




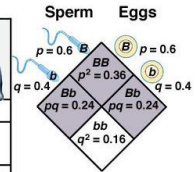
Evolução Estocasticidade (Acaso) e Determinismo (Seleção natural)

Os fatores evolutivos e a dinâmica populacional

Professor Fabrício R. Santos - UFMG

Equilíbrio de Hardy-Weinberg (EHW)

Phenotypes			
Genotypes	<i>BB</i>	<i>Bb</i>	<i>bb</i>
Frequency of genotype in population	0.36	0.48	0.16
Frequency of gametes	0.36 + 0.24 = 0.6 <i>B</i> 0.24 + 0.16 = 0.4 <i>b</i>		



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

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*) ou quando algum fator evolutivo está presente: **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.

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 deste ao longo das gerações.

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

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

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.

Importância do tamanho populacional para a Evolução Biológica

Tamanho populacional (*N*) é o parâmetro mais importante quando se estima a viabilidade de populações na natureza, pois estas tendem a se extinguir mais rapidamente por eventos ao acaso (flutuações demográficas etc) e porque perderam parte do potencial adaptativo devido à variabilidade genética reduzida.

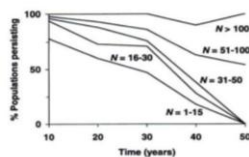


Fig. 2.4 Extinction rates are higher in smaller than larger populations. Relationship between persistence and population size in North American highhorn sheep (after Berger 1996).

Tamanho populacional

Relação entre o **Censo** (*N*)
e **tamanho efetivo** (*N_e*)

Medindo o tamanho populacional efetivo

Além do tamanho populacional real (censo), o tamanho populacional efetivo (N_e), que é geralmente menor que o censo (N), é o mais importante parâmetro relacionado à continuidade evolutiva de uma população.

O N_e é o tamanho equivalente àquele de uma população idealizada (como numa equação de HW), com determinada capacidade de manutenção da diversidade genética.

Calculando o N_e de uma 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 (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** ou **10.000** indivíduos.

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:

- Espécies com razão sexual desigual (formação de haréns etc);
- Com alta variação no tamanho de famílias (número de prole);
- Com número variável de indivíduos entre diferentes gerações (demografia oscilante).
- etc

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):

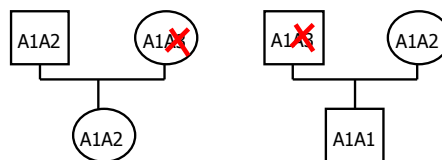
$$N_e = \frac{4(N_M * N_F)}{N_M + N_F}$$

onde N_M = número de machos

N_F = número de fêmeas

Outras fórmulas dependem da estimativa da diversidade genética populacional.

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



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.

Deriva Genética

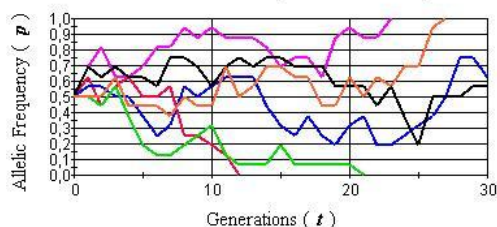
- Se a frequência não está muito perto do limite inferior, um fator importante é o tamanho efetivo da população (N_e).
- Uma população pode ser pequena:
 - Em seu início – efeito fundador
 - Em um (ou mais que um) momento de sua história – gargalo de garrafa (bottleneck)
 - Em intervalos regulares – variação demográfica
 - Constantemente (ex: espécie de preá de uma ilha em Santa Catarina com estimativa de 40-100 indivíduos nos últimos 10 mil anos)

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.

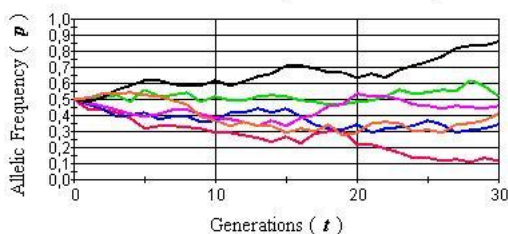
Deriva Genética: 6 populações com *loci* bialélicos, $N = 8$

Genetic Drift (Monte Carlo)



Deriva Genética: 6 populações com *loci* bialélicos, $N = 100$

Genetic Drift (Monte Carlo)



Outros fatores evolutivos relacionados

Endogamia – acasalamento entre parentes. Aumenta a homozigose em uma população, com proporcional redução da heterozigose observada.

Depressão endogâmica – resultado deletério da **endogamia**, quando há uma diminuição da viabilidade populacional (*fitness*) devido à expressão de fenótipos deletérios a partir de *loci* em homozigose. O impacto desta em uma população é dependente do nível de endogamia e da **carga genética**, isto é, quantos alelos deletérios recessivos ocorrem na população.

Gargalo de garrafa – diminuição repentina do tamanho populacional efetivo, levando a uma perda drástica da diversidade genética, aumento do efeito da deriva e algumas vezes pode ser sucedida de uma expansão populacional.

Fluxo gênico – através da migração de indivíduos, permite a troca de alelos e genótipos entre populações. Muito importante para compreender a dinâmica populacional e metapopulacional, cuja principal consequência é homogeneizar a diversidade genética entre as populações conectadas por fluxo gênico.

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.

Conseqüências da endogamia: Depressão endogâmica

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

População não endogâmica

AABBcc
AaBBCC

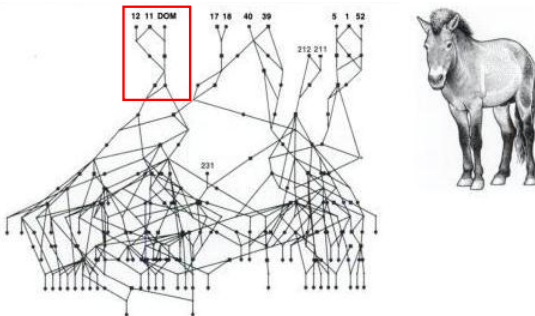
Locí diferentes com alelos deletérios

População endogâmica

AaBbCc
AaBbCc

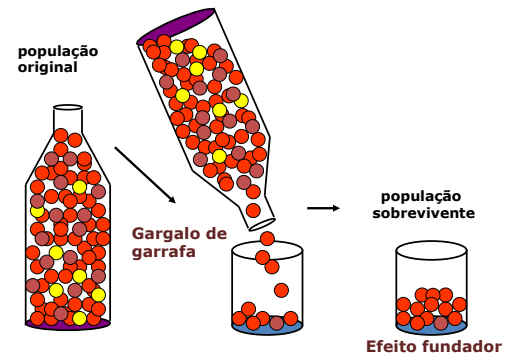
Mesmos locí com alelos deletérios

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).

"Gargalo de garrafa" e efeito fundador



Gargalo de garrafa e efeito fundador no Elefante marinho do Norte

1890: 20-30 sobreviventes após o ***gargalo de garrafa*** devido a caça intensa.

Nos anos 1990, a diversidade genética foi estimada ser igual a zero para 20 *loci* de alozimas.

Calcula-se que existam atualmente mais de 100.000 indivíduos descendentes destes ~30 sobreviventes, um ***efeito fundador***.



Seleção Natural

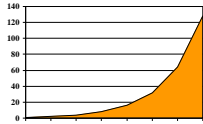
- 1. **Varição:** membros da população apresentam diferenças individuais hereditárias

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).



Existe uma grande variação dentro das espécies (observação feita com espécies selvagens e domesticadas).

Em cada espécie nascem mais indivíduos do que sobrevivem e deixam descendentes na próxima geração (influência de Malthus).

Se alguns indivíduos com determinada característica (vantajosa) deixam mais descendentes do que outros, esta característica aumenta em frequência ao longo das gerações.

Se alguns indivíduos têm uma característica (desvantajosa) que leve a um menor número de descendentes, esta tende a diminuir em frequência.

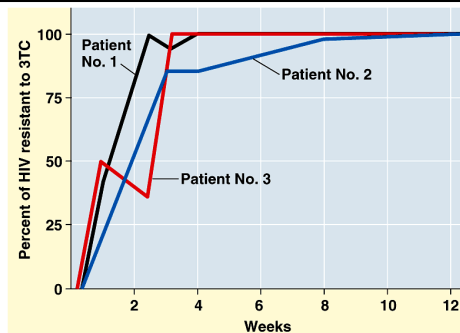
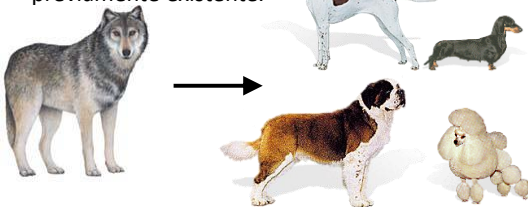
Essa ação diferencial sobre indivíduos (e suas características) cujo resultado é uma mudança gradual das populações ao longo de várias gerações, Darwin e Wallace chamaram de **Seleção Natural**.

Seleção Natural não é uma força, mas uma consequência da reprodução diferencial de indivíduos devido a suas características em relação ao ambiente em que eles se encontram.

Ela só age se: i) há variação, ii) há diferenças adaptativas entre as variantes (características) e iii) se há competição por recursos limitados ou reprodução.

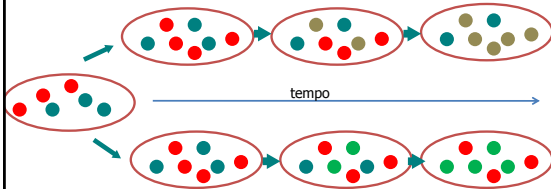
Seleção Artificial

- Cruzamentos seletivos praticados pelo homem em animais e plantas domesticadas também dependem de variação previamente existente.



Evolução da resistência a drogas no HIV. O vírus tem uma alta taxa de mutação e a seleção ocorre entre milhões de variantes que infectam o indivíduo.

Diferenciação de populações



As populações que se separam podem se diferenciar pelo acúmulo de novas mutações (é raro, mas se passar tempo suficiente é possível), mas principalmente pela ação da deriva genética. Se as populações estiverem submetidas a ambientes e pressões seletivas distintas, as adaptações locais devem acentuar esta diferenciação. Se houver fluxo gênico entre estas duas populações, a tendência é homogeneizar o conjunto de genes, isto é, a diferenciação populacional diminui com o fluxo gênico.

Mutação



A mutação, apesar de ser baixa por cada nucleotídeo ($\sim 10^{-8}$), pode levar à **diferenciação interpopulacional** em médio e longo prazos. Através de outros fatores como deriva genética e seleção, estes novos alelos podem alterar suas frequências nestas populações.

Deriva genética



A deriva genética na ausência de migrações tende a aumentar as diferenças entre as populações separadas (principalmente pequenas), diferenças que também aumentam pelo acúmulo de mutações (e seleção) acelerando o processo de **diferenciação interpopulacional e especiação** (Ex: especiação em ilhas).

Apesar de aumentar a diferença entre as populações, a diversidade dentro de cada população é diminuída pelo efeito da deriva genética.

Fluxo gênico (migrações)



O fluxo gênico tende a homogeneizar populações separadas que compartilharão mais variações, retardando o processo de **diferenciação populacional e especiação**.

Seleção Natural



A Seleção Natural na ausência de migrações tende a **aumentar as diferenças** entre as populações separadas que estejam em **ambientes diferentes (adaptação local)**. O fluxo gênico tende a homogeneizar estas populações diminuindo a adaptação local.

Caso haja a mesma pressão seletiva devido a ambientes iguais em que estejam estas populações, a seleção não deve afetar a **diferenciação interpopulacional**, que somente se diferenciará devido ao acaso (mutações, deriva etc).