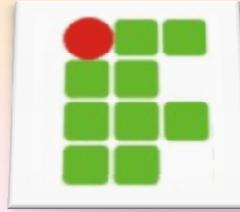


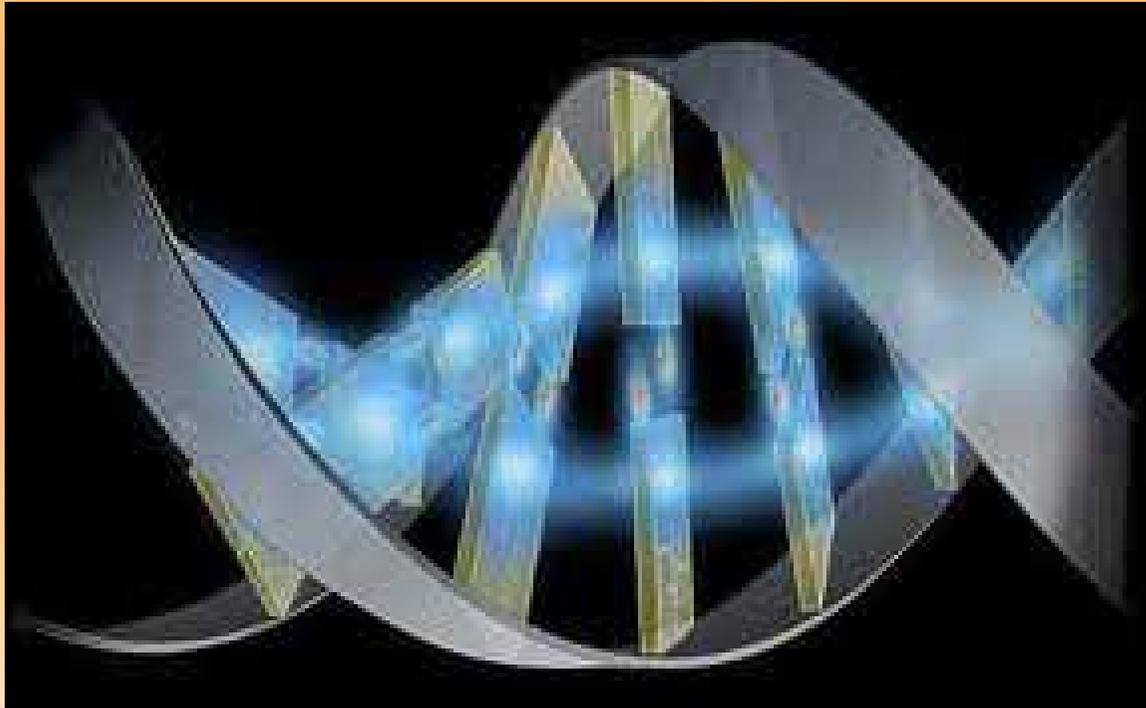
**INSTITUTO FEDERAL DE EDUCAÇÃO, CIÊNCIA E
TECNOLOGIA DO RIO GRANDE DO NORTE
Campus Macau**

Curso de Licenciatura em Biologia

Evolução Biológica



A GENÉTICA DO PROCESSO EVOLUTIVO

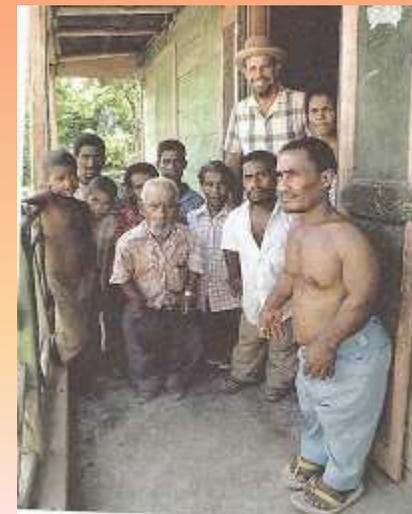


Elementos básicos da Teoria da Evolução formulada por Darwin

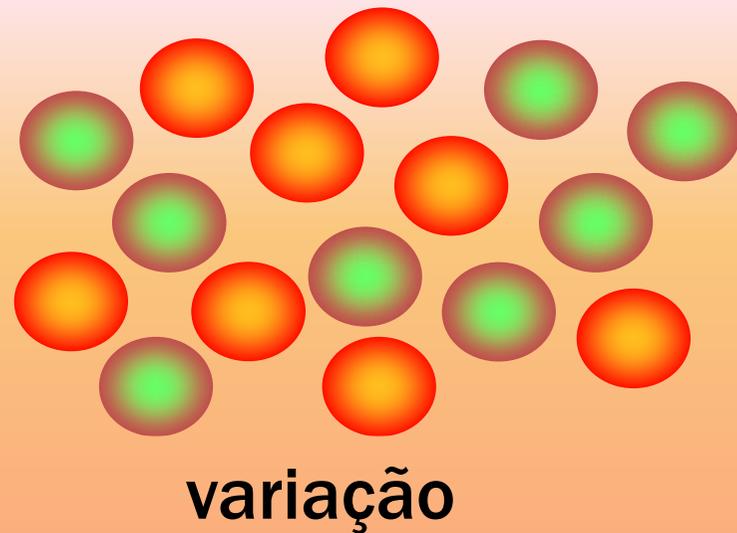
1. Muitos indivíduos produzem descendência (princípio do crescimento geométrico);
2. Esta descendência cresce em proporção geométrica (Lei de Malthus);
3. Cada geração exibe variação fenotípica e a transmite hereditariamente (princípio da geração com variação e transmissão dos caracteres adquiridos);
4. Os indivíduos com caracteres hereditários que lhes conferem melhor adaptação ao ambiente terão maior chance de sobrevivência sobre os demais (princípio da evolução ou adaptação);
5. Quando ocorre isolamento reprodutivo, uma nova espécie se formará (princípio da especiação).

VARIABILIDADE E ADAPTAÇÃO

Para se compreender a evolução é necessário conhecer os princípios da Genética de Populações. Isto porque a taxa de mudanças evolucionárias na população depende da taxa de diversidade genética (heterozigose), tal que uma baixa variabilidade restringe as opções evolucionárias de uma espécie, e o contrário favorece a adaptação positiva dos organismos ao meio.



Porquê a variação genética é importante?

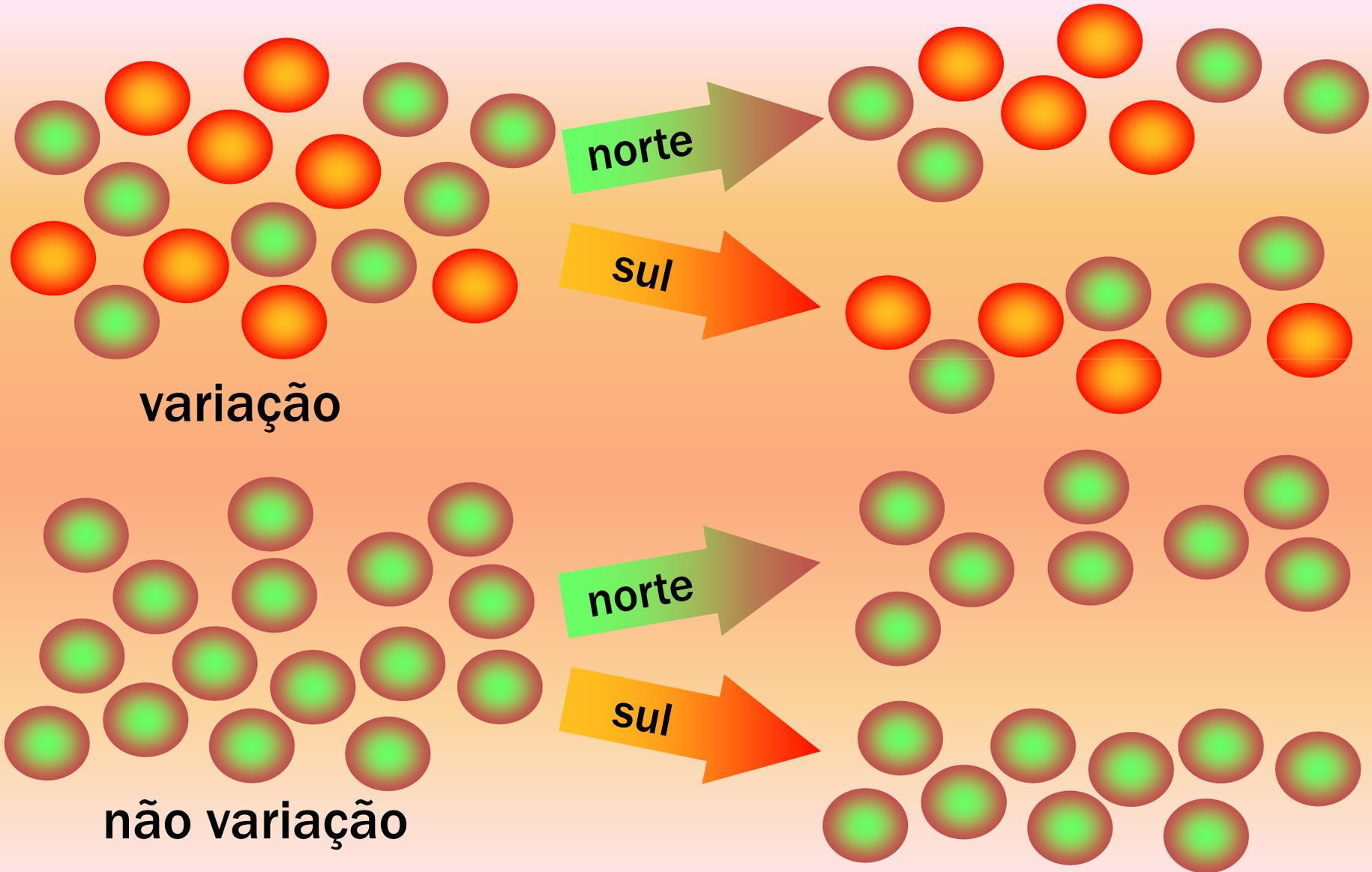


Aquecimento global

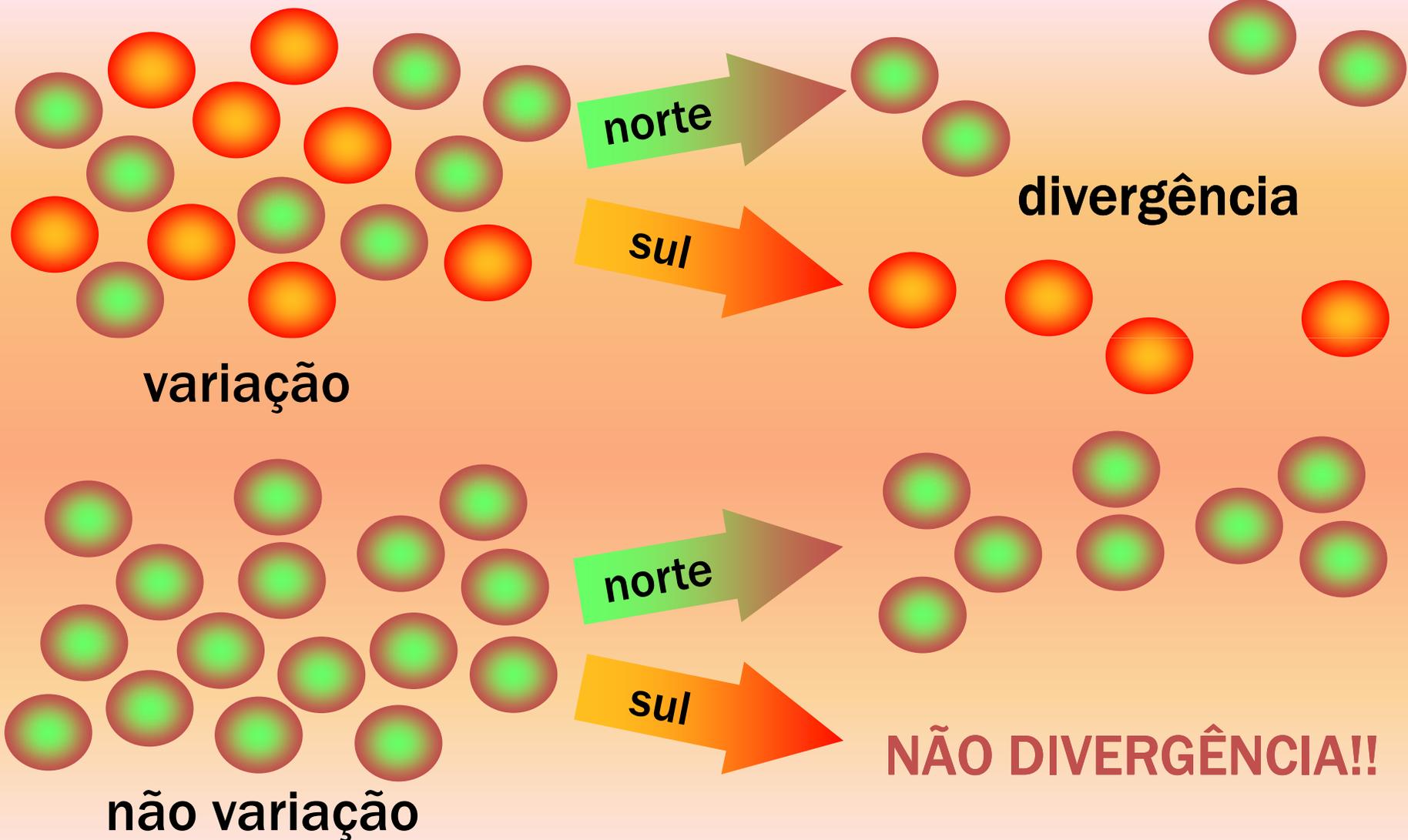


EXTINÇÃO!!

Porquê a variação genética é importante?



Porquê a variação genética é importante?



EVOLUÇÃO E VARIABILIDADE

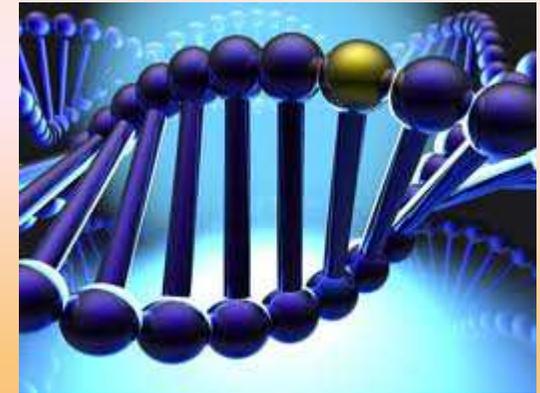
A Teoria Sintética da Evolução relaciona evolução à dinâmica na frequência de genes. Uma espécie evolui quando seu *pool* de genes muda e a espécie passa a exibir um nível mais elevado de adaptação em um nicho ecológico.

Melanismo Industrial



EVOLUÇÃO E VARIABILIDADE

As freqüências gênicas de uma população se alteram pela ação de três mecanismos básicos: **mutação** (espontânea ou induzida), **introgressão** (migração de uma população para outra da mesma espécie) e **seleção**.



As mutações podem ser benéficas (adaptativas), prejudiciais (ou deletérias, incluindo as letais) e neutras (sem efeito).



Como a estrutura genética muda?

Mudanças nas frequências alélicas e/ou frequências genotípicas através do tempo

- **Mutação**
- **Migração**
- **Seleção Natural**
- **Deriva Genética**
- **Casamento Preferencial**

Como a estrutura genética muda?

- **Mutação**

- **Migração**

- **Seleção Natural**

- **Deriva Genética**

- **Casamento Preferencial**

Mudanças no DNA

- Cria novos alelos
- Fonte final de toda variação genética

Como a estrutura genética muda?

- **Mutação**
- **Migração**
- **Seleção Natural**
- **Deriva Genética**
- **Casamento Preferencial**

**Movimento de indivíduos
entre populações**

- Introduz novos alelos
“Fluxo gênico”

Como a estrutura genética muda?

- **Mutação**

- **Migração**

- **Seleção Natural**

- **Deriva Genética**

- **Casamento Preferencial**

Certos genótipos deixam mais descendentes

- Diferenças na sobrevivência }
ou reprodução }

diferenças no “fitness”

- Leva à adaptação



Seleção Natural

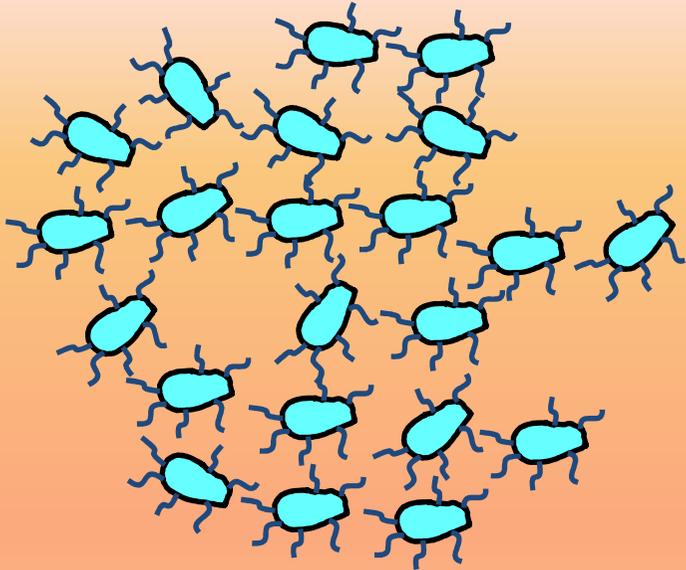


Resistência à sabão bactericida

1ª geração: **1,00 não resistente**

0,00 resistente

Seleção Natural



Resistência à sabão bactericida

1ª geração: **1,00 não resistente**

0,00 resistente

Seleção Natural



Resistência à sabão bactericida

1ª geração: **1,00 não resistente**

0,00 resistente

2ª geração: **0,96 não resistente**

0,04 resistente

Seleção Natural



Resistência à sabão bactericida

1ª geração: 1,00 não resistente

0,00 resistente

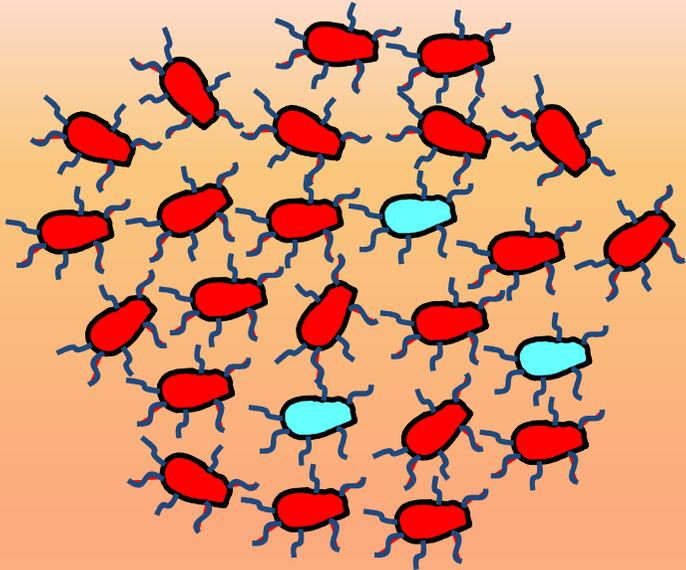
2ª geração: 0,96 não resistente

0,04 resistente

3ª geração: 0,76 não resistente

0,24 resistente

Seleção Natural



Resistência à sabão bactericida

1ª geração: **1,00 não resistente**

0,00 resistente

2ª geração: **0,96 não resistente**

0,04 resistente

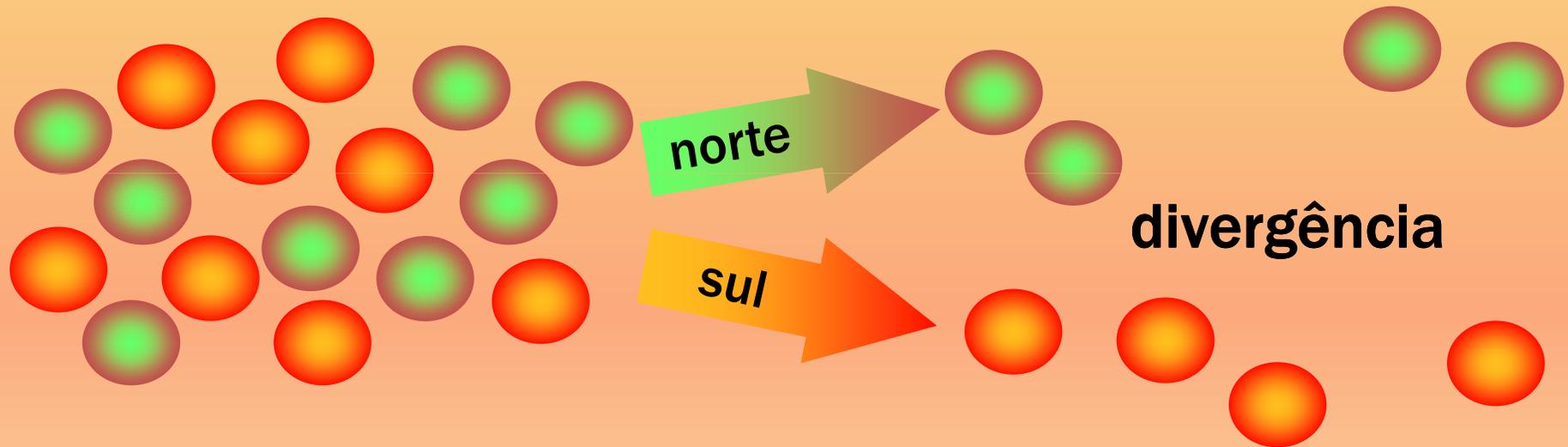
3ª geração: **0,76 não resistente**

0,24 resistente

4ª geração: **0,12 não resistente**

0,88 resistente

Seleção Natural pode causar divergência em populações



Seleção sobre os alelos da anemia falciforme



aa – β hemoglobina anormal
Anemia falciforme

**Baixo
fitness**

AA – β hemoglobina normal
Vulnerável à malária

**Médio
fitness**

Aa – Ambas β hemoglobinas
resistente à malária

**Alto
fitness**

A seleção favorece os heterozigotos (**Aa**)
Ambos alelos são mantidos na população (**a** em baixa frequência)

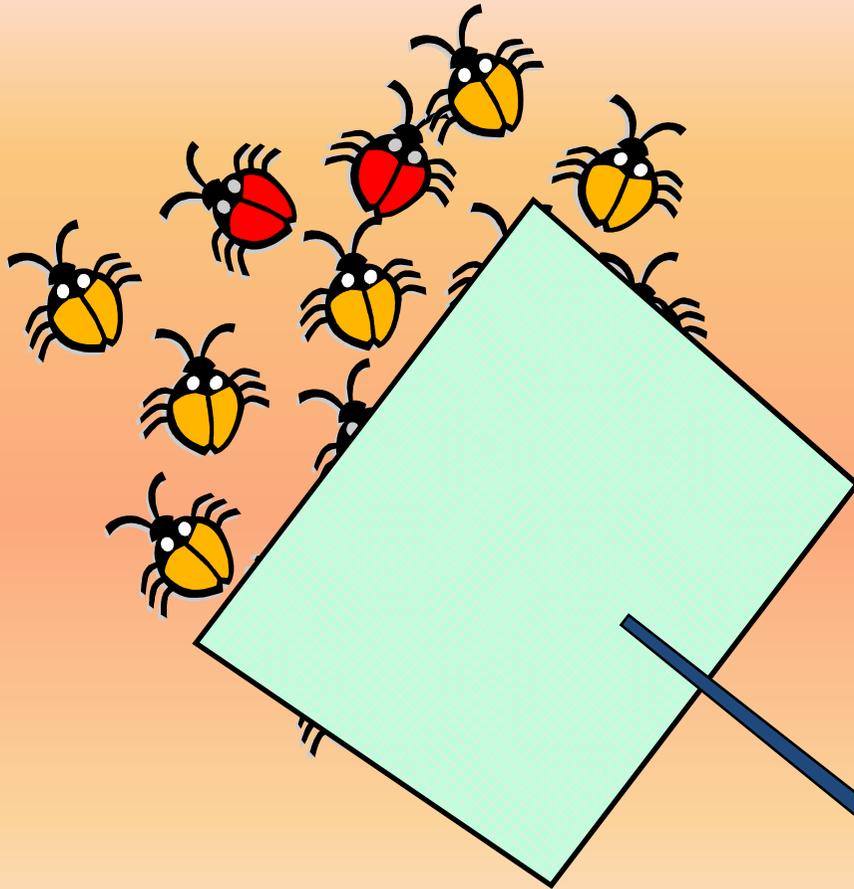
Como a estrutura genética muda?

- Mutação
- Migração
- Seleção Natural
- Deriva Genética
- Casamento Preferencial

Mudança genética simplesmente ao acaso

- Erros de amostragem
 - Sub-representação
 - Populações pequenas

Deriva Genética



Antes:

8 RR → **0.50 R**

8 rr → **0.50 r**

Depois:

2 RR → **0.25 R**

6 rr → **0.75 r**

Como a estrutura genética muda?

- Mutação
- Migração
- Seleção Natural
- Deriva Genética



Causa mudanças nas frequências alélicas

- Casamento Preferencial

Como a estrutura genética muda?

- Mutação
- Migração
- Seleção Natural
- Deriva Genética
- Casamento Preferencial

Casamento combina os alelos dentro do genótipo

Casamento não aleatório



Combinações alélicas não aleatórias

VARIABILIDADE DAS POPULAÇÕES

- ❑ Uma população é definida geneticamente pela soma das freqüências de seus genes (ou seus alelos), uma medida que dá o grau de variabilidade ou *heterozigose* da população.
- ❑ Isto pode variar numa mesma espécie se ela forma populações em diferentes habitats.
- ❑ Deste modo, precisamos conhecer as características genéticas de uma população e expressá-la em termos de freqüências.
- ❑ Se queremos expressar isto como freqüência de alelos, sabendo que um gene tem pelo menos dois alelos (p. ex., um recessivo e um dominante).
- ❑ Chama-se a variedade alélica de *polimorfismo* genético.

Freqüências Genotípicas

Considere, p. ex., o grupo sanguíneo MN. Dois alelos M e N se combinam no *locus* correspondente ao grupo sanguíneo respectivo para dar os seguintes genótipos: MM, MN e NN. Suponha agora que em uma população humana de uma determinada cidade encontramos as seguintes freqüências de genótipos:

Genótipo	Nº de indivíduos	Freqüências genotípicas
MM	3672	$MM = \frac{3672}{6120} \times 100 = 60\%$
MN	1224	$MN = \frac{1224}{6120} \times 100 = 20\%$
NN	1224	$NN = \frac{1224}{6120} \times 100 = 20\%$
Total	6120	

Freqüências Alélicas

A população consiste, pois, em 12.240 (6120 X 2) alelos, e para determinar as freqüências alélicas contamos o número de alelos M ou N e dividimos pelo número total de alelos. Por convenção, representamos a freqüência de M por p e de N por q , tal que:

1. Freqüência do alelo M, $p = [(2 \times 3672) + 1224]/12.240 = 0,70$
2. Freqüência do alelo N, $q = [(2 \times 1224) + 1224]/12.240 = 0,30$

Note que $p + q = 1$, ou seja, para dois alelos segregando independentemente, a soma de suas probabilidades é igual a um (ou 100%).

Freqüências Alélicas

Para calcular as freqüências alélicas a partir dos percentuais genotípicos procedemos da seguinte forma:

1. Vemos que as proporções gênicas são 60%MM, 20%MN e 20%NN, o que dá as proporções:

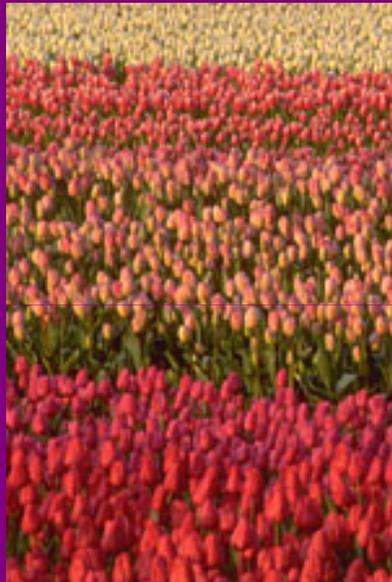
$$0,60MM + 0,20MN + 0,20NN = 1;$$

2. a proporção de alelos, considerando a ocorrência de dois alelos diferentes para o mesmo caractere, será:

$$\text{Para M } \frac{0,60+0,60+0,20}{2} = 0,70$$

$$\text{e para N, } \frac{0,20+0,20+0,20}{2} = 0,30$$

Freqüências Genotípicas



200 = branca

500 = rosa

300 = vermelha

Total = 1000 flores

Freqüências genotípicas

$$200/1000 = 0.2 \text{ rr}$$

$$500/1000 = 0.5 \text{ Rr}$$

$$300/1000 = 0.3 \text{ RR}$$

Freqüências Alélica



$$200 \text{ rr} = 400 \text{ r}$$

$$500 \text{ Rr} = 500 \text{ R} \\ 500 \text{ r}$$

$$300 \text{ RR} = 600 \text{ R}$$

Total = 2000 alelos

Freqüências alélicas

$$900/2000 = 0.45 \text{ r}$$

$$1100/2000 = 0.55 \text{ R}$$

Calcular:

Para uma população
com genótipos:



100 GG

160 Gg



140 gg

Frequência genotípica:

Frequência fenotípica

Frequência alélica

Calcular:

Para uma população
com genótipos:



100 GG

160 Gg



140 gg

Frequência genotípica:

$$260 \left\{ \begin{array}{l} 100/400 = 0.25 \text{ GG} \\ 160/400 = 0.40 \text{ Gg} \end{array} \right\} 0.65$$

$140/400 = 0.35 \text{ gg}$

Frequência fenotípica

$$260/400 = 0.65 \text{ verde}$$

$$140/400 = 0.35 \text{ amarelo}$$

Frequência alélica

$$360/800 = 0.45 \text{ G}$$

$$440/800 = 0.55 \text{ g}$$

A LEI DE HARDY-WEINBERG

❑ O conceito unificador da genética de populações é a lei de Hardy-Weinberg .

❑ A lei diz que:

- 1) Se a população é suficientemente grande,
- 2) Os acasalamentos se dão ao acaso,
- 3) O ambiente permanece estável por longo tempo (isto é, não há pressões seletivas) e
- 4) As forças evolucionárias (introgressão, mutação) não estão atuando sobre a população, então as frequências dos genes transmitidos ao longo das gerações permanecem estáveis, ou seja, em equilíbrio.

A LEI DE HARDY-WEINBERG

□ Considere a população cujas proporções genotípicas são $0,60MM + 0,20MN + 0,20NN = 1$, que dá as seguintes frequências alélicas: $p(M) = 0,70$ e $q(N) = 0,30$.

□ Imaginemos agora que esta população comece a acasalar aleatoriamente entre si, e para saber qual será a proporção de genótipos na segunda geração, precisamos partir da lei de Mendel considerando a segregação independente dos alelos nos gametas e, em seguida, a proporção dos óvulos fecundados.

		gametas fem.	
		0,70M	0,30N
gametas mas.	0,70M	0,49MM	0,21MN
	0,30N	0,21MN	0,09NN

A LEI DE HARDY-WEINBERG

□ As frequências genotípicas na segunda geração será $0,49MM + 0,42MN + 0,09NN = 1$.

□ A frequência de alelos (algumas vezes referida como “*pool* de genes”) será a seguinte:

$$\text{Para M} \longrightarrow p = \frac{0,49+0,49+0,42}{2} = 0,70$$

$$\text{Para N} \longrightarrow q = \frac{0,09+0,09+0,42}{2} = 0,30$$

A mesma frequência gênica se mantém e se propaga para as outras gerações (Lei de Hardy-Weinberg).

Teorema de Hardy-Weinberg

- A frequência do alelo “A”: em uma população é chamada “p”
 - *Em uma população de gametas, a probabilidade que ambos, ovos e espermatozóides, contenham o alelo “A” é $p \times p = p^2$*
- A frequência do alelo “a”: em uma população é chamada “q”
 - *Em uma população de gametas, a probabilidade que ambos, ovos e espermatozóides, contenham o alelo “a” é $q \times q = q^2$*
 - *Em uma população de gametas, a probabilidade que ambos, ovos e espermatozóides, contenham alelos diferentes é:*

$$\square (p \times q) + (q \times p) = 2 pq.$$

↑
Fêmeas dão “A” e machos “a”

↑
ou

↑
Fêmeas dão “a” e machos “A”

Freqüências genotípicas: teorema de Hardy-Weinberg

□ A combinação de gametas A e a produzirá zigotos na proporção dada pela expansão do quadrado binomial $(p+q)^2 = p^2 + 2pq + q^2$, onde p^2 é a proporção de AA , $2pq$ é a de Aa e q^2 a de aa . Para três alelos a frequência do equilíbrio genotípico é dada por $(p+q+r)^2$ e assim por diante.

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

Exemplos

1. Supondo que, em uma população teórica em equilíbrio, **16% dos indivíduos são míopes** e o restante tem visão normal, **qual a frequência** de genes recessivos e dominantes para esse caráter nessa população, sabendo-se que a miopia é determinada por gene recessivo?

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

onde: p= frequência do gene M e q= frequência do gene m

- $q^2 = 16\% = 0,16$
 $q = \sqrt{0,16} = 0,4$ **q = 0,4**
- como: $p + q = 1$
 $p = 1 - q$
- $p = 1 - 0,4 = 0,6$ **p = 0,6**

Frequência Genotípica

- A frequência do gene **m** é 0,4 e a do gene **M** é 0,6 sabendo disto, podemos estimar a frequência genotípica do seguinte modo:

- $(p + q)^2 = p^2 + 2pq + q^2 =$
 ↓ ↓ ↓
 $(0,6)^2 + 2.(0,6).(0,4) + (0,4)^2 =$
 ↓ ↓ ↓
 0,36 + 0,48 + 0,16 =

Logo, a freq. genotípica é: **36% MM; 48 % Mm; 16 % mm**

Exemplos

2. Supondo uma população com as seguintes frequências gênicas:

$p = \text{frequência do gene } B = 0,9$

$q = \text{frequência do gene } b = 0,1$

➤ Estimar a frequência genotípica dos descendentes utilizando a fórmula de Hardy-Weimberg

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

$$(0,9)^2 + 2 \cdot (0,9) \cdot (0,1) + (0,1)^2 = 1$$

$$0,81 + 0,18 + 0,01 = 1$$

frequência genotípica → **81% BB; 18 % Bb; 1 %**

Exercício

1. Considere 2 populações diplóides e uma característica determinada por 1 gene autossômico com 2 alelos:

	A1A1	A1A2	A2A2	TOTAL
I	1620	360	20	2000
II	72	1104	24	1200

- **Calcular para cada população:**

a) A frequência alélica e a frequência genotípica

b) Supondo que cada população se acasale ao acaso estimar as frequências alélica e genotípica na próxima geração .

Exercício

Demonstração da equação do equilíbrio de Hardy e Weinberg partindo de uma população teórica panmíctica na qual, na geração inicial, os genótipos **AA**, **Aa** e **aa** ocorrem com freqüências iguais, respectivamente, a **30%**, **60%** e **10%**.

Casais (geração inicial)		Primeira geração filial		
Tipo	Freqüência	<i>AA</i>	<i>Aa</i>	<i>aa</i>
<i>AA</i> × <i>AA</i>	$0,30 \times 0,30 = 0,09$	0,09	-	-
<i>AA</i> × <i>Aa</i>	$2 \times 0,30 \times 0,60 = 0,36$	0,18	0,18	-
<i>AA</i> × <i>aa</i>	$2 \times 0,30 \times 0,10 = 0,06$	-	0,06	-
<i>Aa</i> × <i>Aa</i>	$0,60 \times 0,60 = 0,36$	0,09	0,18	0,09
<i>Aa</i> × <i>aa</i>	$2 \times 0,60 \times 0,10 = 0,12$	-	0,06	0,06
<i>aa</i> × <i>aa</i>	$0,10 \times 0,10 = 0,01$	-	-	0,01
Total	1,00	0,36	0,48	0,16

Exercício

Segunda Geração Filial

Casais (1 ^a . geração filial)		Segunda geração filial		
Tipo	Frequência	<i>AA</i>	<i>Aa</i>	<i>aa</i>
<i>AA</i> × <i>AA</i>	$0,36 \times 0,36 = 0,1296$	0,1296	-	-
<i>AA</i> × <i>Aa</i>	$2 \times 0,36 \times 0,48 = 0,3456$	0,1728	0,1728	-
<i>AA</i> × <i>aa</i>	$2 \times 0,36 \times 0,16 = 0,1152$	-	0,1152	-
<i>Aa</i> × <i>Aa</i>	$0,48 \times 0,48 = 0,2304$	0,0576	0,1152	0,0576
<i>Aa</i> × <i>aa</i>	$2 \times 0,48 \times 0,16 = 0,1536$	-	0,0768	0,0768
<i>aa</i> × <i>aa</i>	$0,16 \times 0,16 = 0,0256$	-	-	0,0256
Total	1,0000	0,36	0,48	0,16

Exercício

Distribuição das famílias de uma população teórica que está em equilíbrio de Hardy e Weinberg em relação aos genótipos determinados por um par de alelos autossômicos A, a com frequências iguais respectivamente a p e $q = 1 - p$.

Casais		Filhos		
Tipo	Frequência	AA	Aa	aa
$AA \times AA$	$p^2 \cdot p^2 = p^4$	p^4	-	-
$AA \times Aa$	$2(p^2 \cdot 2pq) = 4p^3q$	$2p^3q$	$2p^3q$	-
$AA \times aa$	$2(p^2 \cdot q^2) = 2p^2q^2$	-	$2p^2q^2$	-
$Aa \times Aa$	$2pq \cdot 2pq = 4p^2q^2$	p^2q^2	$2p^2q^2$	p^2q^2
$Aa \times aa$	$2(2pq \cdot q^2) = 4pq^3$	-	$2pq^3$	$2pq^3$
$aa \times aa$	$q^2 \cdot q^2 = q^4$	-	-	q^4
Total	$(p+q)^4 = 1$	p^2	$2pq$	q^2

Exercício

2. Numa população em equilíbrio encontramos 1 indivíduo albino para cada 625 habitantes. Considerando o caráter albinismo recessivo e condicionado por 1 par de genes autossômicos, pede-se:

a) As frequências alélicas e genotípicas;

b) Qual a proporção dos demais genótipos em 625 indivíduos;

c) Na geração seguinte, ocorrendo acasalamientos ao acaso, qual a frequência esperada.

Exercício

3. Numa população de 10.000 pessoas encontrou-se a relação de 1 indivíduo polidáctilo para cada 2.500 habitantes. Pergunta-se:

a) Qual a frequência alélica e genotípica;

b) Na população total, qual a proporção esperada em cada genótipo.

Exercício

4. O sangue de 200 indivíduos coletados aleatoriamente em uma população foi estudado eletroforeticamente no intuito de determinar os tipos de haptoglobina, tendo-se observado as seguintes freqüências genotípicas:

$$Hp^1Hp^1 = 32\%; Hp^1Hp^2 = 46\%; Hp^2Hp^2 = 22\%$$

- a) Com base nesses dados estimar as frequências dos alelos autossômicos Hp^1 e Hp^2 na população representada por essa amostra.
- b) Qual o percentual de casais heterozigotos $Hp^1Hp^2 \times Hp^1Hp^2$ que devemos esperar na população representada pela amostra?

Exercício

5. Em uma população 70% dos indivíduos apresentam o genótipo AA e 30% o genótipo aa, sendo os alelos A e a genes autossômicos. Com base nesses dados pergunta-se:

- a) Qual a frequência dos alelos A e a ?
- b) A população está em equilíbrio de Hardy e Weinberg?
- c) Qual a distribuição genotípica esperada em equilíbrio de Hardy e Weinberg?

Exercício

6. Com o emprego dos anti-soros anti-M e anti-N foram determinados os grupos sanguíneos M, MN e N de uma amostra aleatória de 100 indivíduos de uma população, encontrando-se a seguinte distribuição:

$$M = 20\%; MN = 64\%; N = 16\%$$

Visto que esses grupos sanguíneos são caracteres autossômicos e correspondem aos genótipos MM, MN e NN quer-se saber quais as estimativas das frequências dos alelos M e N a partir dessa amostra genotípica esperada em equilíbrio de Hardy e Weinberg?

Tchau!!

BOM FIM DE SEMANA!!

