

# Modelos BioMatemáticos

<http://correio.fc.ul.pt/~mcg/aulas/biopop/>

Pedro J.N. Silva

Sala 4.1.16

Departamento de Biologia Vegetal  
Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa

[Pedro.Silva@fc.ul.pt](mailto:Pedro.Silva@fc.ul.pt)



## Genética Populacional

### Esquema

- Introdução à genética
- Lei de Hardy-Weinberg – gene autossómico
- Lei de Hardy-Weinberg – gene ligado ao sexo
- Efeitos evolutivos da mutação



## Introdução à genética

No princípio eram os pais e os filhos...

Como ciência, a genética começou com o bom abade, o célebre Mendel(1822-1884).



## Introdução à genética

A genética é única entre as ciências biológicas, por ser muito formal desde o início (ao contrário, por exemplo, da ecologia, do desenvolvimento, ou da anatomia, que são essencialmente descritivas).

O bom abade não sabia nada destas modernices que nós sabemos (?), como cromossomas, DNA, proteínas, etc, etc, mas isso não o impediu de estabelecer duas leis quantitativas que ainda hoje são a base de toda a genética.



## Introdução à genética

A genética é única entre as ciências biológicas, por ser muito formal desde o início (ao contrário, por exemplo, da ecologia, do desenvolvimento, ou da anatomia, que são essencialmente descritivas).

Este aspecto formal simplifica muito o estudo teórico – de facto, para formular modelos matemáticos de genética populacional nem temos de nos preocupar com os aspectos mais biológicos da questão (como o DNA e as proteínas).



## Introdução à genética

No entanto, a pedido de várias famílias, vamos começar por uma revisão desses aspectos mais biológicos, começando pela primeira lei de Mendel, e seguindo com uma breve introdução ao DNA, às proteínas, etc.

Depois veremos como de tudo isto afinal só a primeira lei de Mendel é que faz falta para o nosso estudo de genética populacional...



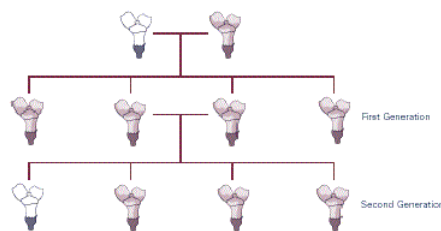
## A primeira lei de Mendel

Mendel trabalhou com várias características das ervilheiras.



## A primeira lei de Mendel

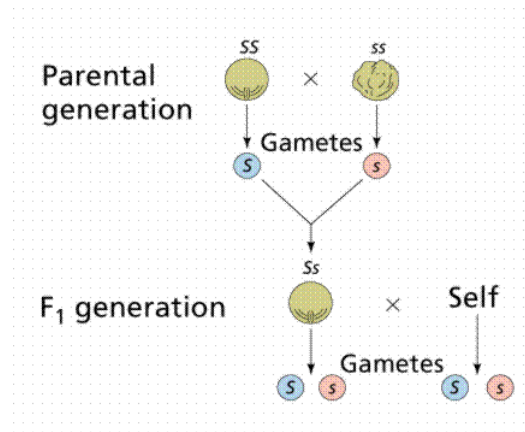
Mendel notou que as suas ervilheiras herdavam algumas características de uma forma particular.



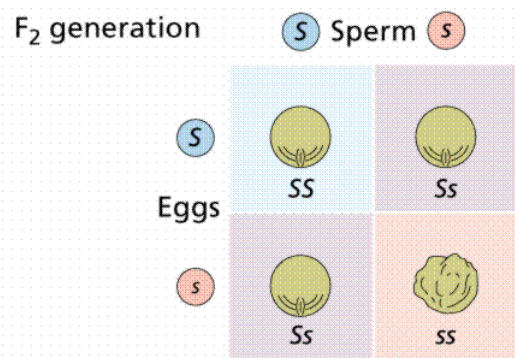
Para explicar isto, especulou que cada planta teria dois “factores” (a que hoje chamamos genes), que determinam essas características.



## A primeira lei de Mendel



## A primeira lei de Mendel



## A primeira lei de Mendel

A primeira lei de Mendel (lei da segregação), em termos modernos:

Durante a formação dos gâmetas, cada alelo separa-se do outro e vai para um dos gâmetas; cada gâmeta tem igual probabilidade de obter cada um dos alelos.

Sabemos hoje que isto tem um paralelo na dinâmica dos cromossomas, e pode (pelo menos em parte) ser observado ao microscópio.

O mais impressionante é que Mendel deduziu isto apenas a partir dos resultados dos seus cruzamentos de plantas, sem quaisquer instrumentos.



## A primeira lei de Mendel

O trabalho de Mendel foi esquecido, mas acabou por ser redescoberto no princípio do séc. XX.

Após alguns anos de mais experiências e muitas discussões, concluiu-se que as lei de Mendel se aplicam não só a ervilheiras, como a todas as outras plantas, aos animais, aos fungos, etc.



## A primeira lei de Mendel

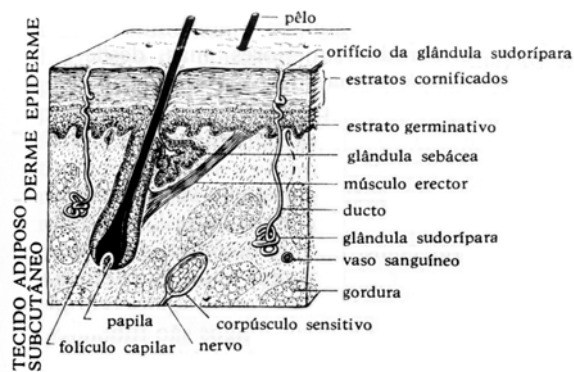
Portanto, os genes são qualquer coisa dentro de nós, que influenciam o nosso aspecto – e, de facto, muitas outras características, não necessariamente óbvias.

Mas o que são os genes, e como é que fazem o seu trabalho?



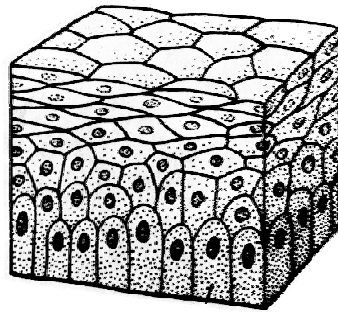
## Tecidos e células

Temos de começar nalgum lado, e sem ir às partículas sub-atómicas (ou à definição do ponto), comecemos pelos tecidos e células.

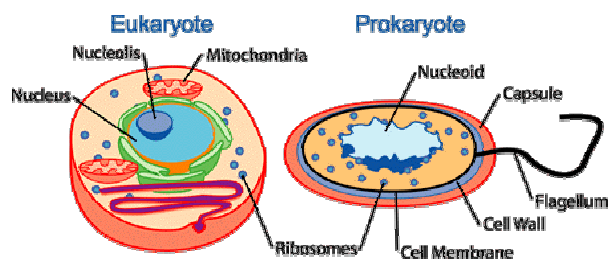


## Células

Temos de começar nalgum lado, e sem ir às partículas sub-atómicas (ou à definição do ponto), comecemos pelos tecidos e células.

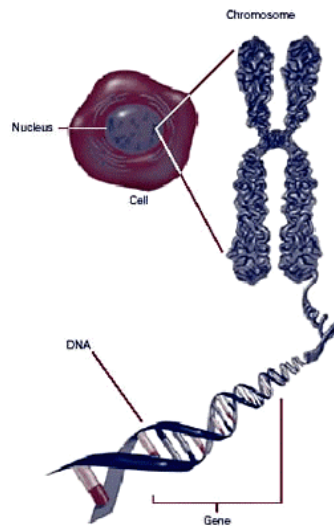


## Células



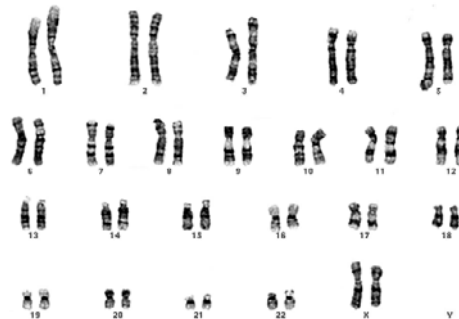


## Cromossomas e genes



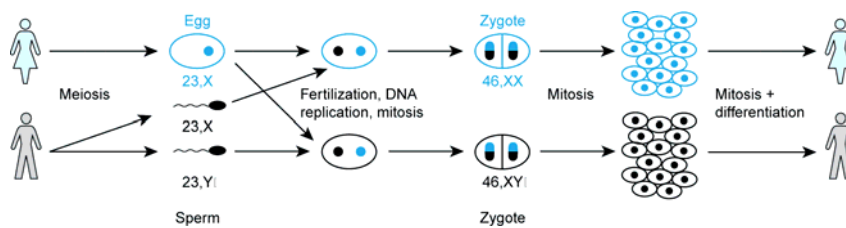
## Os cromossomas humanos

Nós temos 23 **pares** de cromossomas; 22 são mais ou menos iguais para todos, mas um par é especial: determina o sexo.



## Os cromossomas humanos

Nós temos 23 **pares** de cromossomas; 22 são mais ou menos iguais para todos, mas um par é especial: determina o sexo.



## Os cromossomas humanos

Nós temos 23 pares de cromossomas; 22 são mais ou menos iguais para todos, mas um par é especial: determina o sexo.

Portanto, a hereditariedade tem de ser estudada de forma diferente para os 22 pares de cromossomas que todos temos (ditos autossómicos) por um lado, e o outro par (chamados cromossomas sexuais) por outro.



## Os cromossomas humanos

Cada um de nós recebeu metade dos nossos cromossomas do pai, e metade da mãe.

Todos temos dois exemplares dos genes autossómicos, mas para os genes dos cromossomas sexuais, não é bem assim.

As meninas recebem um X da mãe e outro X do pai, por isso as coisas passam-se da mesma maneira para os autossómicos e os sexuais.



## Os cromossomas humanos

Cada um de nós recebeu metade dos nossos cromossomas do pai, e metade da mãe.

Todos temos dois exemplares dos genes autossómicos, mas para os genes dos cromossomas sexuais, não é bem assim.

Mas os meninos recebem um X da mãe e um Y do pai, por isso só têm “meia dose” dos genes do cromossoma X.



## Haplóides e diplóides

É importante distinguir bem entre

- A fase diplóide
  - 2N cromossomas
  - dois exemplares de cada gene (um em cada cromossoma)
  - “nós”
- A fase haplóide
  - N cromossomas
  - um exemplar de cada gene
  - os nossos gâmetas



## Genótipos e fenótipos

É importante distinguir bem entre

- Genótipos (a constituição genética)
  - AA ou Aa ou aa
- Fenótipos (o aspecto)
  - Liso ou rugoso
- Alelos
  - A ou a



## Homozigotos e heterozigotos

É importante distinguir bem entre

- Homozigotos, *i.e.*, genótipos com dois alelos iguais
  - AA, aa
- Heterozigotos, *i.e.*, genótipos com dois alelos diferentes
  - Aa



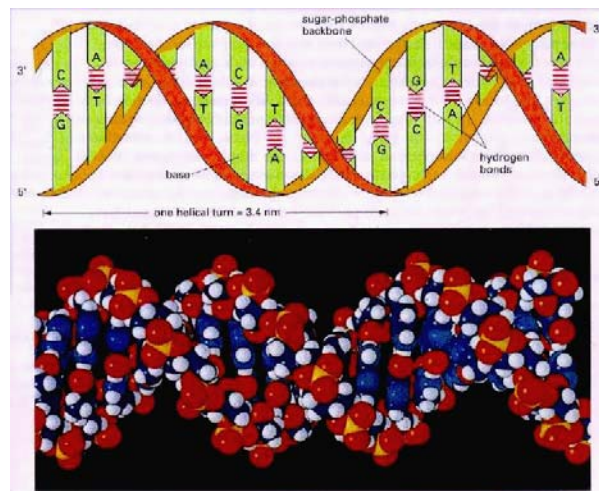
## Dominância

Se o fenótipo do heterozigoto for igual ao de um dos homozigotos (como no caso das flores ou das sementes do Mendel) há dominância

- A dominante:
  - $\text{Fenótipo}(AA) = \text{Fenótipo}(Aa) \neq \text{Fenótipo}(aa)$
- a dominante:
  - $\text{Fenótipo}(AA) \neq \text{Fenótipo}(Aa) = \text{Fenótipo}(aa)$



## O DNA



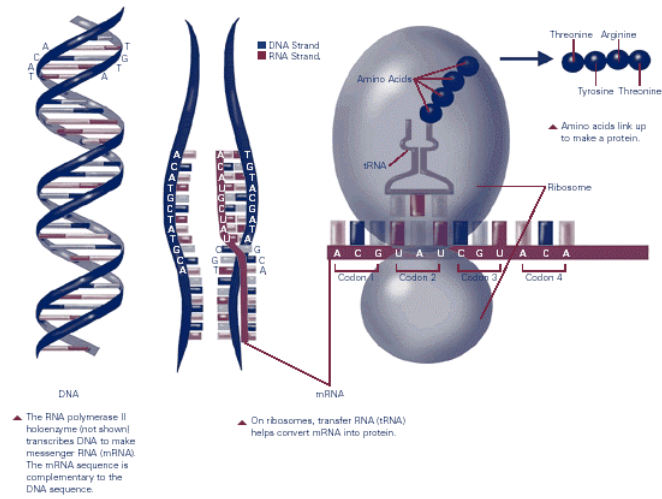
## O DNA

O DNA inclui:

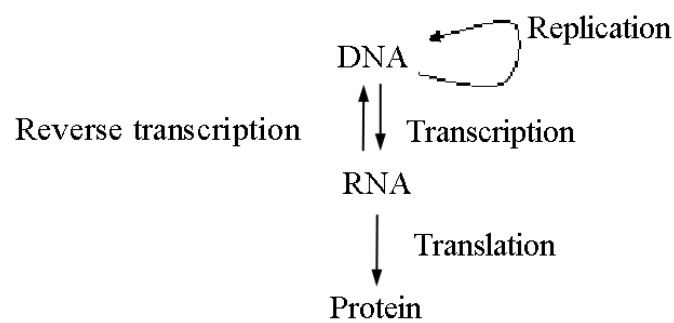
- Regiões codificantes (“genes”)
  - *E.coli* tem c. 4000
  - *S. cerevisiae* tem c. 6000
  - *D. melanogaster* tem c. 14000
  - *H. sapiens* tem c. 35000
- Regiões de controle
  - Determinam quando é que os genes são expressos
- “Lixo” (função desconhecida)



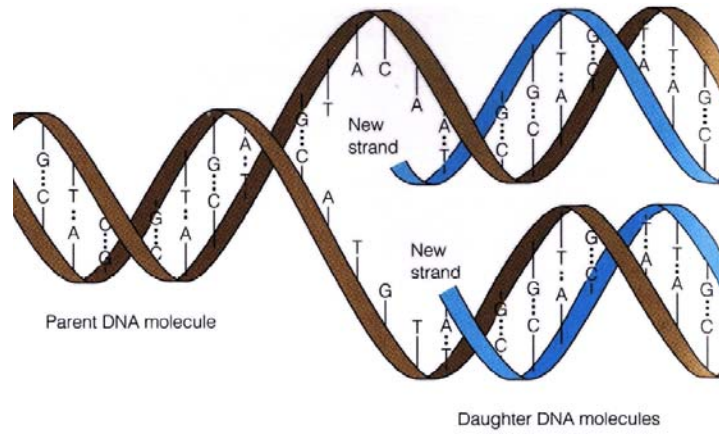
## O que fazem os genes?



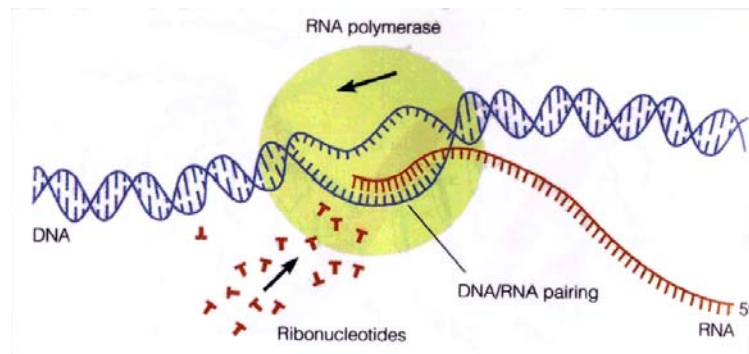
## O dogma central



## Replicação: mais DNA

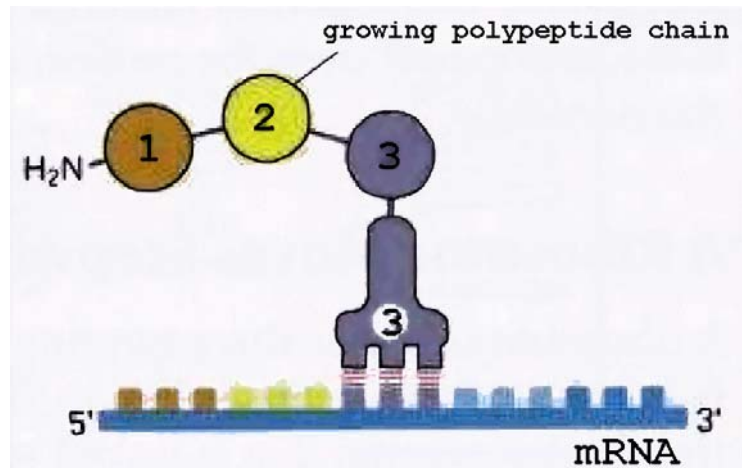


## Transcrição: RNA a partir de DNA





## Tradução: proteína a partir de RNA



## O código genético

		Second letter				U C A G
		U	C	A	G	
First letter	U	UUU Phenyl-alanine UUC UUA Leucine UUG	UCU Serine UCC UCA UCG	UAU Tyrosine UAC UAA Stop codon UAG Stop codon	UGU Cysteine UGC UGA Stop codon UGG Tryptophan	U C A G
	C	CUU Leucine CUC CUA CUG	CCU Proline CCC CCA CCG	CAU Histidine CAC CAA Glutamine CAG	CGU Arginine CGC CGA CGG	U C A G
	A	AUU Isoleucine AUC AUA AUG Methionine; initiation codon	ACU Threonine ACC ACA ACG	AAU Asparagine AAC AAA Lysine AAG	AGU Serine AGC AGA Arginine AGG	U C A G
	G	GUU Valine GUC GUA GUG	GCU Alanine GCC GCA GCG	GAU Aspartic acid GAC GAA Glutamic acid GAG	GGU Glycine GGC GGA GGG	U C A G

