

Genética da Conservação

Conservation genetics is an interdisciplinary subfield of **Genetics** that aims to understand the dynamics of genes in populations principally to avoid extinction. Therefore, it applies **genetic** methods to the **conservation** and **restoration** of biodiversity.

Material Didático do Departamento de Genética – ESALQ/USP

Profa. Maria Lucia Carneiro Vieira

A **Biologia da Conservação** estuda os indivíduos e as populações que tem sido afetadas por perda do seu habitat, exploração antrópica e mudanças ambientais. O conhecimento advindo dessas populações orienta as **decisões** que possam garantir a sua sobrevivência.

A **Genética** estuda a **transmissão** dos caracteres de geração a geração e os **genes** responsáveis pela herança, bem como estima o efeito do **ambiente** na expressão desses caracteres.

<https://learn.genetics.utah.edu/content/science/conservation/>

A Genética da Conservação combina abordagens da ecologia, genética de populações, modelagem matemática, e da taxonomia evolutiva.

Primeiramente, os cientistas devem entender as relações filogenéticas e taxonômicas entre os organismos sob estudo.

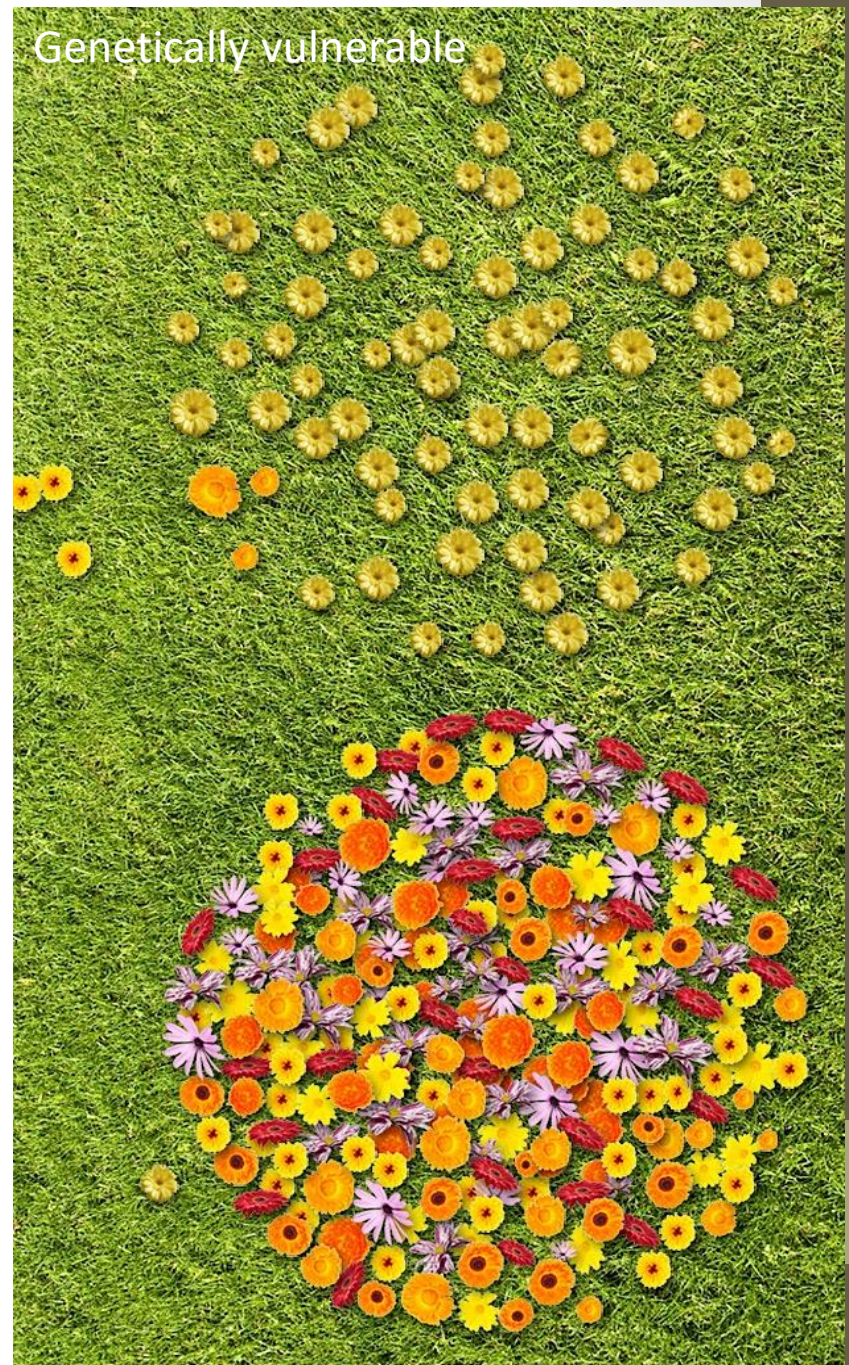


Os organismos estudados pelos conservacionistas pertencem a **populações ameaçadas**.

O que levou essas populações ao risco de **extinção**, e quais medidas devem ser tomadas para **reverter** esta tendência?

O conhecimento sobre a diversidade genética permite aos cientistas a reverter essa situação. Sem a **análise genética**, recursos valiosos são perdidos.

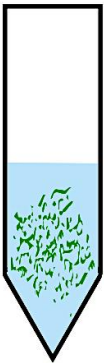
À direita: há alelos distintos que codificam diferentes cores da flor. Acima uma população vulnerável.



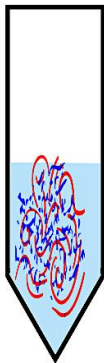
Análise da diversidade genética com base em informação do DNA



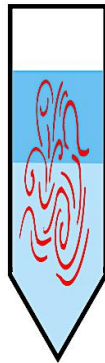
Cell Harvest



Cell Lysis



Protein Removal



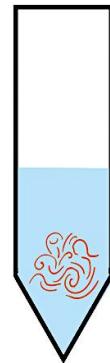
DNA Binding



Wash



DNA Elution

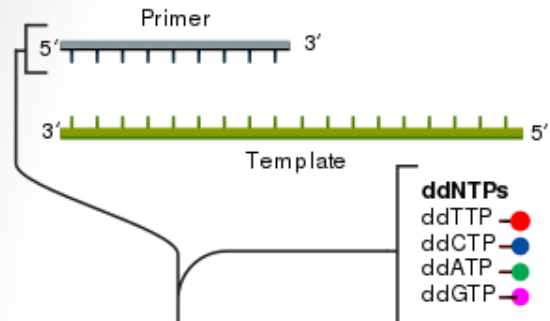


DNA extraction steps

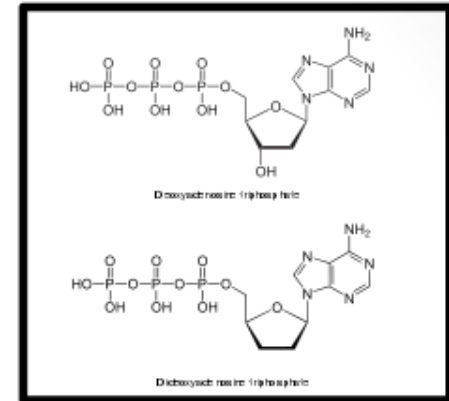
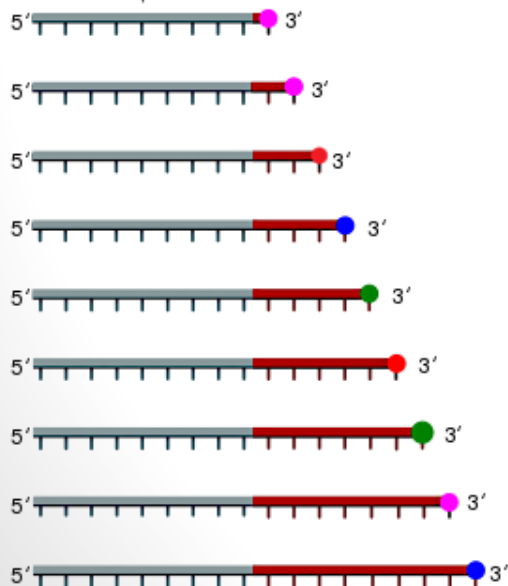
• DNA sequencing steps

① Reaction mixture

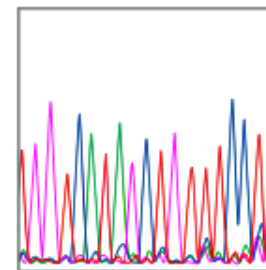
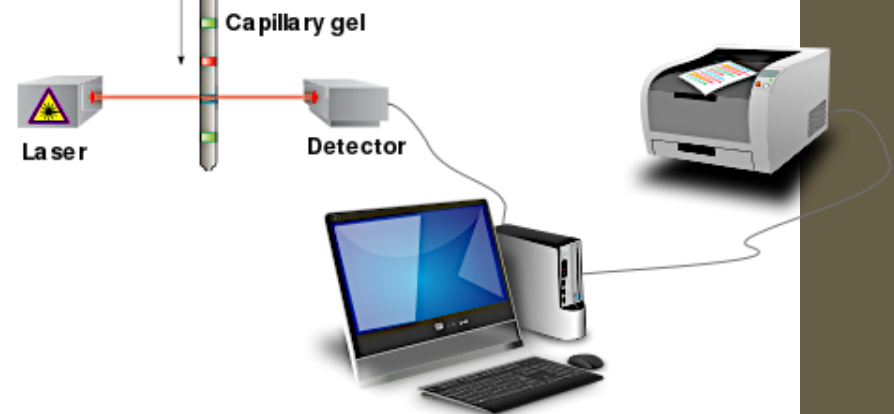
- ▶ Primer and DNA template ▶ DNA polymerase
- ▶ ddNTPs with flourochromes ▶ dNTPs (dATP, dCTP, dGTP, and dTTP)



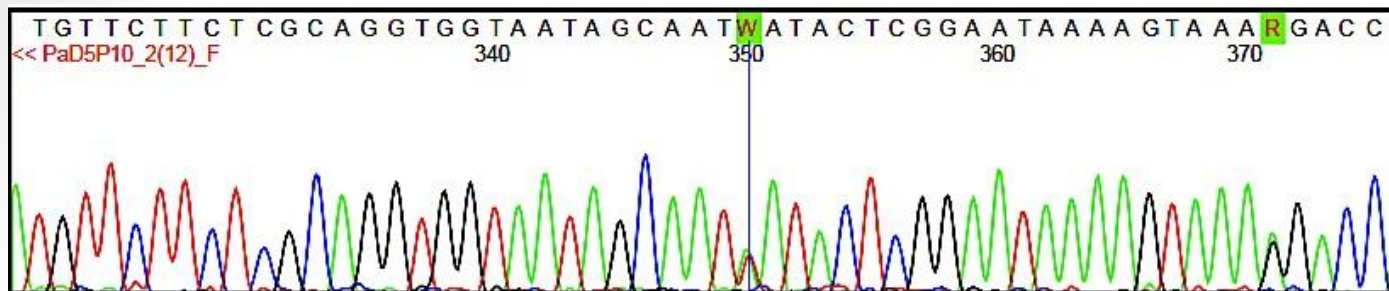
② Primer elongation and chain termination



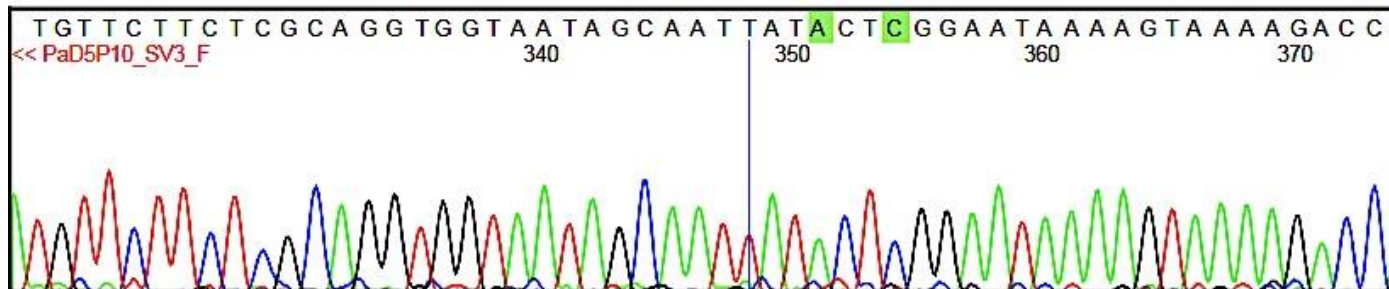
③ Capillary gel electrophoresis separation of DNA fragments



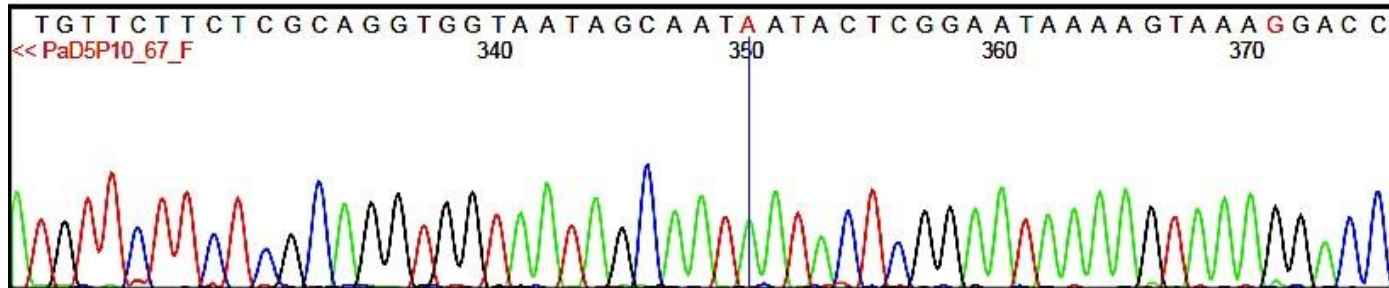
④ Laser detection of flourochromes and computational sequence analysis



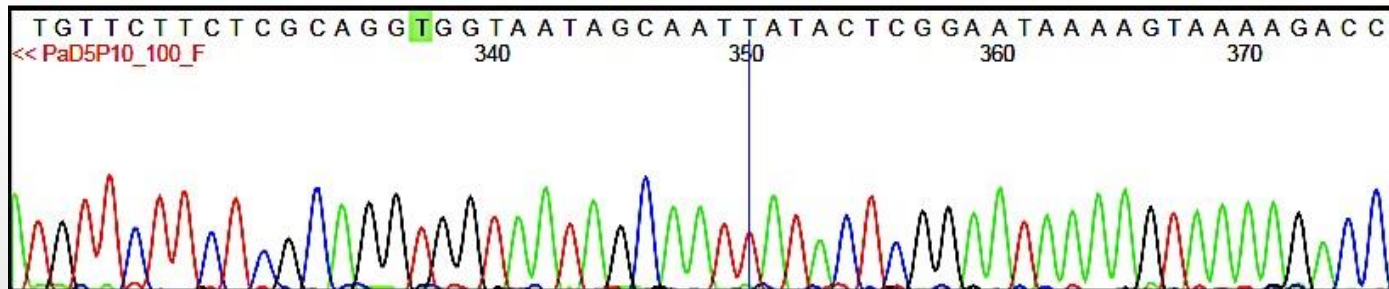
W (A/T)
 = 200
 indivíduos



T/T = 400



A/A = 100



Total = 700

Como se define a **estrutura genética** de uma população:

- Frequências genotípicas (por loco)

$$P = f(T/T) = 400 / 700 = 57,14\%$$

$$PQ = f(A/T) = 200 / 700 = 28,58\%$$

$$Q = f(A/A) = 100 / 700 = 14,28\%$$

$$P + PQ + Q = 100\%$$

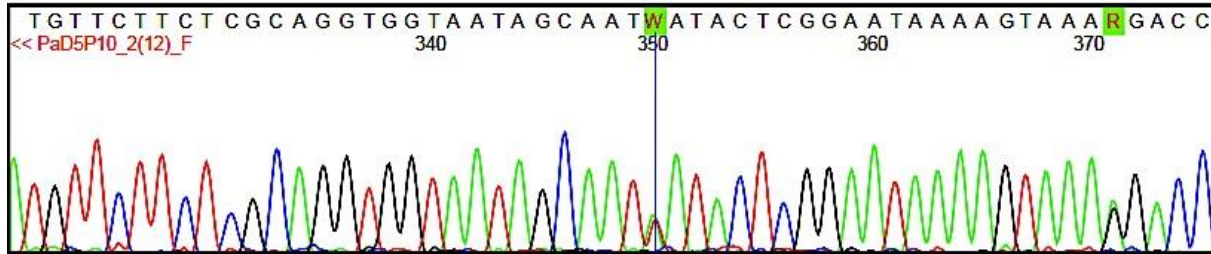
- Frequências alélicas ou gaméticas (por loco)

$$p = f(T) = P + \frac{1}{2} PQ / N = 400 + 100 / 700 = 0,7143$$

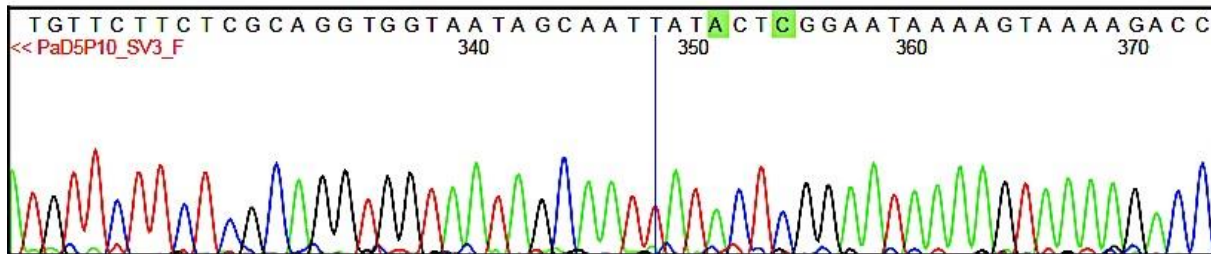
$$q = f(A) = Q + \frac{1}{2} PQ / N = 100 + 100 / 700 = 0,2857$$

$$p + q = 1$$

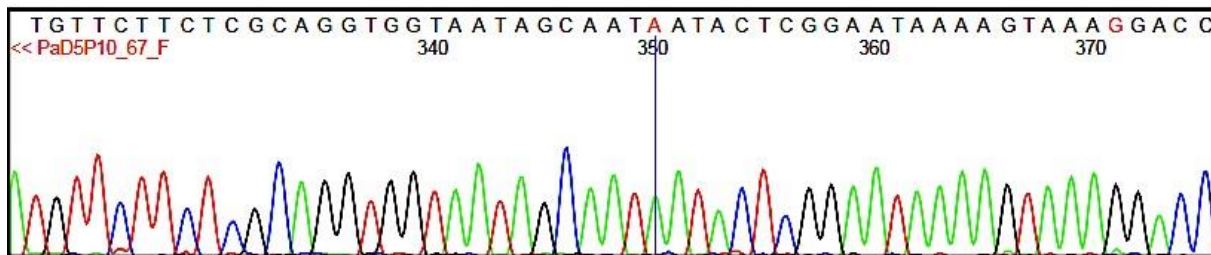
Suponha que a área sofreu severa destruição provocada pelo fogo: foi realizada uma coleta na área remanescente, e extraído o DNA de 700 indivíduos, novamente:



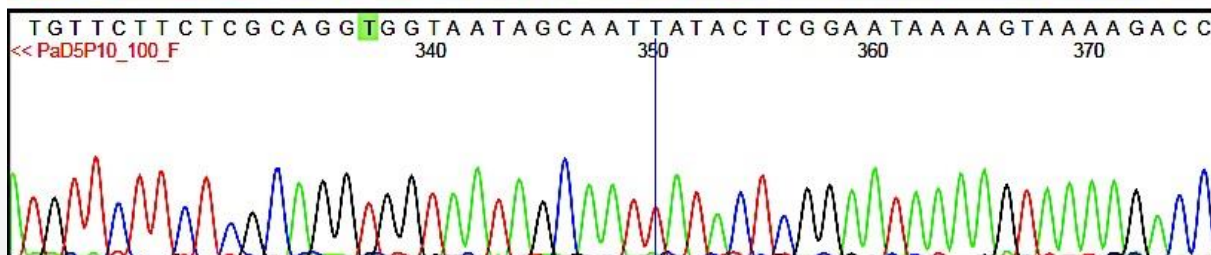
W (A/T)
 = 100
 indivíduos



T/T = 600



A/A = 0



Total = 700

- Frequências genotípicas (por loco)

$$P = f(T/T) = 600 / 700 = 85,71\%$$

$$PQ = f(A/T) = 100 / 700 = 14,28\%$$

$$Q = f(A/A) = 0 / 700 = 0$$

$$P + PQ + Q = 100\%$$

- Frequências alélicas ou gaméticas (por loco)

$$p = f(T) = P + \frac{1}{2} PQ / N = 600 + 50 / 700 = 0,9285$$

$$q = f(A) = Q + \frac{1}{2} PQ / N = 0 + 50 / 700 = 0,0714$$

$$p + q = 1$$

- Na próxima geração, se os cruzamentos se derem ao acaso, a população obedece ao binômio: $p^2 + 2pq + q^2 =$
 $(0,9285)^2 + 2 \times (0,9285 \cdot 0,0714) + (0,0714)^2$
- Portanto: $P = f(T/T) = 0,8621 = 86,21\%$
- $PQ = f(A/T) = 0,1325 = 13,26\%$
- $Q = f(A/A) = 0,0051 = 0,51\%$
- Total = 100%

Responder: Houve impacto do fogo sobre a estrutura genética da população?
 Use o teste do χ^2 para responder

- Na próxima geração, se os cruzamentos se derem ao acaso, a população obedece ao binômio: $p^2 + 2pq + q^2 = (0,9285)^2 + 2 \times (0,9285 \cdot 0,0714) + (0,0714)^2$
 - Portanto:
 - $P = f(T/T) = 0,8621 = 86,21\%$
 - $PQ = f(A/T) = 0,1325 = 13,26\%$
 - $Q = f(A/A) = 0,0051 = 0,51\%$
- Total = 100%

Em 700, teríamos: $P = f(T/T) = 86.21\% \text{ de } 700 = 603,47$
 $PQ = f(A/T) = 13,26\% \text{ de } 700 = 92,82$
 $Q = f(A/A) = 0,51\% \text{ de } 700 = 3,57$

Genótipos	Nova pop	Pop original	Desvio	(Desvio) ²	Qui-quadrado
T/T	603,47	400	203,47		103,500
A/T	92,82	200	-107,18		57,437
A/A	3,57	100	-96,43		92,987
Total	700	700	zero		$\chi^2 = \Sigma \left(\frac{O - E}{\Sigma(E)} \right)^2$

χ^2 altamente significativo, GL= 1

Sim, houve impacto se comparamos a nova população com a original

Principais fatores que interferem nas estratégias de conservação da diversidade:

- **1. Mudanças no tamanho das populações**
- **2. Isolamento geográfico**
- **3. Adequada identificação e inventário dos organismos**
- **Análise da diversidade com base em informação científica**
- **4. Interpretação e manejo da população**
- **5. Mudanças climáticas drásticas**
- **5. Decisão política**

1. Change in Population Size: Surveillance of **small** populations is critical, because they are particularly sensitive to change. Natural catastrophes, **environmental changes**, or genetic **mutations** can cause a decrease in population size.

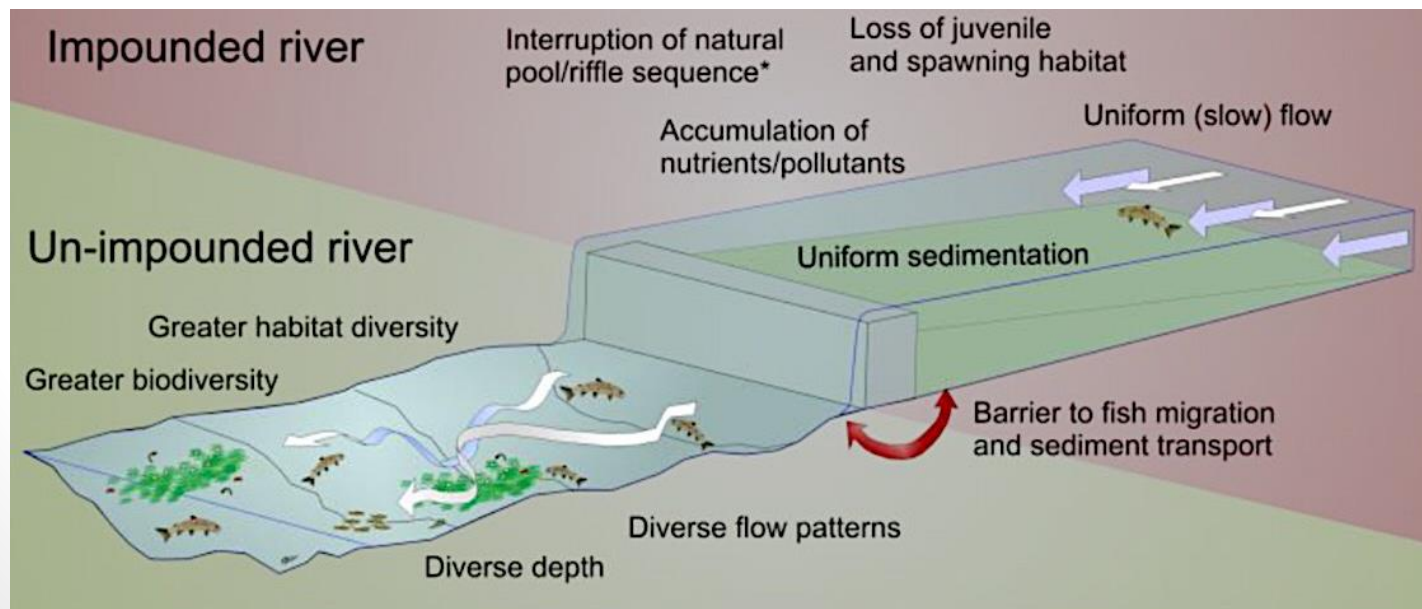
Quando a população de uma espécie é pequena, o seu restabelecimento tem por base uma reduzida diversidade alélica e genotípica.



2. Geographical Isolation

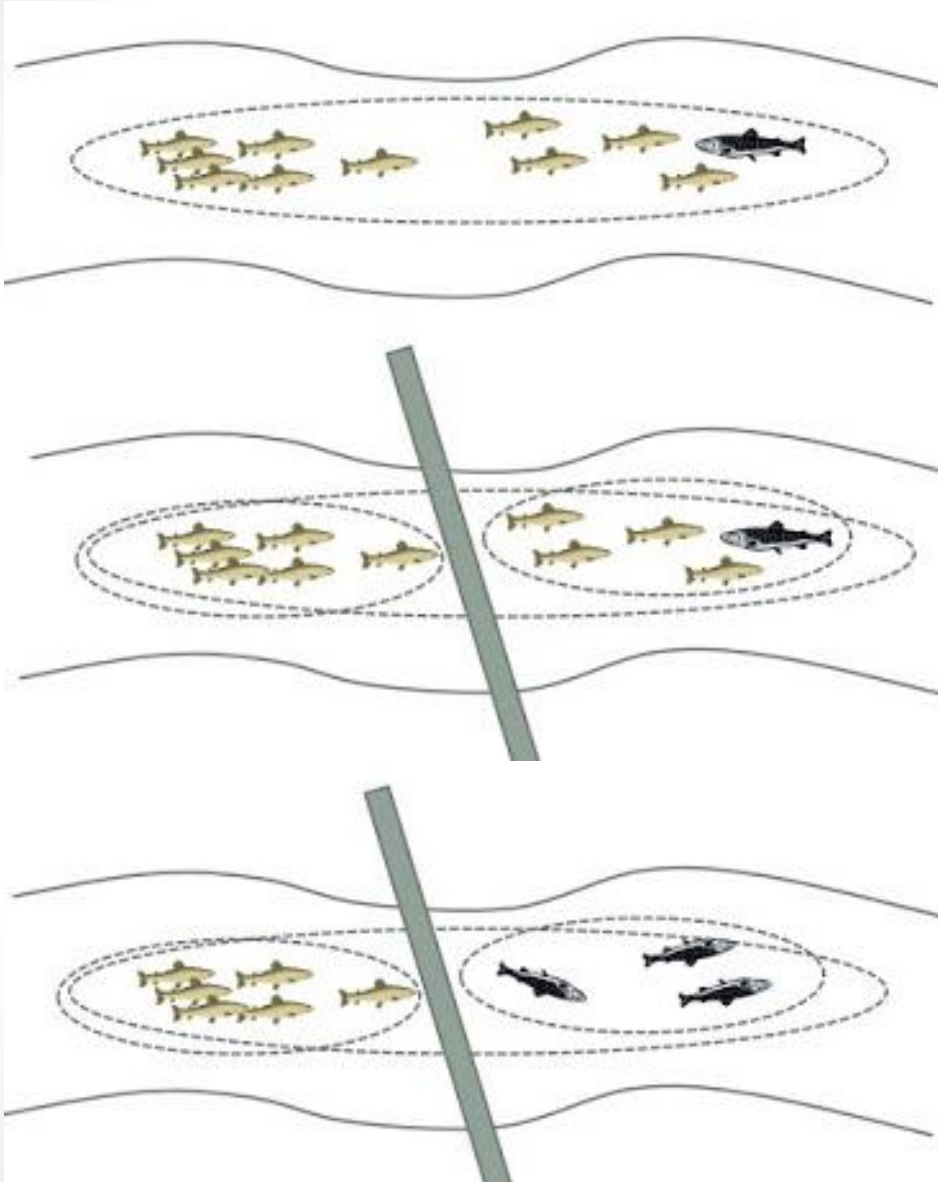
Even a large population can lose genetic diversity.

Geographical isolation can happen if a new barrier is imposed through an habitat. For example, if a **river reservoir is built by a dam**, a population of fishes may be divided into two groups. Just by chance, the pool of gene variants in the two separated populations may differ from one another.





Na natureza, o isolamento geográfico dirige a evolução das espécies (plantas, insetos, aves, mamíferos, etc.) separadas pela barreira, no caso, o rio.



- Ocorrência de uma espécie abundante e uma rara
- Construção de uma barragem: interferência humana
- Isolamento da espécie rara

3. Identification, Inventory, and Analysis

a. Define populations and areas of interest. Because there are so many organisms, endangered species usually take priority.

b. Observe the population. What are the **known forms** of the species? What are **known relatives** of the species? What are the **physical characteristics** used to classify the different forms and species?



c. **Form hypotheses** about relationships between populations or species and test these hypotheses by examining genetic characteristics (**DNA or protein data**).

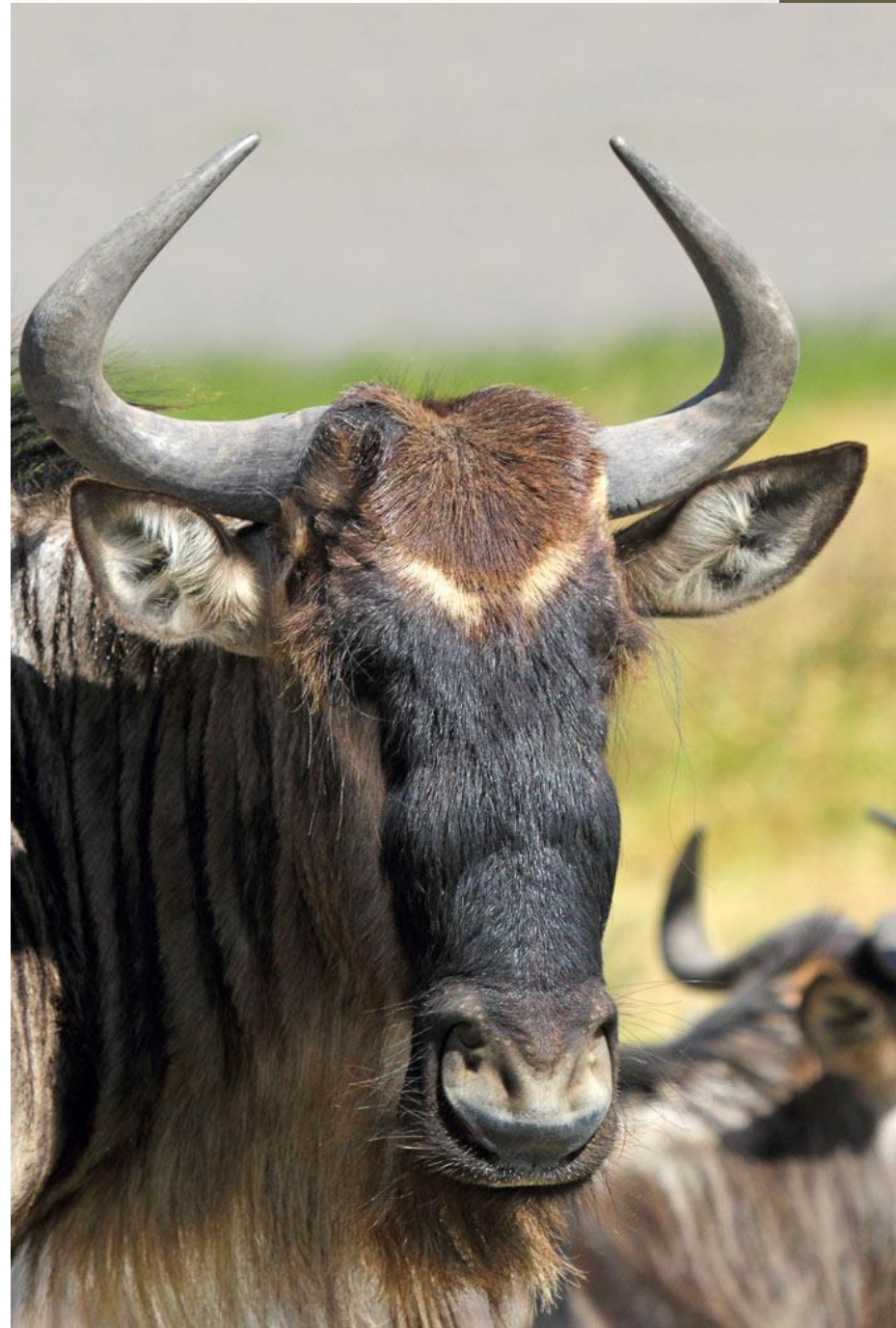
d. **Use mathematical models to analyze the data.** Determine how much diversity exists in separate populations of the species, as well as the **rate at which genes are exchanged** among populations (**gene flow**).



4. Interpretation and Management

Scientists and managers work together to identify endangered organisms. To develop a management strategy, they investigate the organism's habitat:

a. Determine the degree to which the organism is **adaptable** to various temperatures, soils, and water conditions.

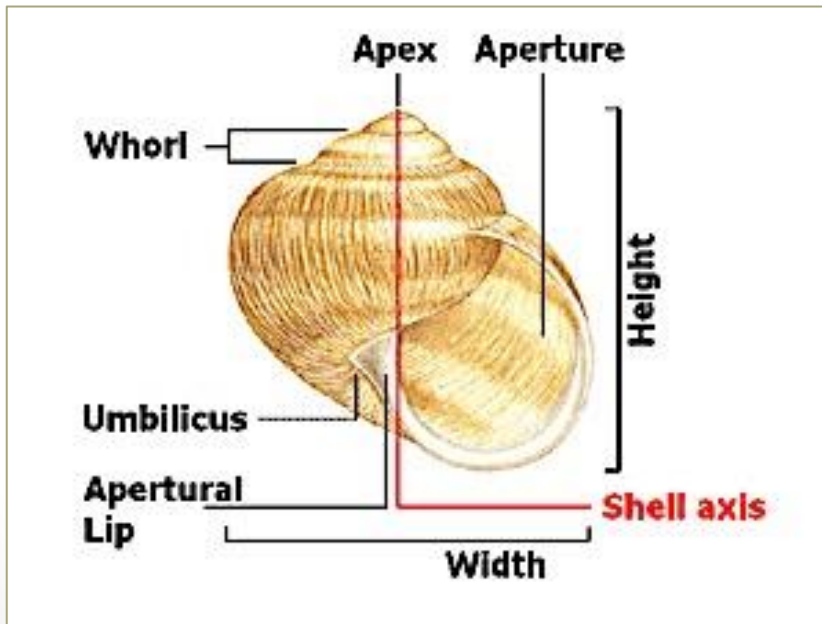


b. Examine factors that influence genetic diversity, such as plant **pollinators**. The health of pollinating species may be critical to the survival of an endangered **plant** species.

c. Study threats to the integrity of the species' habitat, including human and climatic factors. Once all of the aspects of the population and its environment are understood, **scientists can develop an intelligent preservation plan.**



- ❖ Estimativa de parâmetros estatísticos usados para mensurar a variação em um **caráter quantitativo**: largura da concha de um caracol (filo *Mollusca*) ameaçado de extinção no Taiti (Polinésia francesa, no Pacífico Sul)



Largura média (em cm) da concha de 40 casais e filhos

	Parental means (P)	Offspring means (O)		Parental means (P)	Offspring means (O)		Parental means (P)	Offspring means (O)
1	6,8	7,3	15	7,5	7,3	28	7,8	7,5
2	6,9	7,4	16	7,6	7,7	29	7,9	7,6
3	6,9	7,6	17	7,6	7,7	30	7,9	7,7
4	7,1	7,5	18	7,6	7,9	31	7,9	7,7
5	7,3	7,3	19	7,6	7,4	32	7,9	7,7
6	7,3	7,2	20	7,6	7,5	33	7,9	7,8
7	7,3	7,4	21	7,6	7,4	34	8,0	7,7
8	7,4	7,7	22	7,7	7,6	35	8,0	7,9
9	7,5	7,6	23	7,7	7,9	36	8,0	7,8
10	7,5	7,5	24	7,8	7,5	37	8,1	7,8
11	7,5	7,7	25	7,8	7,8	38	8,1	7,8
12	7,5	7,4	26	7,8	7,9	39	8,1	7,9
13	7,5	7,8	27	7,8	7,6	40	8,5	8,1
14	7,5	7,6						

1. Calcular a média dos pais (*Parents*) = $\bar{P}$
2. Calcular a média dos filhos (*Offsprings*) = $\bar{O}$
3. Calcular a variância fenotípica dos pais (*Parents*) = s_p^2
4. Calcular a variância fenotípica dos filhos (*Offsprings*) = s_o^2
5. Calcular o desvio padrão dos pais (*Parents*) = $\sqrt{s_p^2}$
6. Calcular o desvio padrão dos filhos (*Offsprings*) = $\sqrt{s_o^2}$
7. Calcular o valor da covariância entre filhos e pais = $Cov(PO) = \sum_1^{40} (P - \bar{P})(O - \bar{O}) / n - 1$
8. Calcular o valor da regressão entre filhos e pais = $Cov(PO) / s_p^2 =$
 $= b$ que é a estimativa da herdabilidade

Exercício: refazer, conferir os cálculos

1. Calcular a média dos pais (*Parents*) = $(6,8 + 6,9 + \dots + 8,5) / 40 = 7,65$ mm
2. Calcular a média dos filhos (*Offsprings*) = $(7,3 + 7,4 + \dots + 8,1) / 40 = 7,63$ mm
3. Calcular a variância fenotípica dos pais (*Parents*) = $[(6,8 - 7,65)^2 + \dots + (8,5 - 7,65)^2] / (40 - 1) = 0.125$
4. Calcular a variância fenotípica dos filhos (*Offsprings*) = $[(7,3 - 7,63)^2 + \dots + (8,1 - 7,63)^2] / (40 - 1) = 0.043$
5. Calcular o desvio padrão dos pais (*Parents*) = 0,354
6. Calcular o desvio padrão dos filhos (*Offsprings*) = 0.207
7. Calcular o valor da covariância entre filhos e pais = $Cov(PO) = [(6,8 - 7,65)(7,3 - 7,63) + \dots + (8,5 - 7,63)(8,1 - 7,63) / (40 - 1)] = 0,050$
8. Calcular o valor da regressão entre filhos e pais = $b = Cov(PO) / s^2_p = 0,050 / 0,125 = 0,40 = 40\%$

b = Estimativa da herdabilidade