

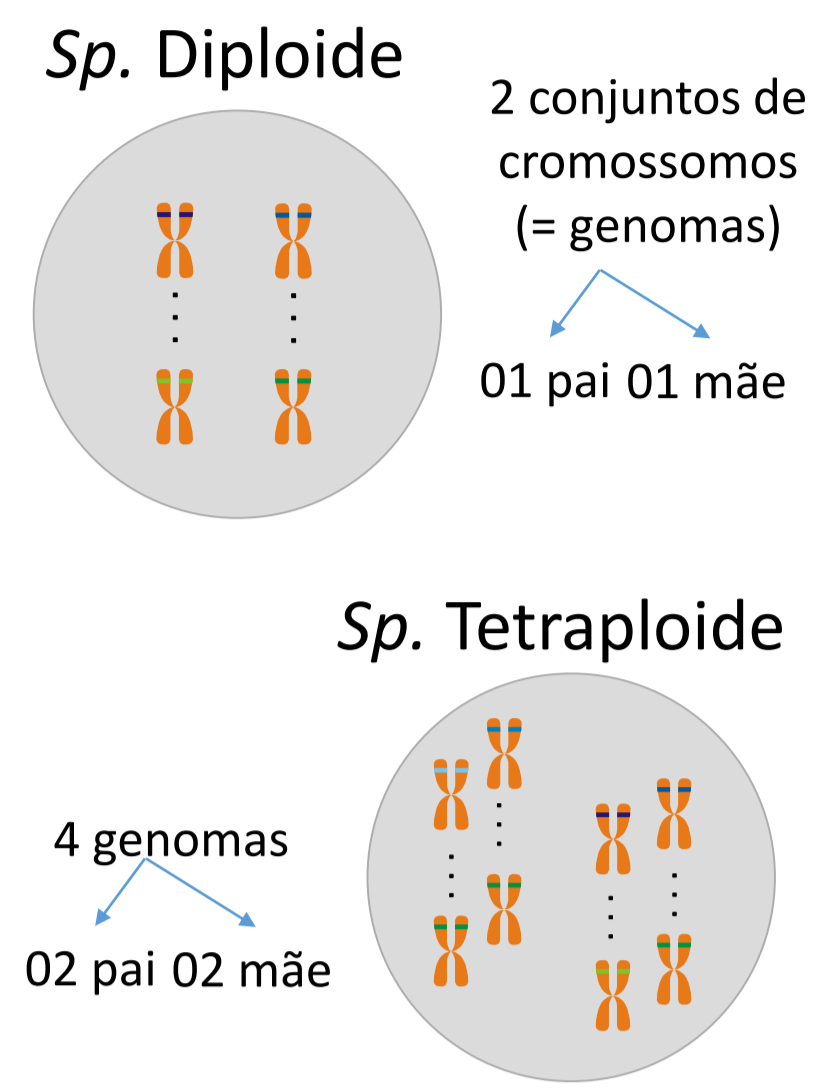
Generalização de Modelos de Segregação Alélica em Espécies Tetraplóides

Pinheiro FG¹, Bisognin C¹

Instituto de Matemática, Departamento de Estatística, Universidade Federal do Rio grande do Sul

pinheirofg@gmail.com

Introdução



Origem:
Fusão de gametas não reduzidos (fonte única)
vs
Hibridização + duplicação cromossômica (fontes diferentes)

Dado uma sp. tetraploide, os genomas extras têm a mesma origem ou têm origens diferentes?

Consequências genéticas diferentes

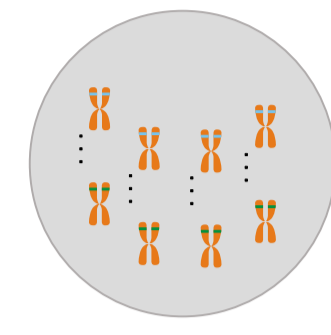
Problema de Pesquisa

Como classificar?

Tipo de segregação dos cromossomos

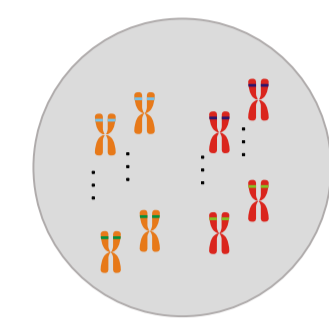
(maneira como os cromossomos se organizam para formar os gametas)

1 única origem
4 Genomas idênticos
AUTOPOLIPLOIDIA



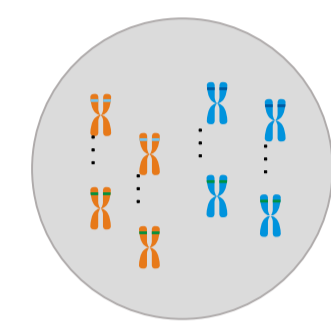
Segregação tetrassômica

Origens próximas
2 Genomas diferentes
ALOPOLIPLOIDIA SEGMENTAR



Segregação intermediária

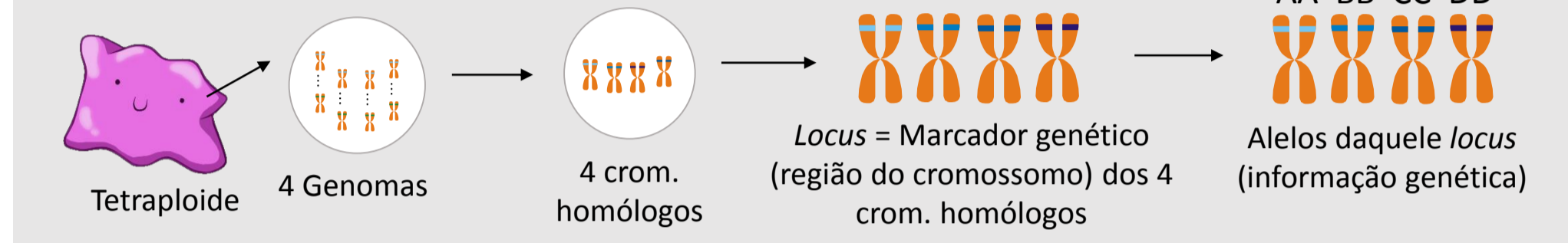
Origens distintas
2 Genomas diferentes
ALOPOLIPLOIDIA



Segregação dissômica

Modelo da Literatura (STIFT, 2008)

Em que nível está a informação genética? Alelos



$\vec{obs} =$

- $Pr(AA) = 1/4\beta\tau$
- $Pr(BB) = 1/4\beta\tau$
- $Pr(CC) = 1/4\beta\tau$
- $Pr(DD) = 1/4\beta\tau$
- $Pr(AB) = 1/6\tau - 1/6\beta\tau + 1/4(1-\tau)\delta_2 + 1/4(1-\tau)\delta_3$
- $Pr(AC) = 1/6\tau - 1/6\beta\tau + 1/4(1-\tau)\delta_1 + 1/4(1-\tau)\delta_3$
- $Pr(AD) = 1/6\tau - 1/6\beta\tau + 1/4(1-\tau)\delta_1 + 1/4(1-\tau)\delta_2$
- $Pr(BC) = 1/6\tau - 1/6\beta\tau + 1/4(1-\tau)\delta_1 + 1/4(1-\tau)\delta_2$
- $Pr(BD) = 1/6\tau - 1/6\beta\tau + 1/4(1-\tau)\delta_1 + 1/4(1-\tau)\delta_3$
- $Pr(CD) = 1/6\tau - 1/6\beta\tau + 1/4(1-\tau)\delta_2 + 1/4(1-\tau)\delta_3$

Com o vetor de observações obtemos o vetor de probabilidades mais verossímil para as classes genotípicas, entretanto precisamos encontrar o vetor de parâmetros $\langle \tau, \beta, \delta_1, \delta_2, \delta_3 \rangle$ que gera tais probabilidades (via MLE).

Modelar como classes de uma **MULTINOMIAL**

s.t.

$$\begin{cases} 0 < \tau, \delta_1, \delta_2, \delta_3 < 1 \\ 0 < \beta < 1/6 \\ p_1 + p_2 + \dots + p_k = 1 \\ \delta_1 + \delta_2 + \delta_3 = 1 \\ \delta_1\delta_2\delta_3 = 0 \end{cases}$$

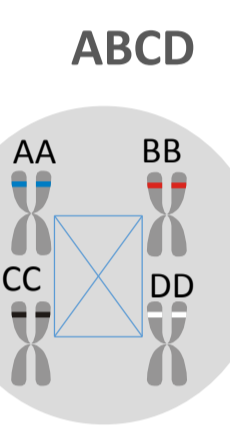
Temos um problema de otimização (maximização) não-linear com restrições lineares e não-lineares na forma de equações e inequações, onde a FO é a log-verossimilhança da distribuição multinomial.

$$\ell(p_1, p_2, \dots, p_k | \vec{x}) = \ln n! - \sum_{i=1}^k \ln x_i! + \sum_{i=1}^k x_i \ln p_i$$

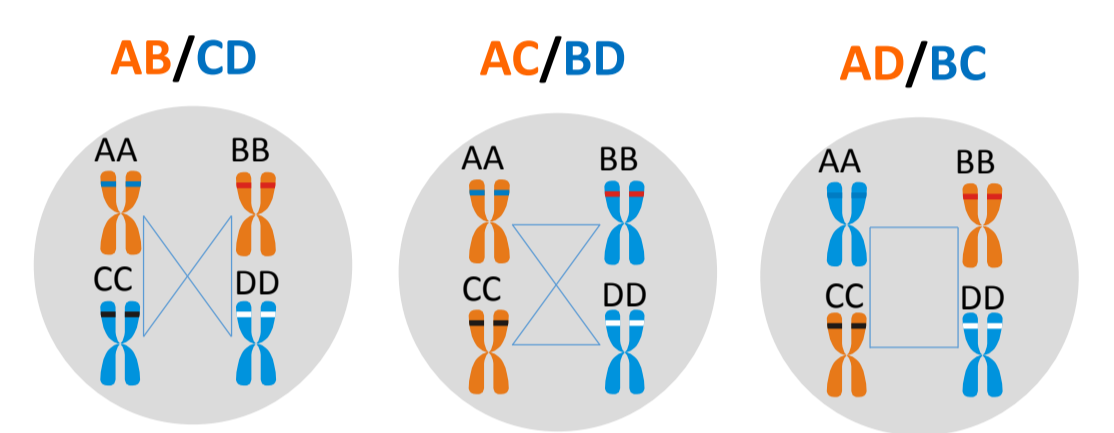
Genótipo Gametas:

- AA
- BB
- CC
- DD
- AB
- AC
- AD
- BC
- BD
- CD

Segregação Tetrassômica



Segregação Dissômica



Genótipo Gametas: produzidos com prob. diferentes em cada cenário

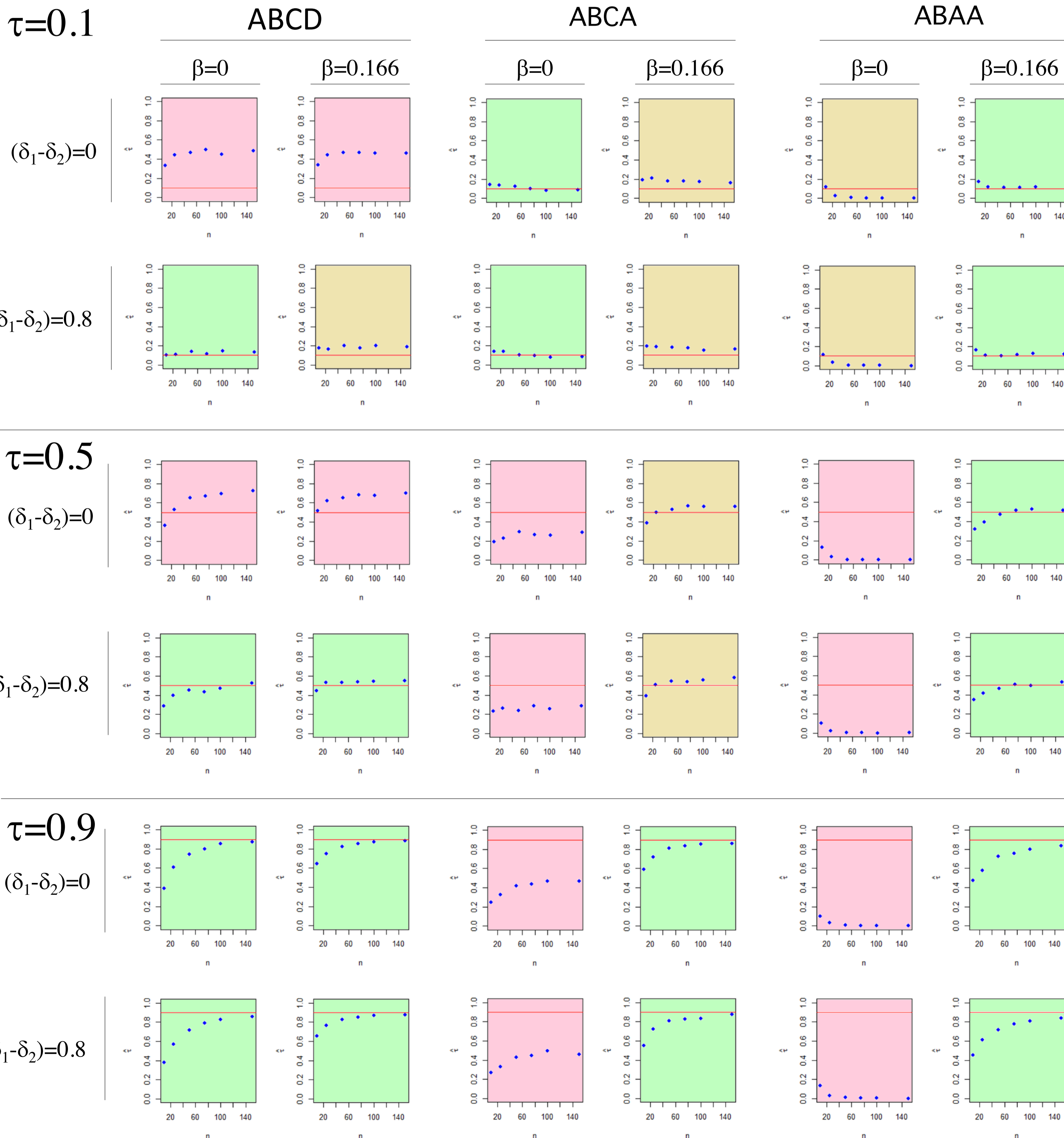
AA BB AB AC AD
CC DD BC BD CD

AC AD
BC BD

AB AD
CB CD

AB AC
DB DC

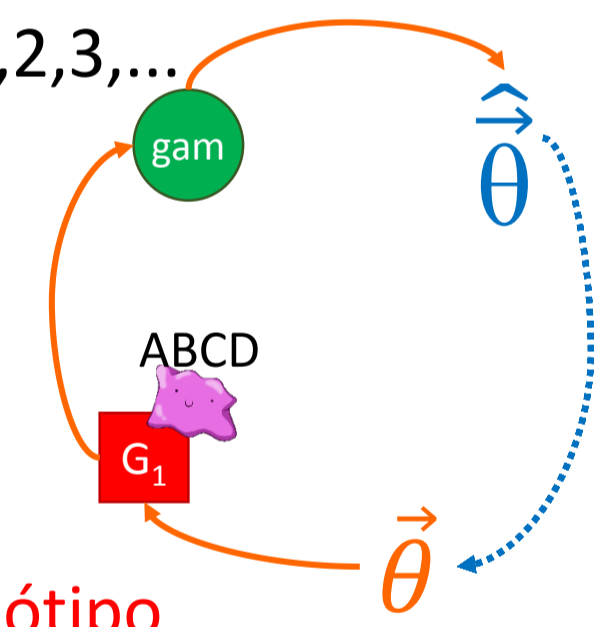
Resultados



Simulações

Tamanho da amostra de gametas: $n=1,2,3,\dots$

Nº de replicações: $Re=500$ replicações da amostra de gametas de tamanho n



Genótipo Parental: ABCD, ABAA, ABBB...

Média
Vício
Variância
EQM
Para cada parâmetro θ simulado

Conclusão

A análise preliminar das propriedades do modelo indicou que, considerando os parâmetros testados, os valores dos parâmetros estimados $\hat{\theta}$ em cada cenário convergem para os verdadeiros parâmetros θ quanto menor for a quantidade de alelos repetidos no genótipo parental. O desempenho da média, vício variância e EQM foram semelhantes com relação à convergência.

Isso significa que deve-se tomar cuidado ao utilizar este método quando não temos completa distinção dos alelos parentais.

Referências

STIFT, M. *et al.* Segregation models for disomic, tetrasomic and intermediate inheritance in tetraploids: a general procedure applied to *Rorippa* (yellow cress) microsatellite data. *Genetics* [S.l.], v. 179, p. 2113-2123, 2008.