


**Curso de Biologia da Conservação**  
 Professor: [Fabrício R. Santos](#), UFMG  
 Bibliografia: Fundamentos de Genética da Conservação [Frankham et al. 2008] e artigos científicos

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



Aula 2 – Pequenas populações, endogamia  
 Capítulos 4 e 5

## Evolução em pequenas populações

Mutação, migração, seleção e deriva determinam a evolução de grandes e pequenas populações.




Mas a **deriva** (e endogamia) tem maior impacto e a **seleção** é menos efetiva em populações pequenas.

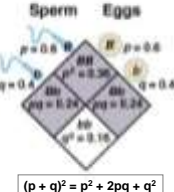
Alelos são efetivamente neutros em pequenas populações quando:

$$s < 1 / 2N_e$$

Tamanho efetivo populacional

### Equilíbrio de Hardy-Weinberg (EHW)

Phenotypes			
Genotypes	BB	Bb	bb
Frequency of genotype in population	0.36	0.48	0.16
Frequency of gametes	0.36 + 0.24 = 0.60		0.24 + 0.16 = 0.40



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

**Populações estão em EHW quando:**

- tamanho populacional é muito grande;
- acasalamento é ao acaso;
- não há fluxo gênico;
- não há novas mutações;
- não há seleção natural.

**Populações saem do EHW ou evoluem quando algum fator evolutivo está presente: **seleção natural, deriva, mutação, fluxo gênico, endogamia etc.****

### A diversidade genética nas espécies é afetada pelos processos evolutivos:

- Deriva genética (depende do tamanho populacional)
- Seleção natural (pouco eficiente em populações pequenas)
- Taxa de mutação (significativo apenas para loci com altas taxas)
- Endogamia (depende do tamanho populacional, parentesco)
- Migração/fluxo gênico (ação local)

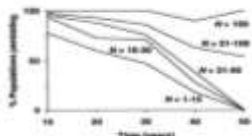
**A diversidade genética depende principalmente do tamanho populacional que está reduzido em espécies ameaçadas.**


Espécies ameaçadas, normalmente, apresentam baixa diversidade genética. Por isto estão mais sujeitas a fatores evolutivos como deriva e endogamia.

## Importância das pequenas populações para a Biologia da Conservação

**Indivíduos maduros sexualmente**  
 Criticamente ameaçada: N < 50  
 Ameaçada: N < 250  
 Vulnerável: N < 1000

Tamanho populacional (N) é o mais importante para a listagem de espécies ameaçadas (IUCN)





**CR** Criticamente ameaçada  
**A** Ameaçada  
**V** Vulnerável  
**NT** Não ameaçada

## Medindo o tamanho populacional

Definimos o tamanho populacional efetivo ( $N_e$ ) em termos de tamanho equivalente àquele de uma população padrão (população idealizada), com determinada capacidade de manutenção da diversidade genética.

## População idealizada:

### Características:

- Não há sobreposição de gerações;
- O número de indivíduos intercruzantes é o mesmo em todas as gerações;
- Todos os indivíduos são potencialmente intercruzantes;
- Todos os indivíduos são hermafroditas;
- A união dos gametas é aleatória;
- Não há seleção, mutação ou migração;
- A média de filhotes por cada adulto é 1.

## Tamanho populacional efetivo ( $N_e$ )

O tamanho efetivo de uma população real é medido com relação à sua constituição genética (diversidade) quando comparada à de uma população idealizada.

### Exemplo:

Se uma população real perde diversidade genética com mesma taxa de uma população idealizada de 100 indivíduos, o  $N_e$  da população real é igual a 100, mesmo se ela tiver um censo 1000 indivíduos ( $N=1000$ ).

## Tamanho populacional efetivo ( $N_e$ )

O tamanho efetivo da população é, normalmente, menor do que o número de indivíduos adultos.

As diferenças entre o  $N$  e o  $N_e$  dependem de peculiaridades reprodutivas de cada espécie:

- Apresentam razão sexual desigual (formação de haréns etc);
- Alta variação no tamanho de famílias (número de prole);
- Número variável de indivíduos entre diferentes gerações (demografia oscilante).

## Tamanho populacional efetivo ( $N_e$ )

- Uma variedade de equações foram formuladas para estimativas de  $N_e$ .
- Uma destas leva em consideração a razão sexual entre adultos (maduros sexualmente):

$$N_e = \frac{4(N_M * N_F)}{N_M + N_F}$$

onde  $N_M$  = número de machos

$N_F$  = número de fêmeas

## Tamanho populacional efetivo ( $N_e$ )

- Qual é o  $N_e$  de uma população com 100 fêmeas e 10 machos?

- Equação:

$$N_e = \frac{4(N_M * N_F)}{N_M + N_F}$$

$$N_e = \frac{4(100 * 10)}{100 + 10} = \frac{4000}{110} = 36$$

## Categorias “ameaçadas” da IUCN

(Baseada no  $N$  de indivíduos maduros sexualmente)

**Criticamente ameaçada:**  $N < 50$  ( $N_e = 5^*$ )

**Ameaçada:**  $N < 250$  ( $N_e = 25^*$ )

**Vulnerável:**  $N < 1000$  ( $N_e = 100^*$ )

\* considerando que o  $N_e$  em muitas espécies é ao redor de 10% do  $N$

## A baixa diversidade genética em espécies ameaçadas

Espécies ameaçadas, normalmente, têm populações menores e também uma diversidade genética menor que espécies não-ameaçadas.



## Níveis de diversidade genética de microssatélites



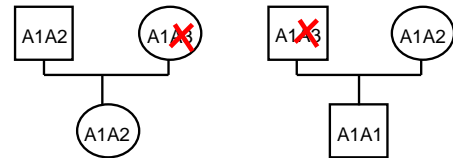
	Espécie não-ameaçada			Espécie ameaçada			
	A	H	NL		A	H	NL
Humanos	8,9	0,81	28	Chimpanzé	7,8	0,65	35
Crocodylo	8,3	0,67	28	Dragão de Komodo	4,0	0,31	78
Leão Africano	4,3	0,66	8	Guepardo	3,4	0,39	10
Mogno comum	9,3	0,67	32	Mogno real	9,7	0,55	79
Cão doméstico	6,4	0,73	26	Cão selvagem Africano	3,5	0,56	78

## O Vórtex de Extinção

Uma população pequena está sujeita a diferentes fatores que levam a população em direção a um vórtex de extinção.



## Impacto em pequenas populações: efeitos do acaso (deriva)



## Impacto em pequenas populações: efeitos do acaso (deriva)

A amostragem aleatória de gametas dentro de pequenas populações (na reprodução) têm duas fortes conseqüências para a evolução e conservação:

- Frequências alélicas mudam de uma geração para outra (aleatoriedade);
- Com o tempo há perda e fixação de alelos em diferentes loci dentro das populações.

## Fixação de alelos

A probabilidade de perda de alelos é dependente da freqüência alélica e do tamanho da população.

No caso de 2 alelos, a probabilidade da fixação de um alelo é igual à da perda do outro.

## Fixação de alelos

Probabilidade de perda A1  
 $\Pr(\text{perdaA1}) = (1-p)^{2N}$

Exemplo:

**N=4**

A1=0,25

$$\Pr(\text{perdaA1}) = (1-0,25)^8 = 0,10$$

A2=0,75

$$\Pr(\text{perdaA2}) = (1-0,75)^8 = 1,53 \times 10^{-5}$$

**N=100**

A1=0,25

$$\Pr(\text{perdaA1}) = (1-0,25)^{200} = 1 \times 10^{-25}$$

A2=0,75

$$\Pr(\text{perdaA2}) = (1-0,75)^{200} = 3,9 \times 10^{-121}$$

## Deriva Genética

A proporção de diversidade genética retida em uma população de tamanho constante após t gerações é aproximadamente:

$$\text{Proporção} = (1 - 1/(2N))^t$$

onde N = número de indivíduos

t = número de gerações

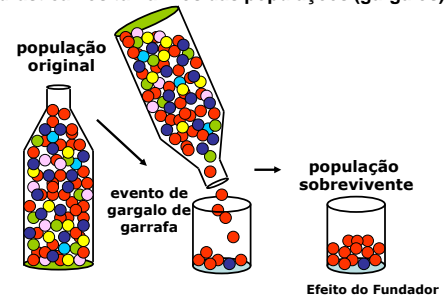
## Deriva Genética

Qual proporção da diversidade é retida por uma população de 10 indivíduos após 10 gerações?

$$\begin{aligned} \text{Proporção} &= (1 - 1/(2N))^t \\ &= (1 - 1/20)^{10} = 0,95^{10} \\ &= 0,5987 \text{ ou } \sim 60\% \end{aligned}$$

## Efeito gargalo de garrafa

A diversidade genética pode ser perdida por redução drástica nos tamanhos das populações (gargalos).



## Efeito gargalo de garrafa

Exemplo: Elefante marinho do Norte

População do norte  
 => gargalo devido a caça.



**1974:** 20-30 sobreviventes após o gargalo, diversidade igual a zero para 20 loci de alozimas.

Depois de 25 anos de proteção  
 => 100.000 indivíduos

## Mutação e novos alelos

A ocorrência de uma nova mutação em um locus em uma população finita é um evento raro.

Em pequenas populações, a grande maioria das mutações geram novos alelos que são perdidos por deriva genética.

Mutação é a única forma de 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.

## Endogamia

Cruzamento entre parentes, endocruzamento, consanguinidade.

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

Importância para a genética da conservação: redução no sucesso reprodutivo e/ou sobrevivência da prole.

Número de heterozigotos diminui e de homozigotos aumenta (expressão de alelos deletérios recessivos)

## Endogamia em *Phlox* (autógama)

	Genótipos		
	FF	FS	SS
Valores observados	15 (43%)	6 (17%)	14 (40%)
Esperados no EHW	9,3 (26%)	17,5 (49%)	8,3 (25%)

No EHW:

$$F = 2 \times 15 + 6 / 2 \times 35 = 36 / 70 = 0,51$$

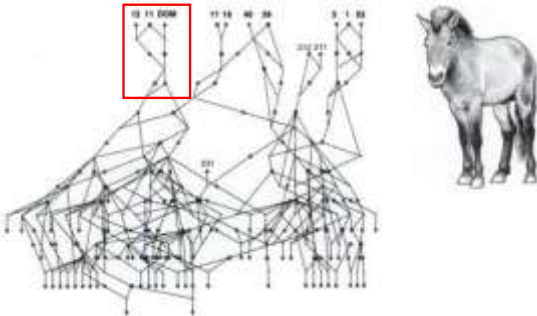
$$S = 2 \times 14 + 6 / 2 \times 35 = 34 / 70 = 0,49$$

$$FF = p^2 = 0,51^2 = 0,26$$

$$FS = 2pq = 2 \times 0,49 \times 0,51 = 0,49$$

$$SS = q^2 = 0,49^2 = 0,25$$

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



Cavalo selvagem da Mongólia (Przewalski): extinto na natureza => caça e competição com cavalos domésticos.

## Conseqüências da endogamia

Aumenta a homozigose e a exposição de alelos deletérios raros que pode levar à depressão endogâmica.

População não endogâmica

AABBcc > AaBBCc  
AaBBCC

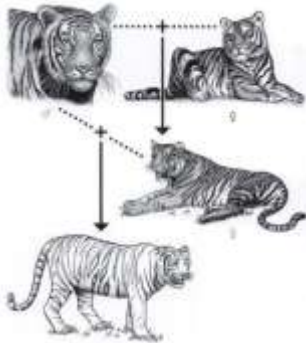
Loci diferentes com alelos deletérios

População endogâmica

AaBbCc > aabbcc  
AaBbCc

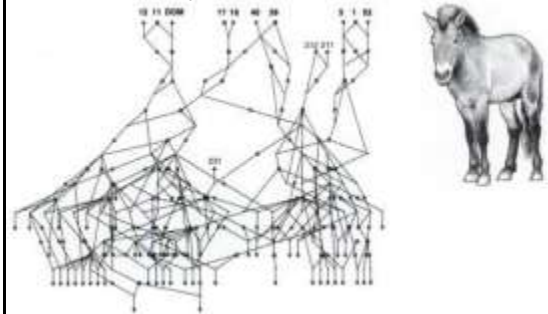
Mesmos loci com alelos deletérios

Cruzamento entre pai e filha resultando em um tigre branco (alelo raro)



Análises indicaram que a endogamia no cavalo de Przewalski está associada com **características deletérias**: menor número de filhotes por fêmea e menor longevidade.

Em média: a progênie de cruzamentos entre irmãos resulta na **redução de 33% na sobrevivência juvenil**.



### Coefficiente de endogamia ( $F$ )

A deficiência de heterozigotos com relação ao esperado pelo EHW gera uma estimativa do  $F$ .

A perda de diversidade genética com o passar do tempo também gera uma estimativa para o  $F$ .

O coeficiente de endogamia efetivo  $F_e$  (histórico) pode ser calculado da seguinte forma:

$$F_e = 1 - (H_t / H_0)$$

O  $F_e$  é equivalente à perda histórica de diversidade

### Endogamia

	$F$	AA	Aa	aa
Acasalamento ao acaso	0	$p^2$	$2pq$	$q^2$
Endogamia completa	1	$p$	0	$q$
Parcialmente endogâmico	$F$	$p^2(1-F) + Fp$ $p^2 + Fpq$	$2pq(1-F) + F \cdot 0$ $2pq(1-F)$ $2pq - 2pqF$	$q^2(1-F) + Fq$ $q^2 + Fpq$

Parentesco dos pais	$F$ esperado da prole
self; gêmeos idênticos	0,5
prole-genitor; irmãos completos	0,25
meio irmãos	0,125
primos de 1º grau	0,0625

### Perda da diversidade genética

Gera perda do potencial evolutivo das espécies com o passar do tempo.

Heterozigosidade remanescente =  $H_t/H_0$

$H_t$  = diversidade no presente

$H_0$  = diversidade no passado

O coeficiente de endogamia histórico ( $F_e$ ) é igual à Heterozigosidade perdida ( $F_e$ ) =  $1 - H_t/H_0$

### Falcão das Ilhas Maurício



1974 => redução populacional

1997 => recuperação 400-500 indivíduos

Antes de 1974 (exemplares de museu):  $H = 0,23$  ( $H_0$ )

Depois de 1977:  $H = 0,10$  ( $H_t$ )

Então:

$H$  restante:  $H_t/H_0 = 0,10/0,23 = 0,43$

Perda ( $F_e$ ):  $1 - H_t/H_0 = 0,57$  ou 57%

### Lobos cinza da Ilha Real

1949: 1 casal de lobos colonizou a Ilha.

1980: população atingiu 50 indivíduos

1990: apenas 14 indivíduos

Causas???

Redução da quantidade de presas;  
Doenças;  
Efeitos deletérios da endogamia;  
Combinação dos três fatores.



*Canis lupus*

## Lobos cinza da Ilha Real

Endogamia: pequeno número de fundadores e subsequente pequeno tamanho populacional (2-3 pares com idade reprodutiva).

Análise de 25 loci de alozimas: heterozigidade foi de 3,9% para os lobos da Ilha e 8,7% para uma população próxima não-endogâmica.

$$F_e = 1 - (H_t/H_0)$$

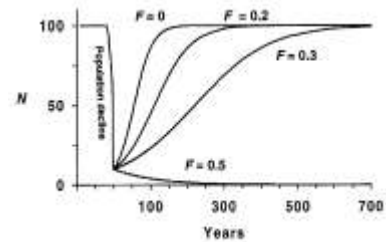
$$= 1 - (0,039/0,087)$$

$$= 0,55 \text{ (55\% de perda de diversidade)}$$



*Canis lupus*

## Endogamia e viabilidade populacional



## Acúmulo da endogamia

$$F_t = 1 - [1 - 1/2N]^t(1 - F_0)$$

Onde t = # gerações e  $F_0$  = endogamia inicial

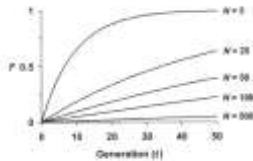
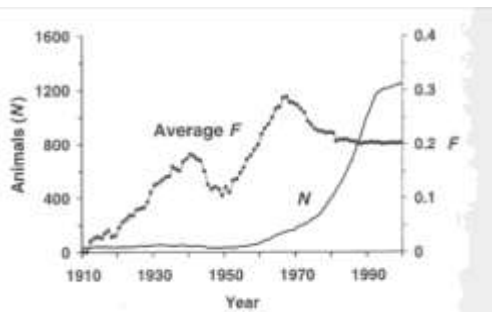


Fig. 11.4 Inbreeding coefficient  $F$  with time in four populations of different sizes ( $N$ ). Inbreeding increases more rapidly in smaller than in larger populations.

## Cavalo de Przewalski



## Cavalo de Przewalski

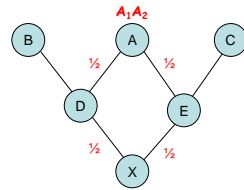


## Acúmulo de endogamia em uma população cativa pequena ( $N = 4$ )

- Geração 0, assume-se  $F_0 = 0$
- Geração 1,  $F = 1 - (1 - 1/2N)^1 = 1 - (1 - 1/8)^1 = 0,125$
- Geração 2,  $F = 1 - (1 - 1/2N)^2 = 1 - (1 - 1/8)^2 = 0,234$
- Geração 3,  $F = 1 - (1 - 1/2N)^3 = 1 - (1 - 1/8)^3 = 0,33$
- Geração 4,  $F = 1 - (1 - 1/2N)^4 = 1 - (1 - 1/8)^4 = 0,41$
- ...
- Geração 10,  $F = 1 - (1 - 1/2N)^{10} = 1 - (1 - 1/8)^{10} = 0,74$

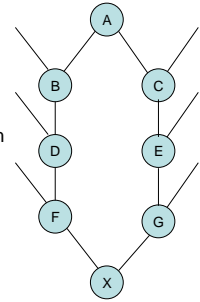
### Estimando endogamia com pedigrees

- Qual é o coeficiente endogamia do indivíduo X?
- Pr(A<sub>1</sub> transmitido para a prole) = 1/2
- Pr(X ser A<sub>1</sub>A<sub>1</sub>) = (1/2)<sup>4</sup> = 1/16 = 0,0625
- Pr(X ser A<sub>2</sub>A<sub>2</sub>) = (1/2)<sup>4</sup> = 1/16 = 0,0625
- Pr(X ser A<sub>1</sub>A<sub>1</sub> or A<sub>2</sub>A<sub>2</sub>) = (1/2)<sup>4</sup> + (1/2)<sup>4</sup> = (1/2)<sup>3</sup> = 1/8 = 0,125



### Heredogramas complexos

- $F = \sum (\frac{1}{2})^n (1 + F_{ca})$
- Onde  $n$  é o # de indivíduos no caminho ao ancestral comum e de volta;
- E  $F_{ca}$  é o coeficiente de endogamia do ancestral comum.
- Somado para cada ancestral comum.



### Cálculo do F para a gazela X com um ancestral comum endogâmico

$$F = \sum (\frac{1}{2})^n (1 + F_{ca})$$

Path	n	F <sub>ca</sub>	Contribution to F
A-B-C-E	4	0	1/16
A-B-D-E	4	0	1/16
A-C-E	3	1/16	1/8
A-D-E	3	1/16	1/8
<b>Total</b>			<b>5/16</b>

$$F_E = (\frac{1}{2})^2 = \frac{1}{4}$$

$$1 + \frac{1}{4} = \frac{5}{4}$$

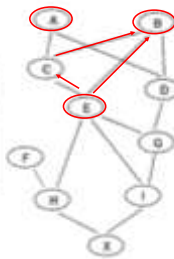
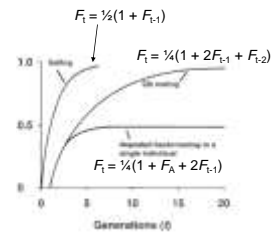
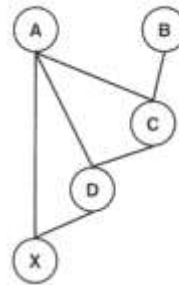


Fig. 10.2 Complex pedigree for the male Gorilla gorilla (GGP) (16) as the common ancestor. (Reprinted from Ecology 70(1), Washington, DC.

### Retrocruzamentos repetidos



### Índices de endogamia

- $F_{IS}$
- Parentesco
  - Índice de coancestralidade medido entre 2 indivíduos.
  - Igual ao coeficiente de endogamia de sua prole.
- Parentesco médio
  - Média do parentesco de todos pares possíveis.

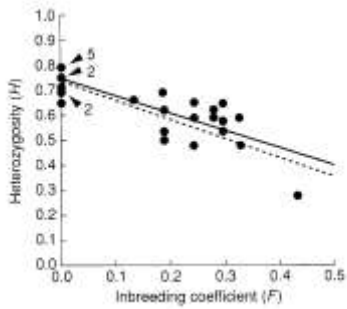
Em algumas análises estes índices são análogos também a índices de fixação, utilizados para estudos de estruturação populacional.

### Depressão endogâmica

- Decréscimo no valor adaptativo devido a um aumento da homoziguidade ou decréscimo da heteroziguidade.
- Aumento na homoziguidade aumenta a expressão de características deletérias recessivas
- Decréscimo na heteroziguidade reduz valor adaptativo (correlação heteroziguidade-valor adaptativo)



### Depressão endogâmica é proporcional ao F



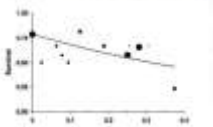
POPULATION SIZE, GENETIC DIVERSITY AND INBREEDING 349

Table 7.5. Species in which a positive correlation has been found between heterozygosity and fitness (DFG). Inbreeding depression is inferred from a combination of reduced fitness and low heterozygosity values.

Species	Characteristics	Reference
Soay sheep (Ovis montanus)	Higher parasitic/mutualist mortality in individuals with low heterozygosity	Colman et al. (1999)
Pinkish gophers (Thomomys talpae)	Metabolic cost of inbreeding is higher in individuals with low heterozygosity	Stuber and Sacks (1984)
Stately star (Stellaria cylindrica), a perennial plant	Populations were less able to compete with winter grass when heterozygosity was low	Pharo and Bockheim (2000)
Caribbean wood (Myrica alba)	Increased disease response in highly heterozygous individuals	Carson-Lewis, Piper and Bassett (1999)
American kestrel (Falco sparverius)	Higher growth rates in highly heterozygous individuals	Robell et al. (2002)
Cherry damselfly (Zygoptera californica)	Heterozygosity positively associated with body size and mating success	Clayton et al. (2002)
Caribbean wood (Myrica alba)	Positive correlation between heterozygosity and number of offspring; physical characteristics in developing tadpoles	Atkinson and Bockheim (1996)

### Depressão endogâmica

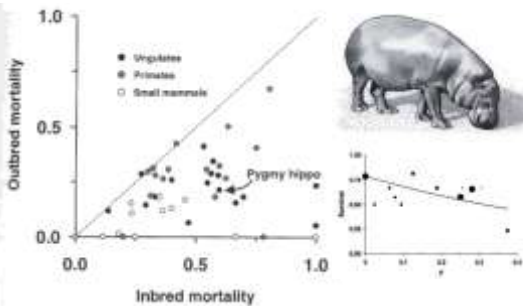
Quando a endogamia resulta no declínio do valor adaptativo de uma população. (características relacionadas ao sucesso reprodutivo ou sobrevivência)



### Depressão endogâmica em diferentes componentes do valor adaptativo (fitness)

Species	Characteristics	Reference
Human	Height at age 11	17
Human	Glucose	17
Human	Testis size	17
Human	Age at reproduction	17
Human	Survival to age 15	17
Human	Survival to age 20	17
Human	Survival to age 25	17
Human	Survival to age 30	17
Human	Survival to age 35	17
Human	Survival to age 40	17
Human	Survival to age 45	17
Human	Survival to age 50	17
Human	Survival to age 55	17
Human	Survival to age 60	17
Human	Survival to age 65	17
Human	Survival to age 70	17
Human	Survival to age 75	17
Human	Survival to age 80	17
Human	Survival to age 85	17
Human	Survival to age 90	17
Human	Survival to age 95	17
Human	Survival to age 100	17
Human	Survival to age 105	17
Human	Survival to age 110	17
Human	Survival to age 115	17
Human	Survival to age 120	17
Human	Survival to age 125	17
Human	Survival to age 130	17
Human	Survival to age 135	17
Human	Survival to age 140	17
Human	Survival to age 145	17
Human	Survival to age 150	17
Human	Survival to age 155	17
Human	Survival to age 160	17
Human	Survival to age 165	17
Human	Survival to age 170	17
Human	Survival to age 175	17
Human	Survival to age 180	17
Human	Survival to age 185	17
Human	Survival to age 190	17
Human	Survival to age 195	17
Human	Survival to age 200	17
Human	Survival to age 205	17
Human	Survival to age 210	17
Human	Survival to age 215	17
Human	Survival to age 220	17
Human	Survival to age 225	17
Human	Survival to age 230	17
Human	Survival to age 235	17
Human	Survival to age 240	17
Human	Survival to age 245	17
Human	Survival to age 250	17
Human	Survival to age 255	17
Human	Survival to age 260	17
Human	Survival to age 265	17
Human	Survival to age 270	17
Human	Survival to age 275	17
Human	Survival to age 280	17
Human	Survival to age 285	17
Human	Survival to age 290	17
Human	Survival to age 295	17
Human	Survival to age 300	17
Human	Survival to age 305	17
Human	Survival to age 310	17
Human	Survival to age 315	17
Human	Survival to age 320	17
Human	Survival to age 325	17
Human	Survival to age 330	17
Human	Survival to age 335	17
Human	Survival to age 340	17
Human	Survival to age 345	17
Human	Survival to age 350	17
Human	Survival to age 355	17
Human	Survival to age 360	17
Human	Survival to age 365	17
Human	Survival to age 370	17
Human	Survival to age 375	17
Human	Survival to age 380	17
Human	Survival to age 385	17
Human	Survival to age 390	17
Human	Survival to age 395	17
Human	Survival to age 400	17
Human	Survival to age 405	17
Human	Survival to age 410	17
Human	Survival to age 415	17
Human	Survival to age 420	17
Human	Survival to age 425	17
Human	Survival to age 430	17
Human	Survival to age 435	17
Human	Survival to age 440	17
Human	Survival to age 445	17
Human	Survival to age 450	17
Human	Survival to age 455	17
Human	Survival to age 460	17
Human	Survival to age 465	17
Human	Survival to age 470	17
Human	Survival to age 475	17
Human	Survival to age 480	17
Human	Survival to age 485	17
Human	Survival to age 490	17
Human	Survival to age 495	17
Human	Survival to age 500	17
Human	Survival to age 505	17
Human	Survival to age 510	17
Human	Survival to age 515	17
Human	Survival to age 520	17
Human	Survival to age 525	17
Human	Survival to age 530	17
Human	Survival to age 535	17
Human	Survival to age 540	17
Human	Survival to age 545	17
Human	Survival to age 550	17
Human	Survival to age 555	17
Human	Survival to age 560	17
Human	Survival to age 565	17
Human	Survival to age 570	17
Human	Survival to age 575	17
Human	Survival to age 580	17
Human	Survival to age 585	17
Human	Survival to age 590	17
Human	Survival to age 595	17
Human	Survival to age 600	17
Human	Survival to age 605	17
Human	Survival to age 610	17
Human	Survival to age 615	17
Human	Survival to age 620	17
Human	Survival to age 625	17
Human	Survival to age 630	17
Human	Survival to age 635	17
Human	Survival to age 640	17
Human	Survival to age 645	17
Human	Survival to age 650	17
Human	Survival to age 655	17
Human	Survival to age 660	17
Human	Survival to age 665	17
Human	Survival to age 670	17
Human	Survival to age 675	17
Human	Survival to age 680	17
Human	Survival to age 685	17
Human	Survival to age 690	17
Human	Survival to age 695	17
Human	Survival to age 700	17
Human	Survival to age 705	17
Human	Survival to age 710	17
Human	Survival to age 715	17
Human	Survival to age 720	17
Human	Survival to age 725	17
Human	Survival to age 730	17
Human	Survival to age 735	17
Human	Survival to age 740	17
Human	Survival to age 745	17
Human	Survival to age 750	17
Human	Survival to age 755	17
Human	Survival to age 760	17
Human	Survival to age 765	17
Human	Survival to age 770	17
Human	Survival to age 775	17
Human	Survival to age 780	17
Human	Survival to age 785	17
Human	Survival to age 790	17
Human	Survival to age 795	17
Human	Survival to age 800	17
Human	Survival to age 805	17
Human	Survival to age 810	17
Human	Survival to age 815	17
Human	Survival to age 820	17
Human	Survival to age 825	17
Human	Survival to age 830	17
Human	Survival to age 835	17
Human	Survival to age 840	17
Human	Survival to age 845	17
Human	Survival to age 850	17
Human	Survival to age 855	17
Human	Survival to age 860	17
Human	Survival to age 865	17
Human	Survival to age 870	17
Human	Survival to age 875	17
Human	Survival to age 880	17
Human	Survival to age 885	17
Human	Survival to age 890	17
Human	Survival to age 895	17
Human	Survival to age 900	17
Human	Survival to age 905	17
Human	Survival to age 910	17
Human	Survival to age 915	17
Human	Survival to age 920	17
Human	Survival to age 925	17
Human	Survival to age 930	17
Human	Survival to age 935	17
Human	Survival to age 940	17
Human	Survival to age 945	17
Human	Survival to age 950	17
Human	Survival to age 955	17
Human	Survival to age 960	17
Human	Survival to age 965	17
Human	Survival to age 970	17
Human	Survival to age 975	17
Human	Survival to age 980	17
Human	Survival to age 985	17
Human	Survival to age 990	17
Human	Survival to age 995	17
Human	Survival to age 1000	17

### Endogamia no hipopótamo pigmeu



Ralls & Ballou (1983)

### Depressão endogâmica na natureza

Crnokrak e Roff (1999) analisaram 157 estudos sobre depressão endogâmica em populações naturais:

141 casos (90%) : indivíduos endogâmicos possuíam atributos piores que indivíduos não-endogâmicos

2 casos (1%): efeitos eram iguais

14 casos (9%): direção oposta

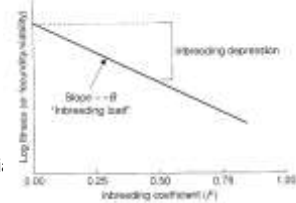
### Depressão endogâmica

Os efeitos da depressão endogâmica são substancialmente maiores, na média, em populações naturais que populações em cativeiro.

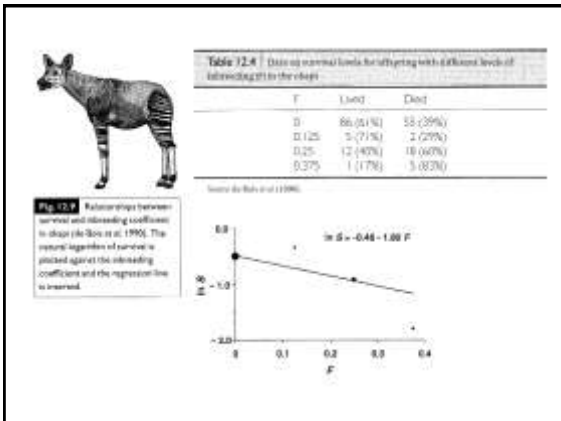
O impacto da depressão endogâmica em mamíferos na natureza é em média 6,9 vezes maior que em cativeiro (Crnokrak e Rof, 1999).

Dependendo da carga genética (número e frequência de alelos deletérios) em cada população ou espécie, e seu nível de endogamia, será maior ou menor a depressão endogâmica.

### Medindo a depressão endogâmica



- S é taxa de sobrevivência
- $S = e^{-(A+BF)}$
- $\ln S = -A - BF$
- A = medida da mortalidade devida a causas ambientais e dano genético em uma população de acasalamento aleatório.
- F = coeficiente de endogamia
- B = redução da sobrevivência em homozigotos



### Estimando a frequência de alelos recessivos

É possível estimar a frequência de um alelo recessivo em um locus que possui dominância?

Fenótipos DD = Dd

#### Distrofia em condores da Califórnia:

Fenótipo	Normal	Com distrofia
Genótipo	DD e Dd	dd
Frequência observada	0,9704	0,0296
Frequência esperada no EHW	$p^2 + 2pq$	$q^2$



$q = ?$   
 $q^2 = 0,0296$   
 $q = \sqrt{0,0296} = 0,17$  (valor muito alto para uma alelo recessivo de uma doença letal)

### Frequência de portadores (heterozigotos)

Fenótipo	Normal	Com distrofia
Genótipo	DD e Dd	dd
Frequência observada	0,9704	0,0296
Frequência esperada no EHW	$p^2 + 2pq$	$q^2$

Proporção de animais normais portadores:

$2q / (1+q) = 2 \cdot 0,17 / (1 + 0,17) = 0,29$   
 ou regra de 3 simples

Frequência de heterozigotos (2pq):

$q = 0,17$   
 $p = 1 - q = 0,83$   
 $2pq = 2 \cdot 0,83 \cdot 0,17 = 0,282 = 28,2\%$



### Condrodistrofia em condores da Califórnia ( $q = 0,17$ )

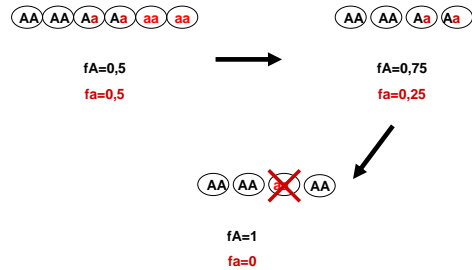
	Genótipos			Aumento
	D/D	D/d	d/d	
Acasalamento ao acaso	0,6889	0,2822	0,0289	
Endogâmico ( $F = 1$ )	0,83	0,0	0,17	5,9 x
Parcialmente endog. ( $F = 0,25$ )	0,7242	0,2116	0,0642	2,2 x

## Expurgo genético (depuração)

- Quando alelos deletérios raros são expostos pela endogamia e, com o tempo, vão diminuindo de frequência por seleção natural.
- Depende da magnitude dos efeitos deletérios do alelo.
- Quanto mais deletério mais efetivo o expurgo (a médio e longo prazos).
- Acredita-se que o Guepardo africano tenha sofrido expurgo genético devido a um passado de intensa endogamia.



## Expurgo genético



O expurgo genético elimina alelos letais (LEs) da população.

## Equivalentes Letais (LEs)

- Determinar os LEs (Equivalentes letais) é uma forma de quantificar o número e frequência de alelos deletérios responsáveis pela depressão endogâmica em uma espécie.
- LE por indivíduo varia de 1,4 a 30,3 no cavalo de Przewalski (Ralls et al. 1988) – média de 4,6.
- O custo médio de cruzamentos entre irmãos ou pais-filhos ( $F=0,25$ ) foi de 0,33 (33% maior mortalidade nestes cruzamentos do que nos exogâmicos).
- Origem dos genitores (selvagem, cativo, desconhecido) não gera qualquer diferença neste valor.
- Este valor é provavelmente uma subestimativa, já que considera apenas o parâmetro sobrevivência juvenil.
- A carga genética (~% LEs) é menor em espécies que experimentaram redução populacional e endogamia no passado, bem como em espécies que são naturalmente endogâmicas.

## Evolução por Seleção Natural

- ❖ Existe variação genética e fenotípica entre indivíduos;
- ❖ Esta variação é hereditária;
- ❖ Nem todos indivíduos sobrevivem e reproduzem da mesma forma.

## Seleção Natural

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

**Ao contrário:**

Pequenas populações podem se extinguir devido a introdução de competidores, predadores e doenças.

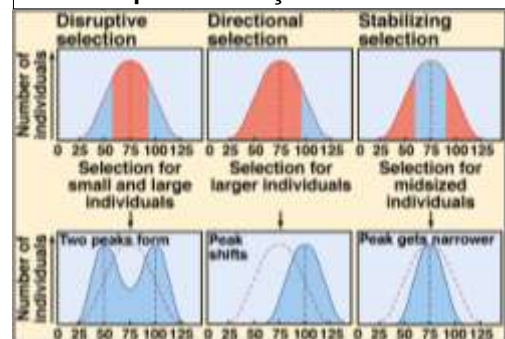
A **seleção natural** é menos efetiva em pequenas populações.

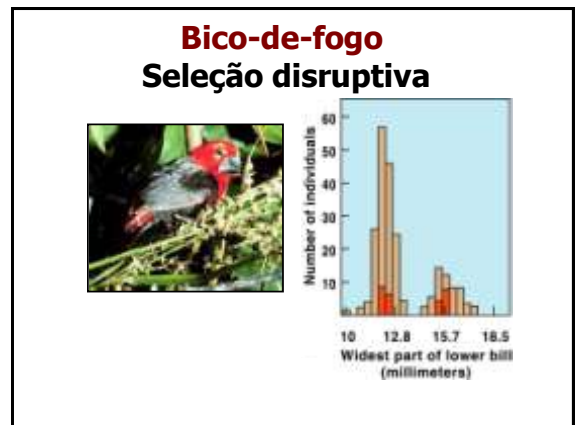
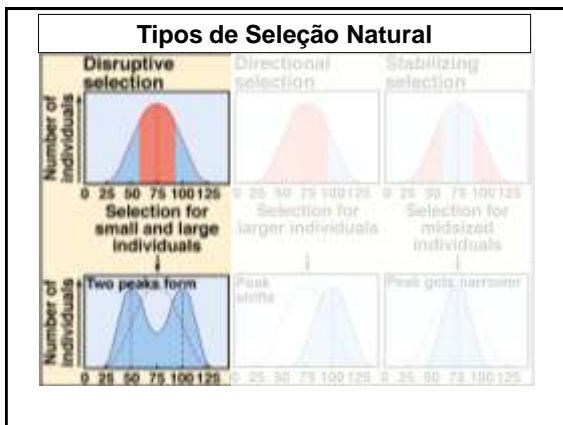
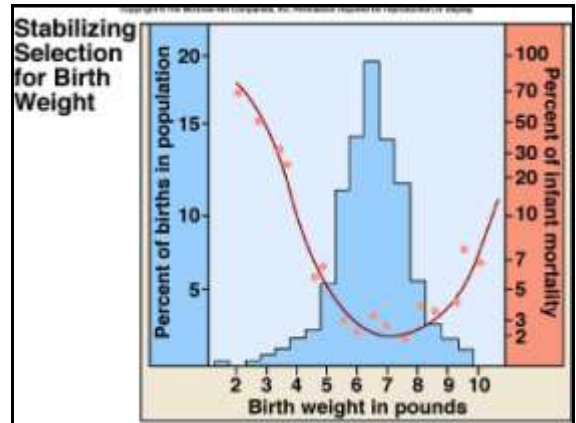
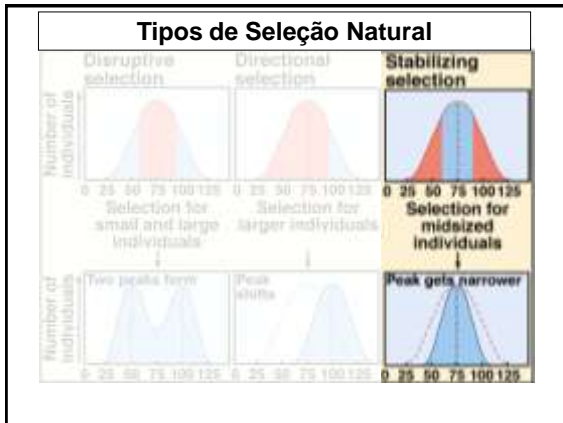
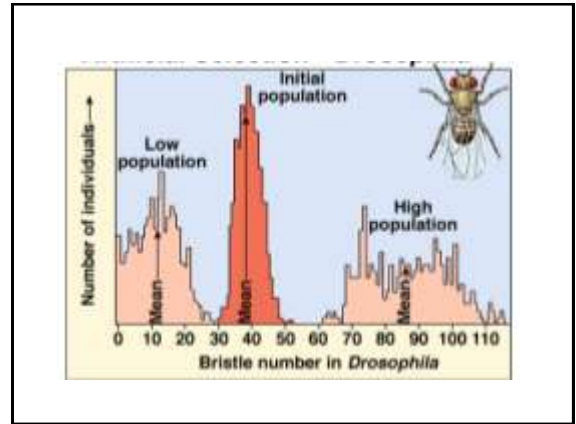
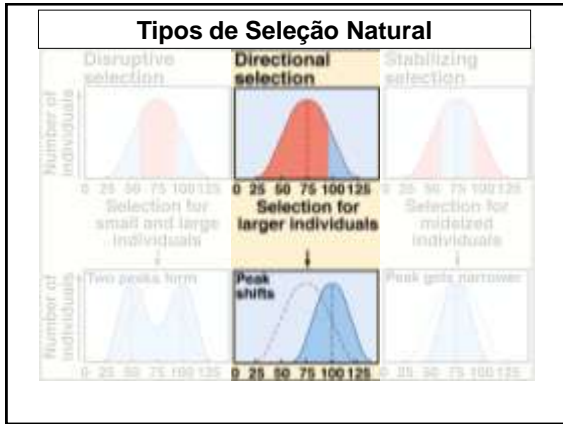
$$s = 0 \text{ (neutro)}$$

Alelos são efetivamente neutros em pequenas populações quando:

$$s < 1 / 2N_e$$

## Tipos de Seleção Natural





## Exemplo de Seleção Natural



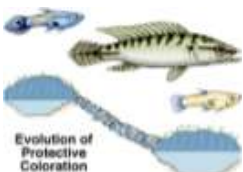
Machos com cores brilhantes e manchas são mais atraentes para fêmeas e predadores.



## Experimento no lab

❖ Na ausência de predadores, os machos coloridos aumentam em frequência, mas após adição de predadores, diminuem.

**Direção da seleção depende do ambiente**



## Experimento no campo

- ❖ Retiraram guppies das piscinas com predadores.
- ❖ Transplantaram para novas piscinas sem predadores.

Populações de guppies transplantados se tornam mais coloridas com as gerações. Seleção sexual é um fator importante.

## Seleção natural e conservação

- Importante aspecto a ser considerado no caso de depressão endogâmica, adaptações locais (depressão exogâmica), translocações e estratégias de preservação de ecossistemas.
- Também deve ser considerada na retenção do potencial evolutivo e resposta a mudanças climáticas, ou pressão de predação, parasitas etc por populações reduzidas.

### Perda de variabilidade genética por:

1. Tamanho da população fundadora
2. Taxa de crescimento da população pós-fundação
3. Razão sexual
4. Tamanho de geração
5. Tamanho de famílias
6. Flutuação demográfica

### Medidas de manejo para reduzir perda:

- ➡ Maximizar o número de fundadores
- ➡ Maximizar o crescimento, principalmente na 1ª geração
- ➡ Retornar à razão adequada
- ➡ Maximizar
- ➡ Igualar o número de prole entre casais
- ➡ Minimizar as flutuações

## Populações geneticamente viáveis

Como as opções para as espécies ameaçadas são poucas, é muito importante definir o tamanho mínimo necessário para uma espécie reter sua "saúde genética" e seu potencial evolutivo – **PVA ou Análise de Viabilidade Populacional**.

Algumas simulações sugerem:

Para evitar a depressão endogâmica e reter o sucesso reprodutivo a curto prazo  $N_e >> 50$ .

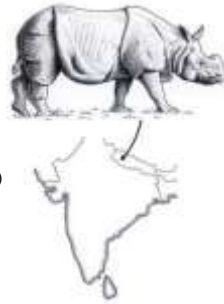
Para espécies ameaçadas reterem, permanentemente, seu potencial evolutivo  $N_e \sim 500-5000$ .

Mas, geralmente,  $N_e$  é muito menor com o  $N$  (censo populacional real).

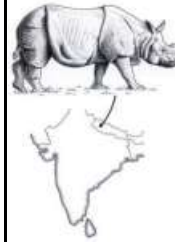
## Populações de rinocerontes indianos são grandes o suficiente??

Apresentava centenas de milhares de indivíduos

Com a redução de habitats e caça => 2200 indivíduos em 8 áreas distintas na Ásia (fragmentação/subdivisão populacional e redução numérica)



## Rinoceronte indiano



Área	Population size (1995)
Areas with large populations	
Kaziranga (India, Assam)	~ 1100
Chitwan (Nepal)	~ 600
Areas with smaller populations	
Rubansara (India, Assam)	76
Dudhwa/Santa (Uttarakhand)	72
Jaldhara (India, W Bengal)	53
Chang (India, Assam)	42
Gorumara (India, W Bengal)	19
Menas (India, Assam)	15
<b>Total</b>	<b>2175-2225</b>

Apresentam  $H=0$  para vários loci de alozimas e apenas dois haplótipos de DNAmT. A população remanescente está severamente comprometida, sujeita à "erosão" genética em poucas gerações ( $g < 100$ ). No entanto, o rinoceronte tem um tempo longo de geração (18 anos), indicando que este processo de deterioração será lento.

## Qual o tamanho que uma população deve ter para ser geneticamente viável?

A manutenção da viabilidade genética envolve 3 pontos críticos:

1. Retenção do sucesso reprodutivo evitando a depressão endogâmica;
2. Retenção da habilidade de evolução em resposta as mudanças ambientais (potencial evolutivo);
3. Evitando o acúmulo de novas mutações deletérias.

Soulé (1987): "Não há casos perdidos, apenas casos muito caros e pessoas sem esperança"

## Questões:

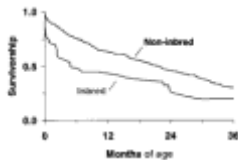
Qual o tamanho suficiente para evitar a perda do valor adaptativo ligado à reprodução (*fitness* reprodutivo)?

Qual é a diversidade genética suficiente para evoluir em resposta a mudanças ambientais?

**Franklin (1980) e Soulé (1980) sugerem que o  $N_e=50$  seja suficiente para evitar a depressão endogâmica em curto prazo, mas isto depende de características biológicas únicas de cada espécie.**

**No entanto, pensar em conservação a médio e longo prazos, tal como para 10 a 50 gerações de chimpanzés, ou seja, para daqui 160 a 800 anos, o  $N_e$  (e o  $N$ ) deveria ser muito maior.**

## Populações naturais geneticamente viáveis de mico-leão-dourado



**Cálculo do  $N_e$  necessário para retenção da diversidade genética**  
 $H_t/H_0 = (1 - 1/2N_e)^t \sim e^{-t/2N_e}$

O tamanho efetivo requisitado para a população de micos-leões-dourados reterem um mínimo de 98% da diversidade genética em 100 anos ( $t=16,7$  gerações), é igual a 412, que seria equivalente a  $N=4000$  indivíduos. Este seria o número mínimo viável para esta espécie de acordo com estes parâmetros.

## Softwares para análise de perda de diversidade genética e PVA

- Arlequin v. 3.11
- Genetix v. 4
- GenePop v. 2 e outras
- Cervus
- Vortex