

A Teoria Evolutiva no século XXI

Professor Fabricio R Santos
fsantos@icb.ufmg.br
Departamento de Biologia Geral, UFMG
2012

Theodozius Dobzhansky - 1973



“Nada em
biologia faz
sentido, exceto à
luz da Evolução”

Biologia Molecular – 1953

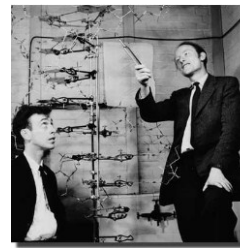


Francis Crick e James Watson

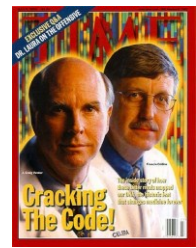


DNA

Evolução Molecular: 1953 a 2012



James Watson e Francis Crick



Craig Venter e Francis Collins

Evolução de moléculas e populações 1960 - 1980



Prof. Luca Cavalli-Sforza



Prof. Motoo Kimura

Biologia Evolutiva do Desenvolvimento EvoDevo

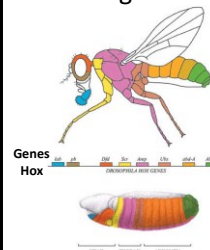
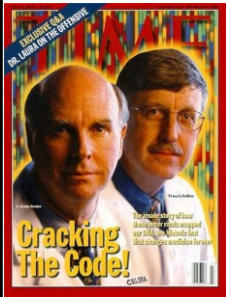


Figure 1. The eight Hox genes of the fruit fly (abbreviated Hox-2b, Hox-2c, etc.). Hox genes have a critical part in patterning the body plan of the fly. The top of the illustration shows the adult fly; the middle, the genes; at the bottom is the embryo. Each gene regulates the development and identity of a specific region of the fly's body in the embryo and in the adult. For example, the green Hox-2b gene controls the development of the wing of the embryo (green) and the wing of the adult fly (green); the red Hox-2c gene controls development of the head, thorax of the embryo (red) and the head of the adult fly (red). The order of the Hox genes corresponds to the head-to-tail order of the regions under their control.

- Edward B. Lewis descreveu os genes *homeóticos* (HOX) na década de 1990.
- Foi o primeiro passo para a compreensão das estratégias universais e conservadas de controle do desenvolvimento nos Metazoários.

Genômica no século XXI



- 1995 *Haemophilus influenza*
- 1996 *Saccharomyces cerevisiae*
- 1998 *Caenorhabditis elegans*
- 2003 *Homo sapiens*
- 2005 *Pan troglodytes*
- 2012 *Gorilla gorilla*



Evolucionistas populares



Stephen Jay Gould



Niles Eldredge



Richard Dawkins

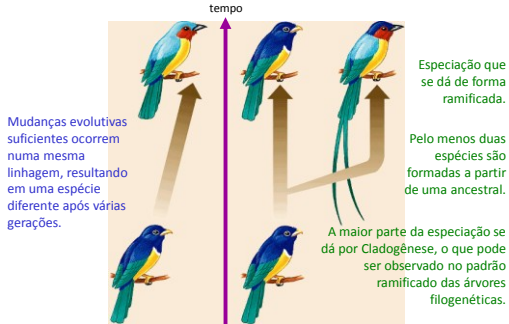


Edward O. Wilson

O ritmo da Evolução

Anagênese

Cladogênese



O ritmo da Evolução

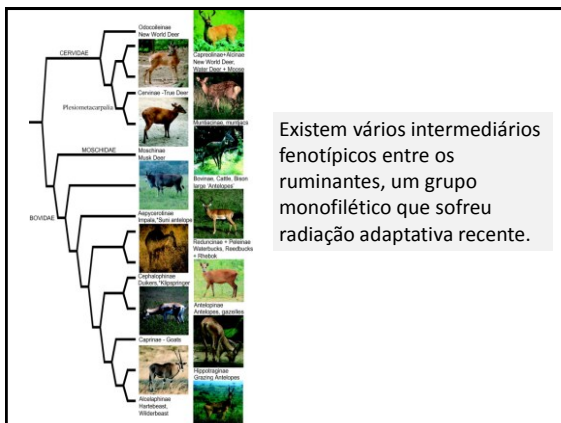
Gradualismo estrito darwiniano

Darwin demonstrava o gradualismo com exemplos de continuidade de fenótipos em alguns grupos animais, tais como os ruminantes que incluem inúmeras espécies de diferentes tamanhos e formas preenchendo vários intermediários fenotípicos.

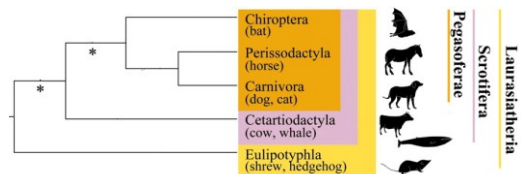
Esta continuidade fenotípica é esperada para as linhagens de ancestrais e descendentes, portanto intermediários morfológicos devem ser observados no registro fóssil. No entanto dados de paleontologia ainda eram muito escassos no século XIX.

A partir do século XX com o acúmulo de achados paleontológicos foi revelada a descontinuidade de fenótipos em algumas linhagens de organismos devido à ausência de fósseis. A falta de intermediários morfológicos fósseis (ou viventes) é evidente entre quirópteros e outras ordens de mamíferos ou entre plantas vasculares e briófitas.

No entanto, muitos grupos diferentes de organismos apresentam fósseis abundantes que registram vários intermediários fenotípicos: cetáceos, equinos, moluscos bivalves etc.



Há várias lacunas fenotípicas entre as ordens atuais de mamíferos, tal como entre as linhagens da superordem Laurasiatheria



À falta de intermediários morfológicos entre organismos vivos e no registro fóssil dá-se o nome de **Lacunas Fenotípicas**. No início do século XX existiam três possíveis explicações para estas:

1 - Grupos distintos de organismos representam diferentes eventos de origem da vida, sem conexão entre estes. Isto estava de acordo com ideias criacionistas e com a hipótese ortogenética de Lamarck, ressuscitada por alguns grupos **Neolamarckistas**.

2 - Há lacunas fenotípicas porque os intermediários morfológicos graduais não existem, pois as espécies se originam de outras por mutações drásticas. Esta era a ideia do **Saltacionismo**, atualmente desacreditada.

3 - O acúmulo de variação fenotípica é gradual, gerando vários fenótipos intermediários, mas como o registro fóssil é muito incompleto, estes intermediários nunca serão totalmente descobertos. **Gradualistas estritos** e idealizadores do **Equilíbrio Pontuado** utilizam este argumento, mas divergem quanto às taxas de evolução, ou seja, a velocidade com que ocorre a diversificação de espécies.

Gradualismo Darwiniano

- Unidade de seleção é o INDIVÍDUO, mas as populações é que respondem ao processo seletivo (adaptação) ao longo das gerações.
- Novas espécies surgem pela transformação da população ancestral em seus descendentes modificados.
- A transformação é lenta e homogênea (gradual), envolvendo a maioria ou todos membros da população ancestral.
- Espécies (e suas populações) evoluem como resultado da competição entre seus membros individuais por:
 - Recurso alimentar e outras necessidades para sobrevivência
 - Privilégio reprodutivo

IMPLICAÇÕES

O registro fóssil que descreve as origens de novas espécies, caso fosse completo, deveria consistir de uma sequência longa e contínua de formas intermediárias ligando o ancestral e o descendente (derivado).

Quebras na sequência filética são devidas às imperfeições do registro fóssil.

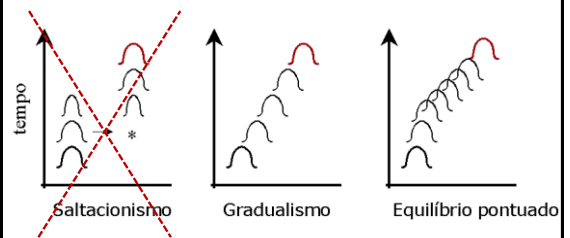
Equilíbrio Pontuado

- Unidade principal de seleção é a ESPÉCIE.
- Amostragem do registro fóssil revela um padrão de estase para muitas espécies (principalmente marinhas), com aparecimento repentino de novas espécies derivadas como consequência de uma sucessão ecológica e dispersão.
- Tendências adaptativas ocorrem através de um mecanismo de seleção de espécies.
- A maior parte da especiação se dá por cladogênese, via **especiação peripátrica**:
 - Espécies de grande distribuição geralmente mudam lentamente, se isto ocorre, durante seu tempo de existência.
 - Espécies filhas (derivadas) geralmente aparecem em:
 - ❖ uma região geograficamente limitada.
 - ❖ uma limitada extensão estratigráfica, que é pequena em relação ao tempo total de existência da espécie ancestral.

IMPLICAÇÕES

Intermediários fenotípicos aparecem em um período geológico mais curto, pois as mudanças adaptativas nas linhagens ocorre na maior parte das vezes durante períodos curtos de especiação. Portanto, encontrar fósseis intermediários é ainda menos provável do que no gradualismo estrito darwiniano.

A origem de novos fenótipos ao longo do tempo evolutivo



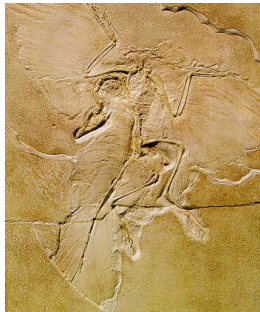
O ritmo da evolução é geralmente gradual, evidenciado pela mudança constante das populações. No entanto, a hipótese do equilíbrio pontuado ressalta que esta mudança gradual possui alguns momentos pontuados pela estase (quase sem especiação) e outros pelo aumento na taxa de especiação.

Registro fóssil de formas transicionais

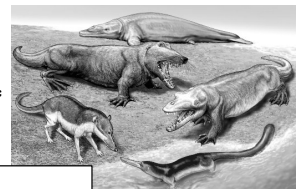
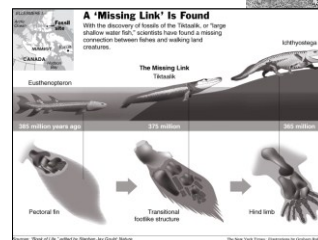
Estas formas, equivocadamente chamadas de “elos perdidos”, são abundantes no registro fóssil.

Vários fósseis revelam espécies e/ou características transicionais entre diferentes grupos taxonômicos ao longo do tempo geológico, mas nem todas as espécies do passado deixaram fósseis (ou não houve fossilização ou ainda não foram descobertos).

Para algumas transições, não há a expectativa de encontrar fósseis. Ex: transição de unicelulares para multicelulares, entre vários filos de Metazóários no Pré-Cambriano etc...

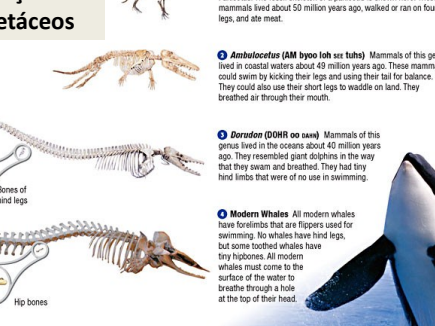


Cetáceos fósseis e outros “elos perdidos”*



* Não é um termo apropriado em biologia evolutiva

Evolução dos Cetáceos



The diagram illustrates the evolutionary path of cetaceans through five stages, labeled 1 to 5. Stage 1 shows a small, four-legged land mammal. Stage 2 shows a larger, more aquatic-looking mammal with a more powerful tail. Stage 3 shows a long, slender, dolphin-like creature with a prominent dorsal fin. Stage 4 shows a large, whale-like creature with a massive body and a large dorsal fin. Stage 5 shows a modern whale breaching the water's surface, creating a large splash. The background is a light blue gradient, and the water is depicted with white splashes.

1 Pakicetus (PAK uh su tuh) Scientists think that whales evolved from land-dwelling mammals such as those in the genus *Pakicetus*. The fossil skeleton of a *pakicetid* is shown here. These mammals lived about 50 million years ago, walked or ran on four legs, and ate meat.

2 Ambulocetus (AM byoo loh su tuh) Mammals of this genus lived in coastal waters about 40 million years ago. These mammals could swim by kicking their legs and using their tail for balance. They could also use their short legs to waddle on land. They breathed air through their mouth.

3 Dorudon (DOOR uh suw) Mammals of this genus lived in the oceans about 40 million years ago. They resembled giant dolphins in the way that they swam and breathed. They had tiny hind limbs that were of no use in swimming.

4 Modern Whales All modern whales have forelimbs that are flippers used for swimming. No whales have hind legs, but some toothed whales have tiny hipbones. All modern whales must come to the surface of the water to breathe through a hole at the top of their head.

Bones of hind legs

Hip bones

[illegible]

Genética evolutiva até os anos 1960

Escola clássica - poucas variações estariam associadas ao efeito da seleção natural.

Escola balanceamento - muitas variações seriam mantidas pela seleção natural.

Advento de datos moleculares > 1960 (proteínas) > 1976 (DNA)

- existe uma quantidade tremenda de variações genéticas
- pensava-se que esta variação fosse mantida pela seleção natural (argumento ultrasselecionista):
 - 1- acúmulo de variantes adaptativamente vantajosas
 - 2- vantagem do heterozigoto ou heterose

A teoria neutra – Neutralismo

Motoo Kimura (1968)

- muitas variantes e as alterações de suas frequências ao longo das gerações são muito rápidas e aleatórias para serem explicadas pela seleção natural.
- portanto, a maioria das variantes alélicas observadas são seletivamente neutras – nenhum efeito no valor adaptativo (*fitness*)

Kimura deduziu que:

1. a maioria das substituições (fixação de um variante alélico protéico ou no DNA) resultam do efeito da deriva genética sobre alelos seletivamente neutras.
2. o papel principal da seleção natural é a eliminação de variantes deletérias (manutenção do *status quo*) - evolução molecular é **conservativa**
3. mutações adaptativamente favoráveis fixadas pela seleção natural são uma pequena minoria de todas substituições nucleotídicas.

Um enorme debate entre os anos 1970 e 1980 se deu entre **selecionistas** (que defendiam que grande parte da variação é um produto da seleção natural) e **neutralistas** (que defendiam que a variação é um produto da flutuação de frequências e fixação ao acaso de variantes neutras)

Essa discussão não persiste hoje pois seleção natural e deriva genética são os fatores evolutivos mais importantes na Evolução Biológica.

Neutralismo molecular

A evolução de genes e de proteínas é dominada pelas variações “neutras”

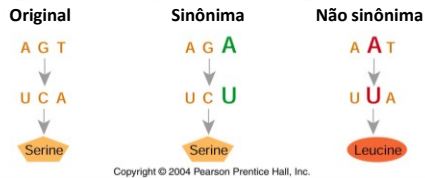
- mutações no DNA se acumulam geralmente fora dos genes, grande maioria nos íntrons e regiões não codificadoras.
- mutações sinônimas (**silenciosas**) ocorrem nos genes e não alteram o aminoácido e nem modificam a função da proteína.
- outras mutações podem alterar um aminoácido (**não sinônimas**), mas não a função proteica (**efetivamente neutras**).
- muitas mutações não sinônimas levam à mudança de aminoácido e da função proteica (estas não são neutras).

Grande parte da Evolução se dá por Deriva Genética

- **Tamanho da população diplóide = N**
- **Há 2N alelos na população.**
- **v é a taxa de mutação para alelos neutros.**
- **Em cada geração, $2Nv = \text{mutações neutras novas}$.**
- **Chance de fixação pela deriva = $1/2N$.**
- **Então $2Nv/2N = v$ mutações neutras serão fixadas a cada geração.**
- **Taxa de Evolução Neutra = v**

Predições do Neutralismo

Em regiões de genes protéicos, sítios silenciosos evoluem mais rápido que não-sinônimos.



Predições do Neutralismo

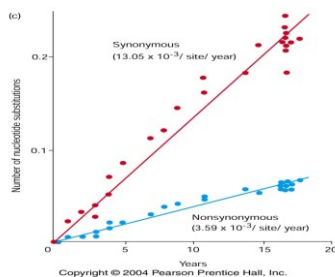
Taxas de substituição (por sítio por bilhão de anos)

Gene	Taxa de substituição	Taxa silenciosa
Histona 3	0,00	6,38
Actina-a	0,01	3,68
Insulina	0,13	4,02

Genes mais sujeitos à seleção purificadora (negativa ou conservadora) apresentam taxa de substituição (de aminoácidos) reduzida. No entanto, a taxa de mutações silenciosas não é geralmente afetada.

Predições do Neutralismo

Substituições **sinônimas** acumulam mais rápido nos Genomas do que **não sinônimas**



Evolução do vírus Influenza em 20 anos

Transposons: evolução neutra ou parasitas/comensais moleculares?

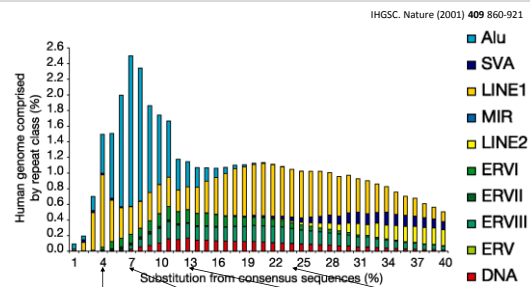
GATCTACCATGAAGACTGTGTAATCCAGGAAGAGAGACTGCTGGGCAACATGTATTACAGGTACAAAA
 GATTGGAGCTGAACCTAAAAATGATCAANTATGTTCATGATCATGAGTGCAATGGGAAGCTCTCTGG
 AGAGTGAGAGAAGCTTCAGTTAAGGTGACATTGAAGCCAAGTCCTGAAAGATGAGGAAGAGTTGTATGA
 GAGTGGGGAGGGAAGGGGAGGTGGAGGGATGGGGAATGGCCGGGATGGGATAGCGCAAACTGCC
 GGGAAAGGGAACAGCAGCTGTACAGACCTGAACAACGAAGATGGCATATTTTGTTCAGGGAATGGTGAAT
 TAAGTGTGGCAGGAATGCTTTGTAGACACAGTAATTGTCTGTATGGAAATTTGCTGAGAGACCTCAATGC
 AGTTTCTGATTTTGTATGCTTCATCATCACTGCTCTTGTCAAAATAGTTTGGACAGGTATAATGATCAAA
 TAACCCCAAGCATAATTTATGAATGGAGTGenesEgoistasGATGAAAACCTAGGAATAATGAATGATTG
 CGCAGGCTCACCTGGATATTAAGACTGAGTCAAATGTTGGGCTCGGCTGACTTTAATGTTGCTTTGTTCTAT
 GAGCACCACATATTGCTCTCTATGCACTTAAGCAGGTAGGTGACAGAAAAGCCCATGTTGCTCTACTC
 ACACACTTCGAGCTGAATGATGATGGAGTTTCTACACAGATTCTCAGTGCTCTGATATTAAGCTGGTA
 TCCATGACTTTATTCTGACACTACCTGGACCTTGTCAAATAGTTTGGACCTTGTCAAATAGTTTGGAGTCT
 TGTCAAATAGTTTGGGGTTAGCACAGACCCACAAGTTAGGGGCTCAGTCCACAGGCCATCTCACTTC
 AGATGACAATGGCAAGTCCTAAGTTGTCAACATACTTTGACCAACCTGTTACCACTCGGGGTTCCCGTAA
 CTGTCTCTTGGGTTTAATAATTTGCTAGAACAGTTTACGGAACCTCAGAAAAACAGTTTATTTCTTTTCT
 GAGAGAGAGGGTCTTATTTTGTGCCAGGCTGGTGCATAGTGCATAGCTCATTGCAGCCTTGA
 TTGCTGGGTTCCAGTGGTTCTCCACCTCAGCTCCTAGTAGCTGAGACTACATGCTGACCAACACAT
 CTGGTAGTTTCTTTATTTTGTATAGTGGGGCTGTTGTTGTTGGCAGGCTGGCCACAAATCTCTGGT
 CTCAAAGTGATCTCCACCTCAGCTCTGAAGAGTCTGGGATACAGATGTGAGCCACCATCTGGCCAG
 TTCTATTCTATTACTGTTTCTGTGAAGGATACATCTCAGAAACAGTCAATGAAGAGACGTGCATGCTG

Acima de 40% do genoma humano (e do chimpanzé) corresponde às sequências repetitivas intercaladas (Alus, L1s etc)

	Number of copies (x 1,000)	Total number of bases in the draft genome sequence (Mb)	Fraction of the draft genome sequence (%)	Number of families (subfamilies)
SINEs	1,558	359.6	13.14	
Alu	1,090	290.1	10.60	1 (~20)
MIR	393	60.1	2.20	1 (1)
MIR3	75	9.3	0.34	1 (1)
LINEs	868	558.8	20.42	
LINE1	516	462.1	16.89	1 (~55)
LINE2	315	88.2	3.22	1 (2)
LINE3	37	8.4	0.31	1 (2)
LTR elements	443	227.0	8.29	
ERV-class I	112	79.2	2.89	72 (132)
ERV(K)-class II	8	8.5	0.31	10 (20)
ERV (L)-class III	83	39.5	1.44	21 (42)
MaLR	240	99.8	3.65	1 (31)
DNA elements	294	77.6	2.84	
hAT group	182	38.1	1.39	25 (50)
MES1-Charlie	13	4.3	0.16	4 (10)
Tc-1 group	57	28.0	1.02	12 (28)
MER2-Tigger	4	0.9	0.03	1 (5)
Mariner	14	2.6	0.10	4 (5)
PoggyBac-like	2	0.5	0.02	10 (20)
Unclassified	22	3.2	0.12	7 (7)
Unclassified	3	3.8	0.14	3 (4)
Total interspersed repeats		1,226.8	44.83	

IHGSC. Nature (2001) 409 860-921

O registro "fóssil" das repetições intercaladas humanas



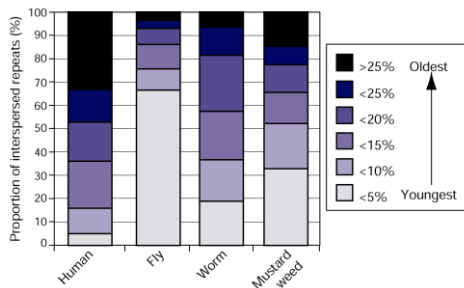
Divergência homem - gibão

Divergência homem - cercopithecóides

Divergência homem - lêmures

Radiação Eutheria

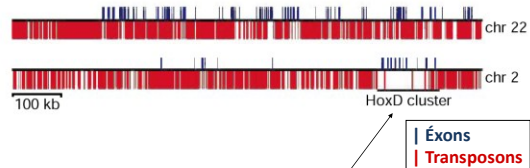
O genoma humano está cheio de cópias de transposons antigos, enquanto invertebrados e plantas apresentam cópias mais recentes



Comparação entre idades das cópias de transposons entre eucariotos

IHGSC. Nature (2001) 409 860-921

Distribuição desigual de transposons pelo genoma humano



Transposons são raros em regiões cruciais

A transposição deve ocorrer aleatoriamente, mas nas regiões gênicas funcionalmente importantes deve haver uma restrição seletiva que bloqueia (seleção purificadora) a persistência destas ao longo das gerações, pois são muitas vezes deletérias.

IHGSC. Nature (2001) 409 860-921

Grandes questões para a Teoria Evolutiva do século XXI

1. Como aparecem estruturas funcionais *de novo* se parece não haver um papel da Seleção, já que não há diferenças adaptativas nas estruturas anteriores?
2. Qual a importância dos genes controladores e interruptores na Evolução, desenvolvimento e nas novidades evolutivas?
3. Quanta reticulação existe nesta árvore da vida? Qual o papel da transferência horizontal e outros mecanismos hereditários não bem compreendidos?
4. Qual a importância das grandes mudanças fenotípicas e genotípicas (não graduais) na Evolução?
5. Descrição do papel da Seleção: positiva, estabilizadora, neutra, purificadora etc no nível genômico?
6. Como se dá a Evolução de ecossistemas? Qual a relação entre diversidade de espécies e as diferentes condições abióticas e bióticas?