

UNIVERSIDADE FEDERAL DE GOIÁS

FUNDAMENTOS DE GENÉTICA QUANTITATIVA

Prof. Luis Antônio Serrão Contim

A GENÉTICA COMO FERRAMENTA PARA A HUMANIDADE

Antiguidade: Domesticação das espécies (características de interesse):

Animais: carne, leite, trabalho, etc.

Plantas: Alimentação, medicina, etc.

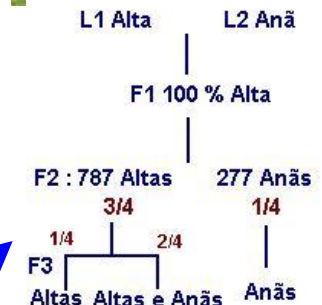


Seleção dos indivíduos com características superiores :

Utilização de cruzamentos entre estes indivíduos.

Surge o Melhoramento Genético como ciência (cruzamentos dirigidos):

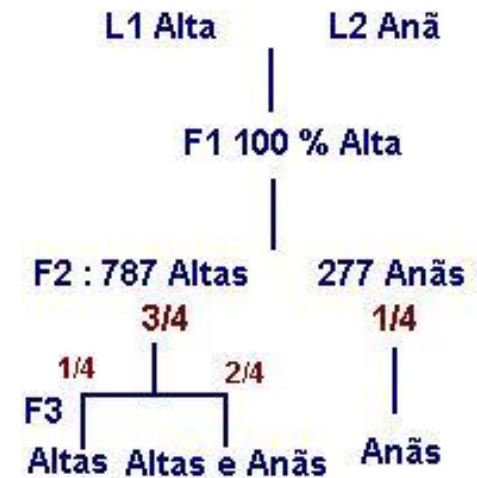
**Maior produtividade;
Precocidade;
Nutrição;
Resistência a doenças;
etc.**





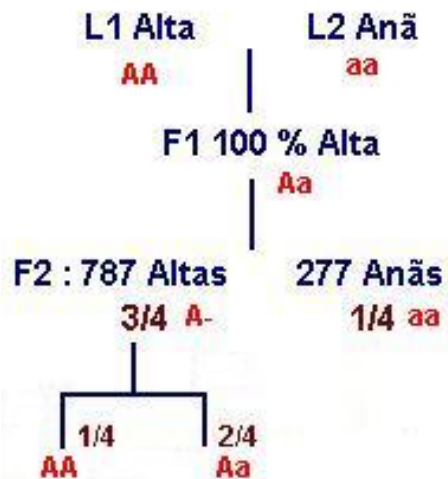
1ª LEI DE MENDEL:

Experimento envolvendo plantas altas e anãs :



CONCLUSÕES: Cruzando-se pais puros contrastantes e autofecundando-se a geração F1, observa-se:

- Relação de Aparência = 3/4 altas : 1/4 anãs.
- Relação de Pureza = 1/4 alta pura: 2/4 alta impura: 1/4 anã pura.



Hipótese: O caráter seria controlado por 2 fatores de modo que o indivíduo teria os 2, mas os gametas apenas 1.

1ª Lei: Cada indivíduo teria dois fatores para o controle da característica, mas passando apenas um para próxima geração.

“Os fatores genéticos (alelos) ocorrem aos pares nos indivíduos, mas apenas um é passado ao descendente por intermédio dos gametas”.

2ª LEI DE MENDEL:

Lei da segregação e combinação independente: os genes segregam independentemente (genes localizados em cromossomos independentes).

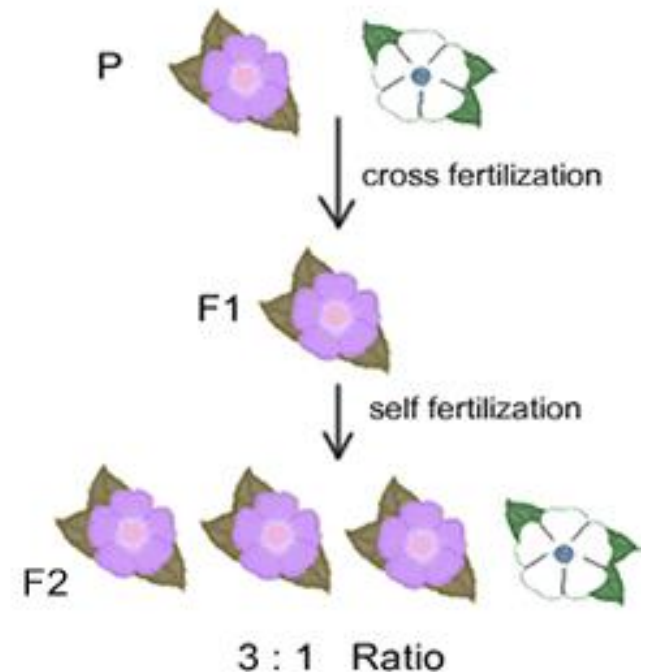
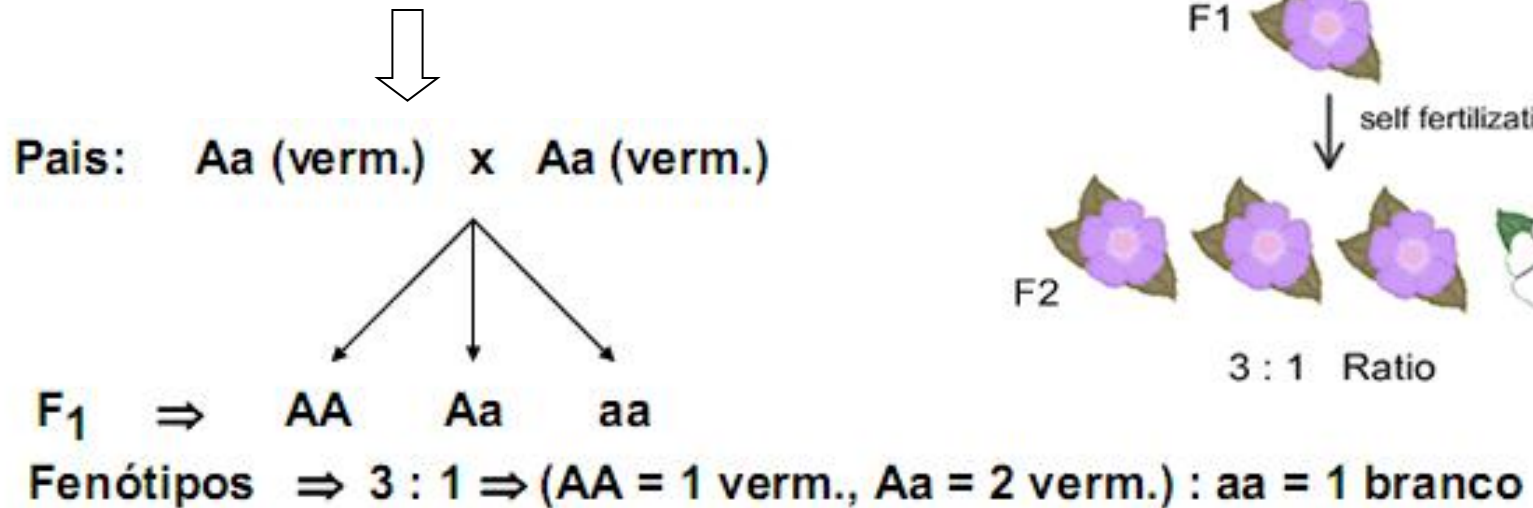
Atribuindo os genótipos aos genitores, pode-se esquematizar o experimento realizado por Mendel conforme ilustrado na figura ao lado.



Seed		Flower	Pod		Stem	
Form	Cotyledons	Color	Form	Color	Place	Size
						
Grey & Round	Yellow	White	Full	Yellow	Axial pods, Flowers along	Long (6-7ft)
						
White & Wrinkled	Green	Violet	Constricted	Green	Terminal pods, Flowers top	Short (1ft)
1	2	3	4	5	6	7

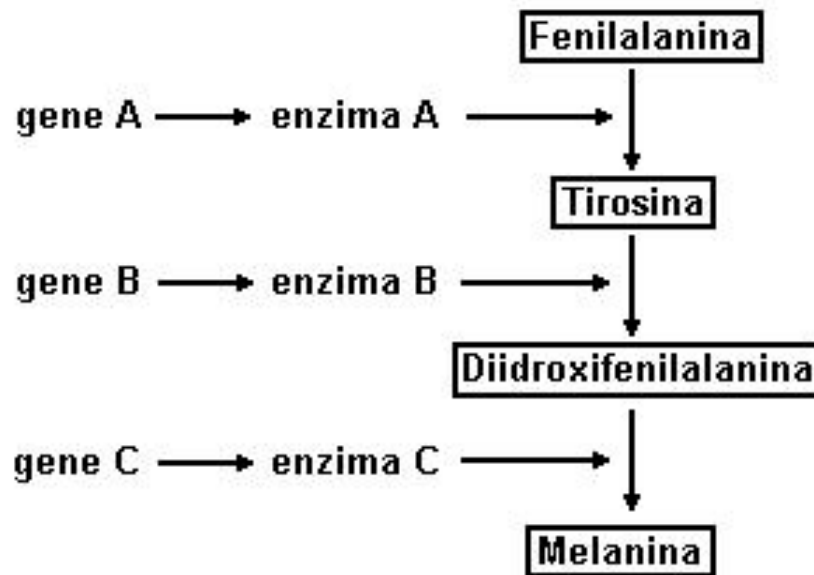
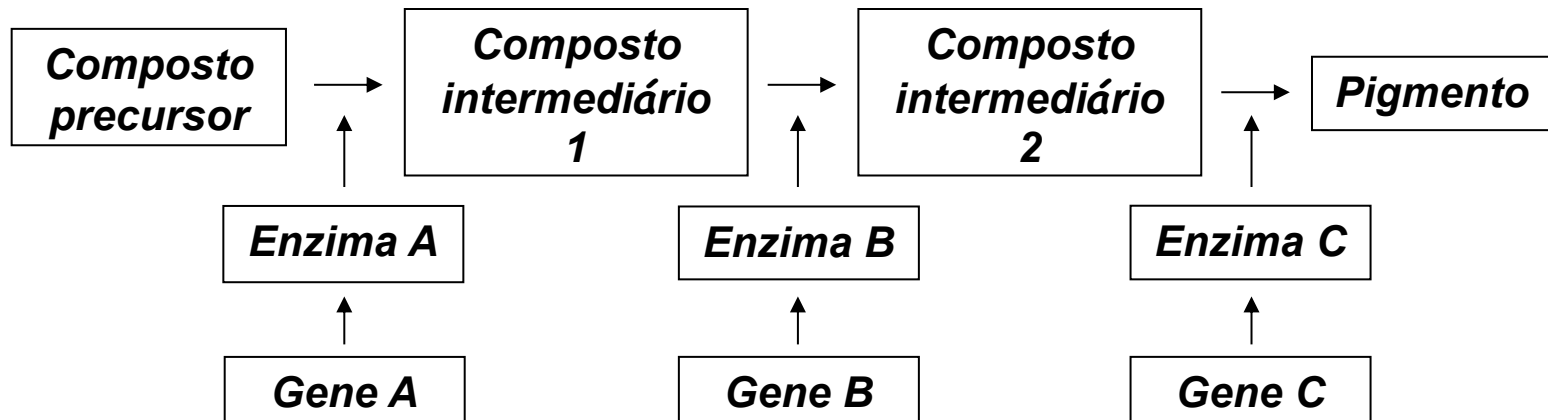
CARACTERES QUALITATIVOS

- Geralmente são controlados por poucos genes;
- São pouco influenciados pelo ambiente;
- Permitem o agrupamento em classes distintas;
- Tem distribuição discreta;
- Obedecem os princípios da probabilidade;
- Segregam conforme as Leis de Mendel.



INTERAÇÃO GÊNICA:

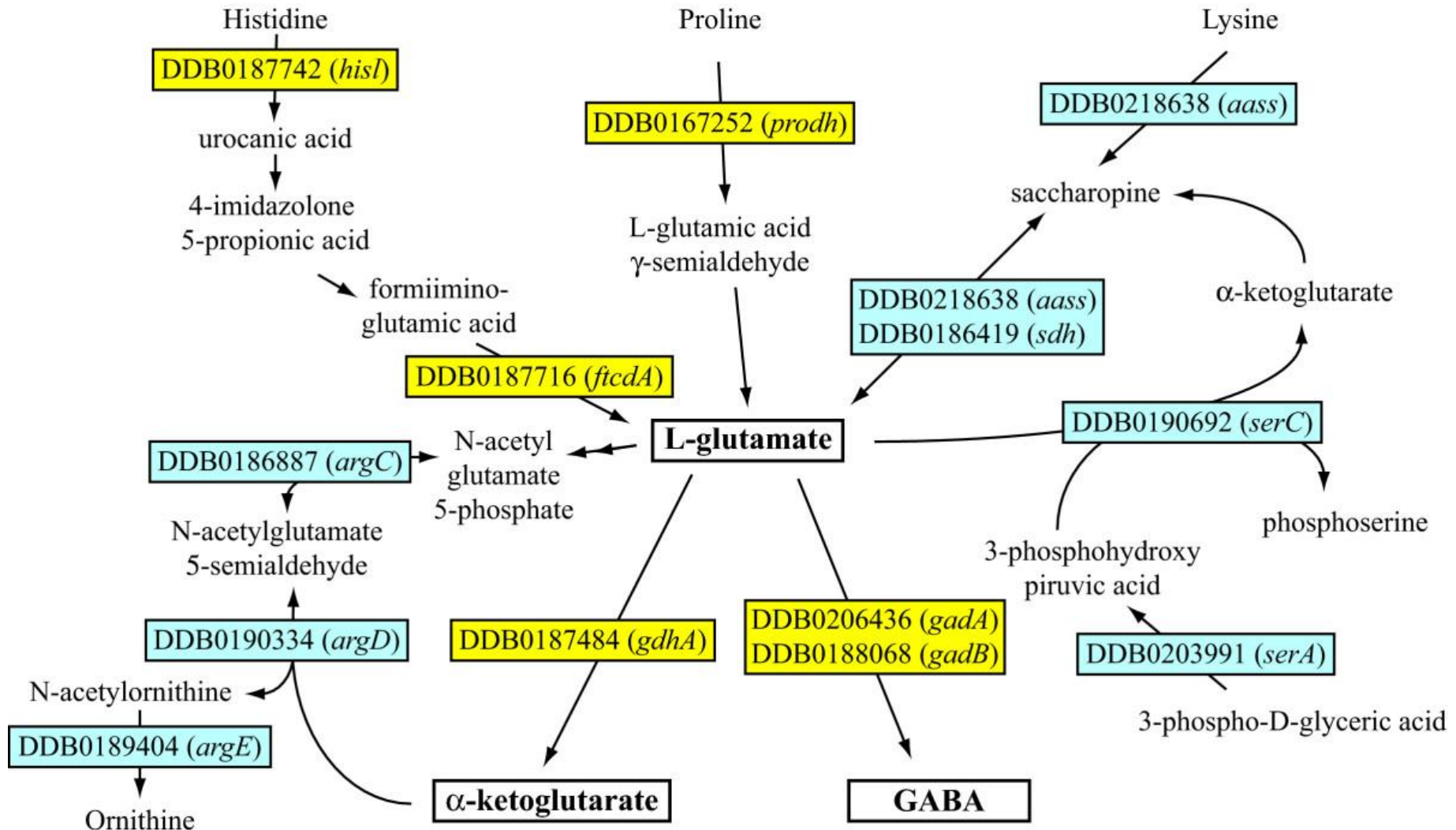
Dois ou mais genes controlando uma característica, podendo um mesmo gene influenciar mais de uma característica. Ex: Rotas metabólicas.



ROTAS METABÓLICAS COMPLEXAS:

Muitos genes envolvidos com a expressão de características relacionadas.

PLEIOTROPIA: Quando um único gene causa mais do que um efeito fenotípico distinto.





Agricultura: Produtividade:

- **Clima;**
- **Água e solo;**
- **Nutrição e desenvolvimento;**
- **Eficiência fotossintética;**
- **Polinização e formação de frutos;**
- **Plantas daninhas;**
- **Pragas;**
- **Doenças;**
- **Etc...**

Obs: Mendel trabalhou com características controladas por um único gene (monogênicas), o que não ocorre com todas as características, que podem ser controladas por grupos de genes (oligogênicas e multigênicas)



Caracteres quantitativos



Genética quantitativa

Discontinuous variation



purple flower



white flower

Continuous variation

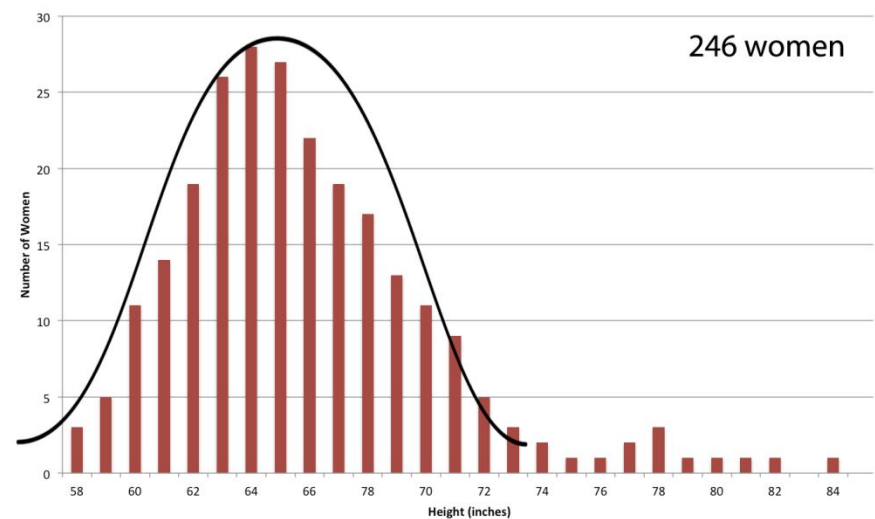
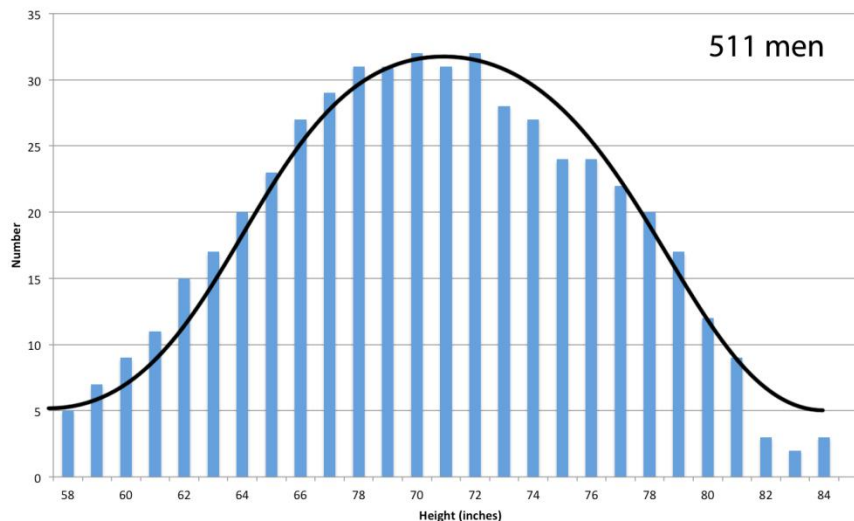


Seed color red to white

HERANÇA COMPLEXA MULTIGÊNICA:

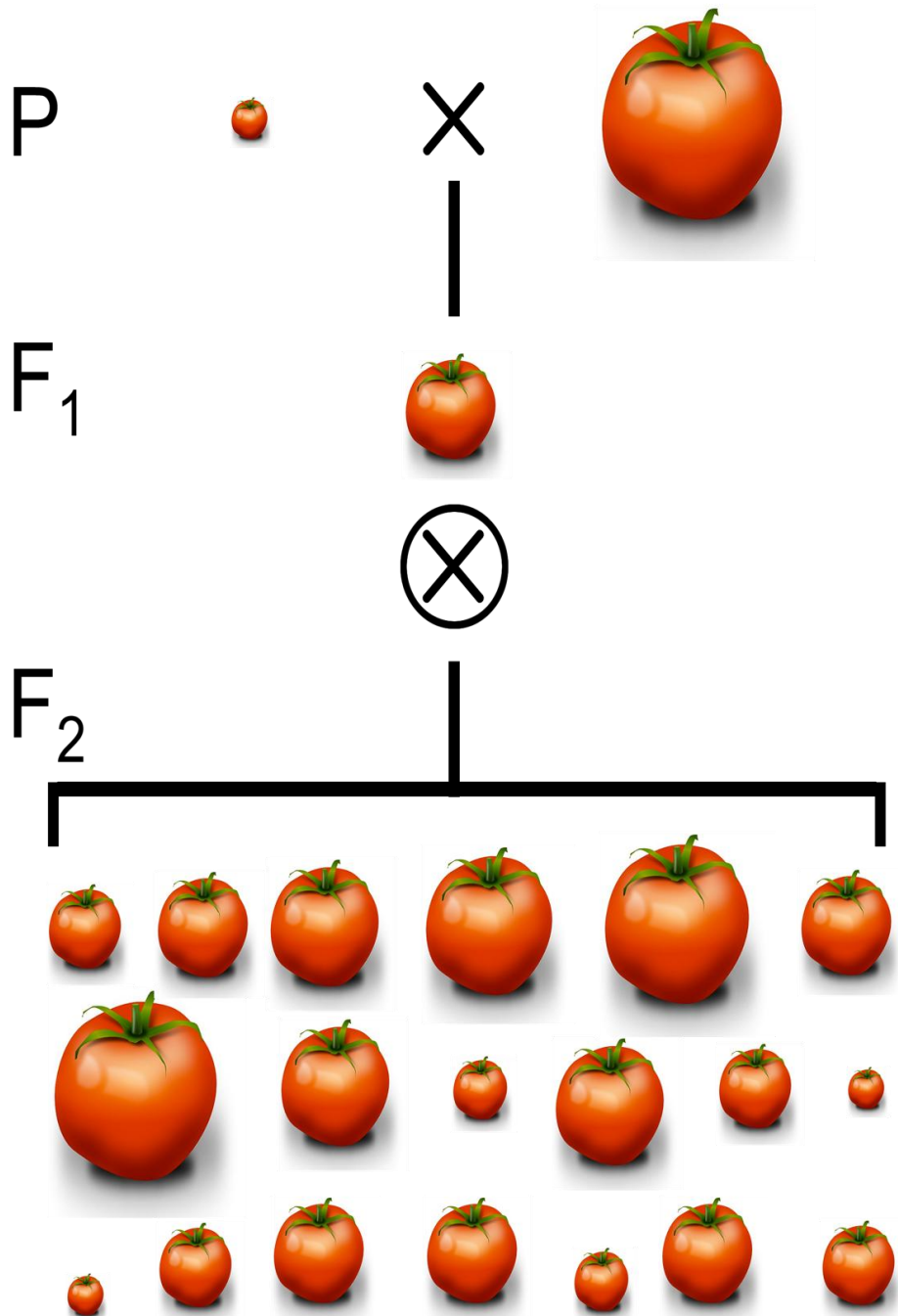
- Quando uma determinada característica é controlada pela interação entre vários genes diferentes.
- Dizemos que blocos gênicos controlam a expressão de determinada característica.
- Muitas características produtivas de interesse possuem herança complexa.
- Ferramentas estatísticas complexas são utilizadas para a estimativa do número de genes envolvidos e a estudo de seu comportamento segregacional.
- Ex: Produtividade, Acúmulo de matéria seca, atividade fotossintética, etc.

Height Distributions for 20-year old men and women in the US



CARACTERES QUANTITATIVOS OU MÉTRICOS

- Em geral estão associados a características de alto valor econômico: Produtividade, tolerância a doenças, precocidade, produção de sementes, altura, etc...
- Apresentam controle poligênico: Caracteres controlados por muitos genes – caracteres poligênicos;
- As características apresentam distribuição de valores fenotípicos ou de variação contínua e se ajustam a uma distribuição normal;
- Na maioria dos casos, não existem níveis distintos de classificação;



- Os efeitos dos alelos são aditivos → a presença de cada alelo contribui com alguma proporção dos efeitos para expressar uma característica quantitativa.

	<i>AB</i>	<i>Ab</i>	<i>aB</i>	<i>ab</i>
<i>AB</i>	<i>AABB</i>	<i>AABb</i>	<i>AaBB</i>	<i>AaBb</i>
<i>Ab</i>	<i>AABb</i>	<i>Aabb</i>	<i>AaBb</i>	<i>Aabb</i>
<i>aB</i>	<i>AaBB</i>	<i>AaBb</i>	<i>aaBB</i>	<i>aaBb</i>
<i>ab</i>	<i>AaBb</i>	<i>Aabb</i>	<i>aaBb</i>	<i>aabb</i>

Ex: Cor do grão do trigo.

P Grãos brancos X Grãos púrpura

F1 Grãos vermelhos

F2



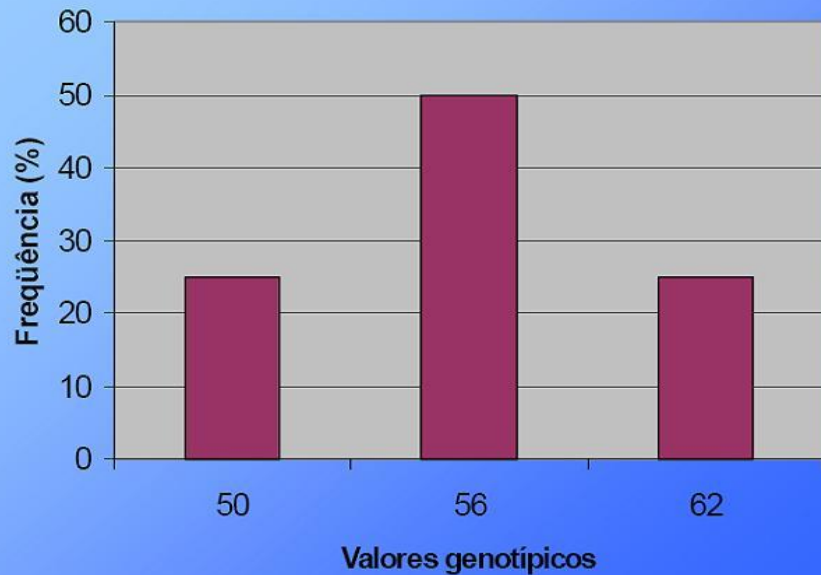
AaBb



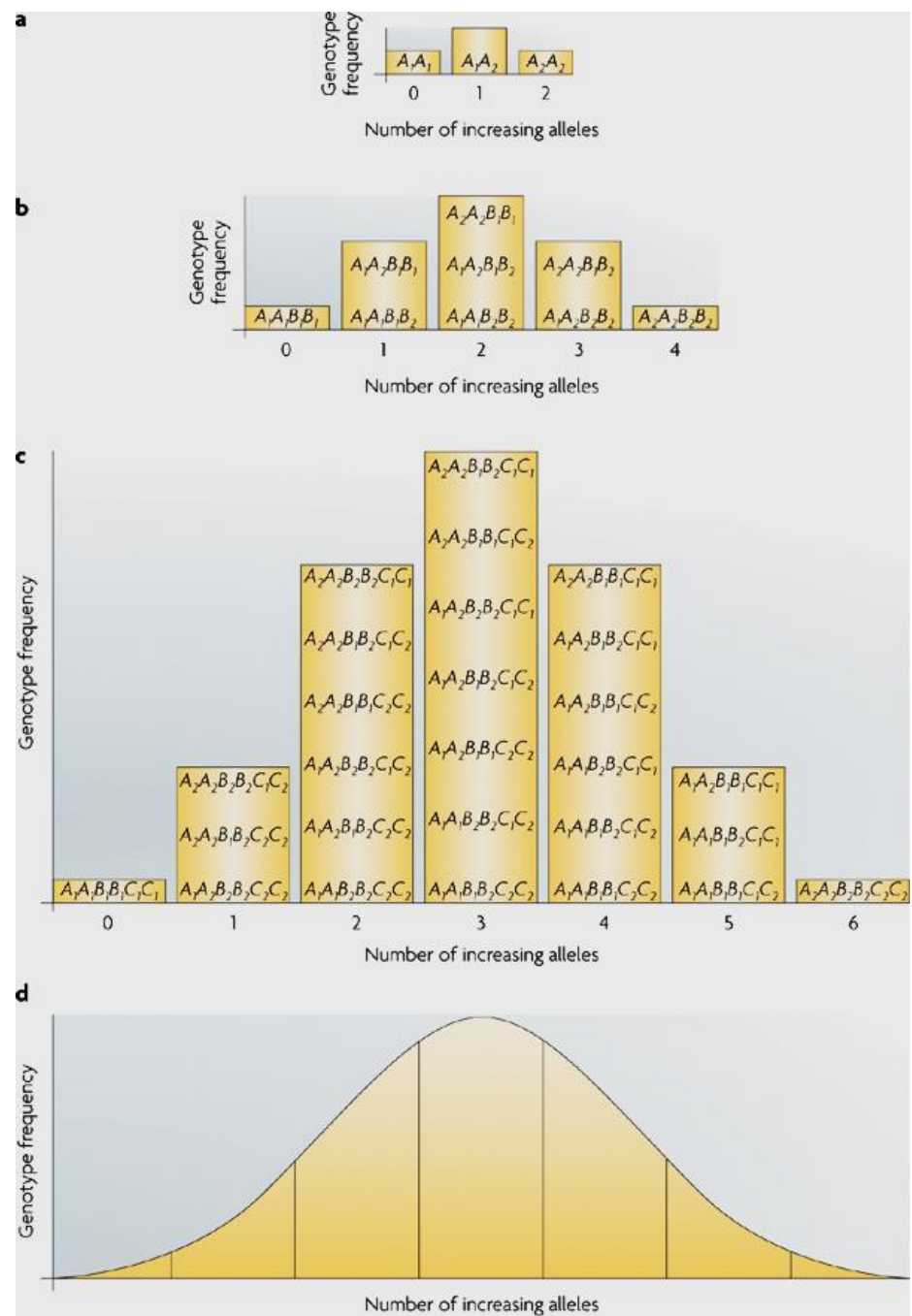
AaBb

 		AB	Ab	aB	ab
		Vermelho Escuro	Vermelho Médio	Vermelho Médio	Vermelho
AB	 AABB	 AABb	 AaBB	 AaBb	
Ab	 AABb	 AAbb	 AaBb	 Aabb	
aB	 AaBB	 AaBb	 aaBB	 <u>aaBb</u>	
ab	 AaBb	 Aabb	 aaBb	 aabb	

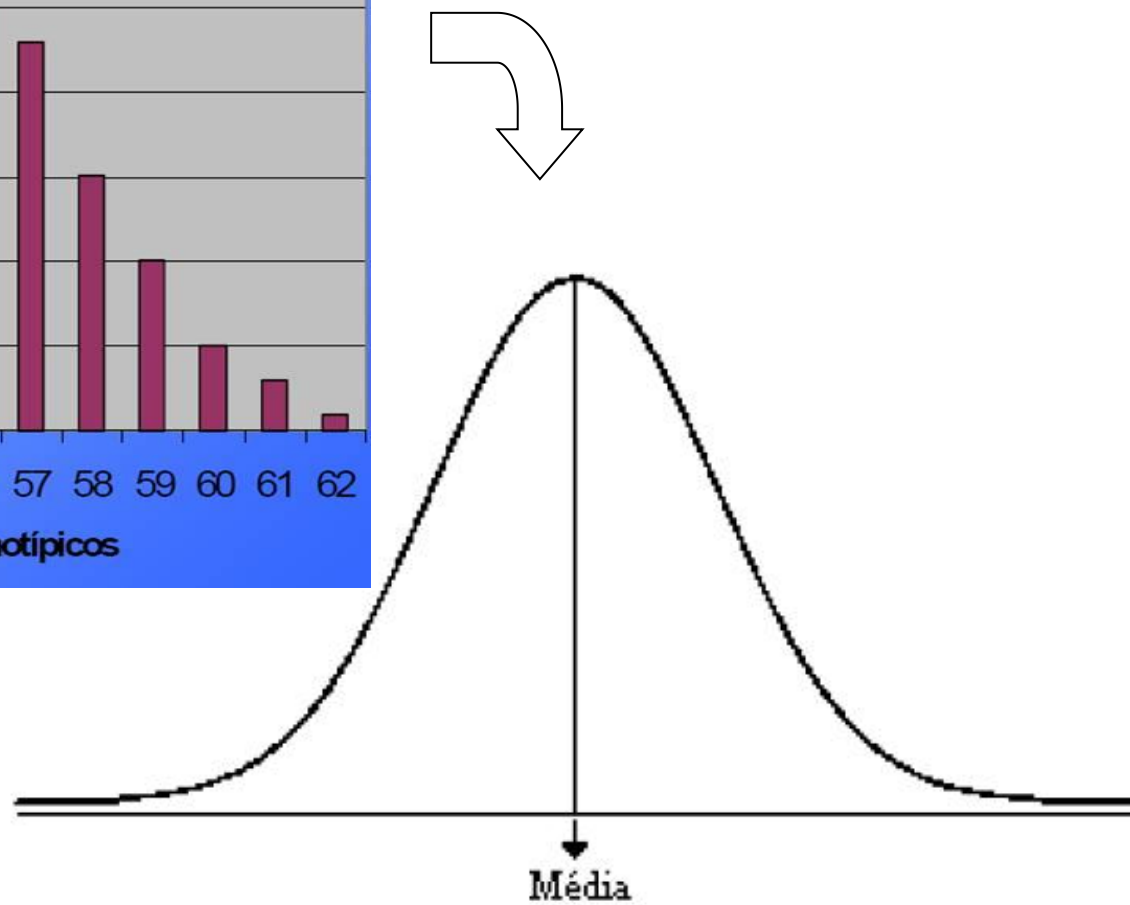
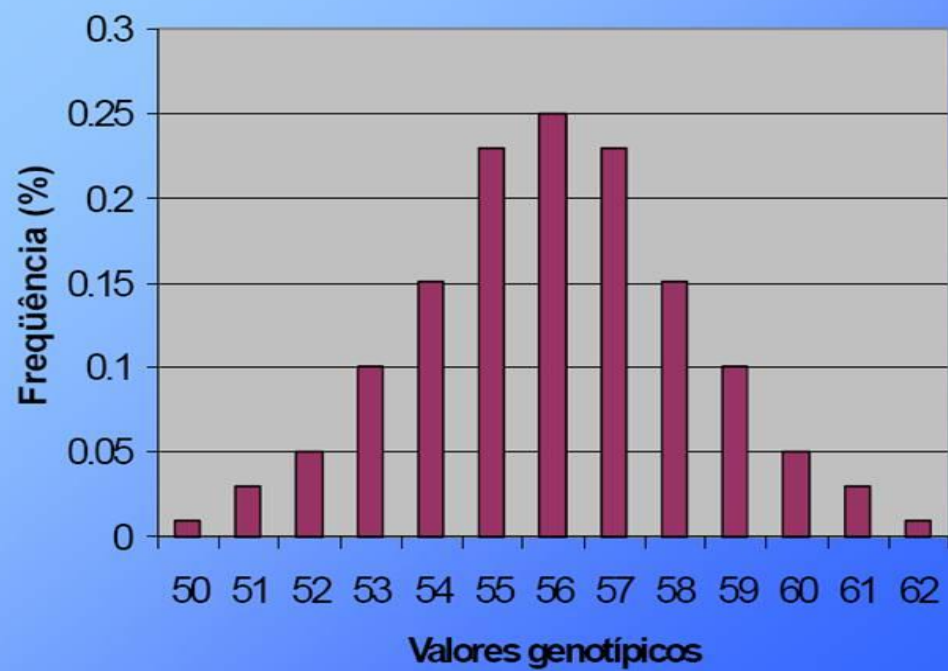
UM GENE



DOIS GENES



SEIS GENES



NÚMERO DE GENES, GENÓTIPOS E FENÓTIPOS:

Número de pares de alelos	Número de genótipos	Número de fenótipos
1 (A, a)	3	2
2 (A, a; B, b)	9	4
...	...	...
n	3^n	2^n
n=20	3.486.784.401	1.048.576

Com dominância completa

A consequência de um elevado número de genes controlando um caráter é o elevado número de genótipos e fenótipos.

- Exemplo: Peso de 100 sementes em gramas (variável contínua):

154	174	160	194	158
191	156	160	181	156
152	162	156	135	169
145	158	162	172	161
156	169	156	162	184
166	168	166	176	180
169	160	174	179	164
144	165	180	145	150
172	175	164	174	180
154	171	159	154	165
190	182	190	194	179
175	146	186	174	168
140	184	148	165	161
170	164	162	175	160
144	148	195	164	161
171	164	180	168	172
167	151	184	171	154
159	169	170	146	160
165	148	166	165	168
155	190	189	178	186

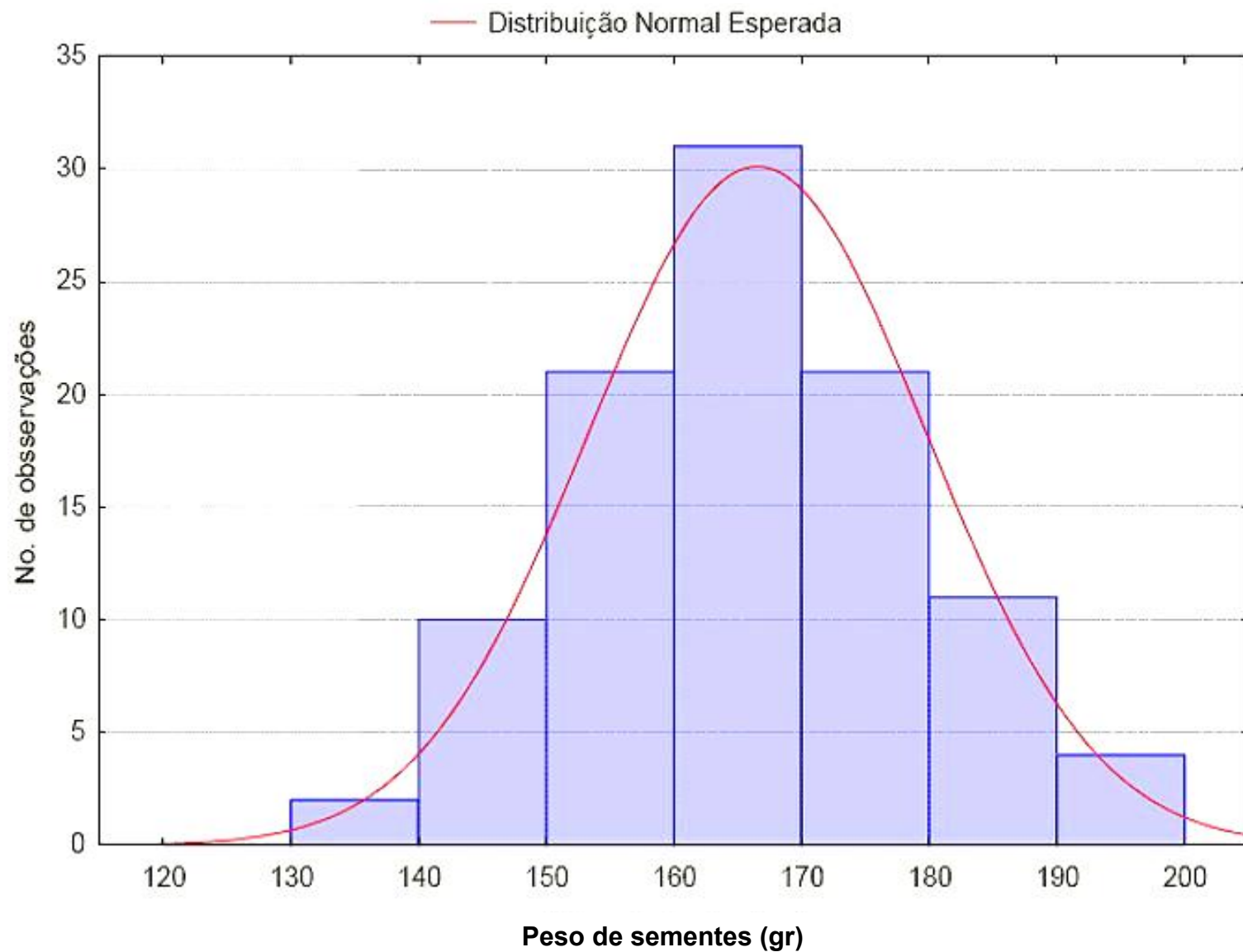
Valor mínimo: 135g
Valor máximo: 195g
Intervalo: 135-195g
Intervalos: 10g:

- 1. 131-140g (2)**
- 2. 141-150g (10)**
- 3. 151-160g (21)**
- 4. 161-170g (31)**
- 5. 171-180g (21)**
- 6. 181-190g (11)**
- 7. 191-200g (4)**



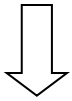
A distribuição dos valores se assemelha a uma distribuição normal

Peso de 100 sementes



PRINCÍPIOS DE GENÉTICA QUANTITATIVA

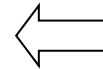
Variação fenotípica: Base para o trabalho do geneticista e melhorista



Componentes da variabilidade fenotípica

- Genético;
- Não genético (ambiental)

São utilizados métodos estatísticos apropriados no estudo dos caracteres quantitativos de importância econômica



Determinação da proporção de seus efeitos na expressão fenotípica

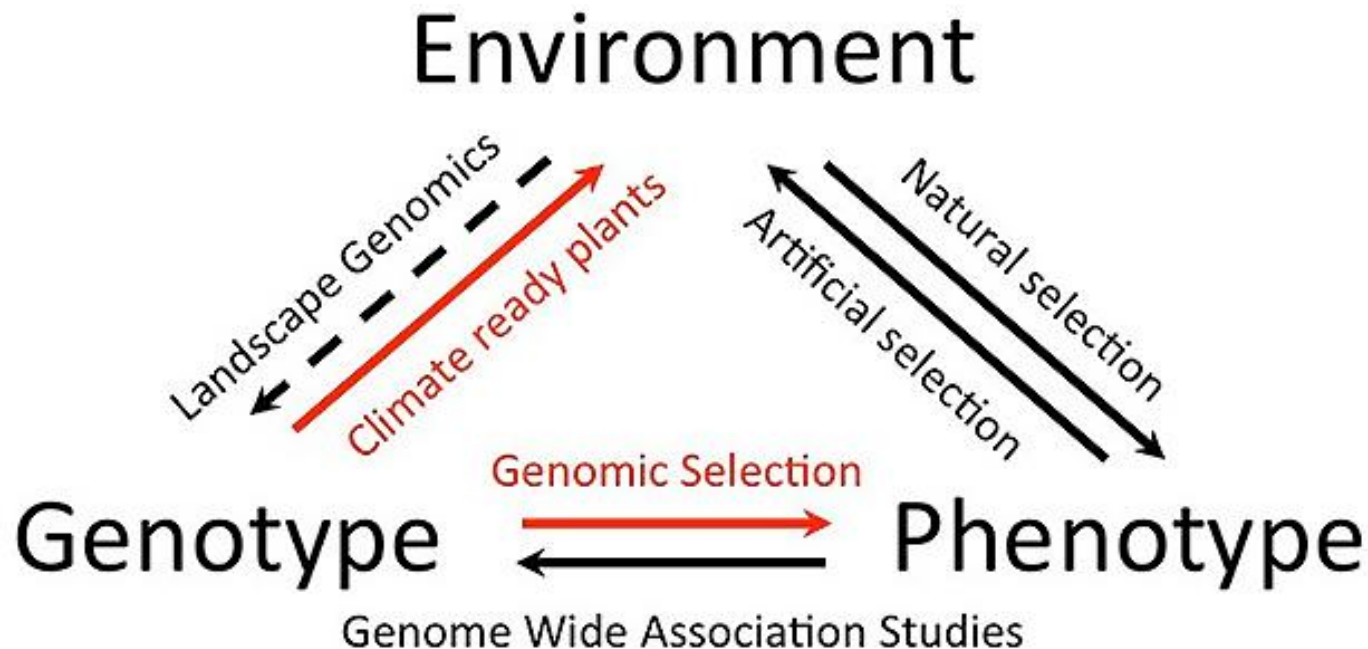


Expressão fenotípica: Interação entre o genótipo e os efeitos do ambiente.

$$F = G + E$$

F: Expressão fenotípica
G: Genótipo
E: Efeito do ambiente

Herança de uma característica
↓
Nível de controle genético
(caracteres
qualitativos X quantitativos)

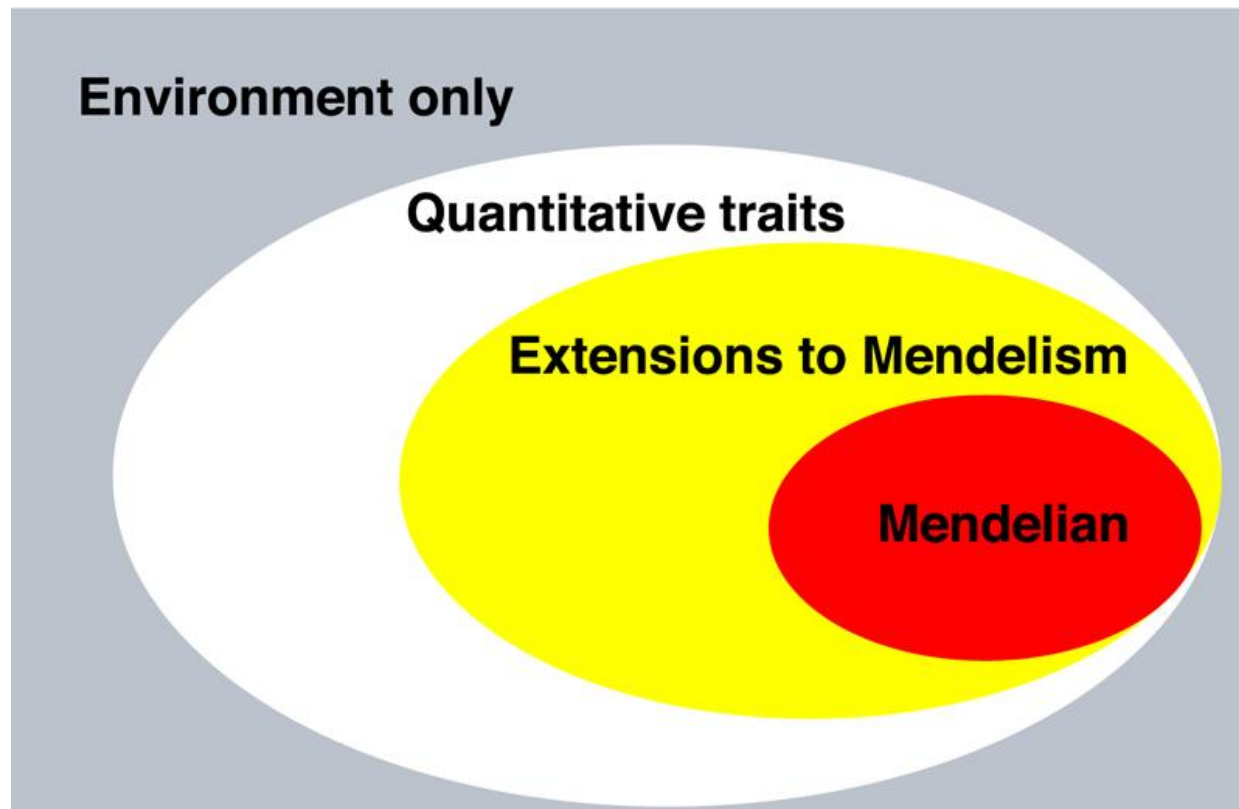


EFEITOS DO AMBIENTE

- Caracteres qualitativos: Pouco influenciados pelo ambiente.
- Caracteres quantitativos: muito influenciado pelo ambiente.

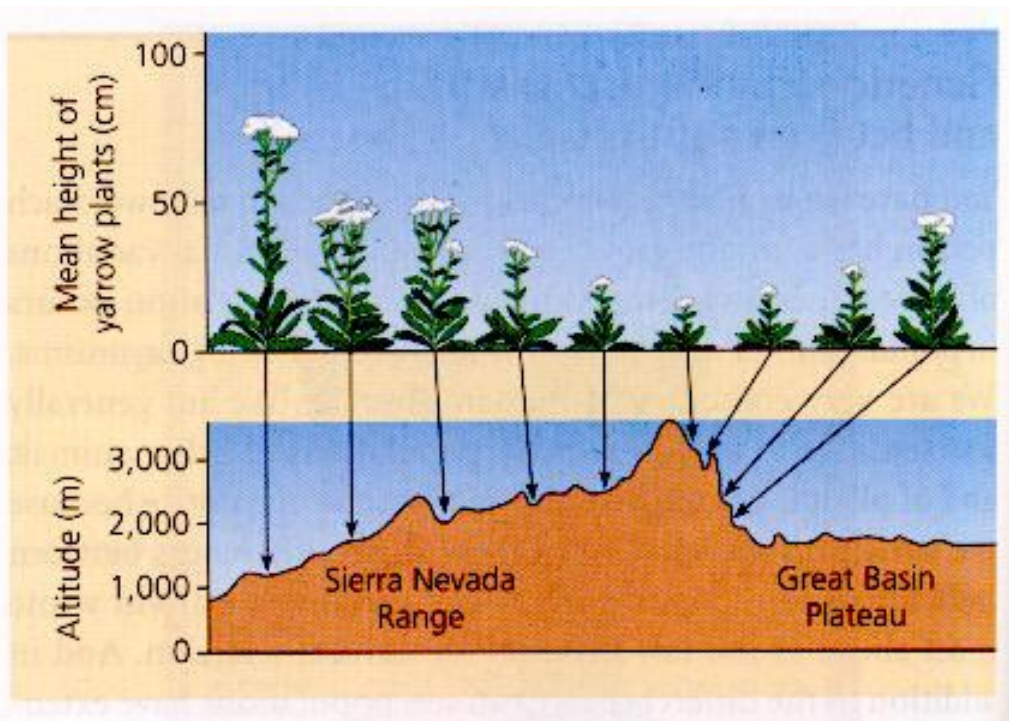


Cada gene sofre pequena influência do ambiente e, como são muitos genes, a influência do ambiente é alta.



- A genética quantitativa avalia:

- A importância relativa dos efeitos individuais dos genes que determinam uma característica;**
- Os efeitos de interação entre genes não alélicos;**
- O grau de influência do ambiente;**



- Resultados: Informações que se prestam para a conservação genética e tornam eficientes os processos seletivos em programas de melhoramento.

- Existem 3 tipos de características genéticas quantitativas:

- 1. Característica quantitativa contínua:** Teoricamente, o fenótipo pode assumir qualquer valor entre dois extremos. O número de fenótipos é limitado apenas pela nossa habilidade em medir precisamente o fenótipo. Ex: Altura humana.
- 2. Característica quantitativa merística:** A distribuição dos valores fenotípicos não é contínua, pois tem um número limitado de fenótipos distintos, porém são consideradas quantitativas porque são determinadas por muitos fatores genéticos e ambientais. Ex: tamanho de ninhadas em camundongos.
- 3. Característica quantitativa com limiar:** Só possui dois fenótipos, presença ou ausência, mas são consideradas quantitativas porque também são determinadas por muitos fatores genéticos e ambientais. Ex: Susceptibilidade a uma doença, que varia continuamente: quando a susceptibilidade é maior que o valor de limiar, a característica é expressa.

MÉTODOS DE ANÁLISE DE CARACTERÍSTICAS QUANTITATIVAS

- As estratégias usadas para estudo da herança de características quantitativas são completamente diferentes das normalmente usadas em relação aos caracteres qualitativos;

- A análise dos indivíduos é feita pela interpretação de dados estatísticos:

- Médias;
- Variâncias;
- Desvio padrão.

Requer a utilização de amostras representativas das populações para a obtenção de estimativas confiáveis.

- Média: Fornece a informação sobre o centro da distribuição.

$$\bar{X} = \frac{\sum x}{n}$$

- Variância: Indica a variabilidade de um grupo de medidas, ou o quanto a distribuição está espalhada.

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

- Desvio padrão: O desvio padrão descreve a variabilidade de uma medida e é definido como a raiz quadrada da variância.

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

COMPONENTES DA VARIAÇÃO FENOTÍPICA

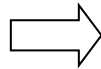
Se:

F = variação fenotípica,

G = variação genotípica,

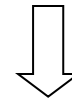
E = variação ambiental,

sendo $F = G + E$



Expressamos estatisticamente:

$$\sigma_f^2 = \sigma_g^2 + \sigma_e^2$$



Sendo: σ_g^2 composto de:

- Efeitos genéticos aditivos;
- Efeitos Genéticos não aditivos.



Consequentemente:

$$\sigma_f^2 = \sigma_a^2 + \sigma_{na}^2 + \sigma_e^2$$



$$\sigma_g^2 = \sigma_a^2 + \sigma_{na}^2$$

VALOR GENÉTICO

O Valor Genético (VG) é expresso em relação ao fenótipo.



Expressa a proporção da variação na população que é devida às diferenças genéticas entre os indivíduos, denominada herdabilidade (h^2).

- Dado pela expressão:

$$h^2 = \frac{\sigma_g^2}{\sigma_f^2}$$

Parâmetro de suma importância pois traduz a capacidade da população em transmitir aquelas características aos seus descendentes.



Herdabilidade no sentido amplo, pois considera os efeitos genéticos totais (σ_g^2)

HERDABILIDADE NO SENTIDO RESTRITO:

Considera apenas a parte
que reflete os efeitos
genéticos aditivos (σ^2_g)

$$h^2 = \frac{\sigma_a^2}{\sigma_f^2}$$

Desta forma, temos:

Coeficiente de herdabilidade no sentido amplo:
$$h^2 \% = \frac{\sigma_G^2}{\sigma_F^2} \cdot 100$$

Coeficiente de herdabilidade no sentido restrito:
$$h^2 \% = \frac{\sigma_A^2}{\sigma_F^2} \cdot 100$$

Exemplos:

⇒ Caracteres de alta herdabilidade:

Número de vagens por planta (0,87)

Número de sementes por vagem (0,94)

Peso da semente (0,99)

⇒ Caráter de baixa herdabilidade:

Produção de sementes (0,46)

GANHO GENÉTICO ESPERADO OU RESPOSTA À SELEÇÃO

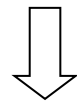
Qual será o progresso com a seleção, ou seja, quanto será a produtividade da população selecionada?



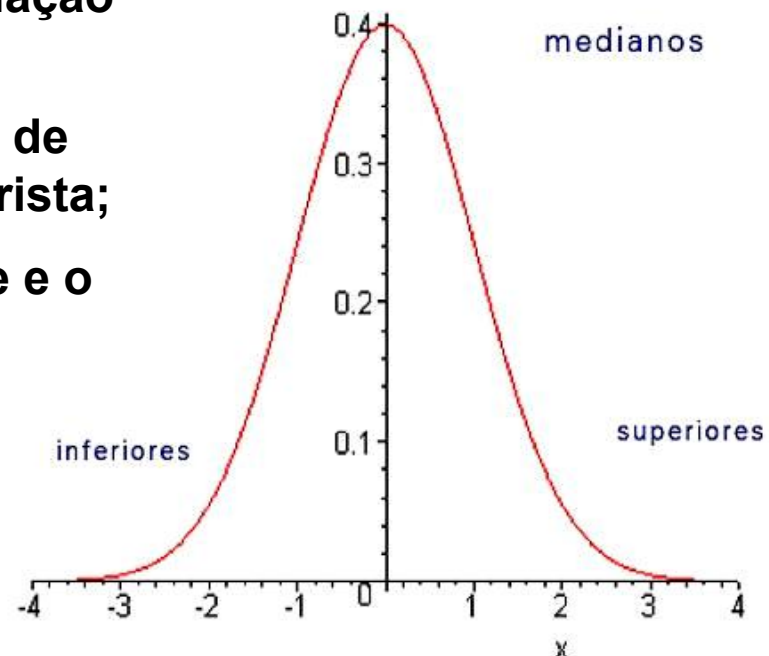
Estimativa do Ganho Genético:

- Depende da herdabilidade e da variação genética presente na população;
- Pode ser influenciado pelo número de indivíduos selecionados pelo melhorista;
- É uma função entre a herdabilidade e o Diferencial de Seleção.

**Campo com
diferentes
genótipos**



Seleção



- O Diferencial de seleção corresponde a diferença entre a média dos indivíduos selecionados pela média geral da população:

$$DS = \overline{X_s} - \overline{X_0}$$

- DS : Diferencial de seleção;

- $\overline{X_s}$: Média dos indivíduos selecionados;

- $\overline{X_0}$: Média geral da população na qual se praticou a seleção.

- Então, a estimativa do Ganho Genético é dado por:

$$GS = h^2 DS$$

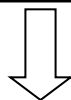
- GS : Ganho genético;

- h^2 : Diferencial de seleção;

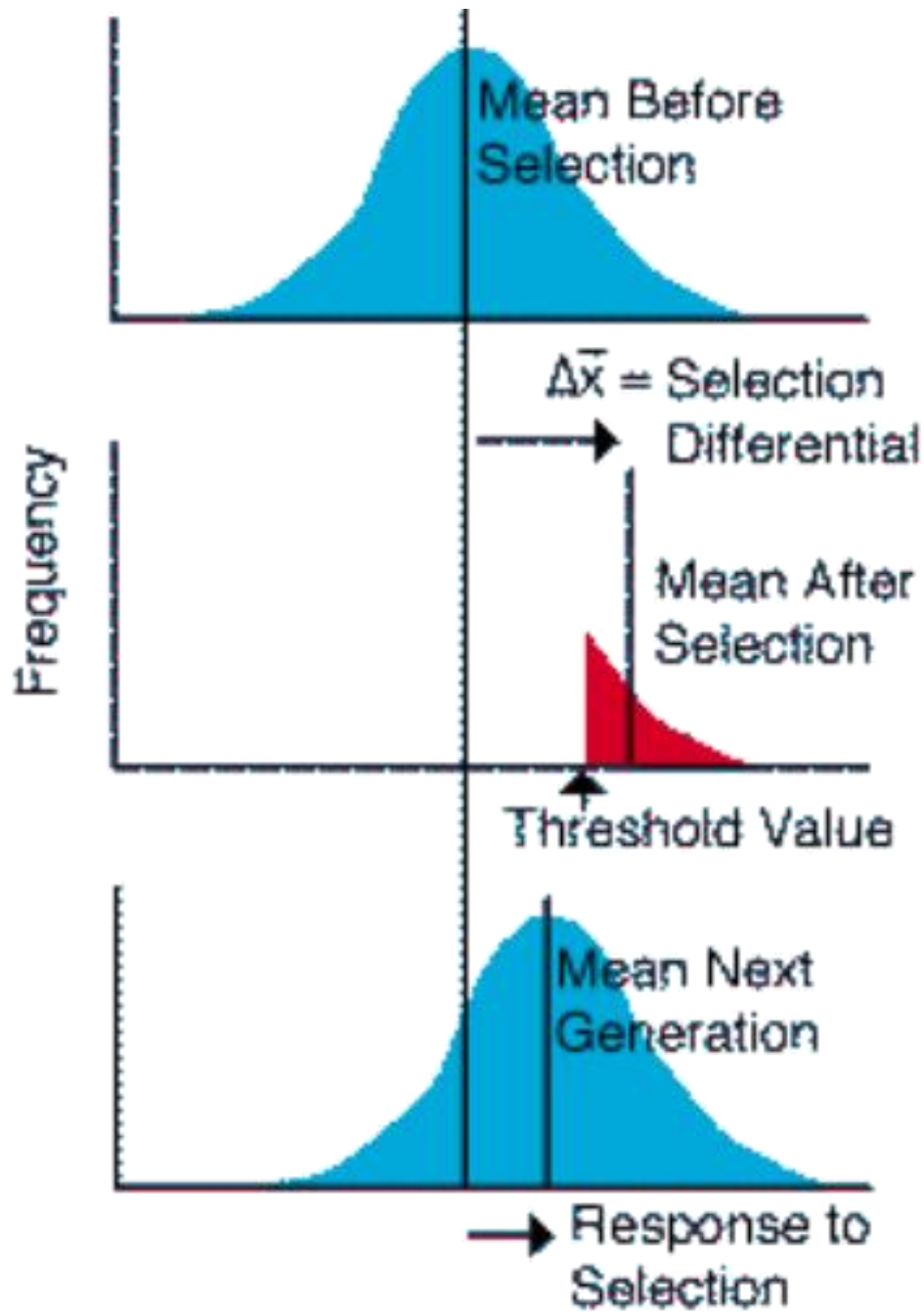
- DS : Diferencial de seleção.

- GS é a resposta à seleção (RS) ou ganho esperado na próxima seleção.

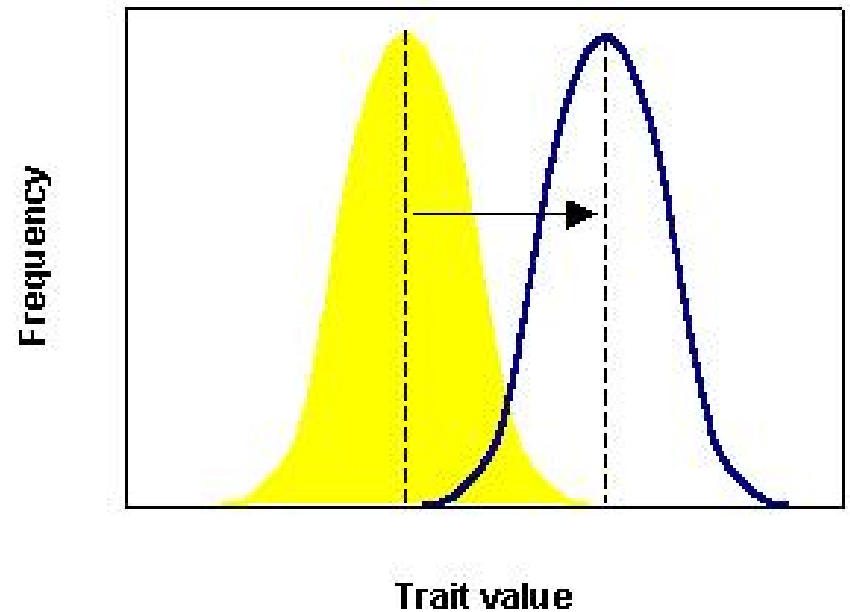
- Conclui-se que o ganho genético é dependente tanto da herdabilidade do caráter como da proporção selecionada na população.

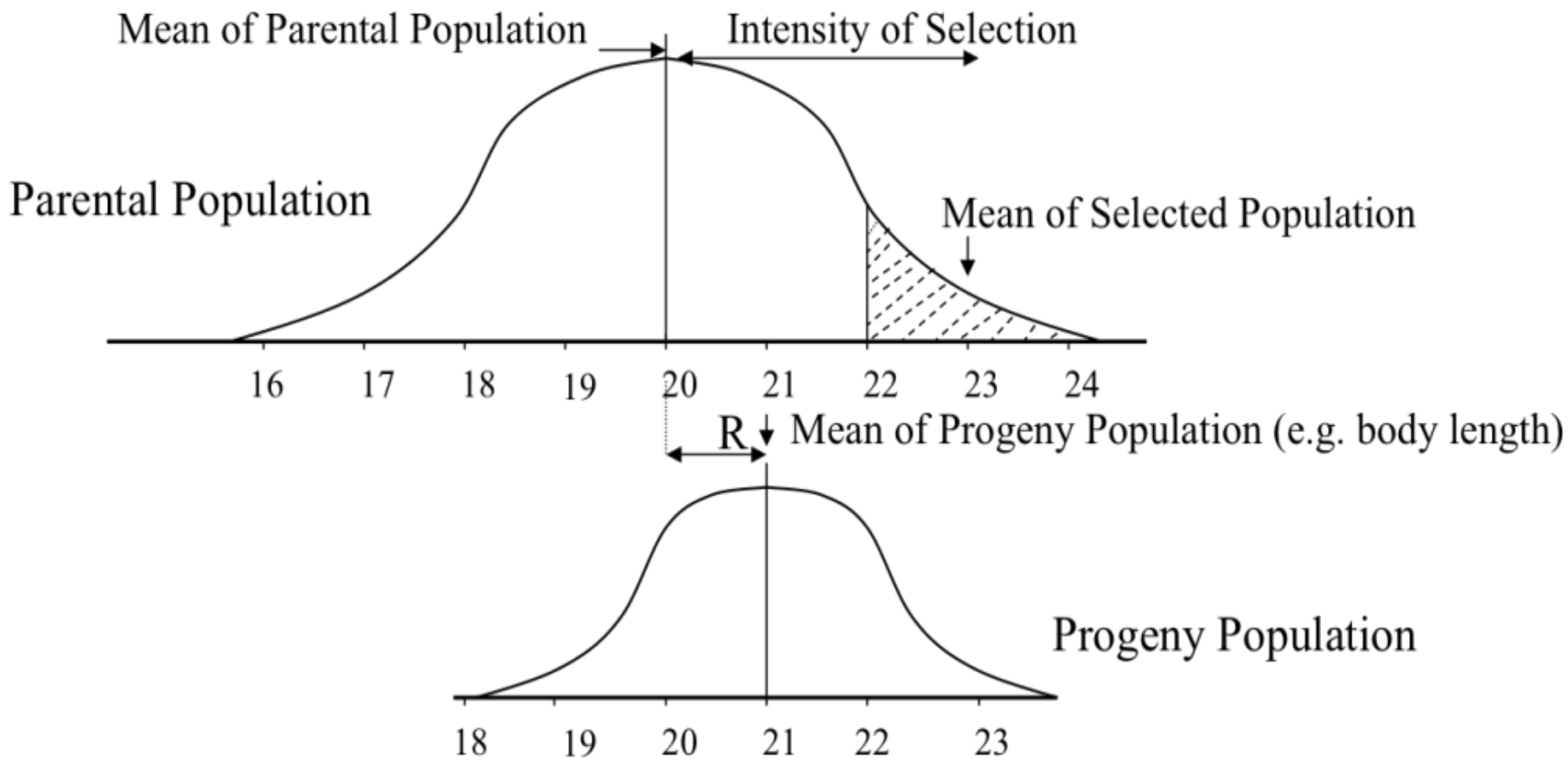


Decisão do melhorista em função do grau de variação fenotípica, da base genética e dos objetivos do melhoramento.



Change due to Selection





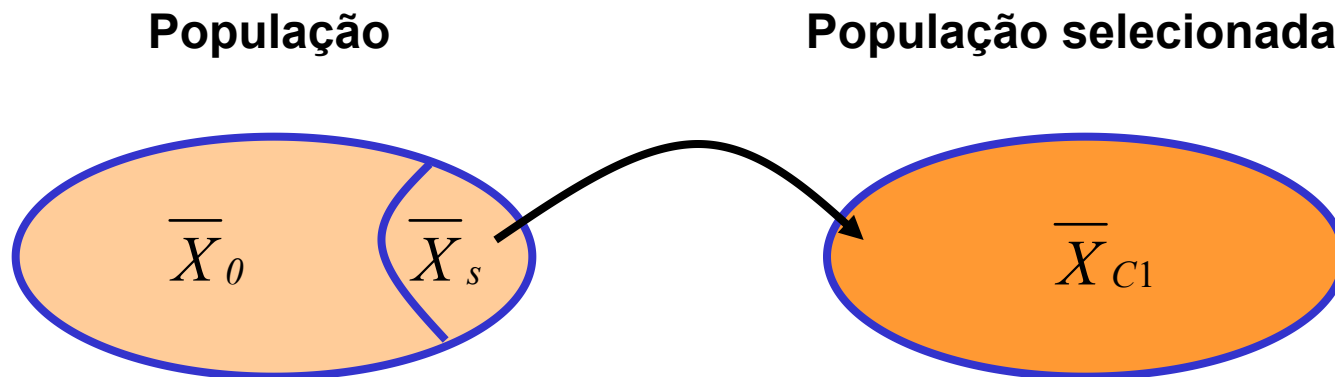
APLICAÇÃO DO PARÂMETRO GANHO GENÉTICO EM UM PROGRAMA DE MELHORAMENTO

$\overline{X}_0$ = média da população original;

$\overline{X}_s$ = média das plantas selecionadas;

$ds = (\overline{X}_s - \overline{X}_0)$: diferencial de seleção;

$\overline{X}_{C1}$ = média da população selecionada



$$DS = X_s - X_o$$

$$GS = X_{c1} - X_o$$

- Será considerado que a seleção está sendo feita em relação aos indivíduos que apresentam uma superioridade em relação à media da população (diferencial de seleção positivo).
- Na maioria dos casos a media X_{c1} será inferior a X_s , pois a seleção foi feita com base nos valores fenotípicos que são fortemente influenciados pelo meio.

Geralmente, observa-se que:

$GS < DS$, na maioria das vezes, pois a seleção é fenotípica.

$GS = DS$, quando não existir influência do meio. A variação proporcionada pelo meio é considerada igual a zero.

$GS = 0$, quando não existir variabilidade genética.

Assim, pode-se definir:

$$\text{GS/DS} = \text{Variância genética} / (\text{Variância genética} + \text{Variância do meio}) = h^2$$



A herdabilidade expressa a confiabilidade do valor fenotípico como indicação do valor genético; ou seja, é o grau de correspondência entre o valor fenotípico e o valor genético, ou entre o diferencial de seleção e o ganho de seleção.

Assim, pode-se fazer uso das seguintes equações preditivas:

$$\text{GS} = h^2 \cdot \text{DS}$$

$$\text{Xc1} = \text{Xo} + \text{GS} = \text{Xo} + h^2(\text{Xs} - \text{Xo})$$

Geração	Num. de Indivíduos	Média	Variância
P1	20	50	6,0
P2	20	10	4,0
F1	50	25	5,0
F2	100	30	16,0

Herdabilidade em F2 = 0,687

Para o exemplo admitiu-se a seleção de indivíduos cuja média é igual a 35 (Xs). Assim, tem-se:

Diferencial de seleção

$$\text{DS} = X_s - X_o = 35 - 30 = 5$$

Ganhos por seleção

$$\text{GS} = H^2 \cdot \text{DS} = 0,687 \times 5 = 3,437$$

O valor de GS, em termos percentuais é dado por:

$$\text{GS\%} = (100\text{GS})/\text{Xo} = (100 \times 3,437)/30 = 11,46\%$$

Média da população melhorada

Corresponde à média predita para o primeiro ciclo de cultivo da progênie dos indivíduos selecionados. É estimada por:

$$\text{Xc1} = \text{Xo} + \text{GS} = 30 + 3,437 = 33,437$$

Assim, conclui-se que após o primeiro ciclo de melhoramento a média será aumentada de 30 para 33,44. Este valor é inferior ao do progenitor P1, com média igual a 50, mas trata-se de uma população heterogênea que ainda pode ser submetida a vários outros ciclos de melhoramento.

Exemplo 2:

Tabela: Análise de variância de um ensaio de competição de clones de certa espécie florestal.

F.V	G.L.	SQ	QM	F	E(QM)
Blocos	2	226,7270	13,3645	2,51	
Clones (C)	35	9.993,2676	285,5219	6,32**	$\sigma^2_E + r\sigma^2_G$
Erro (E)	70	3.161,6748	45,1668		σ^2_E
total	107	13.381,671 4			(CV.=6,3%)

$r=3$; $\bar{Y}=106,27$

Desse modo temos:

b) Componentes de Variância:

Variância genética total,

$$\hat{\sigma}_P^2 = \hat{\sigma}_G^2 = (285,5219 - 45,1668)/3 = 80,1184$$

Variância ambiental entre parcelas,

$$\hat{\sigma}_E^2 = 45,1668$$

Também

$$\hat{\sigma}_F^2 = \hat{\sigma}_G^2 + \hat{\sigma}_E^2 = 80,1184 + 45,1668 = 125,2852$$

Coeficientes de herdabilidade :

Ao nível de parcelas:

$$\hat{h}_p^2 = \hat{\sigma}_G^2 / (\hat{\sigma}_G^2 + \hat{\sigma}_E^2) = 80,1184 / 125,2852 = 0,640$$

Ao nível de médias de clones:

$$\hat{h}_m^2 = \hat{\sigma}_G^2 / [\hat{\sigma}_G^2 + (\hat{\sigma}_E^2 / r)] = 80,1184 / [80,1184 + (45,1668/3)] = 0,842$$

$$\hat{h}_m^2 > \hat{h}_p^2$$

- A seleção baseada em médias está num nível mais elevado de precisão do que a seleção baseada em parcelas ou plantas individuais.

- Isto decorre de fato de termos uma diminuição da influência do erros experimentais quando utilizamos médias, ao invés de indivíduo, como critério de seleção.

Ganho com a seleção:

$$\text{DS} = 13,42$$

$$\text{GS} = \text{DS} \cdot \text{herdabilidade} = 13,42 \times 0,842 = 11,30$$

RESPOSTA CORRELACIONADA

- Geralmente os diversos caracteres de importância econômica estão correlacionados entre si, em magnitude e sentidos variados.
- Portanto a seleção em um caráter pode proporcionar alterações em outros, cujo sentido pode ser ou não do interesse do melhoramento.
- Desta forma, a quantificação dos efeitos indiretos da seleção de um ou vários caracteres sobre outros secundários será fundamental para que se possa orientar programas de melhoramento em que se tenha um material genético que reúna, simultaneamente, uma série de atributos favoráveis.

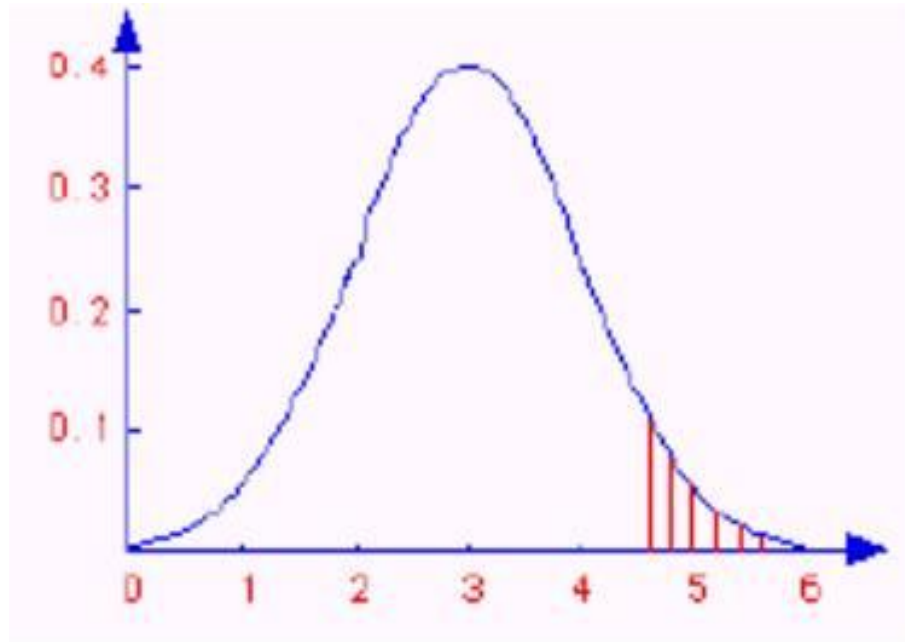
- É dada pela equação:

$$RY(X) = \hat{\beta}RX$$

- $RY(x)$ = resposta indireta em Y resultante da seleção em X;
- $\hat{\beta}$ = estimador do coeficiente de regressão que mede a variação nos valores genéticos de Y, com a mudança de uma unidade nos valores genéticos de X.
- RX = resposta direta em X,

CONSIDERAÇÕES FINAIS

- **Altas taxas de ganho genético têm sido obtidas em características de crescimento de *Eucalyptus* (Kageyama e Vencovsky, 1983; Ferreira, 1983 e 1992; Assis, 1996);**
- **Altas taxas de ganho genético têm sido obtidas para o caráter produção volumétrica em *Pinus*,**
- **Características relativas à qualidade da madeira e dos produtos florestais têm recebido ênfase recentemente, particularmente a densidade da madeira e o teor de lignina e extrativos, tanto para a indústria de celulose quanto para as siderúrgicas**
- **Em *Pinus*, tem-se conseguido produzir árvores com troncos mais retos, menor número de bifurcações e menor número de galhos grossos, fato que conduz a um melhor aproveitamento industrial da madeira, sobretudo para a fabricação de móveis**



$$G_s = DS \cdot H^2 = DS \cdot \frac{\sigma_G^2}{\sigma_G^2 + \sigma_E^2}$$

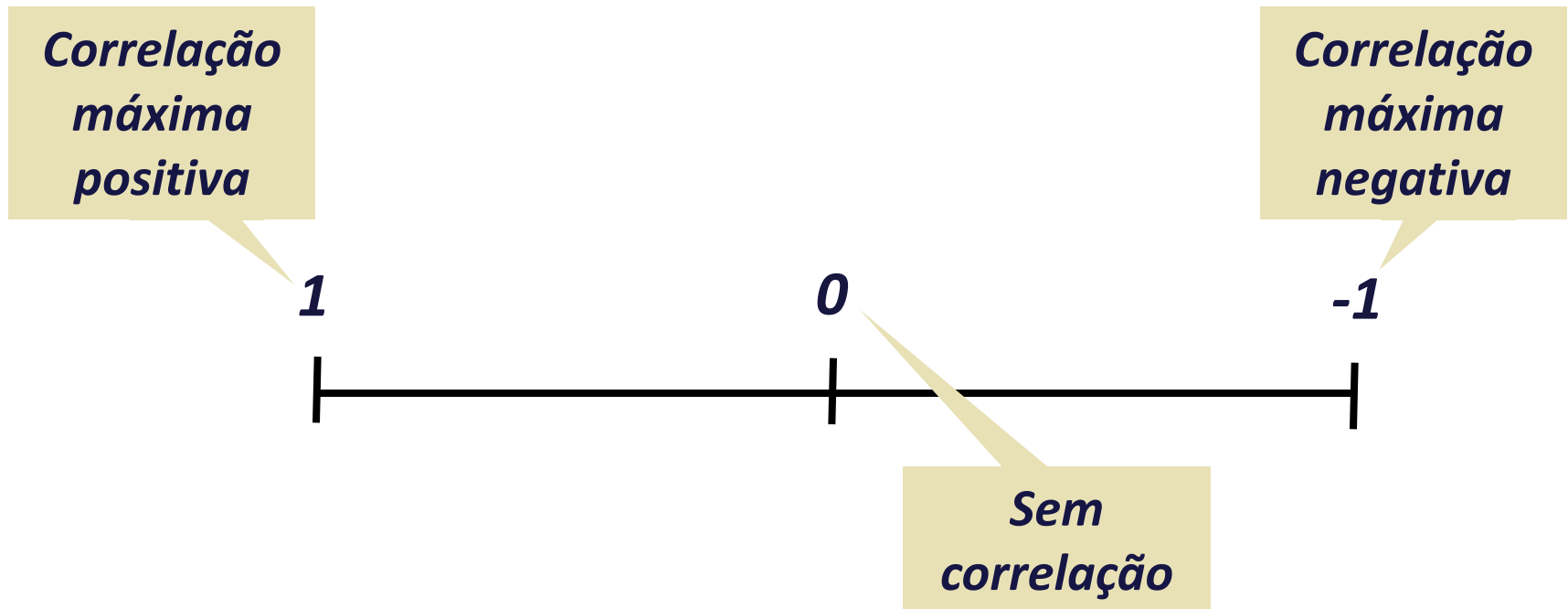
$$\overline{X}_{C1} = \overline{X}_0 + G_s$$

- Correlação: Relação entre duas características que variam juntas.

As correlações entre as características são medidas por um coeficiente de correlação (r) que varia de -1 a 1.

$$r = \frac{Cov_{xy}}{s_x s_y}$$

$$Cov_{xy} = \frac{\sum (x_i - \bar{x})(y_i - \bar{y})}{n - 1}$$



*Correlação
máxima
positiva*

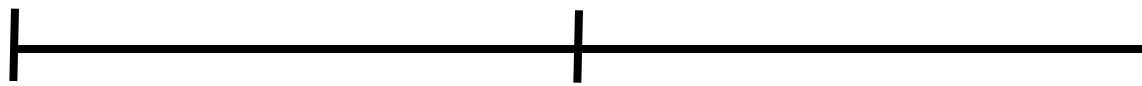
1

*Sem
correlação*

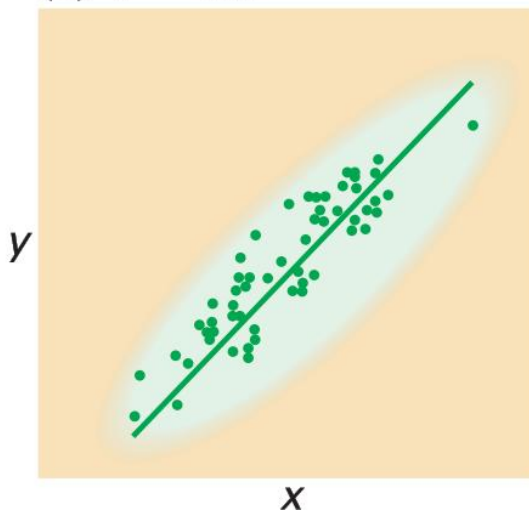
0

*Correlação
máxima
negativa*

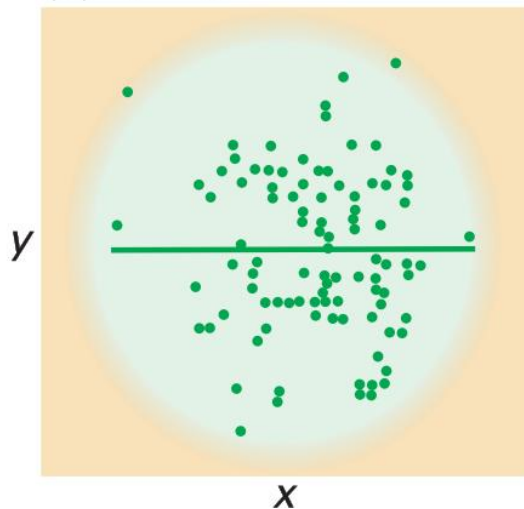
-1



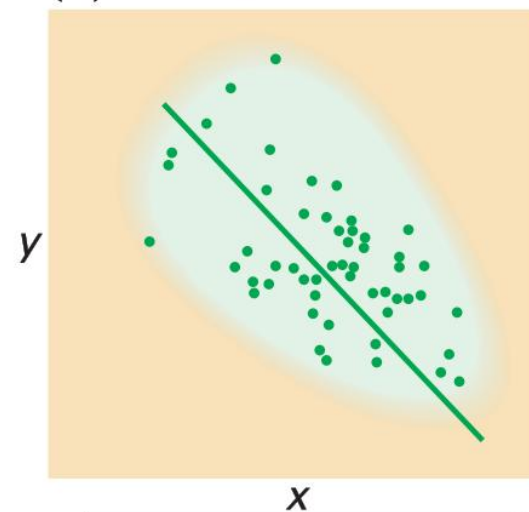
(c) $r = 0.9$



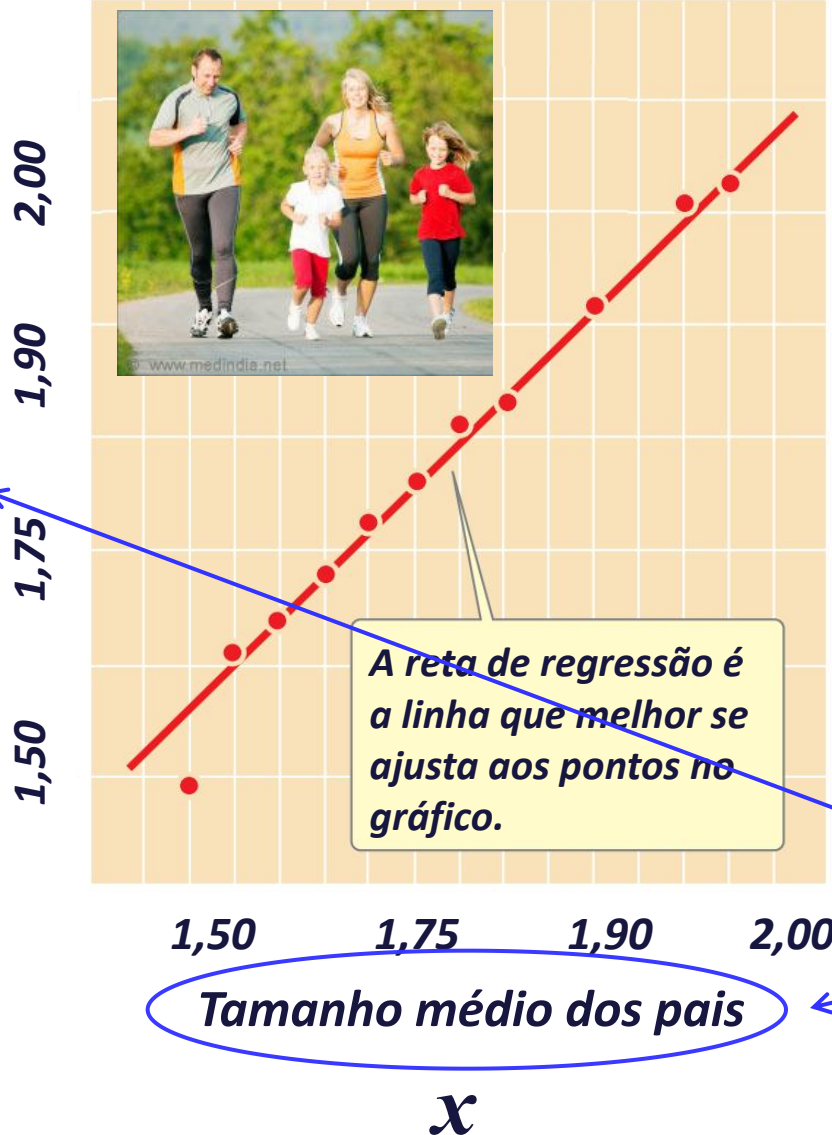
(e) $r = 0$



(b) $r = -0.7$



y
Tamanho médio dos filhos



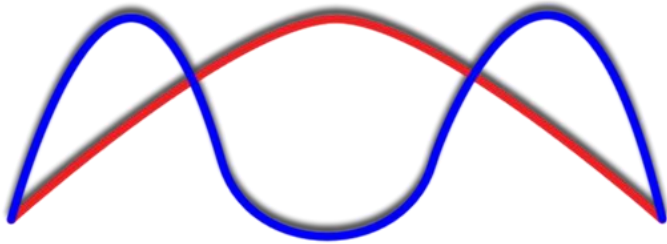
- Regressão: Tipo de previsão estatística que fornece informações sobre a força e a direção de associação entre variáveis.

A variável b é a inclinação da reta, também chamada de coeficiente de regressão.

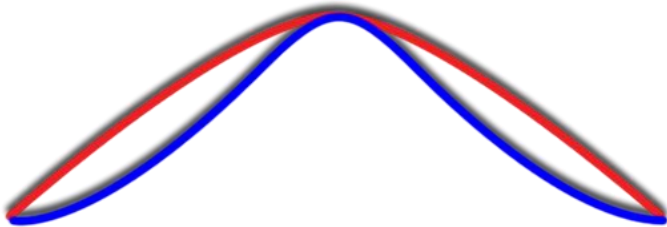
$$y = a + bx$$

CARACTERÍSTICAS GENETICAMENTE VARIÁVEIS MUDAM EM RESPOSTA À SELEÇÃO

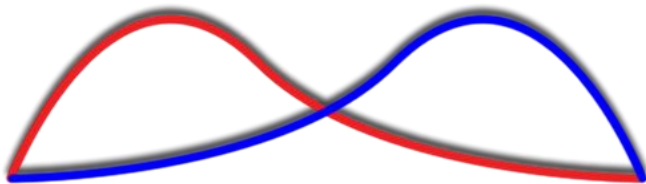
Disruptive Selection



Stabilizing Selection

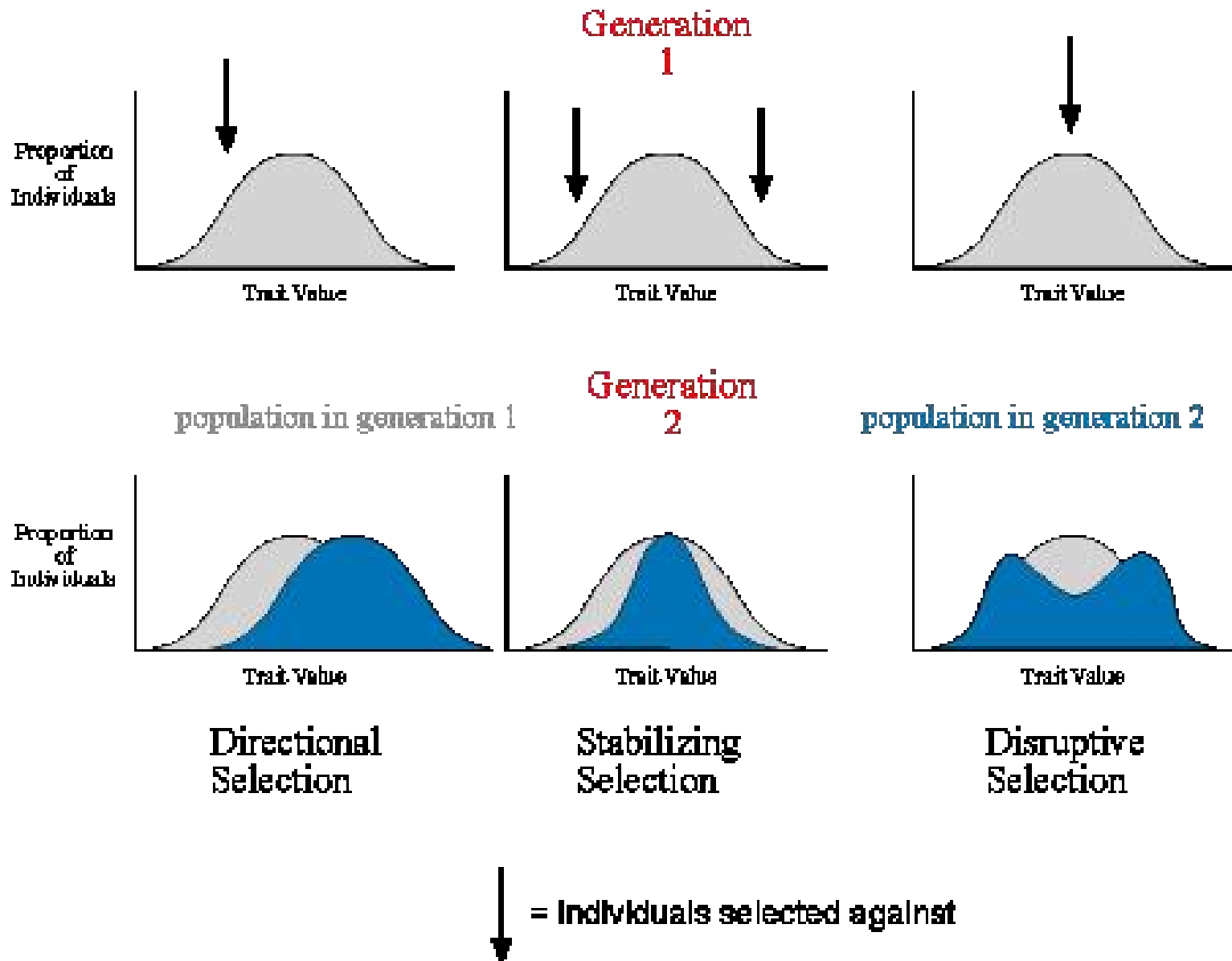


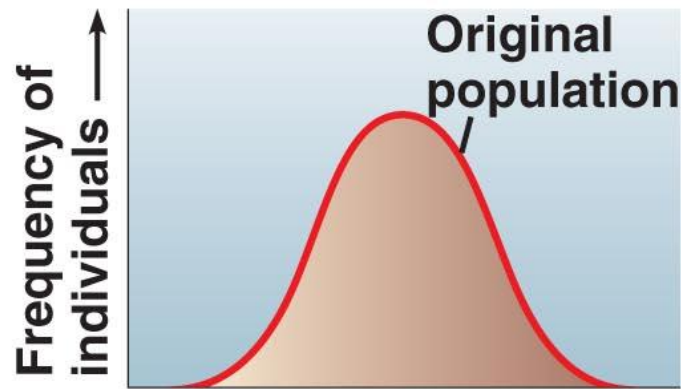
Directional Selection



— Before
— After

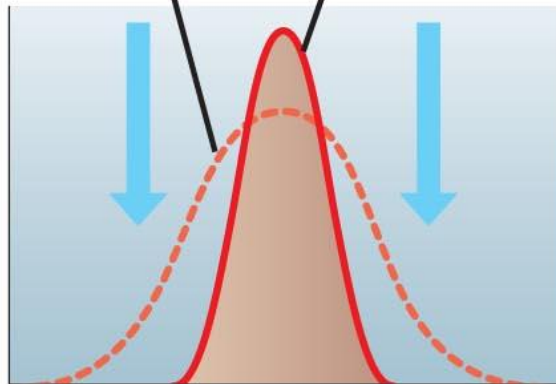
Figure 1: Modes of Selection



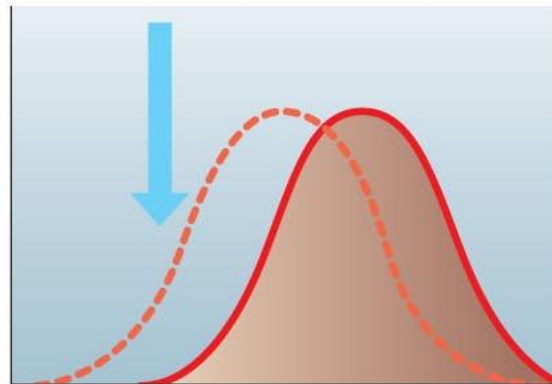


Phenotypes (fur color)

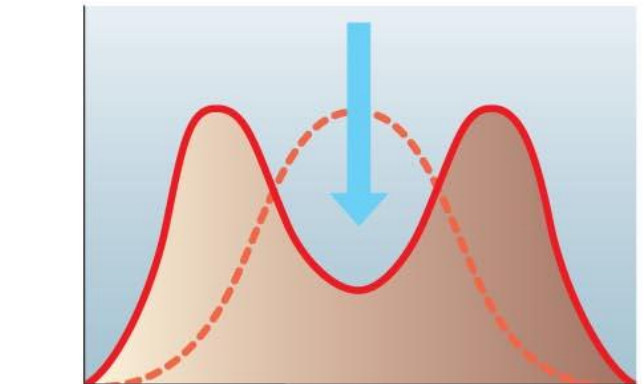
Original population Evolved population



Stabilizing selection



Directional selection



Disruptive selection

