Biologia da Conservação: Genética

Professor: Fabrício R. Santos

Bibliografia: Fundamentos de Genética da Conservação [Frankham et al. 2008] e artigos científicos

http://www.icb.ufmg.br/labs/lbem/aulas/grad/biolcons

www.sbg.org.br

Introdução à Genética da Conservação:

Diversidade Genética e Evolução das Populações Naturais

Professores Fabrício R Santos
fsantos@icb.ufmg.br
Departamento de Biologia Geral, UFMG
2014

1
2
3

O Valor da Biodiversidade

Biológico

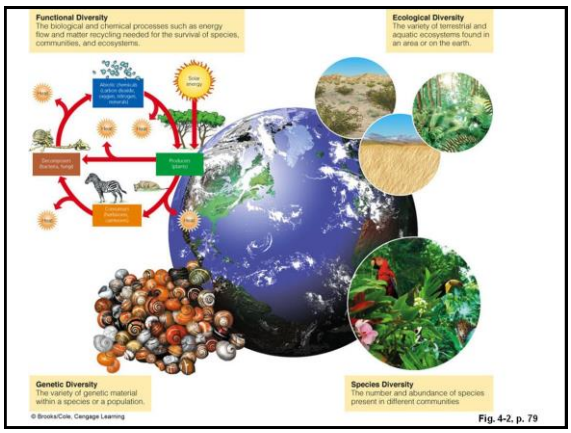
- Valor intrínseco que é dado aos organismos vivos, espécies e comunidades bióticas, separado dos interesses humanos.
- Não é mutuamente exclusivo em relação ao valor antropocêntrico.

Antropocêntrico

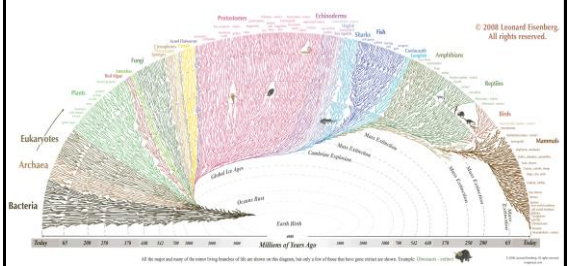
- Valor para a espécie humana baseada na sua provisão de bens (alimentos, O_2, fármacos etc), serviços ao ecossistema (redução do CO_2, balanço climático, pluvial e fluvial) e informação (científica, cultural).

Unidades da Biodiversidade

- **Ecossistemas (funcional e ecológica)**
- **Espécies**
- **Variabilidade genética**



Milhões de espécies conectadas historicamente e ecologicamente



Quantas espécies existem na Terra?

It is a remarkable testament to humanity's narcissism that we know the number of books in the US Library of Congress on 1 February 2011 was 22,194,656, but cannot tell you—to within an order-of-magnitude—how many distinct species of plants and animals we share our world with.

Robert May
Why Worry about How Many Species and Their Loss? Plos Biol. 2011

I. 15.000 espécies novas são descritas a cada ano, atualmente apenas 1,7 milhão destas estão cientificamente identificadas;
II. A melhor estimativa do número de espécies (apenas eucariotos) é de 8,7 milhões (Mora *et al. Plos Biol* 2011) e calcula-se que levariam mais 500 anos para descrevê-las no ritmo atual;
III. A maior parte das espécies de eucariotos a serem descritas estão se extinguindo antes que possamos estudá-las!

Em 2010, no relatório "**Amazônia Viva**" da WWF foi divulgado que durante a década de 1999-2009 foram descritas cientificamente mais de **1200** espécies, uma a cada três dias (sem mencionar os invertebrados!)

637 espécies de plantas, 257 peixes, 216 anfíbios, 55 répteis, 16 pássaros e 39 mamíferos

Evolução e conservação da biodiversidade

Não há como pensar em **conhecer**, **conservar**, **manejar** e fazer o **uso sustentável** da **biodiversidade** sem a **Biologia Evolutiva**

Unidades da Biodiversidade

- **Ecossistemas (funcional e ecológica)**
- **Espécies**
- **Variabilidade genética**

Variabilidade genética

Chapter 5 Opener Evolutionary Analysis, 4/e
© 2007 Pearson Prentice Hall, Inc.

Conceitos importantes

Variação genética: variantes alélicos originados por mutação e/ou recombinação

Diversidade ou variabilidade genética: medida da variabilidade existente dentro ou entre populações e/ou espécies.

Variabilidade Genética

- Fundamento de toda Biodiversidade;
- Necessária para a continuidade evolutiva;
- A variação genética é originada por mutação e intensificada por mecanismos recombinatórios e sexuais;
- Manifestada no nível genotípico e fenotípico (minoria);
- Pode ser neutra (*dinâmica influenciada apenas pela Deriva*) ou adaptativa (*dinâmica influenciada pela Deriva e Seleção Natural*).

Mutação e novos alelos

A ocorrência de uma nova mutação em um *locus* em uma população finita é um evento raro (SNP ~10^{-8}/sítio/geração).

Nas populações naturais, a grande maioria das mutações gera novos alelos que são perdidos por deriva genética, efeito mais acentuadas naquelas com N pequeno.

Mutação é a única forma de uma população "adquirir" novos alelos, se não há outras populações para cederem migrantes. No entanto, é um processo muito lento e não é considerado para restauração da diversidade, principalmente em espécies de tempos de geração mais longo.

Macromutação genômica

Poliploidização está envolvida na especiação instantânea

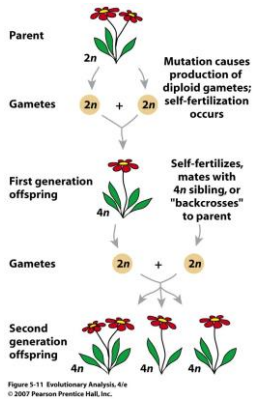


Figure 5-11 Evolutionary Analysis, 4/e
© 2007 Pearson Prentice Hall, Inc.

Variação genética no DNA

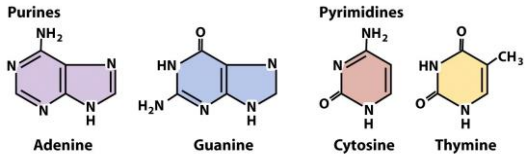


Figure 5-1a part 2 Evolutionary Analysis, 4/e
© 2007 Pearson Prentice Hall, Inc.

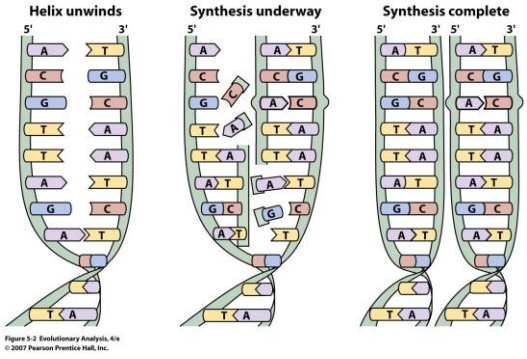


Figure 5-2 Evolutionary Analysis, 4/e
© 2007 Pearson Prentice Hall, Inc.

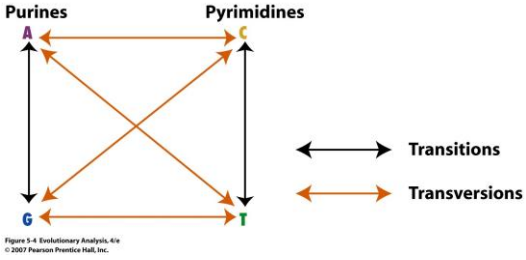
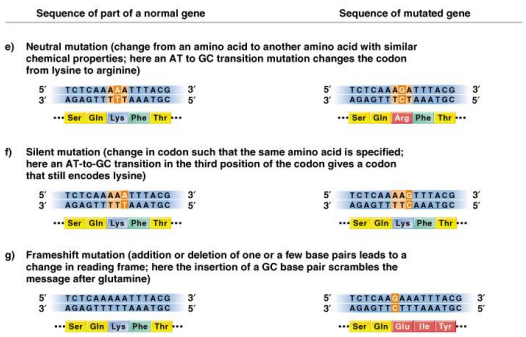


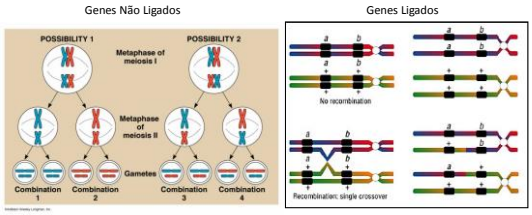
Figure 5-4 Evolutionary Analysis, 4/e
© 2007 Pearson Prentice Hall, Inc.

Transições são mais comuns que transversões porque as enzimas de reparo do DNA podem reconhecer mais facilmente um erro de replicação devido a transversões.

Mutações de ponto em éxons



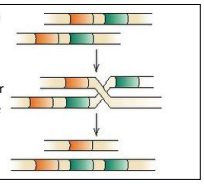
Recombinação

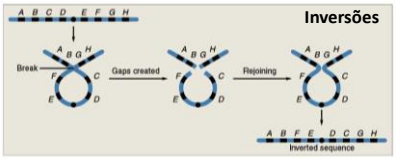


Segregação cromossômica | Crossing-over

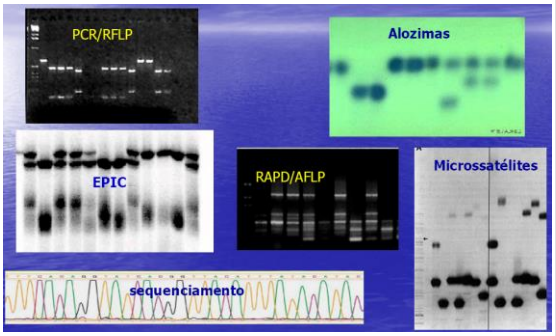
Recombinação e rearranjos genômicos

Crossing-over desigual pode gerar segmentos duplicados redundantes (parálogos) que podem acumular mutações independentemente e resultar em genes com funções diferentes.

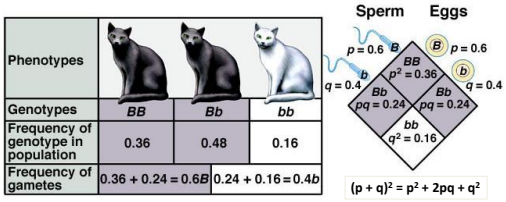




Marcadores moleculares



Equilíbrio de Hardy-Weinberg (EHW)



$(p + q)^2 = p^2 + 2pq + q^2$

Populações estão em EHW quando:
- tamanho populacional é infinito;
- acasalamento é totalmente ao acaso;
- não há fluxo gênico;
- não há novas mutações ocorrendo;
- não há seleção natural.

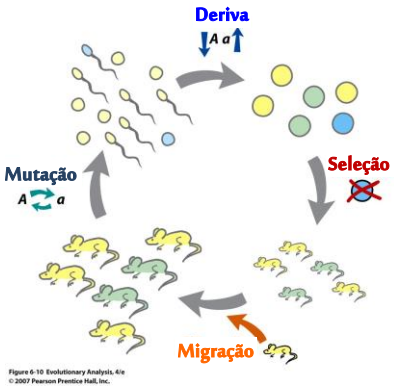
Populações evoluem (*saem do EHW*) quando há efeitos da: **seleção natural, deriva, mutação, fluxo gênico, endogamia etc.**

A dinâmica populacional da diversidade genética é afetada pelos processos evolutivos:

- **Deriva genética** (depende do tamanho populacional)
- **Seleção natural** (mais eficiente em populações maiores)
- **Taxa de mutação** (significativa apenas para *loci* com altas taxas)
- **Endogamia** (depende do tamanho populacional, parentesco)
- **Migração/fluxo gênico** (ação local entre populações conectadas)

A diversidade genética intrapopulacional depende principalmente do tamanho da população

Espécies e populações com **pequeno número de indivíduos**, normalmente, apresentam **baixa diversidade genética**. Por isto estão mais sujeitas a fatores evolutivos como deriva genética e endogamia, e também têm um **potencial adaptativo mais limitado**.



Mutação – mecanismo aleatório através do qual novos alelos surgem na população.

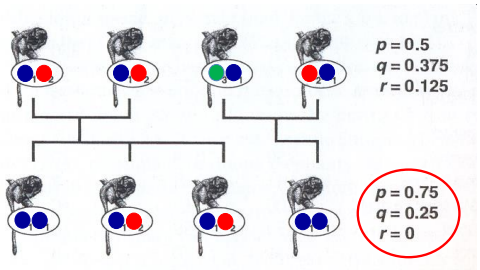
Deriva Genética – leva à perda ao acaso da diversidade intrapopulacional em populações limitadas e/ou aumento da divergência entre populações.

Seleção Natural – há uma diferença adaptativa entre fenótipos em determinado ambiente, o que leva a uma alteração determinística na frequência destes ao longo das gerações.

Endogamia – acasalamento entre parentes que leva ao aumento da homozigose (e diminuição da heterozigose).

Fluxo Gênico – troca de alelos entre populações que geralmente aumenta a diversidade intrapopulacional e sempre diminui a divergência genética entre as populações que trocam migrantes.

Deriva Genética



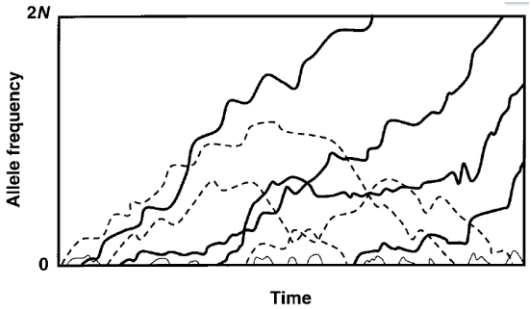
A probabilidade de fixação de um alelo por deriva é igual à sua frequência inicial, portanto a maior parte dos alelos originados de novo por mutação, são eliminados por deriva, e uma pequena proporção pode chegar à sua fixação.

Deriva Genética

- Um variante alélico raro (ex: recém-gerado por mutação) pode desaparecer pelo simples acaso
- Ex. população de 5000 indivíduos e o alelo está com a menor frequência possível:

  q=0,0001 (ou seja, apenas um heterozigoto)
- Se esse heterozigoto não deixar descendentes, este alelo desaparecerá (perda por deriva).

Mutação x Deriva

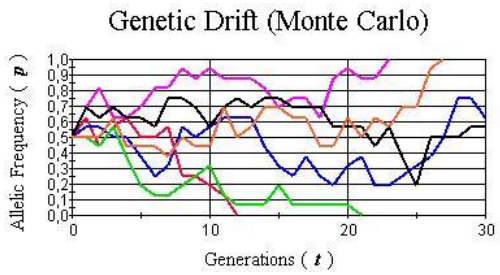


Deriva Genética

- Em populações pequenas, um alelo pode desaparecer ou ser fixado ao acaso, independentemente do fato de ser neutro, vantajoso ou desvantajoso.
- Como uma geração é sempre uma amostra da geração anterior, a variância é igual a $pq/2N_e$
- Ou seja, quanto menor a população, maior é a variância das frequências alélicas entre gerações, portanto a probabilidade de eliminação ou fixação de um alelo é maior.

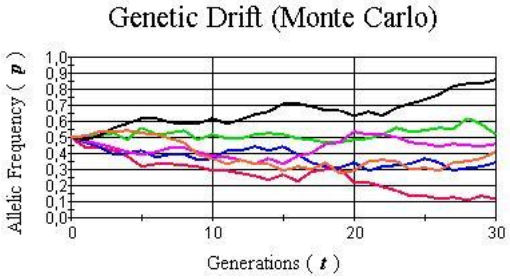
Deriva Genética

6 populações com *loci* bialélicos, N = 8



Deriva Genética

6 populações com *loci* bialélicos, N = 100



Deriva Genética

- A perda de diversidade a cada geração por deriva é dependente do tamanho efetivo populacional (N_e) que é influenciado por diferentes aspectos demográficos e históricos.
- Uma população pode ser pequena:
  - *Em seu início* – efeito fundador
  - *Em um (ou mais que um) momento de sua história* – gargalos de garrafa (*bottleneck*)
  - *Em intervalos regulares* – flutuação demográfica
  - *Constantemente* (ex: *Cavia intermedia*, uma espécie de preá da ilha Moleques do Sul em Santa Catarina com estimativa de N_e= 40-100 indivíduos durante os últimos 10 mil anos)

Endogamia

Cruzamento entre parentes, endocruzamento, consanguinidade.

Extremo => Auto-fecundação (em várias espécies de plantas)

Número de heterozigotos diminui e de homozigotos aumenta. Isto é observado por uma homozigose maior do que esperada de acordo com a EHW.

De grande importância para a evolução das populações: pode levar à redução no sucesso reprodutivo e/ou sobrevivência da prole (Depressão endogâmica).

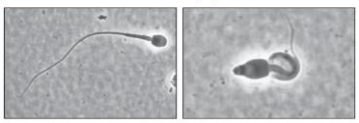
A depressão endogâmica se dá pela expressão de alelos deletérios recessivos cujos fenótipos aparecem com a homozigose.

Florida panther

Sub-species	Allozymes H_e (%) (range)	DNA fingerprint H_e (%)	Microsatellites H_e (%)
Florida (authentic)	1.8	10.4	14.7
Florida (introgressed)	1.8	29.7	–
Florida (museum)	–	–	31.1
Western US	4.3 (2.0–6.7)	46.9	34.8
Other felids	3–8	–	–
Domestic cat	–	44.0	–

Normal spermatozoon

Spermatozoon with an abnormal acrosome and tightly coiled tail



Conseqüência deletéria da endogamia: Depressão endogâmica

O aumento da homozigose e a exposição de alelos deletérios raros que pode levar à depressão endogâmica.

População não endogâmica

AABBCc
AaBBCC
→ AaBBCc

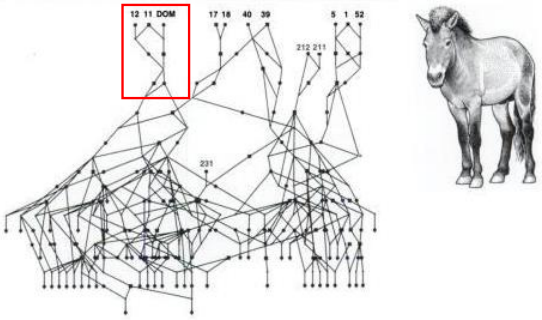
Loci diferentes com alelos deletérios

População endogâmica

AaBbCc
AaBbCc
→ aabbcc

Mesmos *loci* com alelos deletérios

A endogamia é inevitável em pequenas populações porque todos os indivíduos se tornam aparentados com o passar do tempo.



A população do cavalo selvagem da Mongólia (*Equus przewalski*) foi reconstituída a partir de 13 indivíduos de cativeiro, e apresentavam alto nível de endogamia (F).

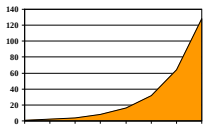
Seleção Natural

- **1. Variação:** membros da população apresentam diferenças individuais <u>hereditárias</u>

A seleção natural não ocorre em uma população de **clones**!

Seleção Natural

- **2. Super-reprodução:** – populações naturais reproduzem geometricamente…



Seleção Natural

- **3. Competição:** indivíduos competem pelos recursos limitados (alimentos, território ou fêmeas).

Darwin chamou isto de "luta pela existência"

Seleção Natural

- **4. Sobrevivência para reprodução:** aqueles indivíduos melhor adaptados ao ambiente sobrevivem e reproduzem mais, deixando maior descendência que os outros.

Indivíduos mais aptos passam para sua prole as características vantajosas (seus genes).

Seleção Natural

Grandes populações têm maior capacidade de adaptação que populações pequenas e ameaçadas.

Mesmo com efeito menor, as pequenas populações podem se extinguir por alterações do regime seletivo: introdução de competidores, predadores e doenças, mudanças climáticas, modificação do hábitat etc.

A **seleção natural** é menos efetiva em pequenas populações.

s = 0 (neutro)

Alelos são efetivamente neutros em pequenas populações quando:

$$s < 1 / 2N_e$$

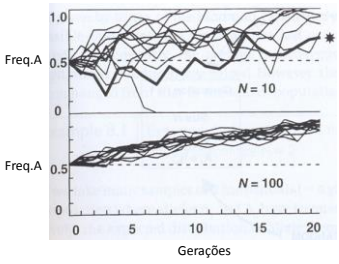
Deriva Genética e Seleção Natural: efeito do tamanho populacional

2 grupos
- N = 10
- N = 100

12 réplicas cada
Alelo A é vantajoso

$$S < \frac{1}{2N_e}$$

Alelos efetivamente neutros



Fonte: Frankham et al. 2002. Introduction to Conservation Genetics.

Seleção natural e conservação

- Importante aspecto a ser considerado no caso de **depressão endogâmica** (a respeito da carga genética) comum em populações pequenas, e adaptações locais (**depressão exogâmica**) nos eventos de translocações e/ou reintroduções.
- Também deve ser considerada na retenção do potencial evolutivo em resposta a mudanças climáticas, ou pressão de predação, parasitas etc por populações reduzidas.
- No manejo em cativeiro, a seleção "artificial" em cativeiro (~domesticação) é uma das maiores preocupações na conservação *ex-situ* (zoos, criatórios etc)