

# Evolução do genoma

Padrões e processos na  
diversificação de genomas

Diogo Meyer  
2018

# 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?

# Propriedades de genomas em função do seu tamanho

# Síntese: genomas variam em tamanho e complexidade

	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 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

---

# 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.*

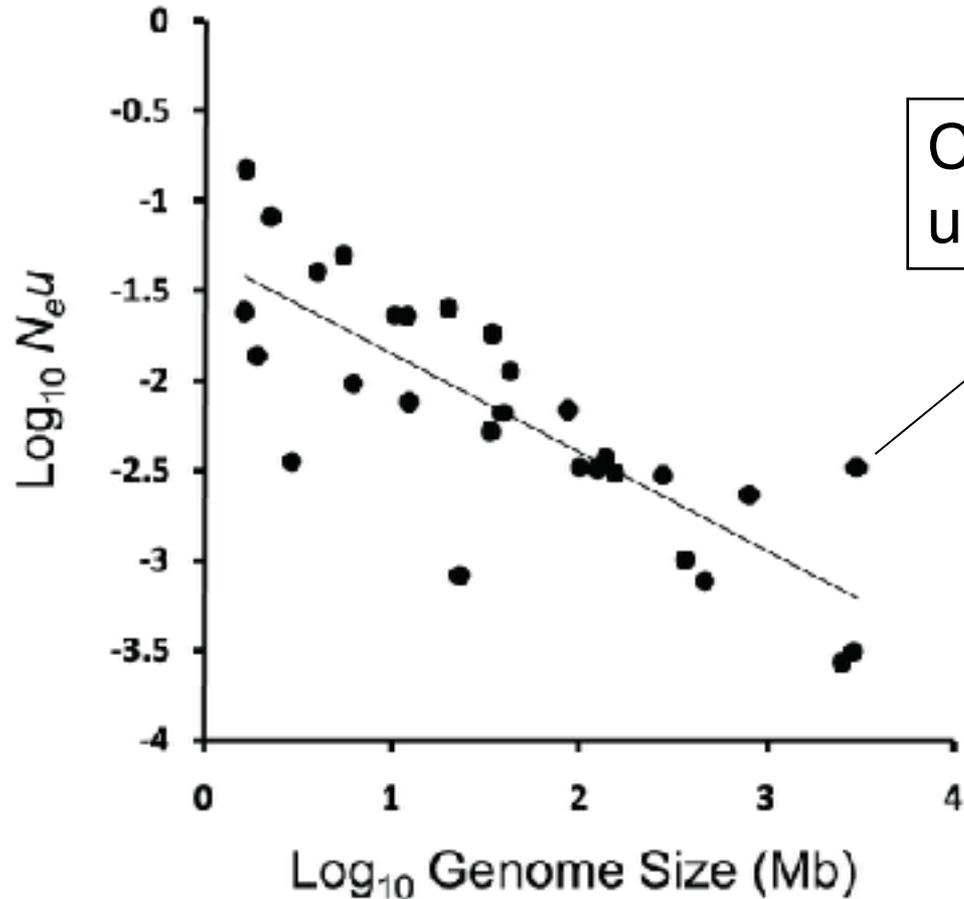
---

Há boas evidências de que elementos "egoístas" são deletérios: causam doenças, são fardo na replicação

# Elementos transponíveis em diferentes genomas

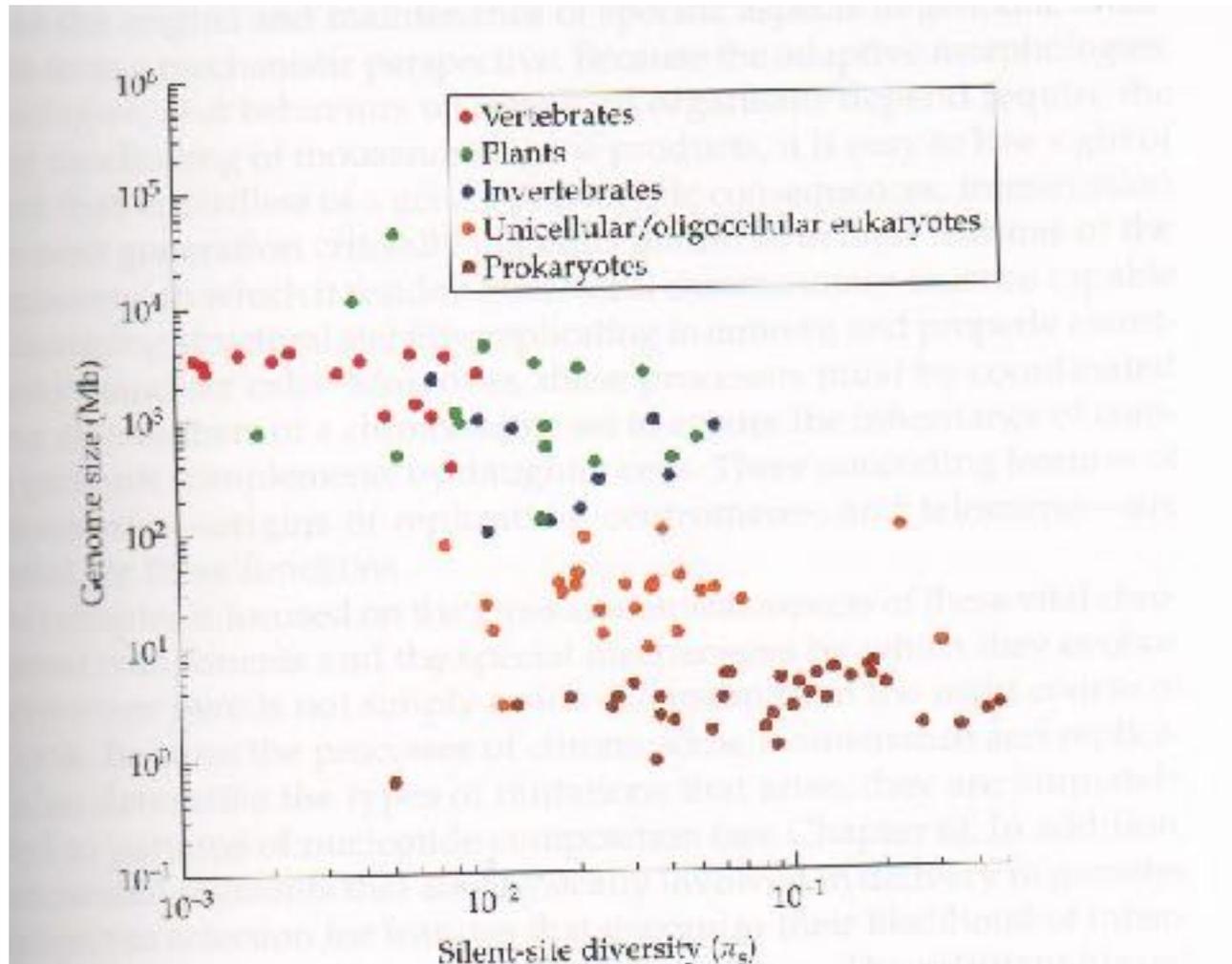
Elemento	Humanos (%)	Drosophila (%)
LINE/SINE (retrotransposon)	33,4	0,7
LTR (retrotransposon)	8,1	1,5
Classe II	2,8	0,7
<b>Total</b>	<b>44,4</b>	<b>3,1</b>

# Tamanho populacional e tamanho genômico



Cada círculo é uma espécie

População maior  $\rightarrow$  Genoma menor  
População menor  $\rightarrow$  Genoma maior



Genomas são maiores em espécies com tamanhos populacionais menores

# O modelo populacional para evolução da complexidade genômica

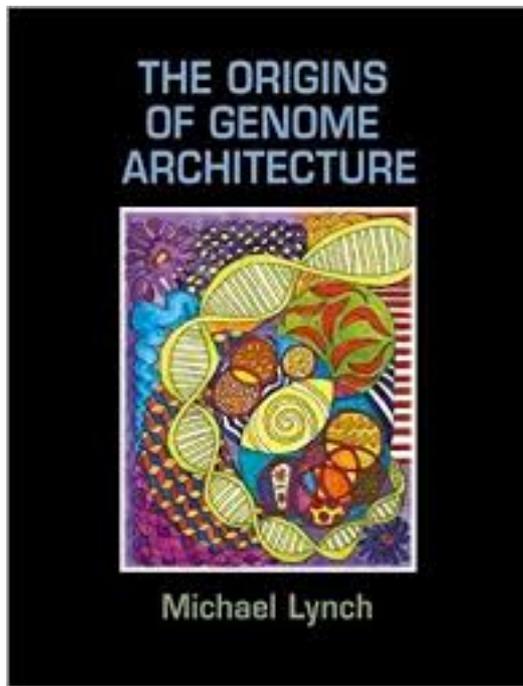
Inserção de introns, duplicações de genes, proliferação de elementos transponíveis estão constantemente ocorrendo



Em populações pequenas, esses eventos 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”

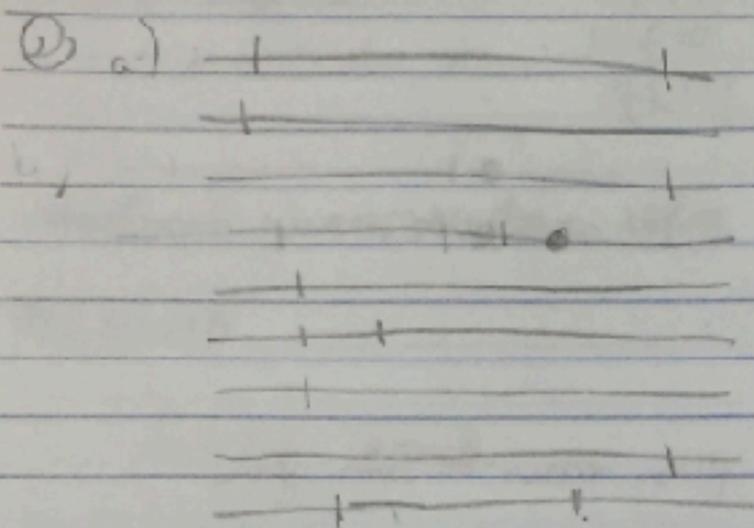
# Consequências do aumento da complexidade genômica

- 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

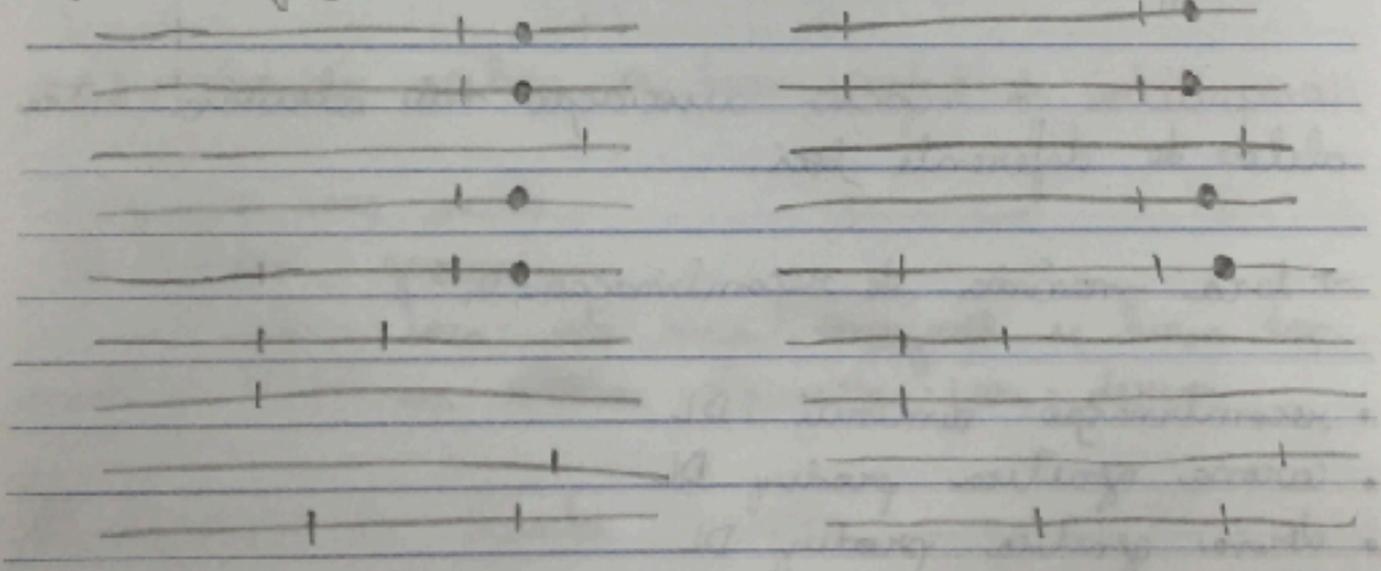
1. Porque genomas de diferentes espécies variam em tamanho e complexidade?
- 2. Porque algumas regiões do genomas são mais variáveis do que outras?**



(a)

(b)

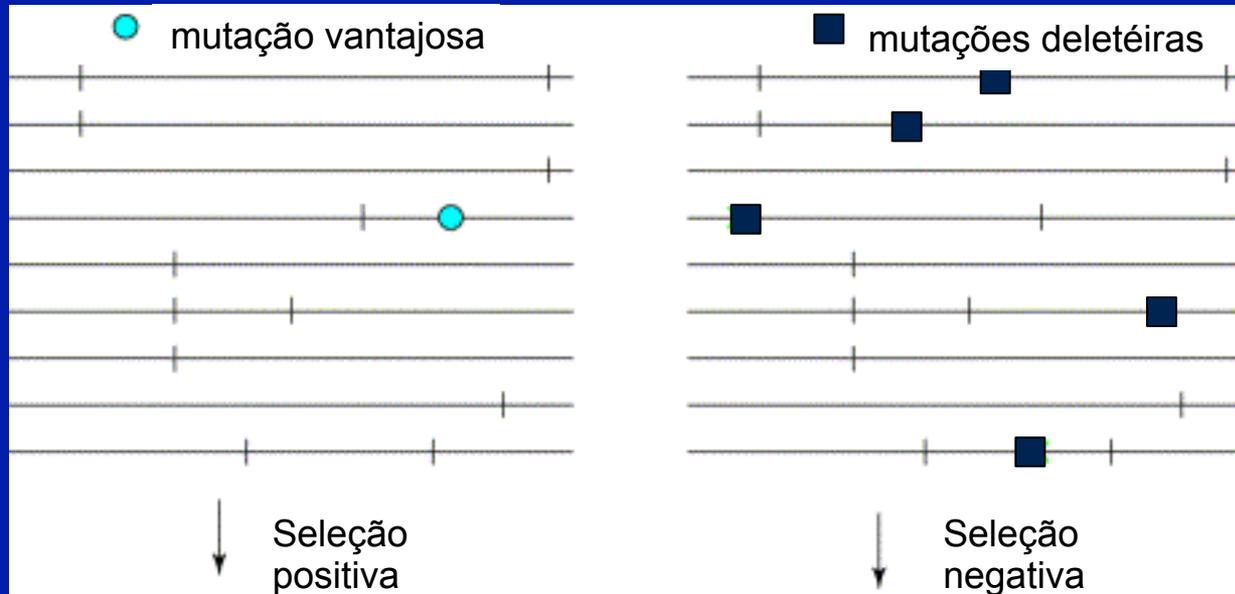
Après 3 générations



# Carona genética

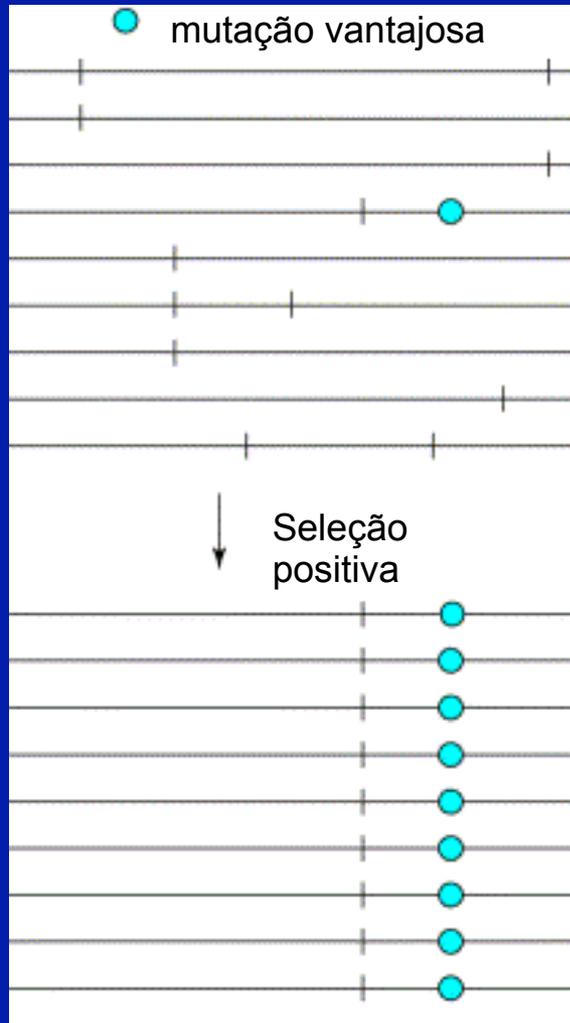


# Como a carona molda a diversidade genética?

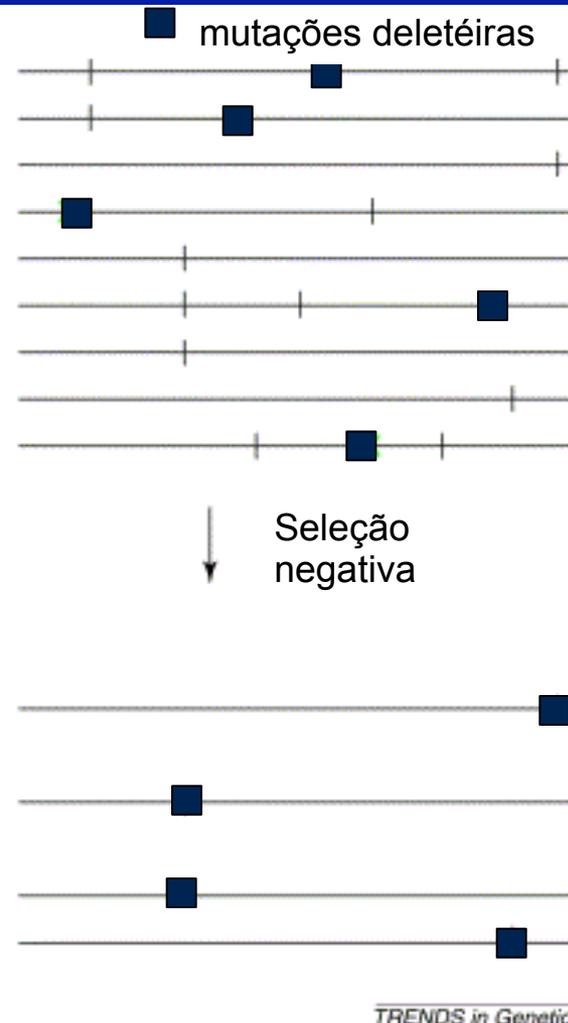


# Como a carona molda a diversidade genética?

## Carona genética



## Seleção de fundo



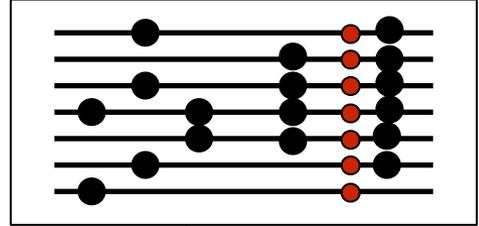
# Carona genética e seleção de fundo

**Carona genética:** aumento de frequência alelo neutro que se encontra associado a um alelo vantajoso de outro locus.

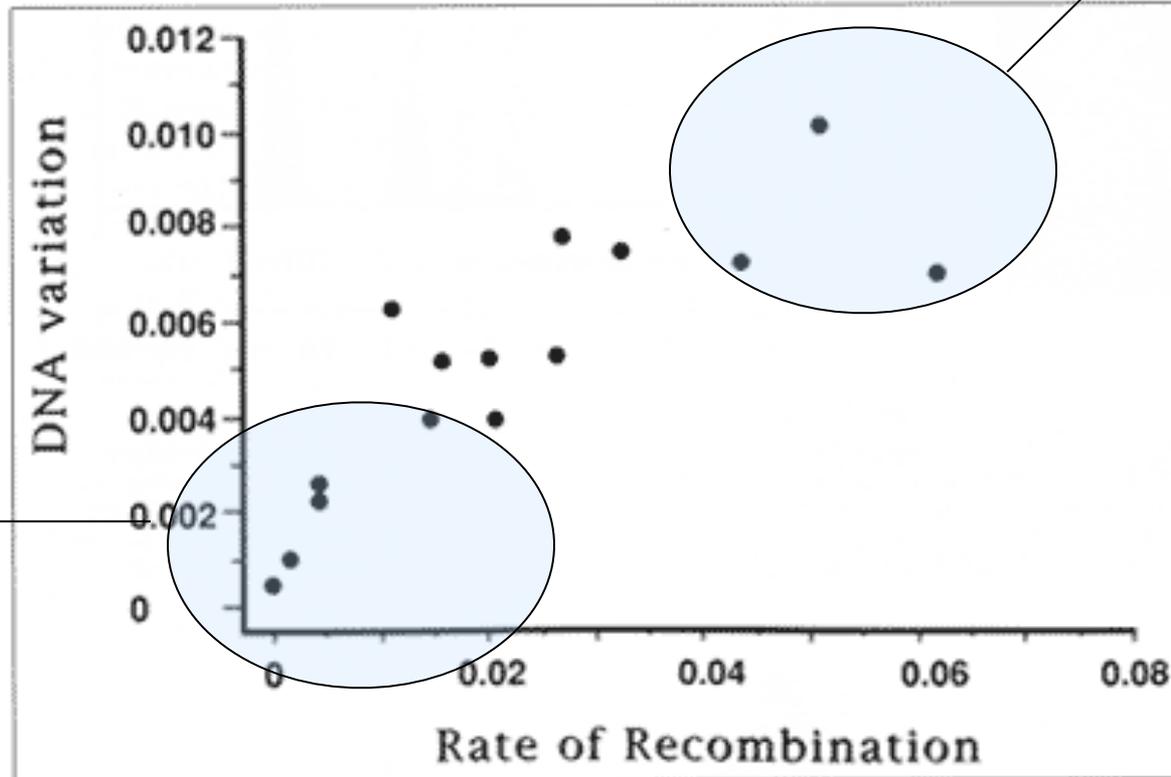
**Seleção de fundo:** eliminação de mutações deletérias numa região do genoma; pode explicar baixos níveis de variação neutra.

# A distribuição da diversidade pelo genoma

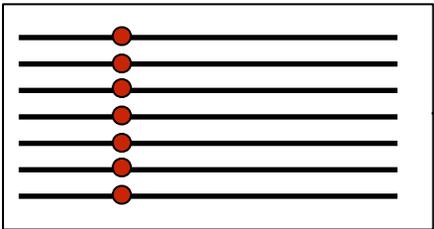
sem efeito de mutação  
vantajosa na atuando por carona



**Menos**  
efeito de  
carona



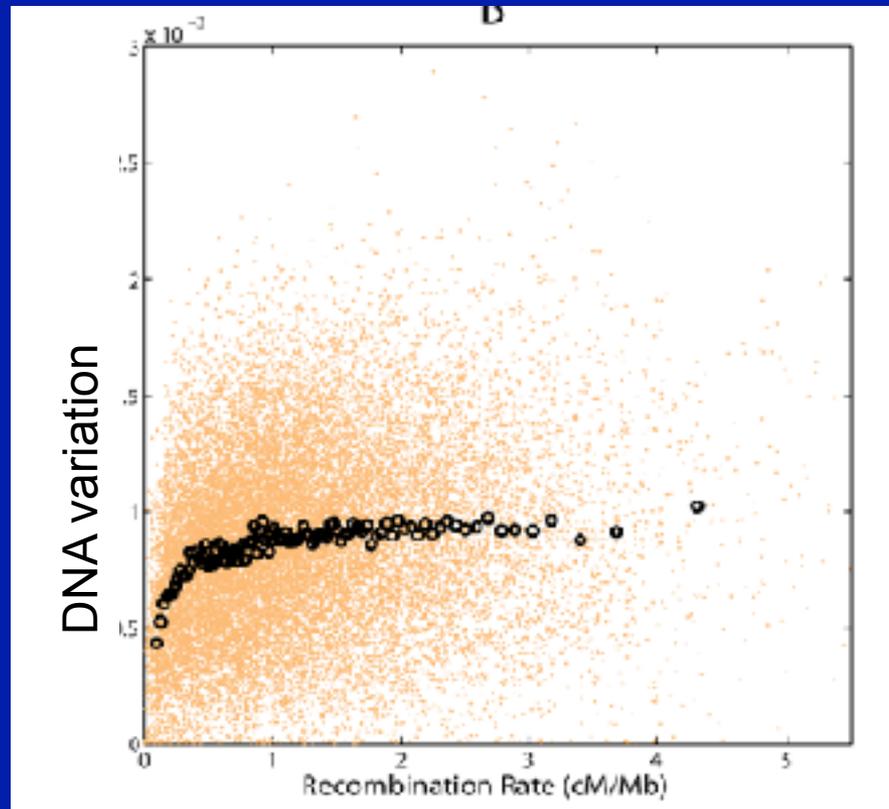
● mutação  
vantajosa



**Mais**  
efeito  
de carona

# Variação e recombinação em humanos

Polimorfismo e recombinação em humanos



# Mais variação longe de genes: evidência de seleção de fundo

Diversidade genética

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

Distância do início de transcrição (cM)

# Principais pontos da aula

- Deriva para contribuir para complexidade genômica
- Carona e seleção de fundo podem moldar variabilidade genômica (diminuindo variação na vizinhança do sítio selecionado)