e Δ 32 (deleção), os números de indivíduos com cada genótipo foram os seguintes:

$$+/+ = 224 \text{ pessoas} \quad +/\Delta 32 = 64 \text{ pessoas} \quad \Delta 32 / \Delta 32 = 6 \text{ pessoas}$$

Calcule as frequências genotípicas e gênicas.

RESPOSTA

Frequências genotípicas:

Número total de indivíduos: 294

$$+/+ = 224/294 = 0.762$$

$$+/\Delta 32 = 64/294 = 0.218$$

$$\Delta 32/\Delta 32 = 6/294 = 0.020$$

HETEROZIGOSIDADE

O termo heterozigidade refere-se a uma medida da variação genética em uma população, com relação a um loco. Essa medida reflete a frequência de heterozigotos para esse loco. Tal estimativa é muito útil para avaliarmos a diversidade genética de uma população natural (**Figura 5.5**). No caso do exemplo da espécie de borboleta, vemos que, das 100 borboletas, 60 foram heterozigotos (AB), ou seja, sua heterozigidade observada (H_o) foi de 60%.

Quando se estima a heterozigidade em mais de um loco, pode-se calcular também a heterozigidade média, que é a média aritmética simples de todas as heterozigidades.

Além da heteroziguidade observada diretamente na amostra, podemos também estimar qual heteroziguidade a população terá na próxima geração, se os efeitos de outras forças evolutivas (basicamente, a mutação ou a seleção natural) forem muito pequenos. Essa heteroziguidade, chamada “heteroziguidade esperada” (H_e), é uma medida útil da variabilidade populacional, pois depende menos do tamanho amostral, refletindo melhor a variabilidade real da população.

Enquanto a H_o é calculada a partir das freqüências genotípicas, a H_e é calculada a partir das freqüências gênicas, da seguinte forma: considere um loco com dois alelos A e B, com respectivas freqüências p e q ($p + q = 1$). Suponha que a freqüência real de genótipos heterozigotos na população, no presente momento, é representada por H. Se a população estivesse em equilíbrio genético (ainda nesta aula, veremos a situação de Equilíbrio de Hardy-Weinberg ou, abreviadamente, EHW) para este gene, a freqüência de genótipos heterozigotos seria igual a $2pq$.

Assim, $H_e = 2pq$. No caso do nosso exemplo das borboletas, a heteroziguidade esperada seria $H_e = 2 \times 0,6 \times 0,4$ ou $H_e = 0,48$ ou 48%. Observe que esse valor é inferior ao valor observado ($H_o = 0,60$). Existem maneiras de se verificar se a diferença entre os valores observados e esperados da heteroziguidade é estatisticamente significativa ou não. Uma diferença significativa entre os dois valores pode indicar que a população está sob efeito da seleção natural ou de outros fatores evolutivos.

Dessa forma, podemos avaliar, por exemplo, se uma população de uma área sob impacto ambiental teve sua H_e diminuída ou não e tomar as devidas precauções quanto à conservação da variabilidade genética dos organismos desta região.

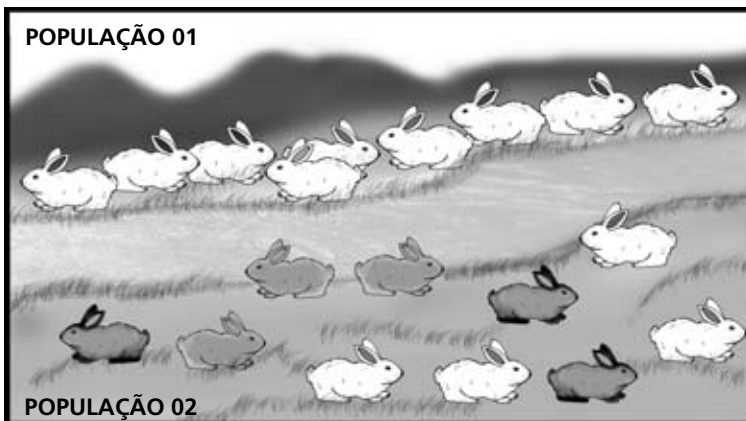


Figura 5.5: Esquema apresentando duas populações: com baixa (população 01) e alta heteroziguidade (população 02), em relação a um loco que determina número de manchas na pelagem de coelhos.

De acordo com a definição de heteroziguidade, essa estimativa é feita para um determinado loco. A variabilidade genética não é uniforme para todos os locos; portanto, um loco pode ser altamente polimórfico, ou seja, muito variável, enquanto outros, do mesmo indivíduo, apresentem baixa variabilidade.

MODELOS

Nesta aula, definiremos 'modelo' como simplificação intencional de uma situação complexa, designada para eliminar detalhes exagerados, de modo a focar o essencial.

Em Genética de Populações, lidamos com fatores como tamanho de população, padrões de acasalamento, distribuição geográfica de indivíduos, mutação, migração e seleção natural (sobrevivência diferencial ou sucesso reprodutivo). Embora desejemos, em última instância, entender os efeitos combinados de todos esses fatores, eles são tão numerosos e interagem de modos tão complexos que, normalmente, não podem ser compreendidos de uma vez. Situações mais simples então são usadas, de forma que poucos fatores identificáveis possam ser analisados e, outros, negligenciados. Isso se chama "redução" das variáveis, e essa abordagem chama-se reducionismo.

Um modelo freqüentemente usado em Genética de Populações é o modelo matemático, que constitui um conjunto de hipóteses que especificam relações matemáticas entre medidas ou quantidades mensuráveis (parâmetros) que caracterizam uma população.

Os modelos matemáticos podem ser extremamente úteis. Eles expressam precisamente a quantidade hipotética de relação entre parâmetros, revelam quais parâmetros são os mais importantes em um sistema e sugerem experimentos críticos ou observações. Servem como guias para a coleção, organização e interpretação dos dados observados, além de fazerem previsões quantitativas sobre o comportamento do sistema que podem, dentro de limites, ser confirmadas ou refutadas como falsas.

Modelos matemáticos são sempre mais simples do que as situações reais para as quais eles foram designados como elucidativos. Várias características do sistema real são intencionalmente deixadas fora do modelo, já que incluir todos os aspectos do sistema pode fazer o modelo tornar-se muito complexo e inexecutável. A construção de um modelo sempre envolve compromisso entre realismo e gerenciamento. Um modelo completamente real será provavelmente complexo demais para ser manuseado matematicamente, enquanto um modelo matematicamente simples pode ser tão fora da realidade que se torna inútil. Idealmente, um modelo deve incluir todos os caracteres essenciais do sistema e excluir os não-essenciais. O quanto um modelo é bom ou útil depende do quanto ele está próximo da situação ideal.

ISOZIMAS

Formas funcionalmente similares de enzimas, codificadas por diferentes locos gênicos ou por diferentes alelos no mesmo loco. A eletroforese de proteínas, migração de proteínas sob influência de um campo elétrico, é um dos métodos mais baratos e efetivos de revelação de distintos fenótipos de isozimas. Você verá este assunto com mais detalhes na Aula 8 desta disciplina.



GODFREY HAROLD HARDY (1877 - 1947)

Famoso matemático britânico que publicou mais de 300 artigos científicos. Hardy foi chamado “o maior matemático britânico do século XX”. Suas principais contribuições foram nas áreas da Matemática Pura e Teoria dos Números. Seu artigo de 1908, que ficou conhecido como Lei de Hardy-Weinberg, foi o único na área de Genética. Hardy nunca encontrou Weinberg e não tinha conhecimento do trabalho do alemão, quando escreveu seu artigo publicado no mesmo ano.

Um dos mais importantes modelos matemáticos em Genética de Populações lida com organismos que têm uma história de vida muito simples, chamada gerações não sobrepostas. Neste modelo, os indivíduos de cada geração morrem antes de os membros da geração seguinte se reproduzirem. Esse modelo se aplica, literalmente, apenas a plantas anuais e alguns invertebrados de vida curta. Nesses organismos, todos os membros de uma geração nascem ao mesmo tempo, amadurecem e alcançam a maturidade sexual em sincronia, cruzam simultaneamente e morrem imediatamente após produzirem a nova geração.

A chave da simplificação está no fato de que, em qualquer tempo, todos os membros da população terão a mesma idade, e nenhum indivíduo sobrevive de uma geração para a seguinte. Esse modelo é frequentemente utilizado em Genética de Populações como uma primeira aproximação para populações que possuem histórias de vida mais complexas. Embora, à primeira vista, o modelo pareça grosseiramente simplista, os cálculos de frequências genotípicas esperadas com base neste modelo são adequados para vários propósitos, e muitas vezes constituem aproximações satisfatórias para populações com história de vida longa e complexa, como em humanos.

O cálculo das frequências genotípicas, a partir do conhecimento das frequências alélicas ou gênicas, torna-se direto quando consideramos um modelo de gerações não sobrepostas.

As frequências genotípicas são determinadas, em parte, pela maneira como os parceiros sexuais são formados. A chance de um indivíduo apresentar um dado alelo é a frequência desse alelo na população (assim como a chance de um indivíduo, escolhido ao acaso, ser flamenguista é a frequência de flamenguistas na população). Assim, na condição de acasalamento ao acaso, a probabilidade de dois genótipos formarem um par sexual é igual ao produto das suas respectivas frequências genotípicas.

É importante guardar na memória que o cruzamento pode ser ao acaso (randômico) em relação a alguns traços (caracteres), mas não randômico com respeito a outros, na mesma população. Em populações humanas, por exemplo, os cruzamentos são ao acaso em relação à maior parte dos polimorfismos de DNA, **fenótipos de ISOZIMAS**, grupos sanguíneos e muitas outras características, mas o cruzamento é não-randômico com respeito a outros traços, como cor de pele e altura.

As frequências genotípicas são influenciadas também por várias forças evolutivas, inclusive mutação, migração e seleção natural. Neste ponto do nosso curso, essas forças evolutivas serão consideradas ausentes ou de pequena magnitude, pois estamos começando com os modelos mais simples. As frequências genotípicas são afetadas por flutuações estatísticas ao acaso, que ocorrem em todas as populações pequenas, mas, por enquanto, partiremos da suposição de que cada população local seja suficientemente grande para que os efeitos das populações pequenas sejam irrisórios.

O PRINCÍPIO DE HARDY-WEINBERG

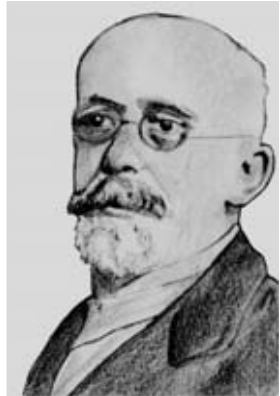
O modelo populacional com o qual se começou, em grande parte, a pensar em Genética de Populações é conhecido como **Lei de Hardy-Weinberg**. Este nome se refere a duas pessoas, **GODFREY HARDY**, matemático, e **WILHELM WEINBERG**, físico. Em 1908, eles publicaram artigos independentes sobre o assunto.

O mais importante modelo populacional é conhecido como Equilíbrio de Hardy-Weinberg (EHW). Nesta disciplina, utilizamos os termos Lei, Modelo, Postulado, Princípio, Teorema e Teoria de Hardy-Weinberg como sinônimos de EHW.

Para entendermos essa Lei, imagine uma população de organismos diplóides que possuem dois alelos A e B em um determinado loco, e que a frequência de A = p e a de B = q, onde $p + q = 1,0$. Nessa população hipotética, vamos admitir que:

- 1) Os genitores se cruzam ao acaso, em relação a esses alelos (isto é, em panmixia).
- 2) A população é infinitamente grande e, portanto, erros de amostragem ou deriva genética são desprezíveis.
- 3) Não ocorrem mutação, migração ou seleção.

Na população de organismos diplóides, existirão três tipos de genótipos: AA, AB e BB. Esses indivíduos produzirão dois tipos de células sexuais, ou gametas: aqueles com A e aqueles com B. As frequências desses tipos de gametas serão as mesmas que as frequências gênicas p e q, na geração que os produz. As frequências dos genótipos resultantes



WILHELM WEINBERG (1862 – 1937)

Médico alemão. Na verdade, Weinberg não era um acadêmico, mas um prático e obstetra com grande experiência, atuando na cidade de Stuttgart, Alemanha. Enquanto Hardy só deixou uma contribuição na Genética, Weinberg trabalhou com esta disciplina durante toda sua vida. Mesmo com a vida agitada da prática médica, Weinberg publicou um número de artigos fundamentais em diversos tópicos da Genética: estudo de gêmeos, mutações em humanos, estatística médica e aplicação das leis de herança para populações. Seu trabalho mais famoso nesta última área, que ficou conhecido como Lei de Hardy-Weinberg, foi publicado em 1908, alguns meses antes do artigo de Hardy. Weinberg desconhecia o trabalho de Hardy.

podem ser calculadas pela combinação, ao acaso (multiplicação), de pares de gametas:

		Gametas femininos		
		A	B	
Gametas masculinos		p	q	
		A	AA	AB
		p	p^2	pq
		B	AB	BB
		q	qp	q^2

A partir dos dados apresentados, vemos que as freqüências genotípicas da geração seguinte serão:

Genótipo:	AA	AB	BB
Freqüência:	p^2	$2pq$	q^2

Tais freqüências genotípicas dependem somente das freqüências gênicas nos genitores, e não de suas freqüências genotípicas. Diz-se que tal população está em Equilíbrio de Hardy-Weinberg, ou equilíbrio sob panmixia.

Usando a equação que diz que a freqüência gênica do alelo A (p) mais a freqüência gênica do alelo B (q) é igual a um ($p + q = 1$), vemos que a freqüência de A, nessa população, é:

$$\text{Freqüência A} = p^2 + (2pq)/2 = p^2 + p(1-p) = p$$

Do mesmo modo, pode-se demonstrar que a freqüência de B é igual a q . Portanto, na geração seguinte, as freqüências genotípicas serão ainda $p^2:2pq:q^2$. Sob esse equilíbrio, portanto, as freqüências gênicas e genotípicas permanecem constantes de geração para geração.

Em 1908, o EHW foi uma demonstração muito importante, por haver provado matematicamente que, na ausência de forças evolutivas, a variação gênica não decresce. Note, também, que as proporções de Hardy-Weinberg serão atingidas em apenas uma geração de cruzamentos ao acaso (observando-se os três conjuntos de condições já assinalados), independentemente das freqüências genotípicas originais.

A relação entre freqüências genotípicas e freqüências gênicas para dois alelos, em uma população em Equilíbrio de Hardy-Weinberg, pode ser representada graficamente (Figura 5.6).

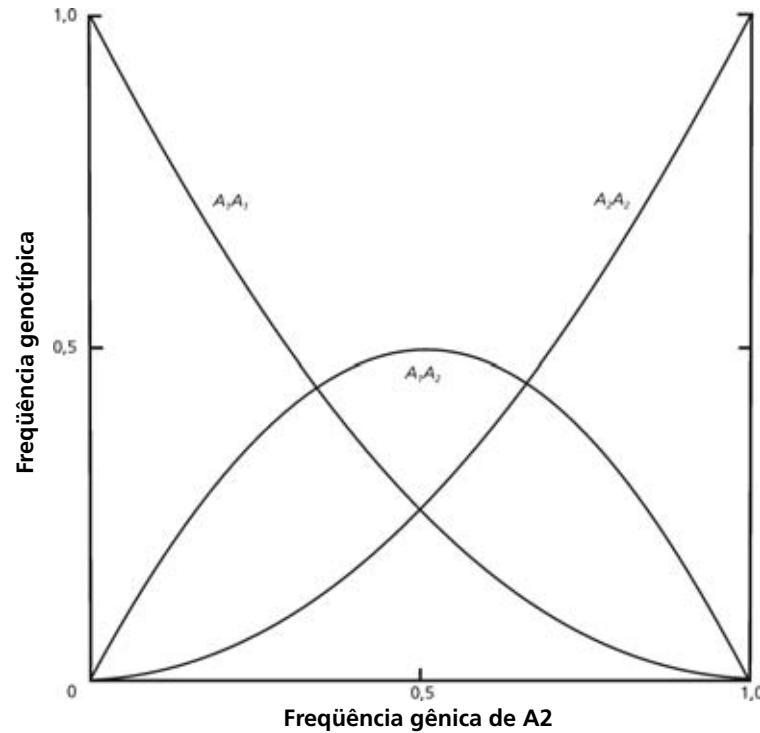


Figura 5.6: Relação entre frequências genotípicas e frequências gênicas para dois alelos em uma população em Equilíbrio de Hardy-Weinberg.

RESUMO

A Genética de Populações estuda as diferenças genéticas que ocorrem naturalmente entre os organismos de populações naturais, definidas como aquelas em que ocorre cruzamento sexual e compartilhamento de um *pool* de genes. Tais populações têm continuidade genética tanto no tempo como no espaço, por causa do intercruzamento de seus membros e das interconexões reprodutivas entre as gerações.

Essas populações têm dois atributos importantes: frequências gênicas e conjunto gênico. A constituição genética é descrita pela proporção (%) de indivíduos pertencentes a cada genótipo (frequências genotípicas). A frequência gênica ou alélica de um determinado alelo em um grupo de indivíduos é definida como a proporção (%) de todos os alelos de um loco que são de determinado tipo. As frequências gênicas podem variar com o tempo e com o espaço.

O equilíbrio genético pode ser definido como a estabilidade na frequência dos alelos, ao longo de sucessivas gerações, garantindo a manutenção da variabilidade genética de uma população. O termo heterozigiosidade refere-se a uma medida da variação genética em uma população, com relação a um loco, refletindo a frequência de heterozigotos para esse loco. Essa estimativa é útil na avaliação da diversidade genética de uma população natural. A genética não é uniforme para todos os locos. Assim, um loco pode ser altamente polimórfico, enquanto outros, do mesmo indivíduo, apresentam baixa variabilidade.

Os modelos matemáticos são simplificações intencionais de uma situação complexa e podem ser extremamente úteis em Genética de Populações. O principal modelo populacional na Genética de Populações é a Lei de Hardy-Weinberg, determinando que as freqüências gênicas e genotípicas permanecem constantes, de geração para geração, desde que o conjunto de três condições seja respeitado: 1) cruzamento ao acaso; 2) população infinitamente grande; 3) ausência de mutação, migração ou seleção.

AUTO-AVALIAÇÃO

Você conseguiu fazer os exercícios sem olhar o gabarito? Sim? Ótimo! Você está preparado para a próxima aula. Não? Volte ao exemplo das borboletas e releia, com calma, o processo de resolução. Aplique o mesmo procedimento para os exercícios: é só substituir as borboletas por mariposas ou genes humanos. Caso ainda persistam dúvidas, recorra ao seu monitor e não passe à aula seguinte sem se sentir seguro no cálculo de freqüências gênicas e genotípicas.

INFORMAÇÕES SOBRE A PRÓXIMA AULA

Na próxima aula, estudaremos com profundidade o Princípio de Hardy-Weinberg, suas aplicações e implicações.