Evolução do genoma

Padrões e processos na diversificação de genomas

Diogo Meyer 2017

Interação entre seleção e deriva: mutação vantajosa dominante



Forças evolutivas

Seleção natural Deriva genética Mutação Recombinação

Como moldam as características do genoma?

Três perguntas sobre genomas

- 1. Porque genomas de diferentes espécies variam em tamanho e complexidade?
- 2. Porque **algumas regiões** do genomas são **mais variáveis** do que outras?

3. Como o sexo e a **recombinação** influenciam a evolução do genoma?

Como explicar a imensa variação no tamanho e complexidade de genomas?



Propriedades de genomas em função do seu tamanho



Síntese

	Tamanho do genoma		
	Pequeno	Intermediário	Grande
exemplo	Vírus e bactérias	Procariotos unicelulares	Animais e plantas
Codificador	100%	80%	5%
Íntrons	0,1%	4%	40%
Elementos tranponíveis	1%	3%	40%

Como explicar a imensa variação no tamanho e complexidade de genomas?



[©]CSLS / The University of Tokyo

Genes eucarióticos são estruturas complexas, incluindo grandes íntrons, regiões não-traduzidas a 5' e 3'. Pra que tanta "complicação"?

Como explicar a grande variação no tamanho de genomas?

Teoria adaptativa

genomas maiores resultam em células maiores, que contribuem para maior complexidade.

Teoria "genes egoístas"

os genomas ficaram maiores à medida que houve expansão de elementos transponíveis.

Custo energético de possuir íntrons



Nature Vol. 284 17 April 1980

Selfish DNA: the ultimate parasite

L. E. Orgel & F. H. C. Crick

The Salk Institute, 10010 N. Torrey Pines Road, La Jolla, California 92037

The DNA of higher organisms usually falls into two classes, one specific and the other comparatively nonspecific. It seems plausible that most of the latter originated by the spreading of sequences which had little or no effect on the phenotype. We examine this idea from the point of view of the natural selection of preferred replicators within the genome.

Há boas evidências de que são deletérios: causam doenças, genoma "tenta eliminar"

Elementos transponíves em diferentes genomas

Elemento	Humanos (%)	Drosophila (%)
LINE/SINE (retrotranposon)	33,4	0,7
LTR (retrotranposon)	8,1	1,5
Classe II	2,8	0,7
Total	44,4	3,1

Effective population size x Nucleotide mutation rate (N, u)



Prochlomcoccus Telephymeme Dremepobile Seimonelle enterice Lenionelle oneumophie Helioobeoter pytoni Nelsoerte meninatiidie Eacharichia coll Vibrio abolama Enterococcus feectum Cryptococcus meetormans Campylobacter Jekuni Crystopporktium pervum Saocharomyoas cerevisies Chiemydomores reinherdel Dictyosisium discoldava Нокловорска основе Structure pyogenee Peeudomonee eenudinoee Giendie ismbile Toxoo/sems poodii Trypenosome arust Leishmanis denovemi Droeophile sos. Encephellipzoon conicul Artamia franciacana Zee maxe Cashorfiebd70s sps. Arabidonels thalians Cione innerinalia Sliene ece. Creasosome vispinica Anopheles ups. Strongylocentroise tenciecente Pinus eviveeirie Fugu nubriose Hordeum vulgere Plasmodium lalojparum Orres sative Ficedola epe. Oncortemphone take systephe Pag troplodytee Homo appleas Mus moeculus



Tamanho populacional e tamanho genômico



O modelo populacional para evolução da complexidade genômica

Inserção de introns, duplicações de genes, proliferação de elementos transponíveis estão constantemente ocorrendo

Em populações pequenas, esses evento deletérios se comportam como se fossem neutros (deriva predomina) e podem se fixar

Gera-se complexidade genômica que pode, posteriormente, ser cooptada para novas funções





Michael Lynch, 2007

"Muitas das características dos genomas de organismos multicelulares não surgiram como resposta direta a seleção para novos tipos celulares e funções mas foram consequências indiretas dos tamanhos populacionais reduzidos que acompanharam o aumento no tamanho de organismos" Consequências do aumento da complexidade genômica

- Elementos transponíveis (TE) são "domesticados"
 ex. RAG1 e RAG2 derivam de transposons
- TEs embaralham exons ao pular
- Proliferação de íntrons permite splicing alternativo

Conclusão: há males que vem para bem...

Três perguntas sobre genomas

1. Porque genomas de diferentes espécies variam em tamanho e complexidade?

2. Porque algumas regiões do genomas são mais variáveis do que outras?

3. Como o sexo e a recombinação influenciam a evolução do genoma?

A distribuição da diversidade pelo genoma



Begun e Aquadro, 1992

Carona genética

Genet. Res., Camb. (1974), 23, pp. 23–35 With 2 text figures Printed in Great Britain

The hitch-hiking effect of a favourable gene

BY JOHN MAYNARD SMITH AND JOHN HAIGH

University of Sussex, Falmer, Brighton BN1 9QH

(Received 22 May 1973)

SUMMARY

When a selectively favourable gene substitution occurs in a population, changes in gene frequencies will occur at closely linked loci. In the case of a neutral polymorphism, average heterozygosity will be reduced to an extent which varies with distance from the substituted locus. The aggregate effect of substitution on neutral polymorphism is estimated; in populations of total size 10^6 or more (and perhaps of 10^4 or more), this effect will be more important than that of random fixation. This may explain why the extent of polymorphism in natural populations does not vary as much as one would expect from a consideration of the equilibrium between mutation and random fixation in populations of different sizes. For a selectively maintained polymorphism at a linked locus, this process will only be important in the long run if it leads to complete fixation. If the selective coefficients at the linked locus are small compared to those at the substituted locus, it is shown that the probability of complete fixation at the linked locus is approximately $\exp(-Nc)$, where c is the recombinant fraction and N the population size. It follows that in a large population a selective substitution can occur in a cistron without eliminating a selectively maintained polymorphism in the same cistron.

 $\mathbf{23}$

Como a carona molda a diversidade genética?



10-20) -------1-------------0+---------minipol -marine form 10 -0-- -----------1,0--1 ---------1-0-= ----------01 - ----. + 01 -1 0--1-0--1 -0+------- the state

22



Qual a causa da correlação entre diversidade e recombinação?

Carona genética

Seleção de fundo





Begun e Aquadro, 1992

Variação e recombinação em humanos

Polimorfismo e recombinação em humanos



Mais variação longe de genes: evidência de seleção de fundo



Estudo para todos os genes do genoma humano, examinando variação redor deles.

Três perguntas sobre genomas

1. Porque genomas de diferentes espécies variam em tamanho e complexidade?

2. Porque algumas regiões do genomas são mais variáveis do que outras?

3. Como o sexo e a recombinação influenciam a evolução do genoma?

Recombinação e seleção

Sem recombinação



Recombinação e seleção

Sem recombinação

Com recombinação



Testando hipóteses sobre o efeito da recombinação

Maior taxa de evolução adaptativa esperada:

• quando há alta recombinação https://darwinianas.com/2016/11/01/sexo-e-bom-para-o-genoma/

Mais mutações deletérias esperadas:

- quando há baixa recombinação
- perto de genes selecionados

Efeito deletério de carona

- Regiões de baixa recombinação:
 - Cromossomo Y quase sem genes, só pseudogenes
- Perto de genes selecionados:





Principais pontos da aula

- Deriva para contribuir para complexidade genômica
- Carona e seleção de funda podem moldar variabilidade genômica

 Recombinação influencia (a) adaptação (b) remoção de deletérias