

# BIO208: Processos Evolutivos 2016

## Exercício em sala: aula 6 Evolução do Genoma

Diogo Meyer

Esses exercícios tem o objetivo de levantar questões a respeito das forças que moldam a evolução de características do genoma.

### 1. Evolução da complexidade genômica

Genomas de diferentes espécies variam muito em tamanho e complexidade. O objetivo deste exercício é reunir uma série de informações para construir hipóteses para explicar essa ampla gama de organizações do genoma.

Algumas informações importantes são dadas a seguir, para ajudar no desenvolvimento de hipóteses.

**Genomas maiores tem características diferentes de genomas menores.** Genomas grandes tem uma maior proporção de: íntrons, regiões que não são codificadoras e de elementos transponíveis. A Figura 1 ilustra isso, mostrando a porção do genoma de diferentes espécies que é associada a cada tipo de função. Repare como a porção do genoma que é codificadora é pequena em organismos com genomas grandes.

**Replicação do material genético representa um "esforço" para células.** Se considerarmos um gene com íntrons e outro idêntico, porém sem íntrons, prevemos que o tempo necessário para replicar o DNA será muito menor naquele sem íntrons. O mesmo vale para a presença de elementos transponíveis.

Outra forma de enxergar esse custo associado ao material não-codificador está na figura 2: quando comparamos várias espécies diferentes, vemos que há uma correlação entre a densidade de íntrons e o tempo de geração. Os íntrons parecem retardar o processo de replicação.

Outro custo dos íntrons é que a sua presença representa o surgimento de "alvos mutacionais" novos. Ou seja, mutações nos íntrons podem danificar o gene, alterando sua função normal (por exemplo, mutações nos sítios de splicing podem fazer o íntron ser retido no processo de splicing, muito provavelmente introduzindo alterações no quadro de leitura). Em conjunto, esses argumentos sugerem que a presença de íntrons representa uma possível fonte de "problemas" para os genomas em que eles residem.

#### **Há uma correlação entre tamanho do genoma e tamanho populacional.**

Tendo visto propriedades dos genomas de diferentes espécies, vamos agora considerar diferenças entre elas no seu tamanho populacional. Há uma forte correlação entre o tamanho efetivo populacional da espécie e o tamanho de seu genoma. Essa constatação está ilustrada na figura 3. Para se obter estimativas de tamanho efetivo populacional, as diferentes espécies tiveram sua diversidade genética analisada (em sítios sinônimos), sob a premissa de que tal variação é informativa sobre o tamanho efetivo populacional, pois evolui de modo neutro, sob os efeitos de deriva.

**Para discutir:** reunindo as informações contidas nas análises acima, tente integrar os padrões de variação genômica e a informação populacional (nesse caso, o tamanho efetivo da população). Recorrer à teoria "quase-neutra", segundo a qual mutações fracamente deletérias evoluem de modo diferente em populações grandes e pequenas, será útil para essa análise.

Figure 1: A relação entre o conteúdo do genoma e o seu tamanho, num conjunto de cerca de 150 eucariotos. O eixo X descreve o tamanho total do genoma, e o eixo Y descreve o tamanho do genoma com conteúdo de um dos elementos específicos (exons, introns, etc). Pontos próximos da diagonal de 100% representam espécies para as quais o genoma é totalmente composto daquele tipo de elemento.

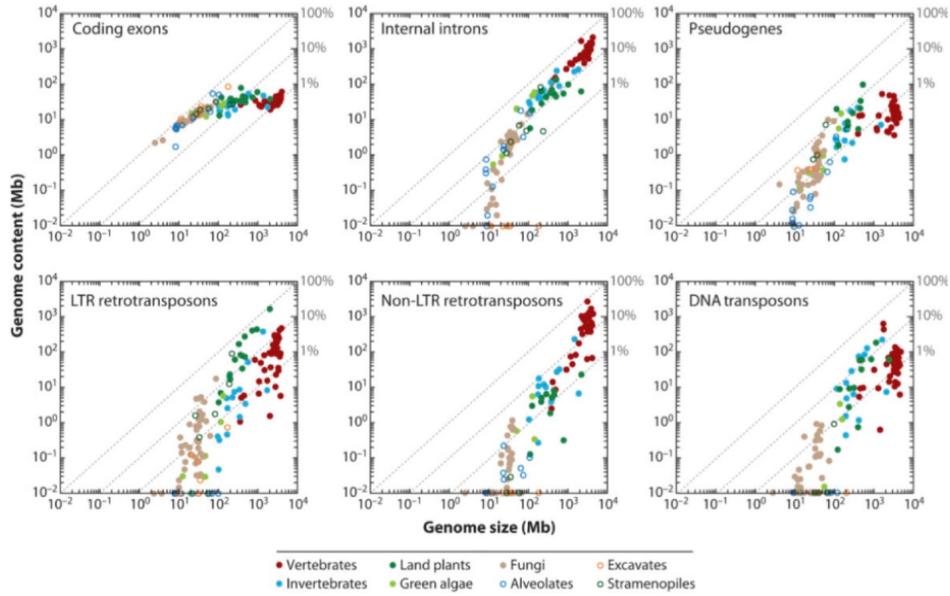


Figure 2: Há uma correlação positiva entre tempo de geração de diversas espécies eucarióticas e a densidade de íntrons presentes em seu genoma.

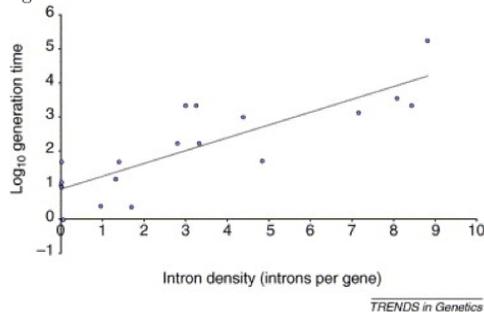
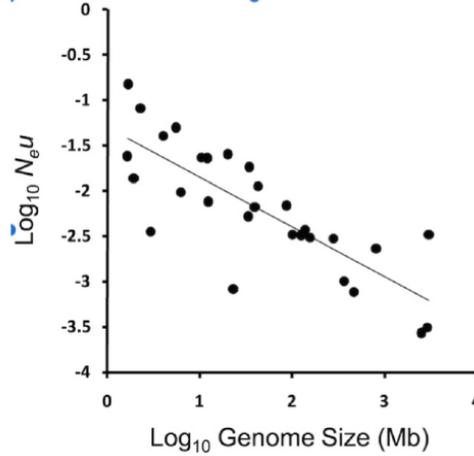


Figure 3: Há uma correlação negativa entre o tamanho de genoma e estimativa do tamanho efetivo populacional (obtido a partir da análise de dados genéticos) para uma ampla gama de espécies



## 2. Carona genética

A seleção natural tem o potencial de fazer uma variante vantajosa aumentar de frequência na população. À medida que isso ocorre, ela pode influenciar regiões vizinhas do genoma. Para desenvolver a intuição sobre como esse processo ocorre, proponho o seguinte exercício.

Considere a população ilustrada na Figura 4. Ela está representada de modo simplificado, apenas com os cromossomos presentes. A cada geração os indivíduos com a mutação vantajosa sobrevivem mais, tendo proporcionalmente mais filhos do que os que não portam a mutação.

- Faça um esquema das próximas 3 gerações para o caso de não haver recombinação nenhuma no cromossomo com a mutação vantajosa.
- Faça um esquema das próximas 3 gerações, porém admitindo que a cada geração há uma probabilidade de haver recombinação entre cromossomos, inclusive entre aqueles que carregam a mutação vantajosa e os demais.
- Explique a diferença entre (a) e (b).
- Imagine que mutações vantajosas surgem o tempo todo em vários pontos do genoma. Suponha também, que o genoma possui regiões em que a taxa de recombinação é alta e outras em que a taxa de recombinação é baixa. Usando essas informações, é possível fazer uma previsão se a variabilidade genética deverá ser maior em regiões de alta ou baixa recombinação?

Figure 4: Esquema simplificado de uma população, na qual surge uma mutação vantajosa. Os riscos verticais representam mutações neutras. Assuma que a vantagem associada à mutação vantajosa garante que ela irá aumentar de frequência nas próximas gerações

