Universidade Federal de Pelotas
FAEM - DZ
Curso de Zootecnia
Genética Aplicada à Produção Animal

Interações alélicas e não alélicas e teste de $\chi 2$.

Efeitos dos genes

Expressão de fenótipos

Ocorre ação e interação

Controle monogênico

Alelos

Su → **Pelagem lisa**

su → **Pelagem crespa**

Esses alelos combinam-se para formar os genótipos

SuSu → Lisa → Su

Susu → Heterozigoto → Lisa

susu → Crespa → su

Em função da ação combinada dos alelos

Interação alélica

Interações alélicas

Comparar fenótipo dos heterozigotos com os homozigotos

<u>Principais tipos:</u>

- **Dominância completa**
- **Dominância incompleta**
- **Codominância**
- **Genes letais**

Dominância completa

SuSu

↓

Lisa

↓

Su

Susu

↓

Heterozigoto

↓

Lisa

susu

↓

Crespa

↓

su

Dominância completa

3 genótipos

SuSu → Lisa

Susu → Lisa

susu → Crespa

2 fenótipos

Aparentemente a presença do alelo dominante impede a expressão do recessivo

Dominância incompleta

O fenótipo do heterozigoto situa-se no intervalo estabelecido pelos fenótipos dos homozigotos para os dois alelos em consideração.

P			
Genótipos	$r^1 r^1$	x	$r^2 r^2$
Fenótipos	Raiz longa		Raiz esférica
F^1			
Genótipos		$r^1 r^2$	
Fenótipos		Raiz oval	
F^2			
Genótipos	$\frac{1}{4}\ r^1 r^1$	$\frac{1}{2}\ r^1 r^2$	$\frac{1}{4}\ r^2 r^2$
Fenótipos	Raiz longa	Raiz oval	Raiz esférica

O fenótipo do heterozigótico é intermediário e neste caso é possível identificar qualquer genótipo por meio de seu fenótipo.

Codominância

Essa interação alélica caracteriza-se pelo fenótipo do heterozigoto apresentar-se como uma mistura dos fenótipos dos seus genitores.

A codominância é frequentemente confundida com a dominância incompleta.

≠

↓

Na codominância os dois alelos heterozigotos são ativos e independentes

Ex: Gado shorthorn

P			
Genótipos	VV	x	BB
Fenótipos	Vermelho		Branco
F^1			
Genótipos		VB	
Fenótipos		Rosilho	
F^2			
Genótipos	¼ VV	½ VB	¼ BB
Fenótipos	Vermelho	Rosilho	Branco

x

X

1/4

1/2

1/4

Genes letais

Geralmente é o alelo recessivo que causa a morte.

Além disso, alguns causam alterações fenotípicas que podem ser facilmente detectadas

Exemplo em ratos

P			
Genótipos	$A^Y A$	x	AA
Fenótipos	Amarelos		Normais
F^1	½ $A^Y A$	x	½ AA
Genótipos	$A^Y A$	x	$A^Y A$
Fenótipos	Amarelos		Amarelos
F^1			
Genótipos	¼ $A^Y A^Y$	½ $A^Y A$	¼ AA
Fenótipos	Morrem	Amarelos	Normais

Interações não alélicas ou gênicas

Nem todos os caracteres são controlados por um único gene

Algumas características

Dois ou +

Expressão fenotípica depende, além da ação e interação alélica, da ação combinada dos diferentes genes

INTERAÇAO GÊNICA

Ação conjunta de dois genes

Independe de sua localização no genoma da espécie

As interações ocorrem no produto gênico

Dois genes localizados em cromossomos diferentes

Terão distribuição independente
(2ª lei de Mendel)

Uma forma comum de interação gênica é a:

epistasia

Exemplos de epistasia, três grupos

Epistasia estrutural – quando uma estrutura, tal como um pêlo, apresenta polimorfismo, por ex., para coloração. Se não existir pêlos, como no caso de um possível mutante, as diferenças de cor não poderiam ser detectadas. Assim o gene que controla a produção de pêlos seria epistático para o gene da coloração.

Outro exemplo – espinhos pretos ou brancos em pepinos, seriam encobertos (hipostático) caso ocorra um mutante sem espinho.

Bloqueio de um passo metabólico – quando em uma rota metabólica a ausência de um produto evita a formação de outros produtos.

$$
\begin{array}{ccccc}
 & \text{Gene A} & & \text{Gene B} & \\
 & \downarrow & & \downarrow & \\
 & \text{Enz. A} & & \text{Enz. B} & \\
 & \downarrow & & \downarrow & \\
\text{Substrato} & \longrightarrow & \text{Produto A} & \longrightarrow & \text{Produto B}
\end{array}
$$

Se o gene A mutar para o gene a

Conversão – quando o produto de um gene é convertido em um outro produto por outro gene, mascarando a ação ou produto do primeiro gene.

$$\begin{array}{ccccc} & \text{Gene A} & & \text{Gene B} & \\ & \downarrow & & \downarrow & \\ & \text{Enz. A} & & \text{Enz. B} & \\ & \downarrow & & \downarrow & \\ \text{Substrato} & \longrightarrow & \text{Produto A} & \longrightarrow & \text{Produto B} \\ \text{(branco)} & & \text{(amarelo)} & & \text{(branco)} \end{array}$$

Gene B é epistático para o gene A

Epistasia recessiva dupla

Ex: Cor da flor do feijoeiro e seus descendentes

P	Genótipos	ppVV		PPvv
	Fenótipos	Branca		Branca
F_1	Genótipos		PpVv	
	Fenótipos		Violeta	
F_2	Genótipos	9/16 **P_V_**		7/16 **(P_vv, ppV_, ppvv)**
	Fenótipos	Violeta		Branca
RC_1	Genótipos	½ PvV_		½ ppV_
	Fenótipos	Violeta		Branca
RC_2	Genótipos	½ P_Vv		½ P_vv
	Fenótipos	Violeta		Branca

Alelo P

Enz. P

Alelo V

Enz. V

Percussor
(incolor)

Subst.
intermediária
(incolor)

Pigmento
Violeta

Epistasia recessiva

Cães labradores

B $\longrightarrow$ **Preta**

D $\longrightarrow$ **Chocolate** $\longrightarrow$ **dd é epistática ao gene B**

P	Genótipos	BBDD		bbdd
	Fenótipos	Preto		Amarela
F_1	Genótipos		BbDd	
	Fenótipos		Preto	
F_2	Genótipos	9/16	3/16	4/16
		B_D_	**B_dd**	**bbD_**
	Fenótipos	Preto	Chocolate	Amarela

Epistasia dominante

		Angus		Jersey
P	Genótipos	AAbb		aaBB
	Fenótipos	Preta		Preta/vermelha
F_1	Genótipos		AaBb	
	Fenótipos		Preta	
F_2	Genótipos	12/16	3/16	4/16
		A_B_, A_bb	**aaB_**	**aabb**
	Fenótipos	Preta	Preta/vermelha	Vermelha

Epistasia recessiva e dominante

		Leghorn		Silkies
P	Genótipos	IICC		iicc
	Fenótipos	Branca		Branca
F_1	Genótipos		IiCc	
	Fenótipos		Branca	
F_2	Genótipos	13/16 **I_C_, I_bb** **ou iicc**		3/16 **iiC_**
	Fenótipos	Branca		Colorida

Qui Quadrado

Qui Quadrado, simbolizado por χ^2, é um teste de hipóteses que se destina a encontrar um valor da dispersão para duas variáveis nominais, avaliando a associação existente entre variáveis qualitativas.

É um teste *não paramétrico*, ou seja, não depende dos parâmetros populacionais, como média e variância.

O princípio básico deste método é comparar proporções, isto é, as possíveis divergências entre as freqüências observadas e esperadas para um certo evento.

Evidentemente, pode-se dizer que dois grupos se comportam de forma semelhante se as diferenças entre as freqüências observadas e as esperadas em cada categoria forem muito pequenas, próximas a zero.

Portanto, o teste é utilizado para:

- ✓**Verificar se a freqüência com que um determinado acontecimento observado em uma amostra se desvia significativamente ou não da freqüência com que ele é esperado.**

- ✓**Comparar a distribuição de diversos acontecimentos em diferentes amostras, a fim de avaliar se as proporções observadas destes eventos mostram ou não diferenças significativas *ou* se as amostras diferem significativamente quanto às proporções desses acontecimentos.**

Para aplicar o teste as seguintes suposições precisam ser satisfeitas:

- ✓ **Os grupos são independentes,**
- ✓ **Os itens de cada grupo são selecionados aleatoriamente,**
- ✓ **As observações devem ser freqüências ou contagens,**

- **Cada observação pertence a uma e somente uma categoria e**

- **A amostra deve ser relativamente grande (pelo menos 5 observações em cada célula e no caso de poucos grupos - exemplo: em tabelas 2 x 2 - pelo menos 10)**

Cálculo de χ^2

Karl Pearson propôs a seguinte fórmula para medir as possíveis discrepâncias entre proporções observadas e esperadas:

$$\chi^2 = \Sigma[(o - e)^2 / e]$$, em que

o = freqüência observada para cada classe,
e = freqüência esperada para aquela classe

Note-se que (o - e) = desvio (*d*), portanto a fórmula também pode ser escrita como

$$\chi^2 = \Sigma \; (d^2 / e)$$

Percebe-se que as freqüências observadas são obtidas diretamente dos dados das amostras, enquanto que as freqüências esperadas são calculadas a partir destas.

É importante notar que (o - e) é a diferença entre a freqüência observada e a esperada em uma classe. Quando as freqüências observadas são muito próximas às esperadas, o valor de χ^2 é pequeno. Mas, quando as divergências são grandes (o - e) passa a ser também grande e, conseqüentemente, χ^2 assume valores altos.

Hipóteses a serem testadas

Hipótese *nula (Ho)*: As freqüências observadas *não são* diferentes das freqüências esperadas. Não existe diferença entre as freqüências (contagens) dos grupos.

Portanto, não há associação entre os grupos

Hipótese *alternativa (H1)*: As freqüências observadas *são* diferentes da freqüências esperadas, portanto existe diferença entre as freqüências.

Portanto, há associação entre os grupos.

Procedimento

É necessário obter duas estatísticas denominadas χ^2 calculado e $\chi^2 c$ tabelado.

As freqüências observadas são obtidas diretamente dos dados das amostras, enquanto que as freqüências esperadas são calculadas a partir destas.

Assim, o χ^2 calculado é obtido a partir dos dados experimentais, levando-se em consideração os valores observados e os esperados, tendo em visto a hipótese.

Já o χ^2c tabelado depende do número de graus de liberdade e do nível de significância adotado.

A *tomada de decisão* é feita comparando-se os dois valores de X^2:

Se χ^2 calculado > ou = χ^2c tabelado:

***Rejeita-se* Ho.**

Se χ^2 calculado < χ^2c tabelado:

***Aceita-se* Ho.**

Quando se consulta a tabela de χ^2 observa-se que é determinada uma *probabilidade de ocorrência* daquele acontecimento.

Portanto, rejeita-se uma hipótese quando a máxima probabilidade de erro ao rejeitar aquela hipótese for baixa (alfa baixo). Ou, quando a probabilidade dos desvios terem ocorrido pelo simples acaso é baixa.

O *nível de significância* (alfa) representa a máxima probabilidade de erro que se tem ao rejeitar uma hipótese.

O número de graus de liberdade, nesse caso é assim calculado:

GL = número de classes - 1

E, evidentemente, quanto maior for o valor do χ^2 mais significante é a relação entre a variável dependente e a variável independente.

Exemplo 1:

Se uma moeda não viciada for jogada 100 vezes, espera-se obter 50 caras e 50 coroas, já que a probabilidade de cair cara (p) é = ½ e a de cair coroa (q) também é = ½. Entretanto, na prática, é muito difícil obter valores observados, idênticos aos esperados, sendo comum encontrar valores que se desviam dos teóricos.

Supondo que uma moeda foi jogada 100 vezes e se obteve 60 caras e 40 coroas.

a. **Qual será o valor de χ^2?**
b. **Como se pode interpretar esse valor?**

Resolvendo:

As freqüências esperadas em cada classe são calculadas por: *p.N*. Portanto:

$$E_{(cara)} = ½ .100 \quad e \quad E_{(coroa)} = ½ .100$$

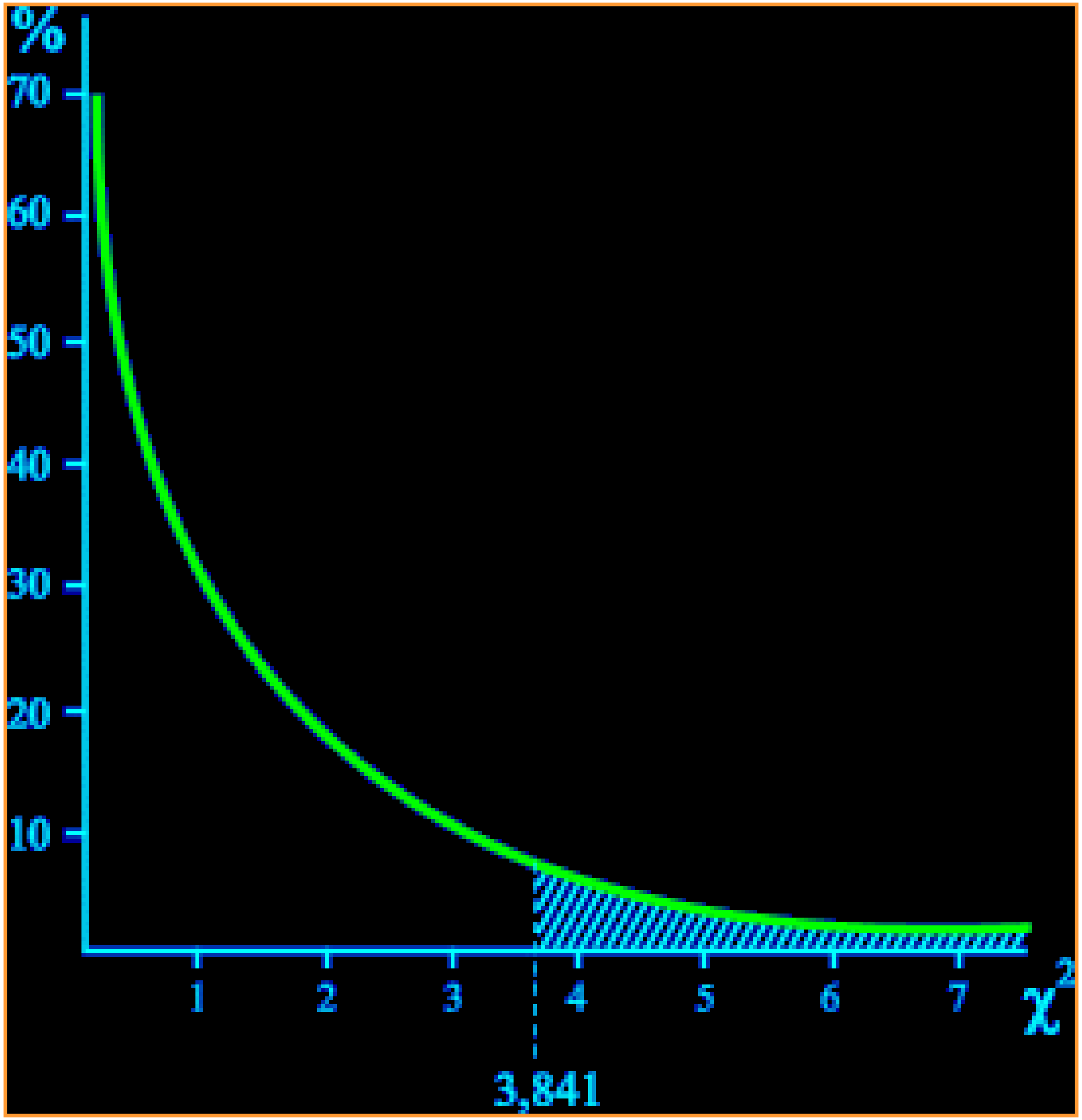
Assim, os valores *esperados* são: cara: 50 e coroa: 50 e os *observados* são: cara: 60 e coroa: 40.

$$\chi^2 = [(60 - 50)^2 / 50] + [(40 - 50)^2 / 50]$$

***a.* Valor de $\chi^2 = 2 + 2 = \mathit{4}$**

O que significa esse número? Ou seja, *como se analisa* um teste de χ^2?

Supondo que em vez de lançarmos 100 moedas uma única vez, tivéssemos feito inúmeros lançamentos de 100 moedas. Se calcularmos o χ^2 a cada 100 lançamentos, e, depois, colocarmos todos os resultados em um gráfico, teria sido obtida a seguinte figura.


%
70
60
50
40
30
20
10
1
2
3
4
5
6
7
χ²
3,841

Nota-se que os valores pequenos de χ^2 ocorrem mais freqüentemente que os grandes, pois se um experimento puder ser representado pelo modelo teórico proposto, pequenos desvios casuais entre proporções esperadas e observadas ocorrerão em maior número do que grandes desvios.

Tomando a *área total sob a curva* como 100%, sabe-se que o valor 3,841 delimita 5% dela. Este é o valor crítico de qui quadrado conhecido como $\chi^2 c$. Portanto, espera-se em experimentos semelhantes, que valores de χ^2 menores que 3,841 tenham 95% de probabilidade de ocorrência.

Sempre que o valor de x^2 for menor que 3,841 aceita-se a hipótese de igualdade estatística entre os números de observados e de esperados (H_0). Ou seja, admite-se que os desvios *não são* significativos.

b. Como se pode interpretar esse valor?

No exemplo dado, como o valor de Qui Quadrado obtido (*4*) para 2 classes foi *maior* que o esperado ao acaso (3,841), *aceita-se a hipótese alternativa* e admite-se que a moeda seja viciada.

Entretanto, é importante notar que esse raciocínio e decisão só são válidos quando há *2 classes* possíveis de eventos. (Como no exemplo dado, em que o lançamento da moeda pode resultar em 2 acontecimentos: cara ou coroa).

Mas, se tivéssemos lançado um dado seriam 6 classes possíveis. Como faríamos, então?

Deve-se consultar uma tabela de χ^2 e lembrar que, nesse caso:

G.L. = número de classes - 1

Como usar a tabela de Qui Quadrado?

A tabela de Qui Quadrado mostra o número de *Graus de liberdade* nas linhas e o valor da *Probabilidade* nas colunas.

Na coluna referente a *5%* de probabilidade encontra-se o *valor crítico* de qui quadrado (χ^2c), com o qual deve ser comparado o valor calculado de χ^2.

						X^2c			
GL \ P	*0,99*	*0,95*	*0,90*	*0,80*	*...*	*0,05*	*0,02*	*0,01*	*0,001*
1	0,0002	0,004	0,016	0,064	...	*3,841*	5,412	6,635	10,827
2	0,020	0,103	0,211	0,446	...	*5,991*	7,824	9,210	13,815
3	0,115	0,352	0,584	1,005	...	*7,815*	9,837	11,345	16,266
4	0,297	0,711	1,064	1,649	...	*9,488*	11,668	13,277	18,467
5	0,554	1,145	1,610	2,343	...	*11,070*	13,388	15,080	20,515
...									
	Aceita-se a hipótese de igualdade estatística entre o número de observados e de esperados (H_0). Os desvios *não são* significativos.						Rejeita-se H_0 e aceita-se H_1. O número de observados e esperados são estatisticamente diferentes. Os desvios *são* significativos.		

Cruzamento teste:

Indivíduo qualquer com outro em homozigose recessiva

_ _ _ _ X aabb

Retrocruzamento:

Refere-se ao cruzamento de um descendente com qualquer um de seus genitores.

AA x aa

F1 → Aa

Exemplo: **Os tomateiros altos são produzidos pela ação do alelo dominante D, e as plantas anãs são produzidas por seu alelo recessivo d. Os caules pilosos são produzidos pelo gene dominante H e os caules não pilosos são produzidos por seu alelo recessivo h. Uma planta diíbrida alta, pilosa é submetida ao cruzamento-teste. Foi analisada a F1 e contabilizadas 124 plantas altas, pilosas: 102 anãs não pilosas: 130 altas não pilosas: 104 anãs pilosas. a) Faça um diagrama deste cruzamento; b) qual é a proporção de alta para anã; c) e de pilosas para não pilosas? d) Teste os resultados do item a estatisticamente a um nível de significância de 5%.**

Bases para a resposta d:

H_0: $F_o = F_e$, ou seja, o obtido não difere estatisticamente do esperado teórico de 1 : 1 : 1 : 1

H_1: $F_o \neq F_e$, ou seja, o obtido difere estatisticamente do esperado teórico de 1 : 1 : 1 : 1

$\chi^2(0,05;3) = 7,815$ (χ^2 Tabelado)

a)

DdHh x ddhh

G	DH	Dh	dH	dh
dh	DdHh	Ddhh	ddHh	ddhh
dh	DdHh	Ddhh	ddHh	ddhh
dh	DdHh	Ddhh	ddHh	ddhh
dh	DdHh	Ddhh	ddHh	ddhh

Altas pilosas → **1**
Anãs pilosas → **1**
Altas ñ pilosas → **1**
Anãs ñ pilosas → **1**

Altas pilosas → 1
Anãs pilosas → 1
Altas ñ pilosas → 1
Anãs ñ pilosas → 1

b) → **Altas x Anãs**

8 : 8 → 1 : 1

c) → **Pilosas x Não pilosas**

8 : 8 → 1 : 1

d)

Altas pilosas →	1 →	124
Anãs pilosas →	1 →	104
Altas não pilosas →	1 →	130
Anãs não pilosas →	1 →	102
		460

			Fe	Fo
4/16 →	0,25 →	460 →	115	124
4/16 →	0,25 →	460 →	115	104
4/16 →	0,25 →	460 →	115	130
4/16 →	0,25 →	460 →	115	102

$$\chi^2 = (9^2/115) + (-\ 11^2/115) + (15^2/115) + (-13^2/115)$$

$$\boxed{\chi^2 = 5{,}18}$$

Se χ^2 calculado < χ^2c tabelado:

***Aceita-se* H$_0$.**

$\boxed{\chi^2 \text{ calculado} = 5{,}18 < 7{,}815\ \chi^2 \text{ tabelado}}$

Resposta: **Aceita-se H$_0$, ou seja, o obtido não difere estatisticamente do esperado teórico de 1 : 1 : 1 : 1**