

I think

BIO 0103- Biologia Evolutiva

Mecanismos microevolutivos

Mutação, migração, deriva genética

Ana Paula Aprígio Assis

paulaassis@ib.usp.br



Mecanismos de mudança evolutiva: Mutação

Mecanismos de mudança evolutiva: Mutação

- O que **não** é evolução?

Mecanismos de mudança evolutiva: Mutação

- O que **não** é evolução?
- Equilíbrio de Hardy-Weinberg

Mas o que leva a mudanças?

Quais mecanismos são responsáveis por estas mudanças?

- 1.) Não há mutação
- 2.) Não há migração

- 3.) População infinita
- 4.) Não há seleção

Mas o que leva a mudanças?

Quais mecanismos são responsáveis por estas mudanças?

1.) Mutação

2.) Não há migração

3.) População infinita

4.) Não há seleção

Mas o que leva a mudanças?

Quais mecanismos são responsáveis por estas mudanças?

1.) Mutação

2.) Migração

3.) População infinita

4.) Não há seleção

Mas o que leva a mudanças?

Quais mecanismos são responsáveis por estas mudanças?

1.) Mutação

2.) Migração

3.) populações finitas

4.) Não há seleção

Mas o que leva a mudanças?

Quais mecanismos são responsáveis por estas mudanças?

1.) Mutação

2.) Migração

3.) Deriva genética

4.) Não há seleção

Mas o que leva a mudanças?

Quais mecanismos são responsáveis por estas mudanças?

1.) Mutação

2.) Migração

3.) Deriva genética

4.) Seleção natural

Frequências esperadas em Hardy-Weinberg

Frequências genotípicas

$$p^2 + 2pq + q^2$$

Frequências alélicas = p e q

**H-W assume que não
existe mutação.**

Isso faz sentido?

Mutação

Mutação

- único mecanismo que cria novos alelos/genes
- **material bruto para evolução**

Mutação

- único mecanismo que cria novos alelos/genes
- **material bruto para evolução**



Mutação

- único mecanismo que cria novos alelos/genes
- **material bruto para evolução**



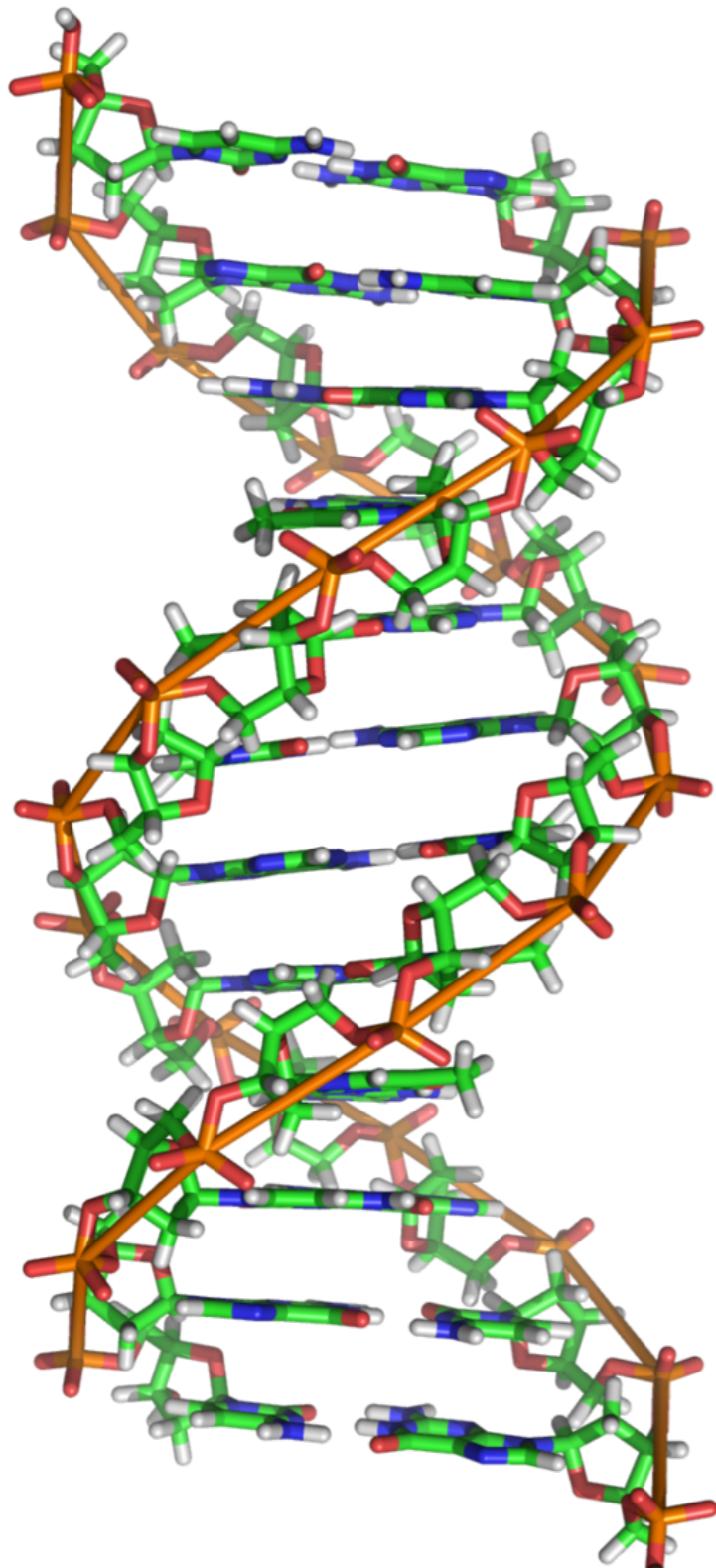
- DNA fita dupla complementar

Para que serve o DNA???

DNA contém a informação que é transmitida ao longo das gerações

Princípio da hereditariedade!

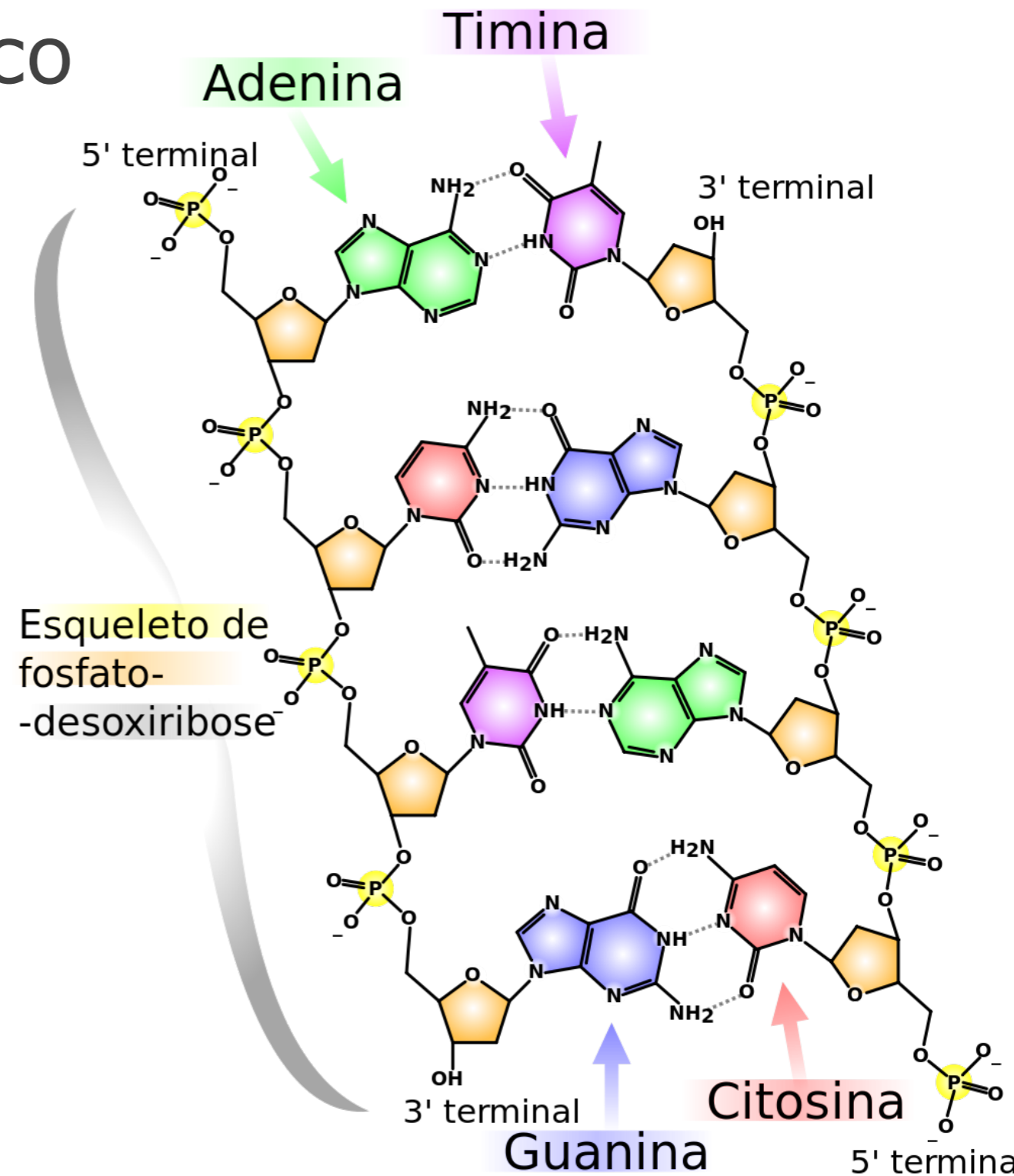
Estrutura física do DNA



- Estrutura formada por duas cadeias complementares
- Dupla hélice
- Código para formação dos **seres vivos**

Estrutura física do DNA

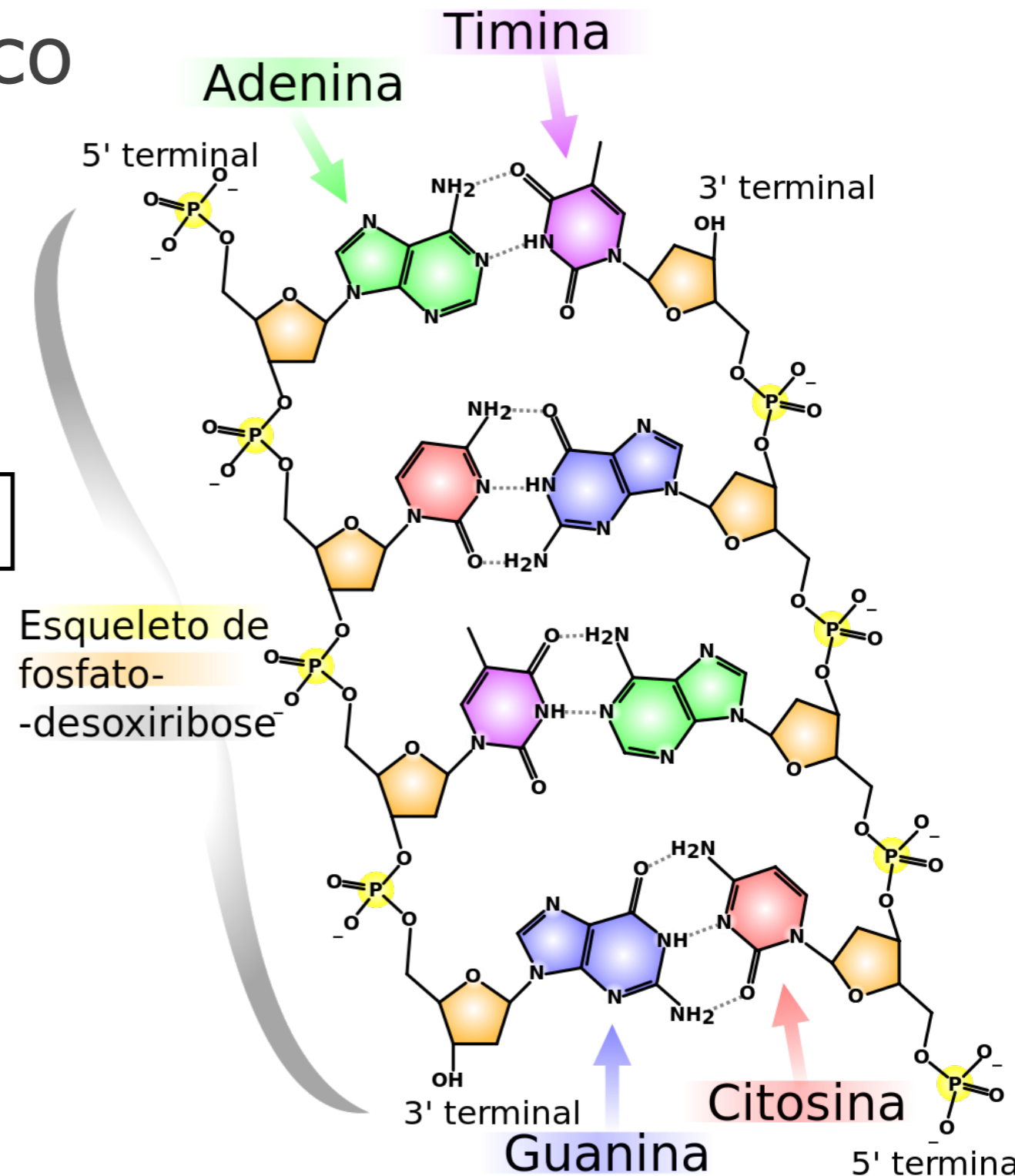
Acido DesoxirriboNucléico



Estrutura física do DNA

Acido DesoxirriboNucléico

açúcar 5 carbonos: desoxirribose

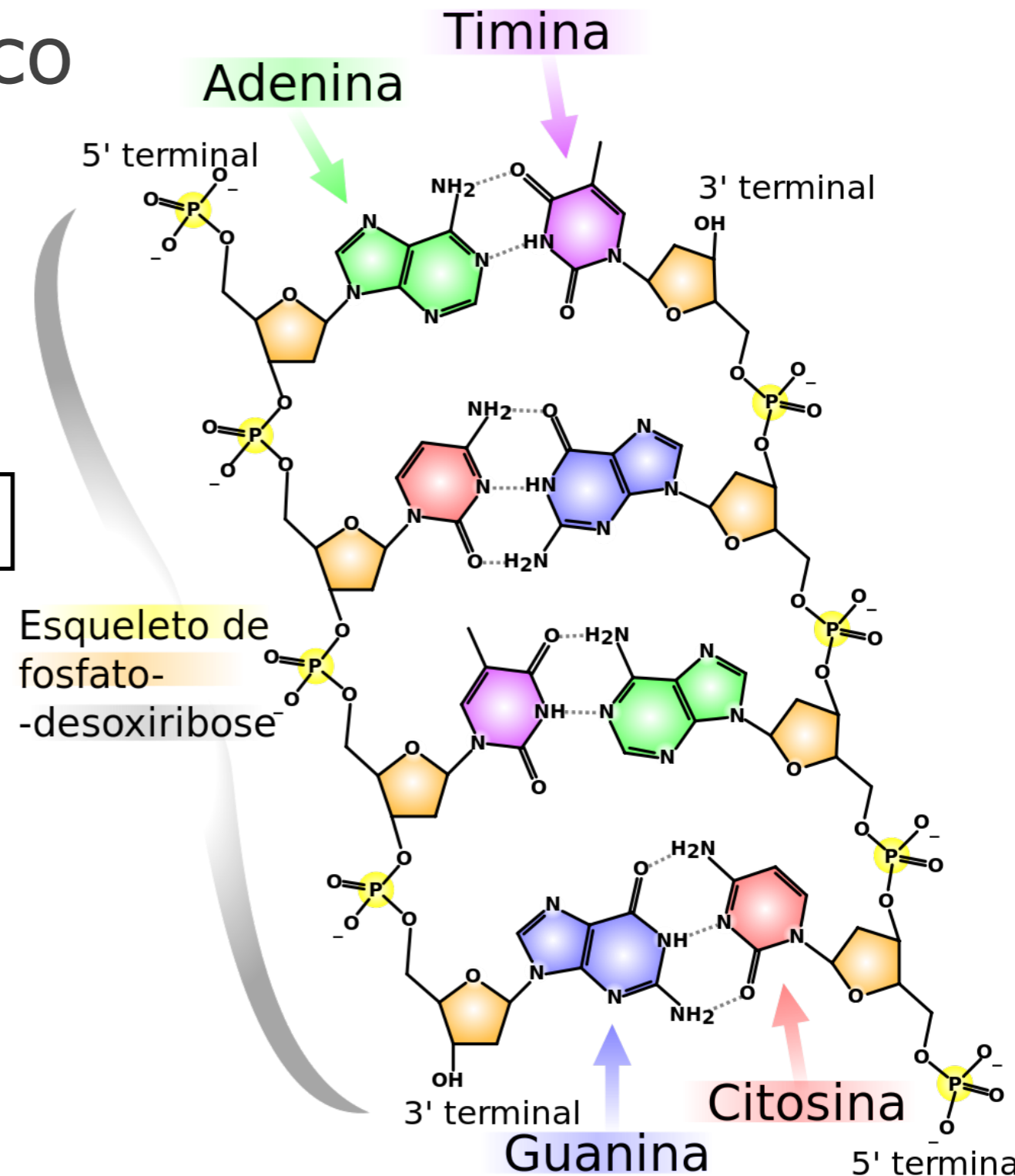


Estrutura física do DNA

Acido DesoxirriboNucléico

açúcar 5 carbonos: desoxirribose

ligados por grupo fosfato



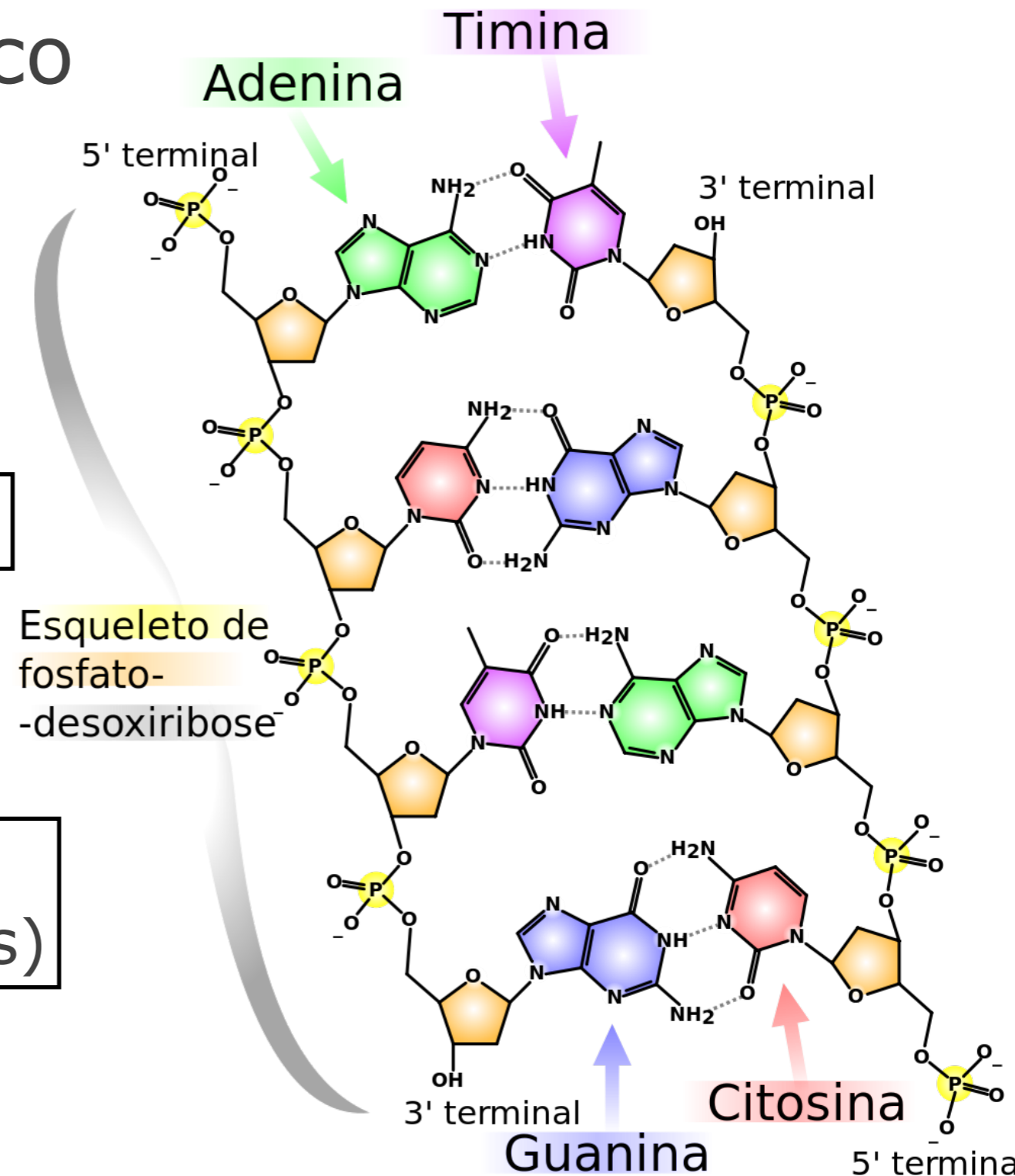
Estrutura física do DNA

Acido DesoxirriboNucléico

açúcar 5 carbonos: desoxirribose

ligados por grupo fosfato

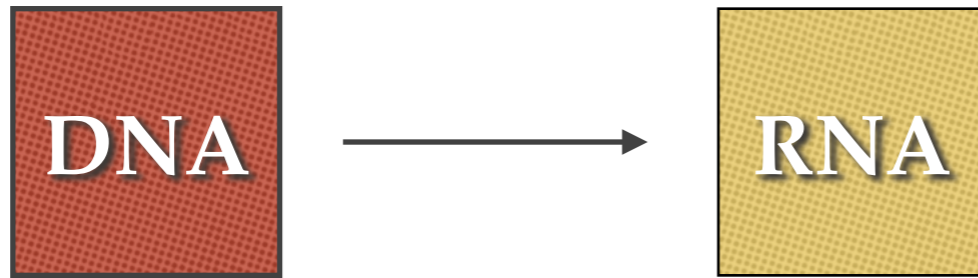
Base nitrogenada
(liga as cadeias complementares)



DNA



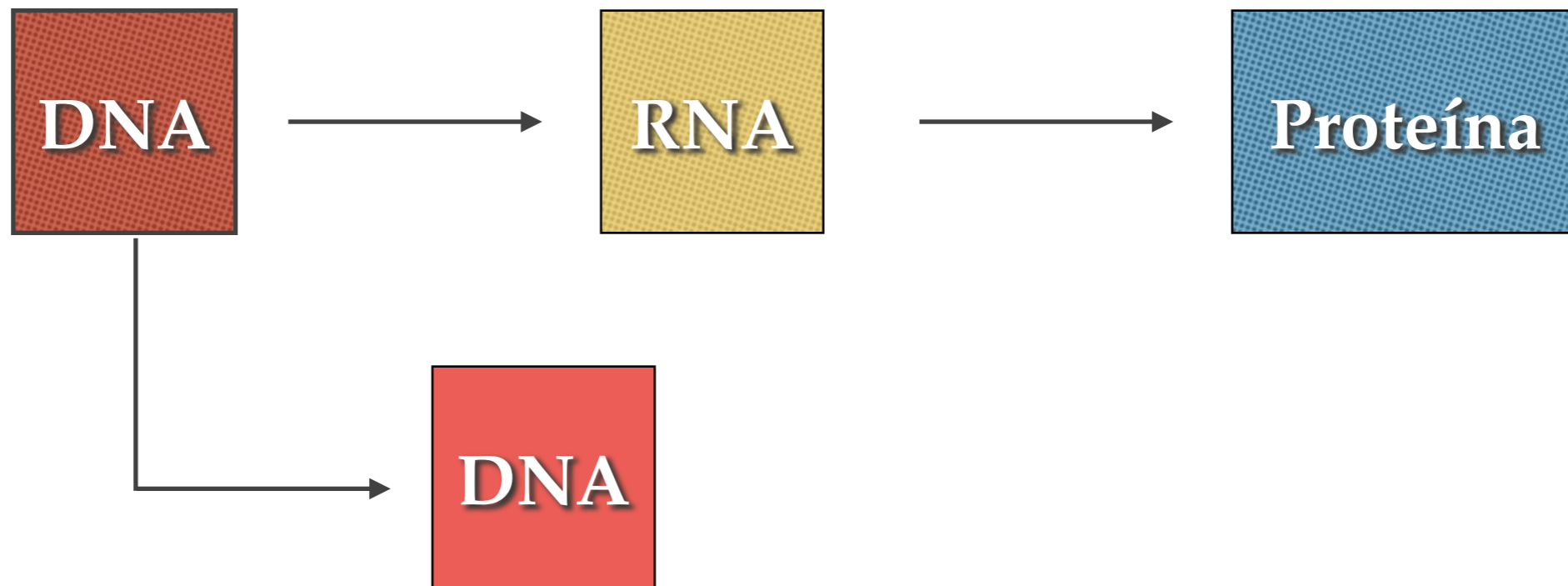
DNA



DNA

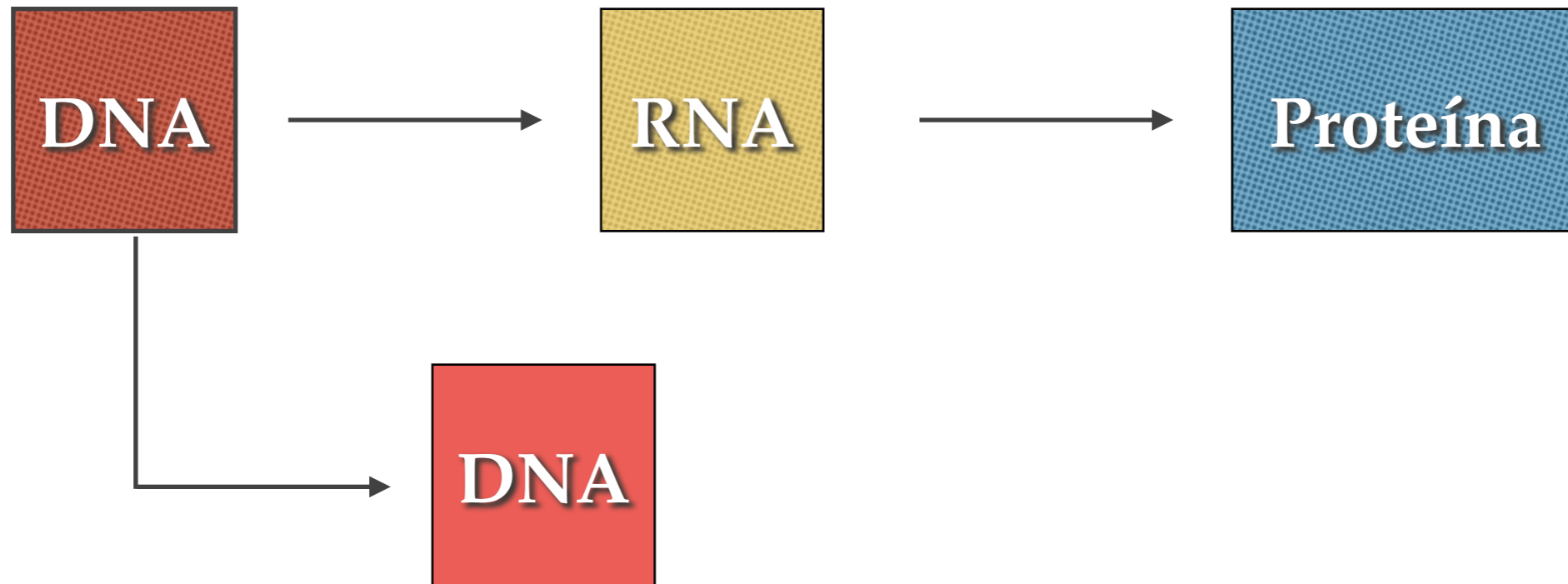


DNA

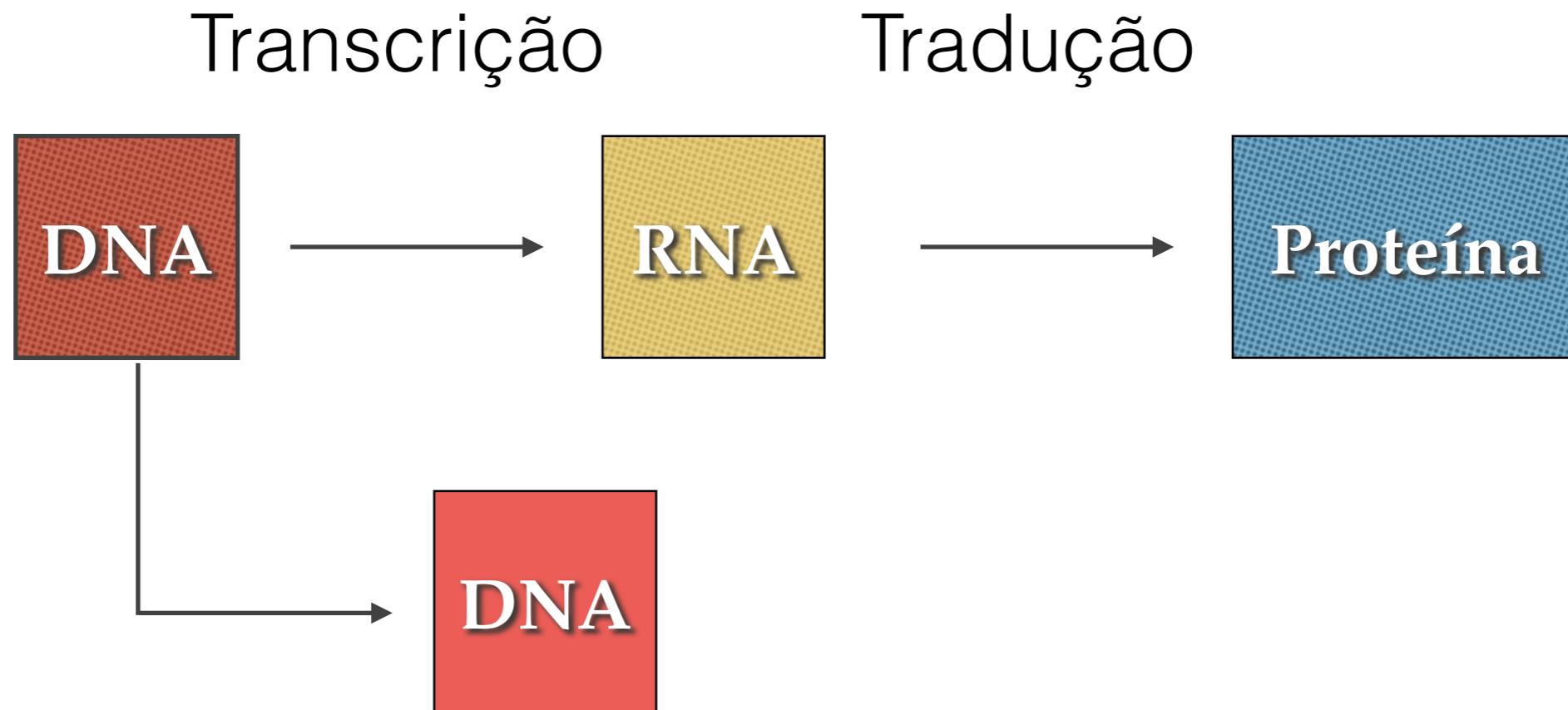


DNA

Transcrição



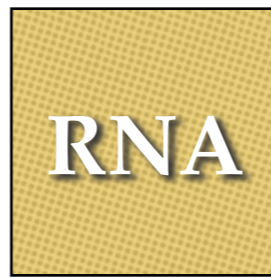
DNA



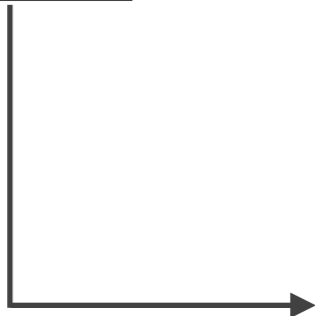
DNA

Transcrição

Tradução



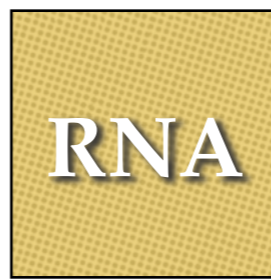
Replicação



DNA

Transcrição

Tradução



Replicação



Mutações!



Mutação

Qualquer alteração na informação genética de um indivíduo

Causas:

- Intrínsecas
- Extrínsecas

Mutação

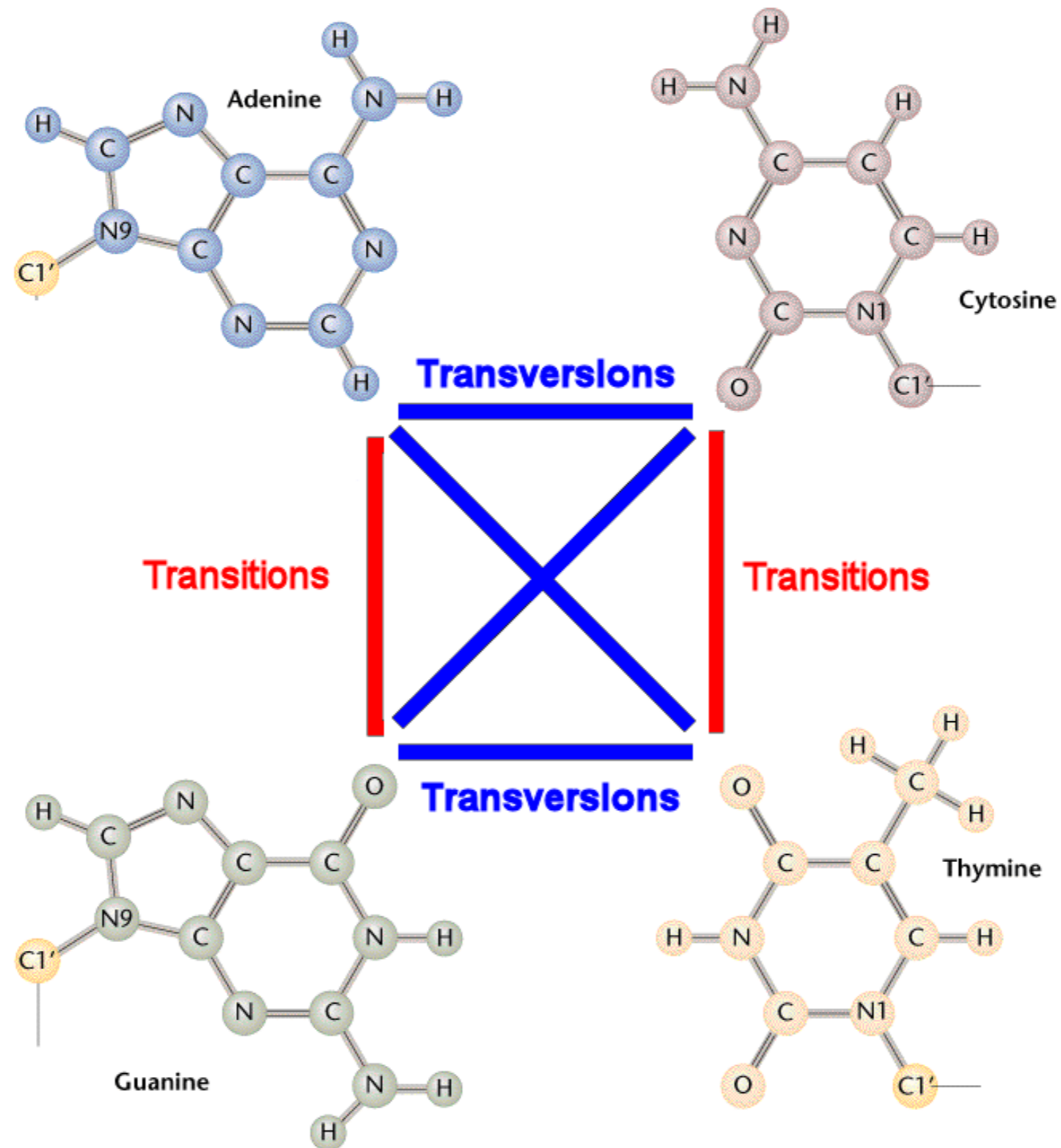
- Intrínseca: dentro do próprio organismo
- Erro da replicação do material genético: uma base do material genético, parte de um cromossomo, todos os cromossomos

- Extrínseca: causada por fatores externos, ambientais
- Radiações Ex: raio-x
- Compostos químicos Ex: agrotóxicos
- Agentes infecciosos Ex: vírus HPV humano

1.) Mutação



Mutação



Mutação nos genes

1.1) Alterações na sequência nucleotídica



Código genético

2º letra

		U	C	A	G		
1º letra	U	UUU Phe (F) UUC UUA Leu (L) UUG	UCU UCC Ser (S) UCA UCG	UAU Tyr (Y) UAC UAA STOP UAG STOP	UGU Cys (C) UGC UGA STOP UGG Trp (W)	U C A G	
	C	CUU CUC Leu (L) CUA CUG	CCU CCC Pro (P) CCA CCG	CAU His (H) CAC CAA Gln (Q) CAG	CGU CGC Arg (R) CGA CGG	U C A G	
	A	AUU AUC Ile (I) AUA AUG Met (M) START	ACU ACC Thr (T) ACA ACG	AAU Asn (N) AAC AAA Lys (K) AAG	AGU Ser (S) AGC AGA Arg (R) AGG	U C A G	
	G	GUU GUC Val (V) GUA GUG	GCU GCC Ala (A) GCA GCG	GAU Asp (D) GAC GAA Glu (E) GAG	GGU GGC Gly (G) GGA GGG	U C A G	

3º letra

64 códons → 20 aminoácidos

Mutação nos genes

1.1) Alterações na sequência nucleotídica

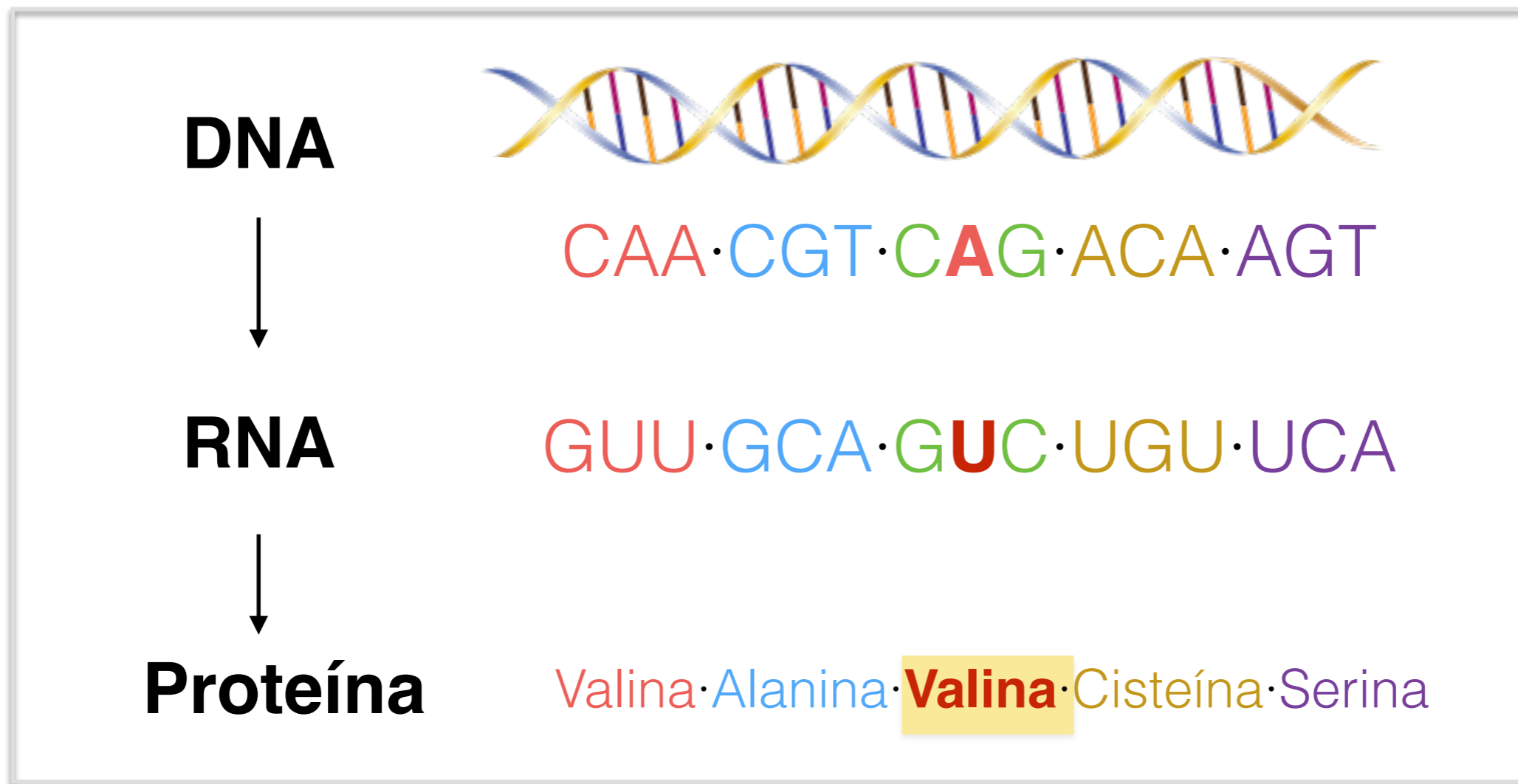
Mutação **sinônima**



Mutação nos genes

1.1) Alterações na sequência nucleotídica

Mutação **não-sinônima**



Mutação nos genes

1.1) Alterações na sequência nucleotídica

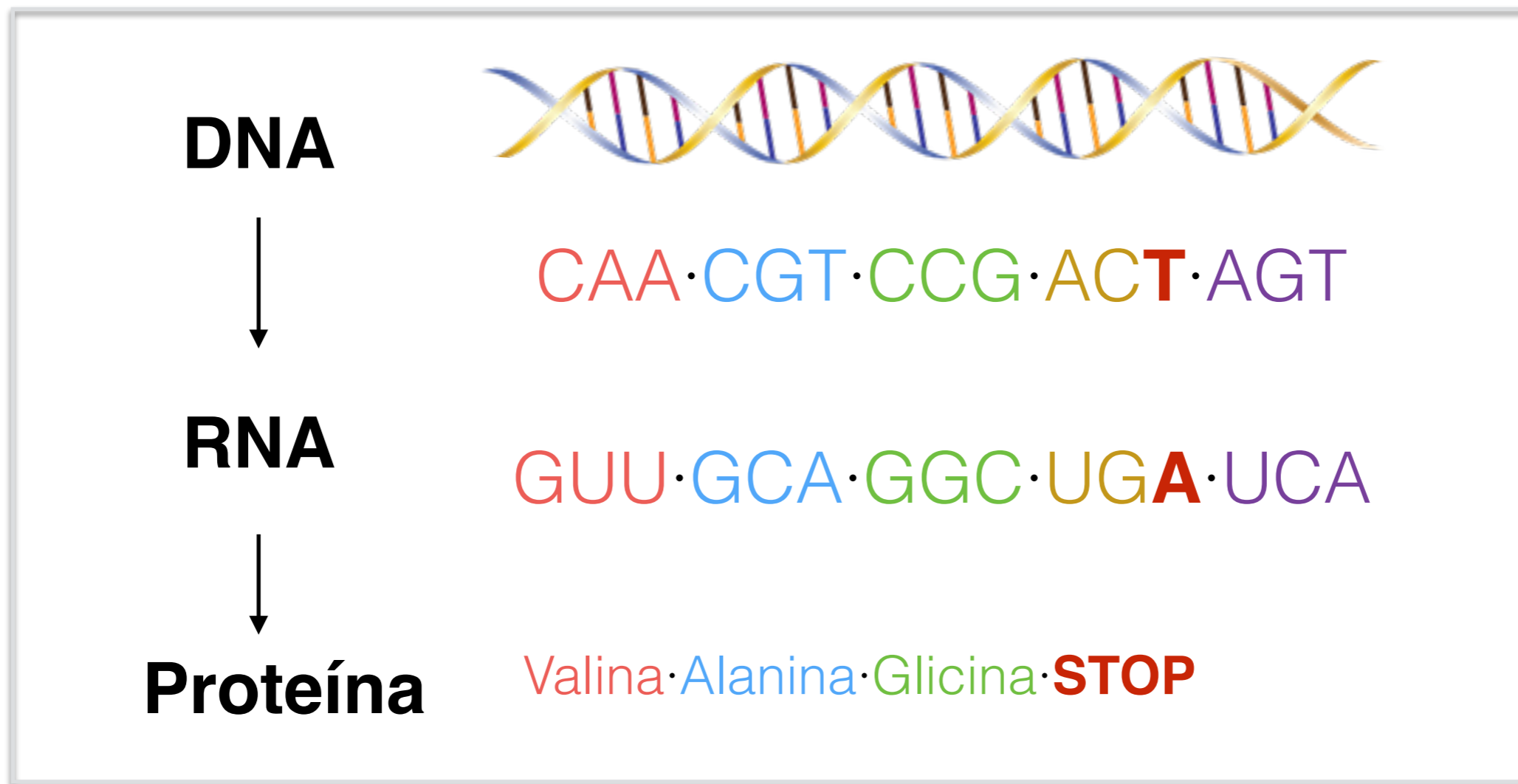
Mutação **sem sentido**



Mutação nos genes

1.1) Alterações na sequência nucleotídica

Mutação *readthrough*



Mutação nos genes

1.1) Alterações na sequência nucleotídica

Mutação *readthrough*



Mutação nos genes

1.1) Alterações na sequência nucleotídica

Mutação *readthrough*



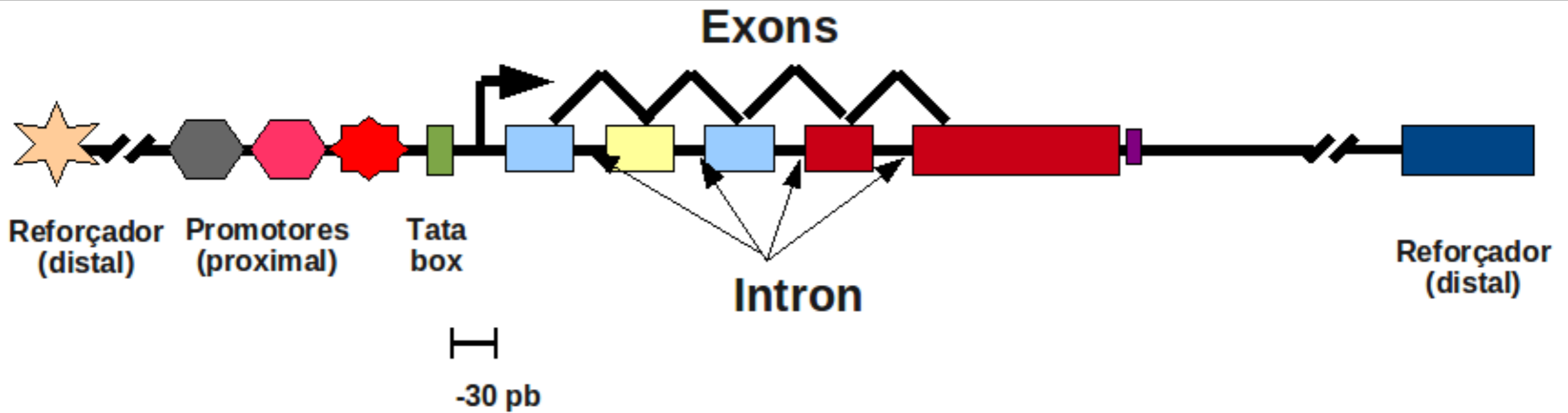
Mutação nos genes

1.1) Alterações na sequência nucleotídica

Mutação **de mudança no quadro de leitura**

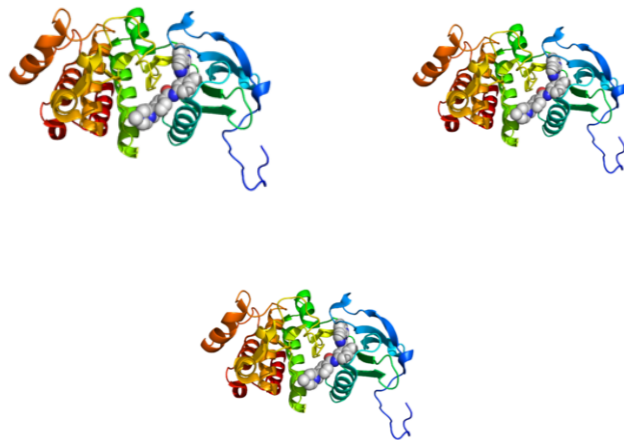


Mutação nas sequências regulatórias



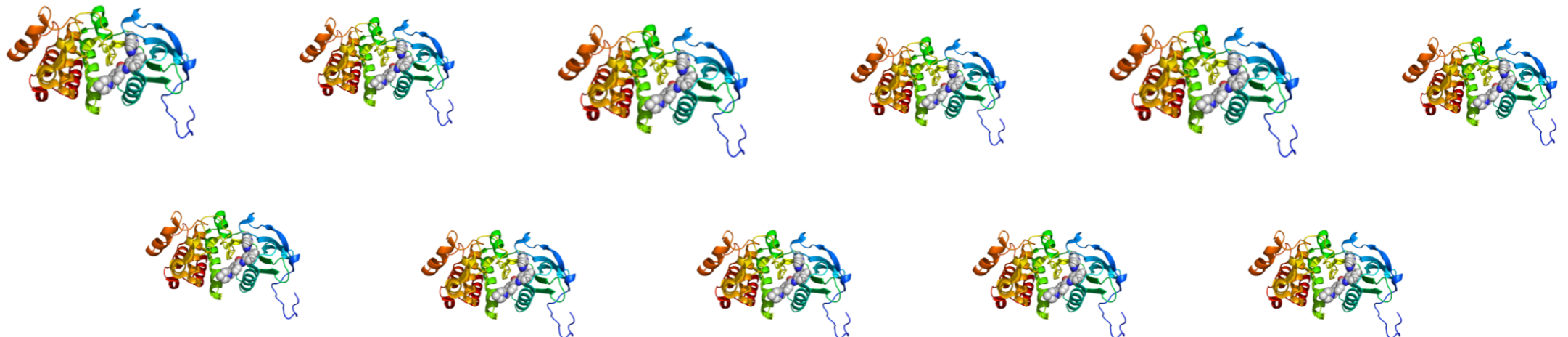
Mutação nas sequências regulatórias

1.1) Alterações nas sequências regulatórias



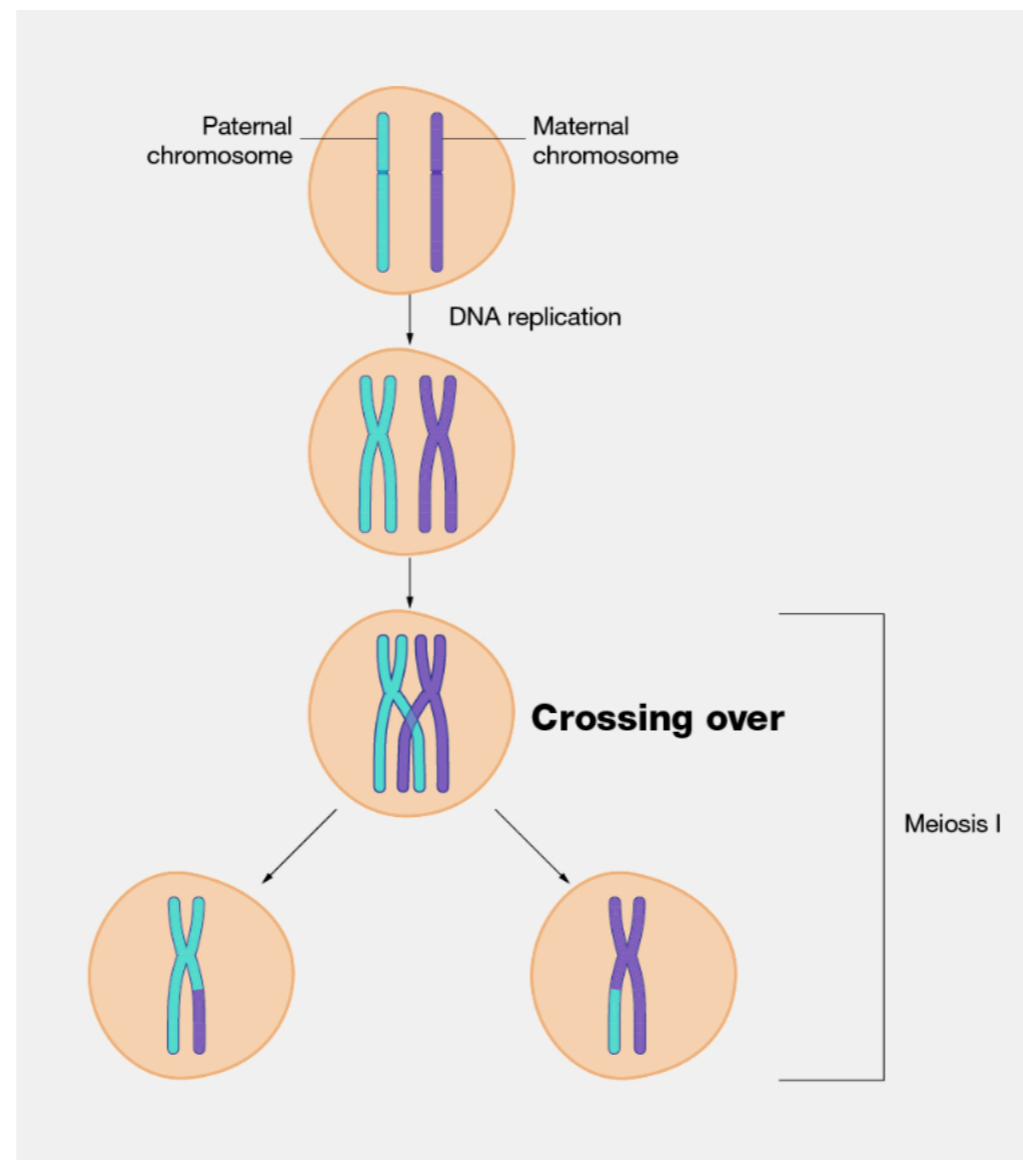
Mutação

1.1) Alterações nas sequências regulatórias



Mutação cromossômicas

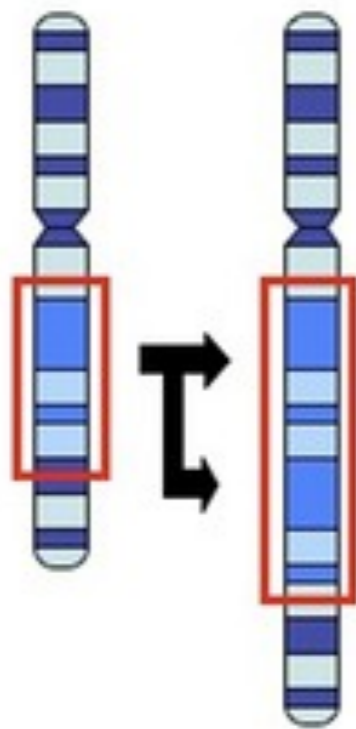
1.2) Mutações cromossômicas



Mutação cromossômicas

1.2) Mutações cromossômicas

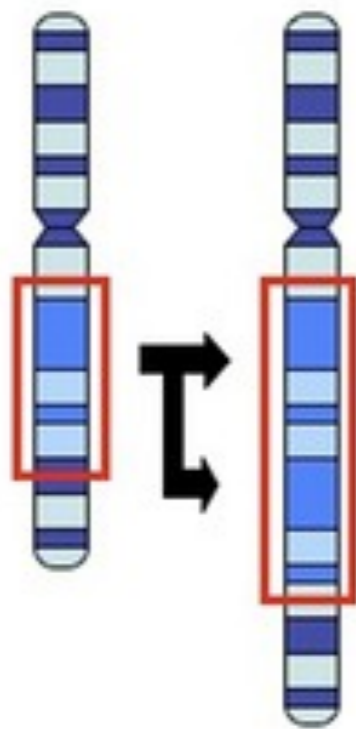
Duplicação



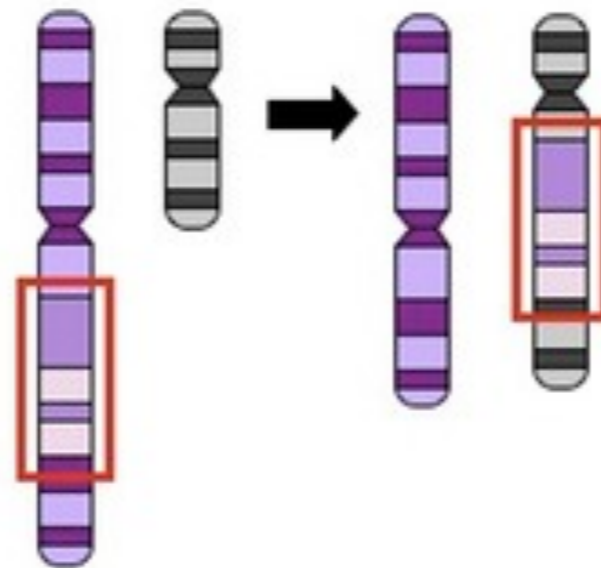
Mutação cromossômicas

1.2) Mutações cromossômicas

Duplicação



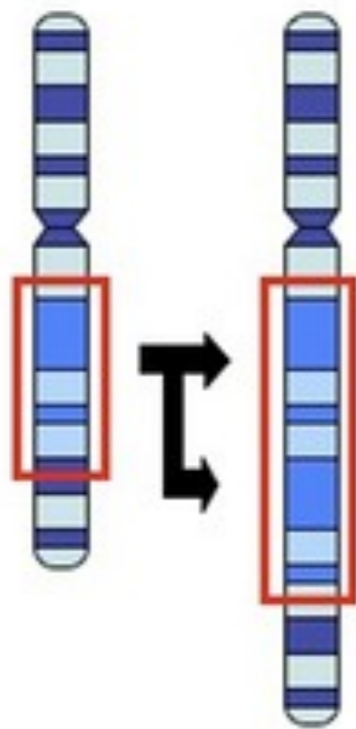
Inserção



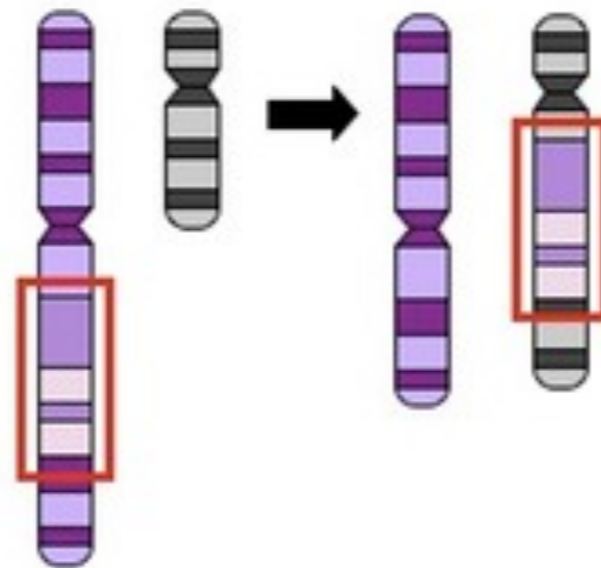
Mutação cromossômicas

1.2) Mutações cromossômicas

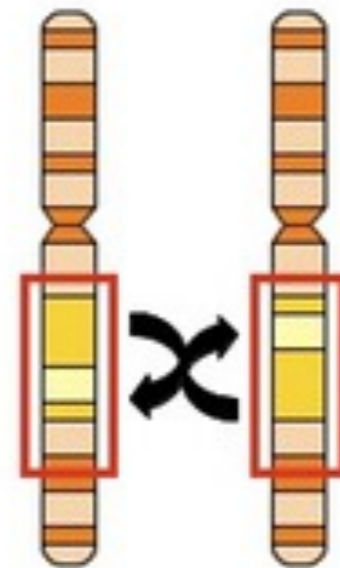
Duplicação



Inserção



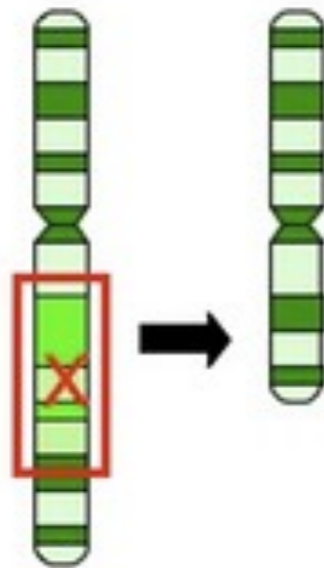
Inversão



Mutação cromossômicas

1.2) Mutações cromossômicas

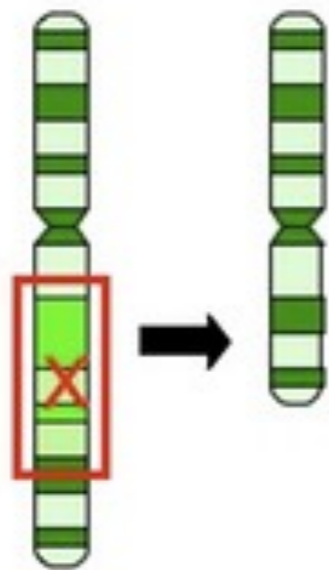
Deleção



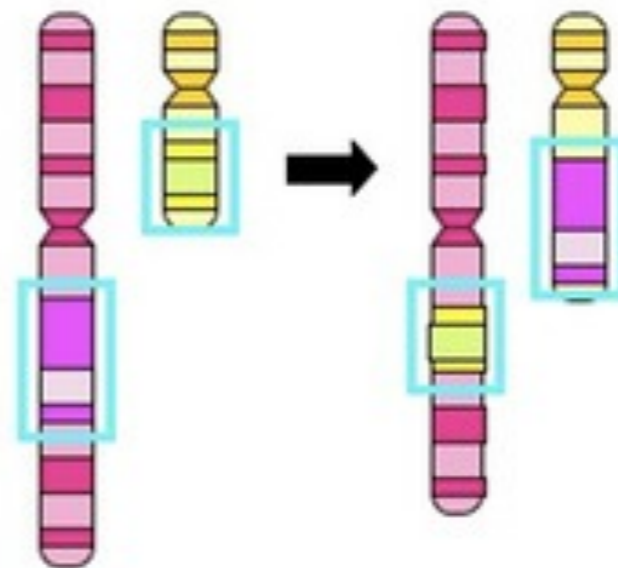
Mutação cromossômicas

1.2) Mutações cromossômicas

Deleção

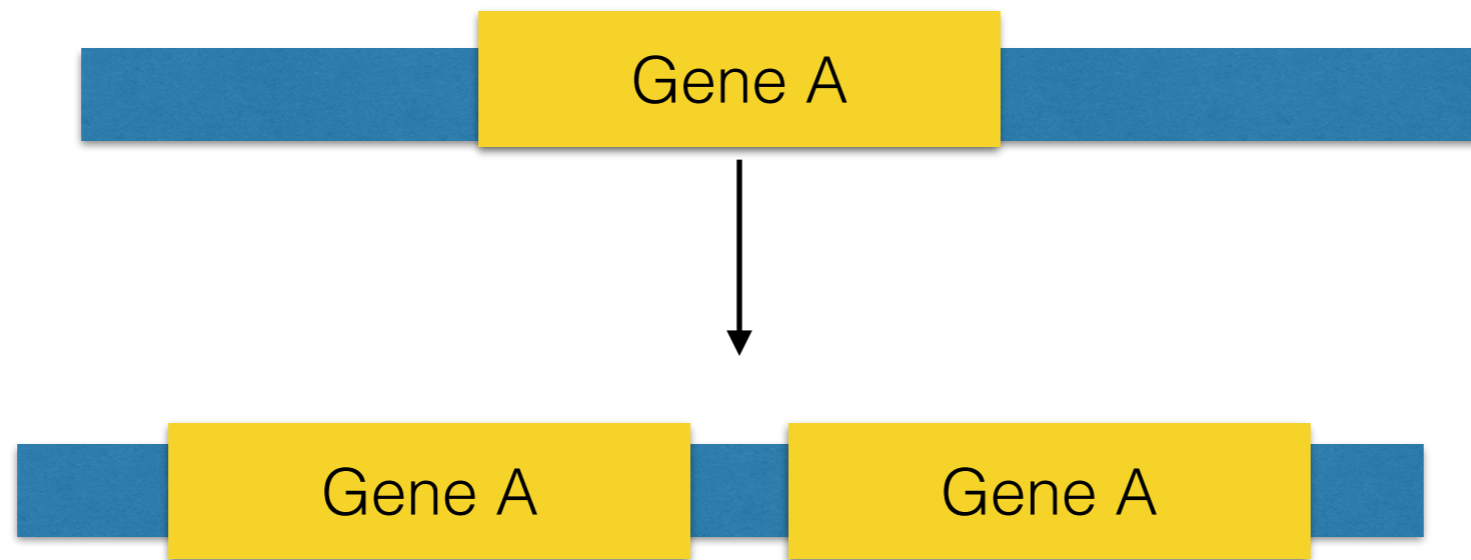


Translocação



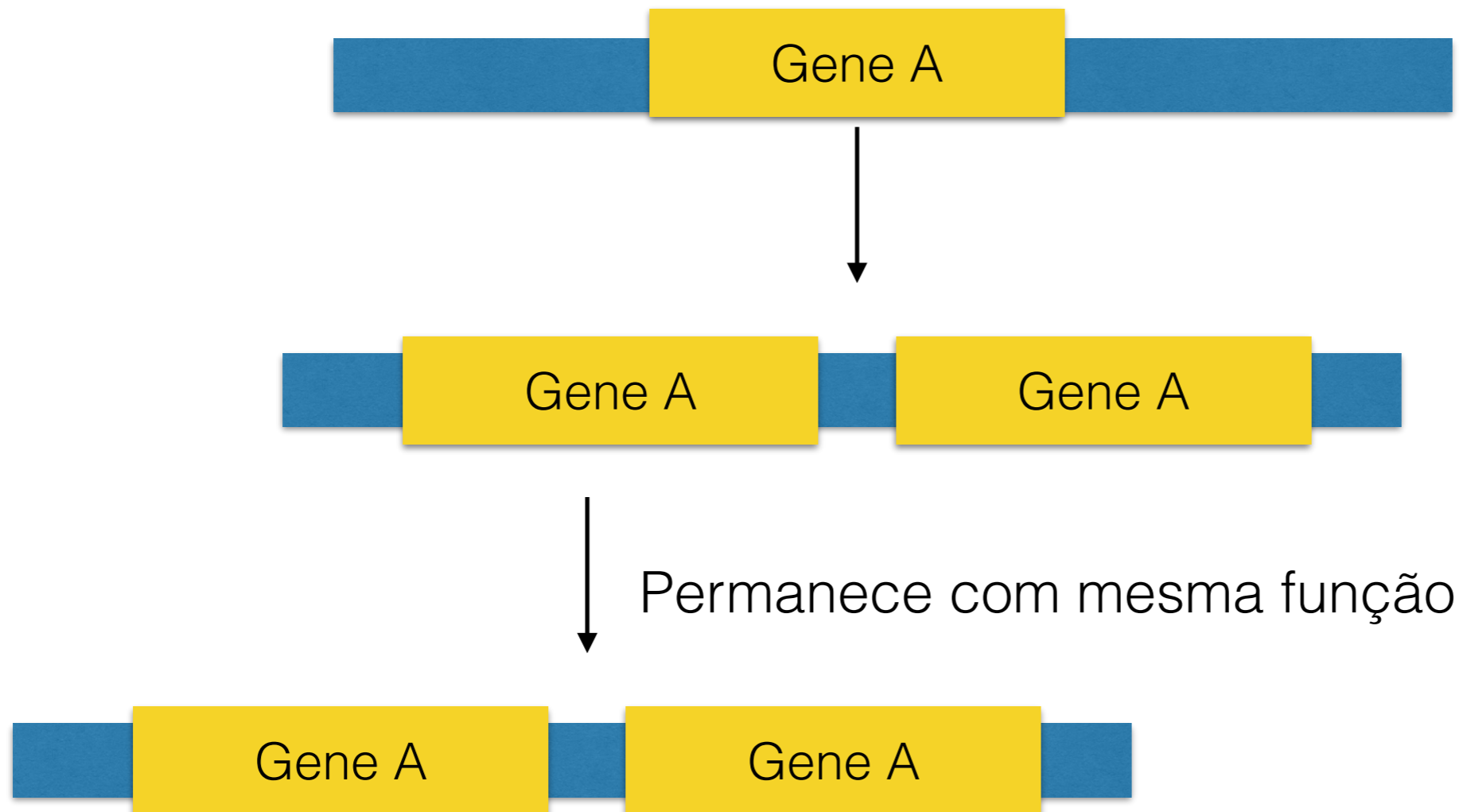
Mutação

1.3) Duplicação gênica



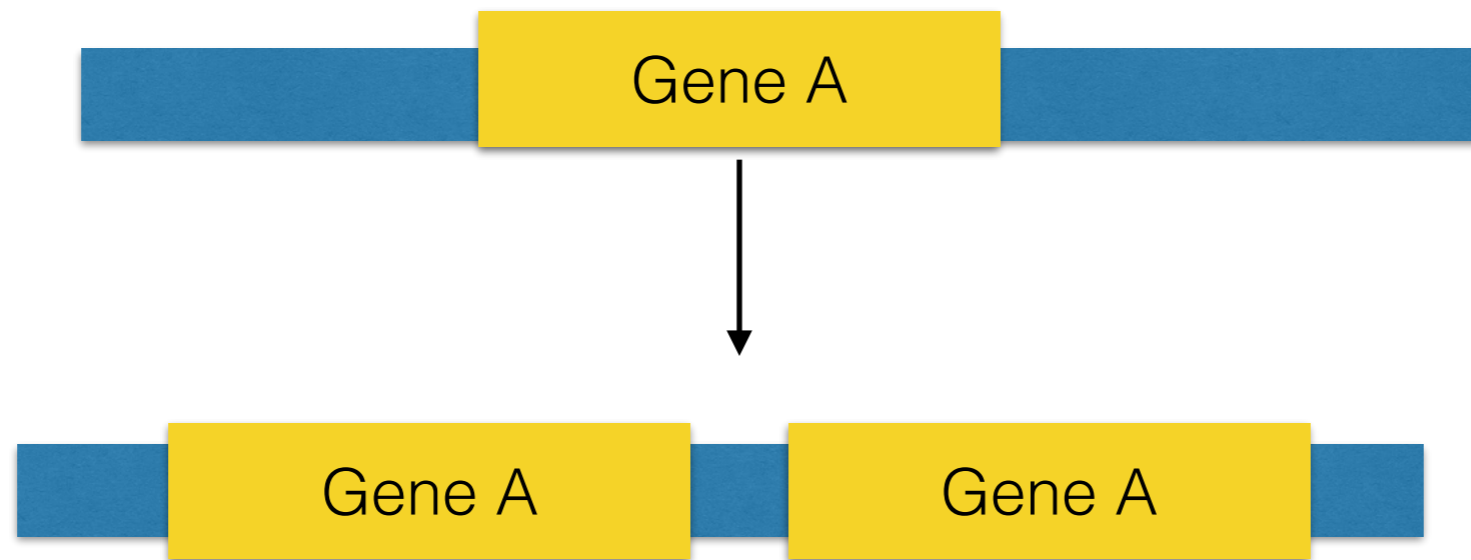
Mutação

1.3) Duplicação gênica



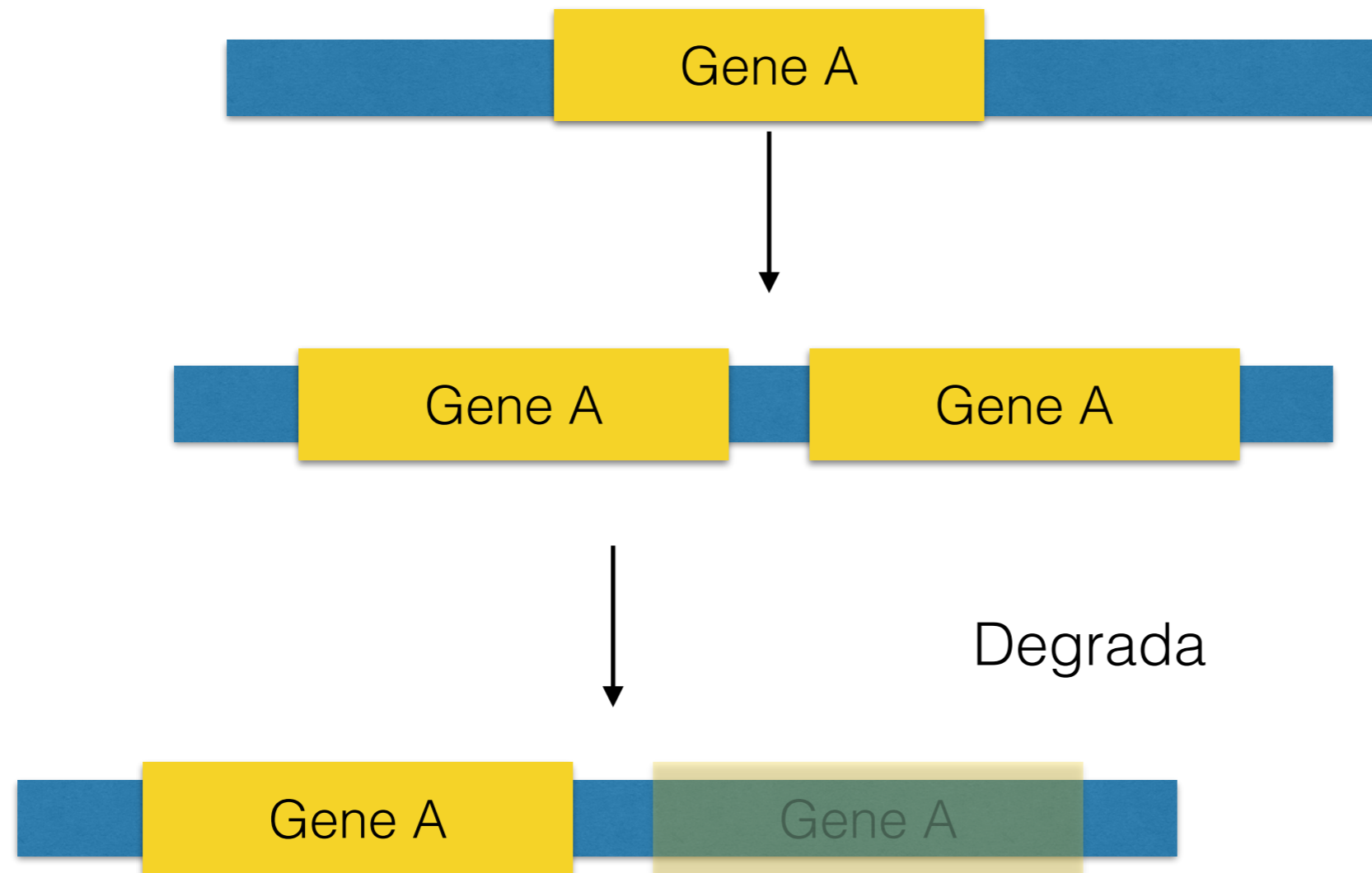
Mutação

1.3) Duplicação gênica



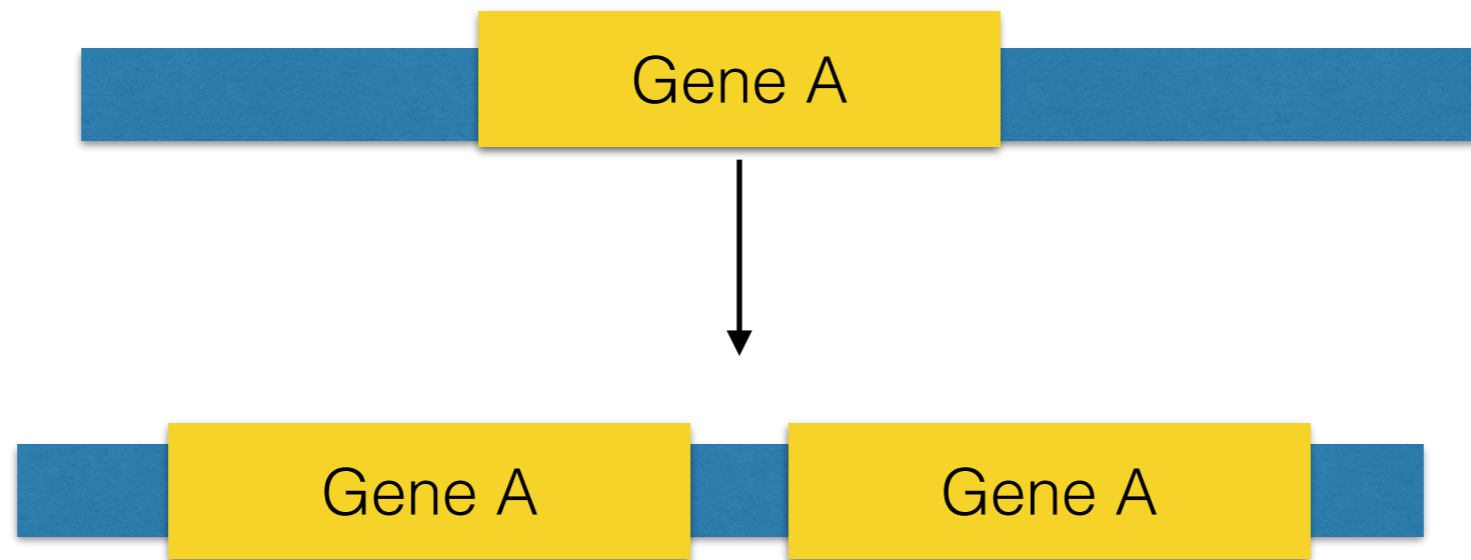
Mutação

1.3) Duplicação gênica



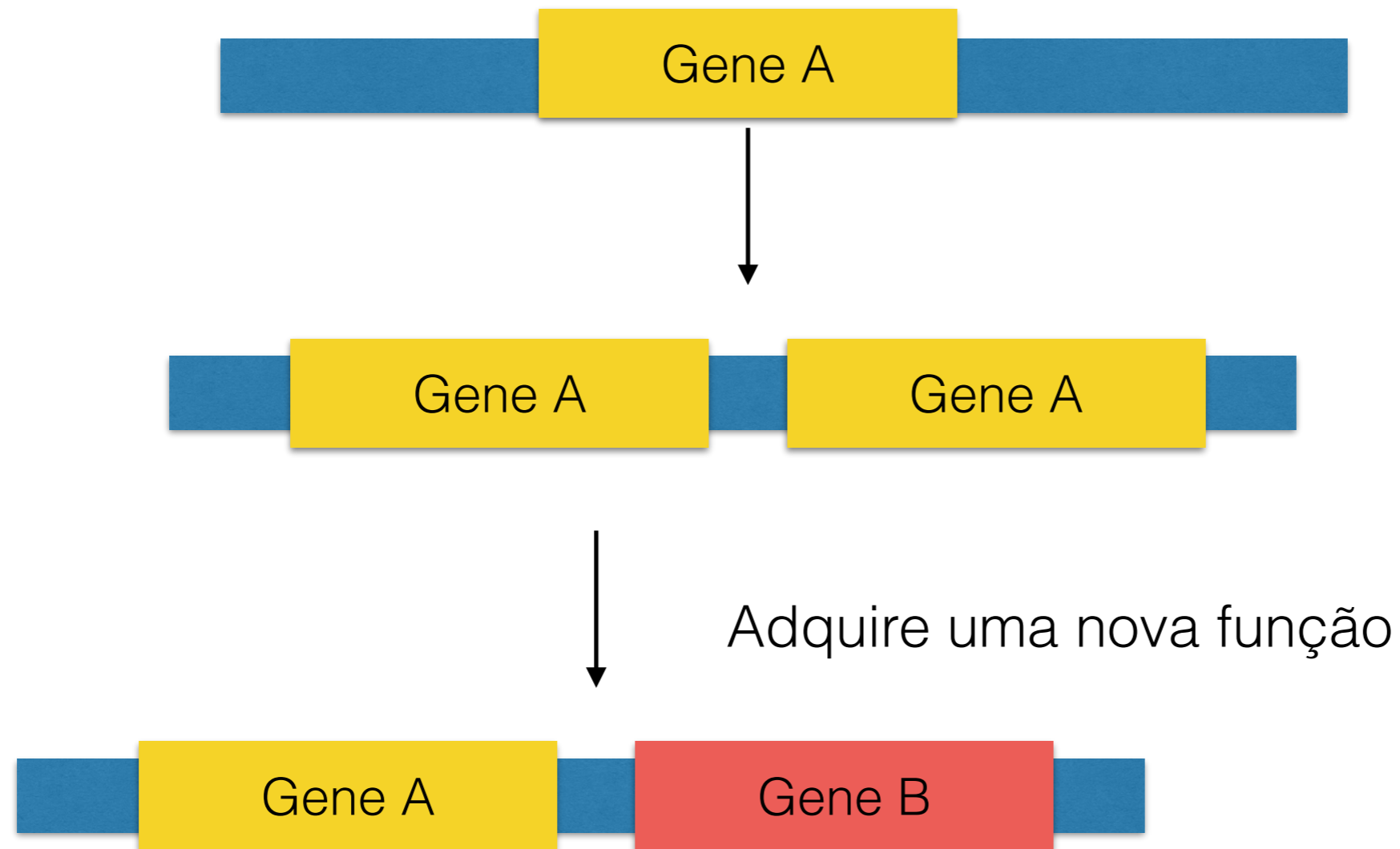
Mutação

1.3) Duplicação gênica



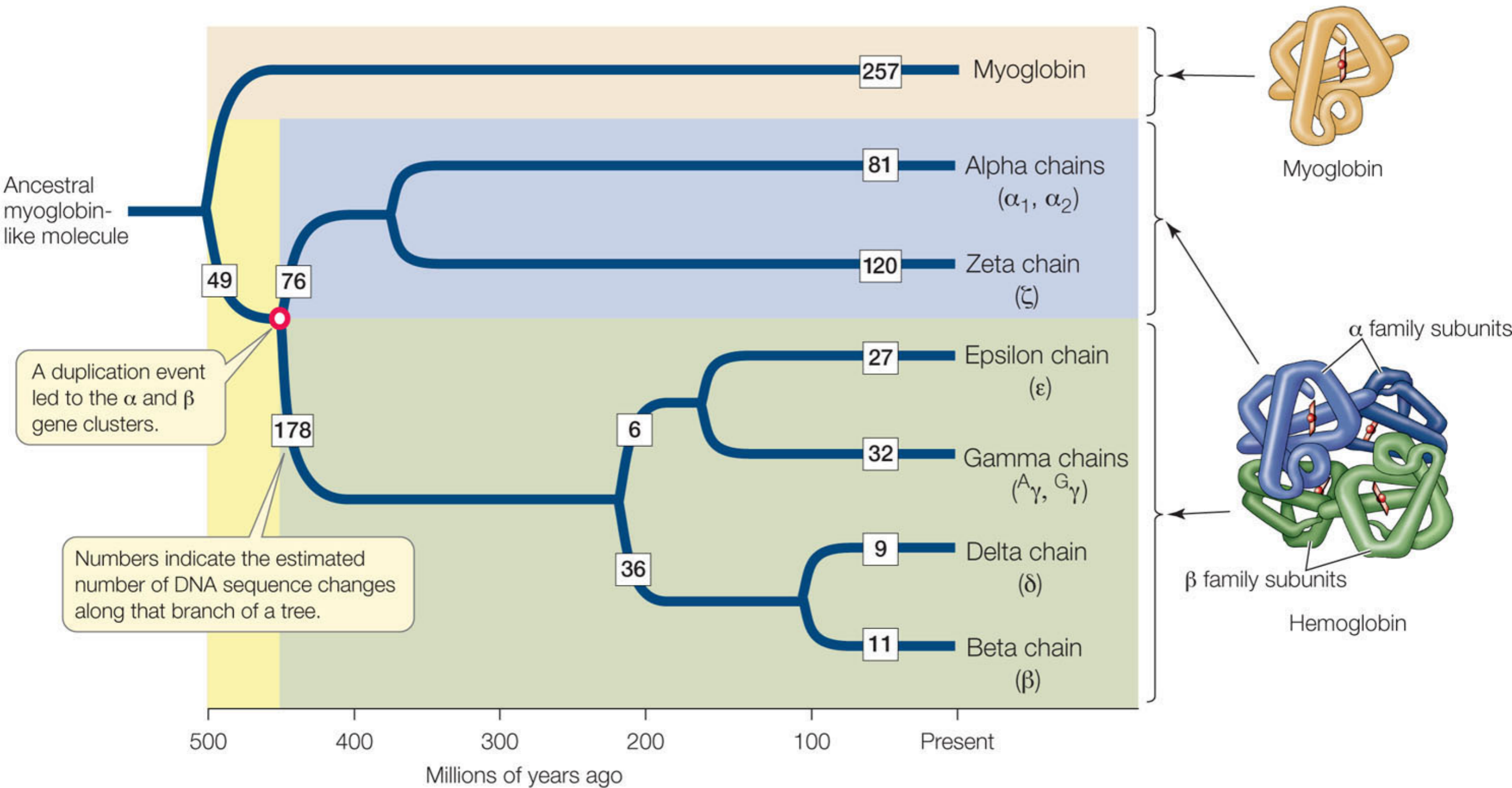
Mutação

1.3) Duplicação gênica



Mutação

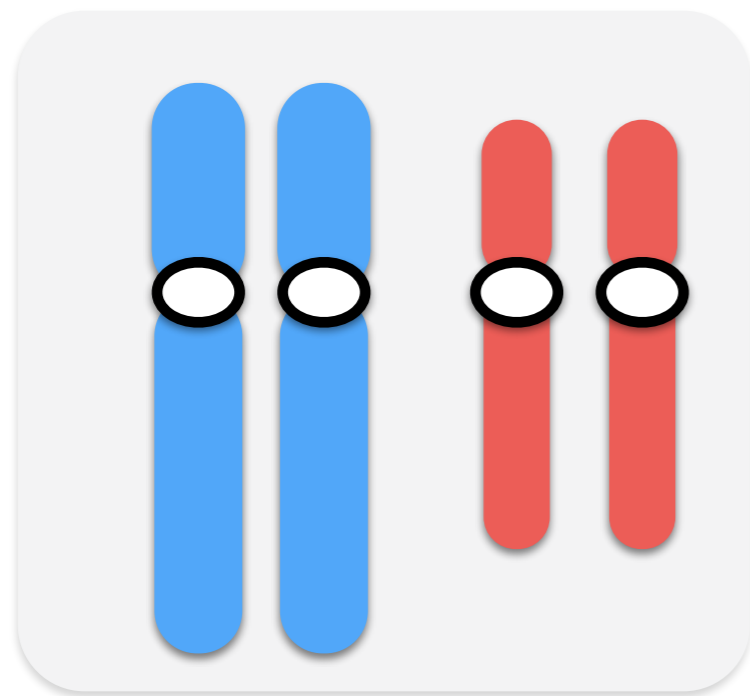
1.3) Duplicação gênica



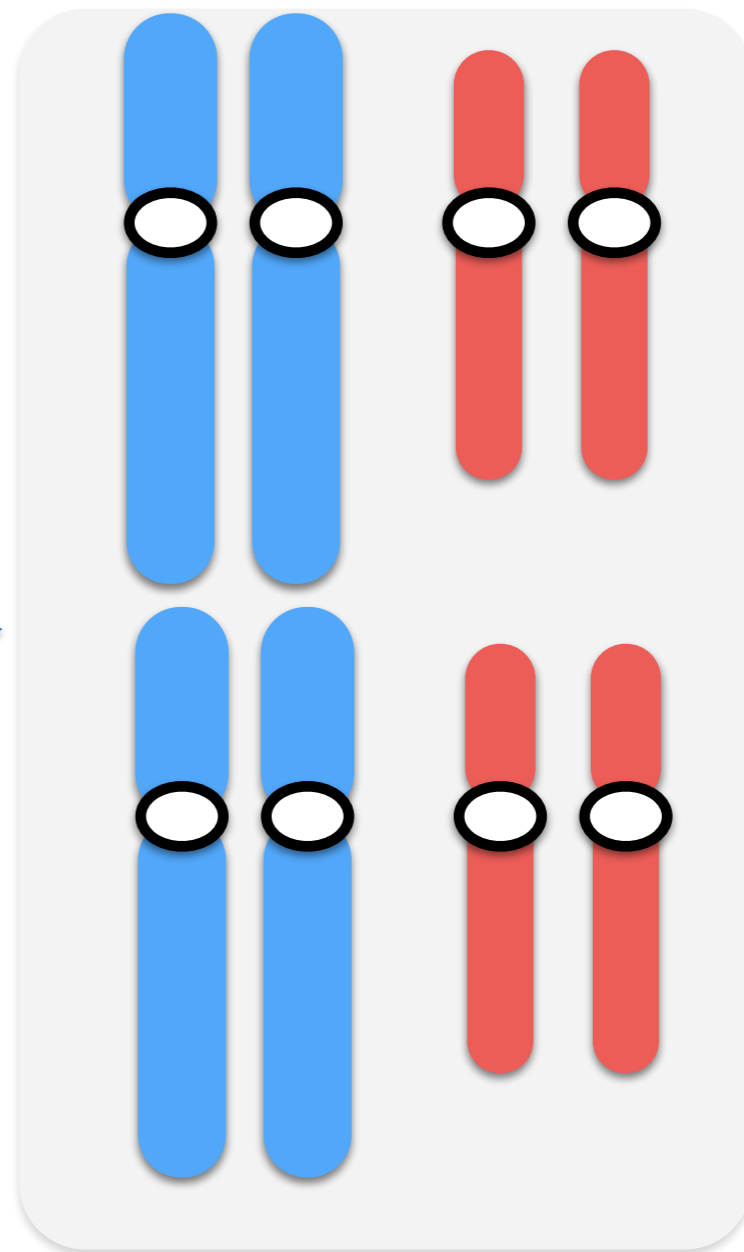
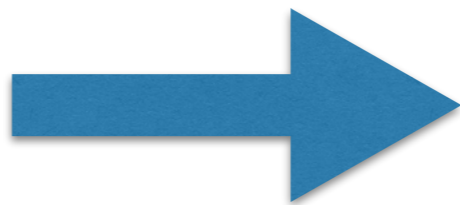
Mutação do genoma todo

1.3) Duplicação genômica

Poliploidia



$2N = 4$



$2N = 8$

Mutação do genoma todo

1.3) Duplicação genômica

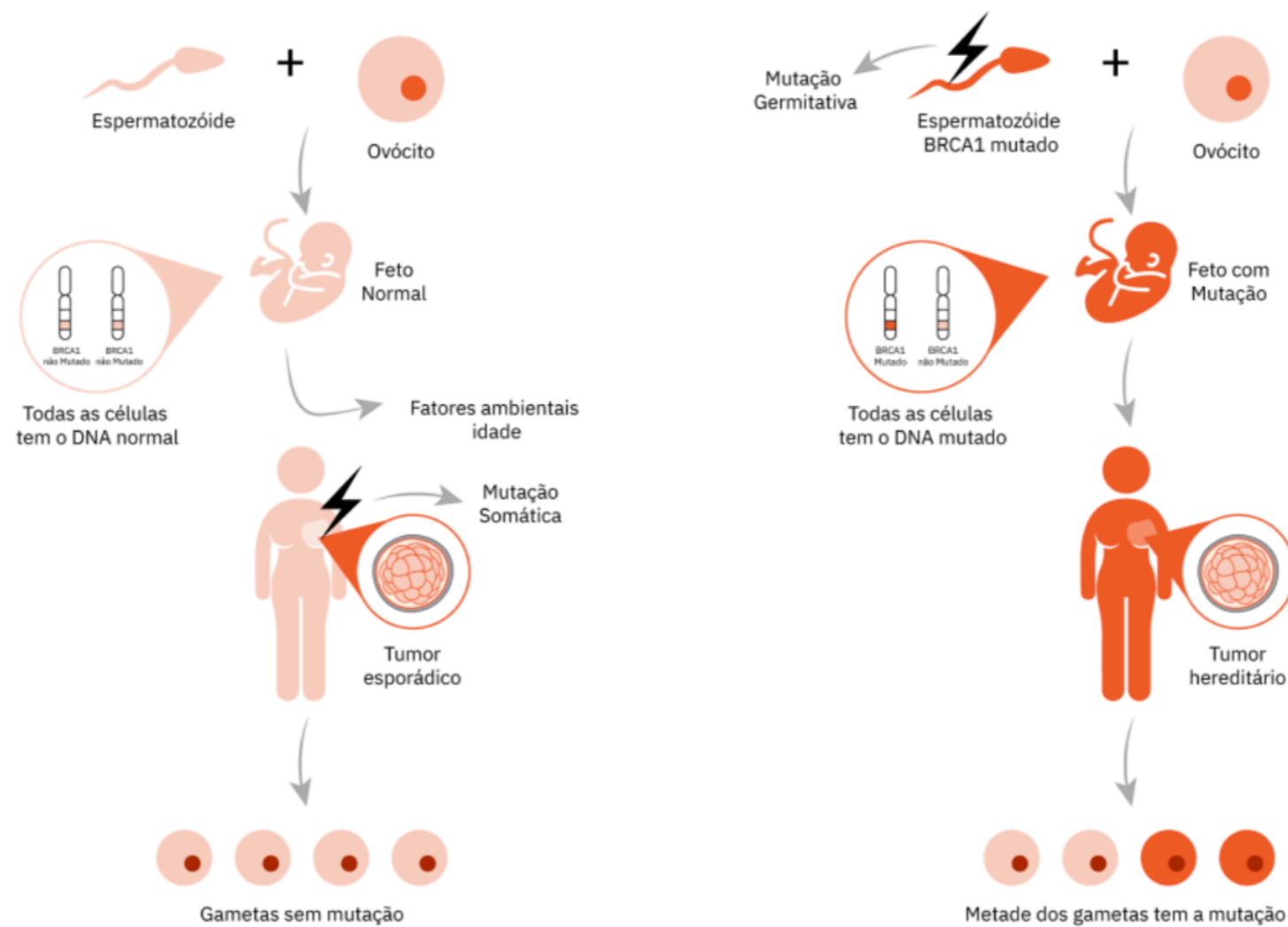
Especiação, adaptação

Mutação

Quais mutações importam pra evolução?

Mutação

Quais mutações importam pra evolução?

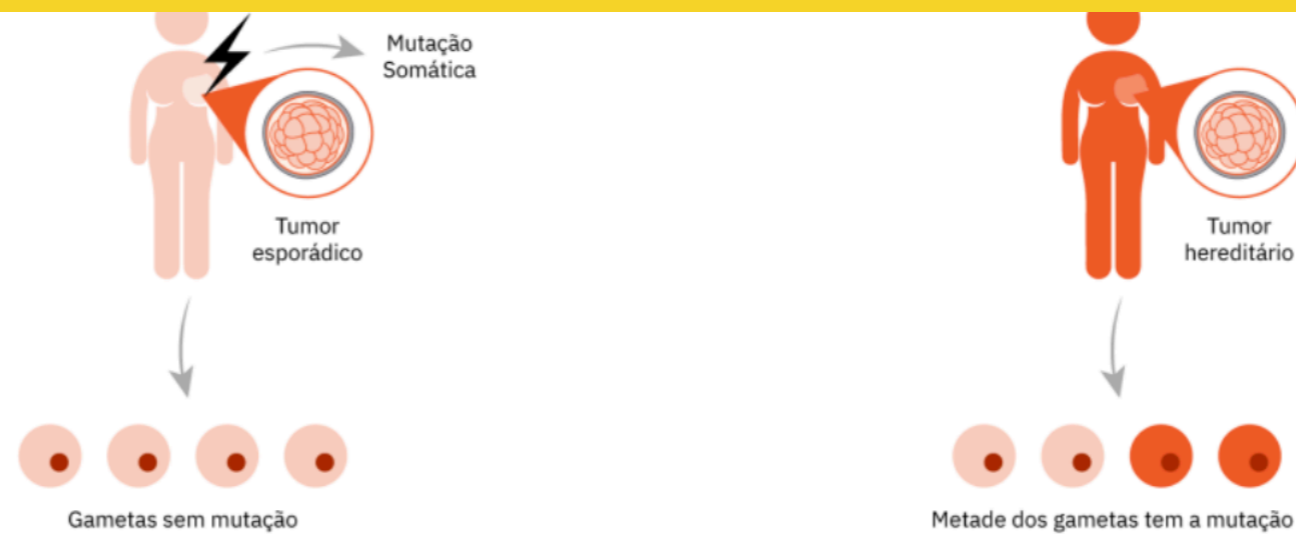


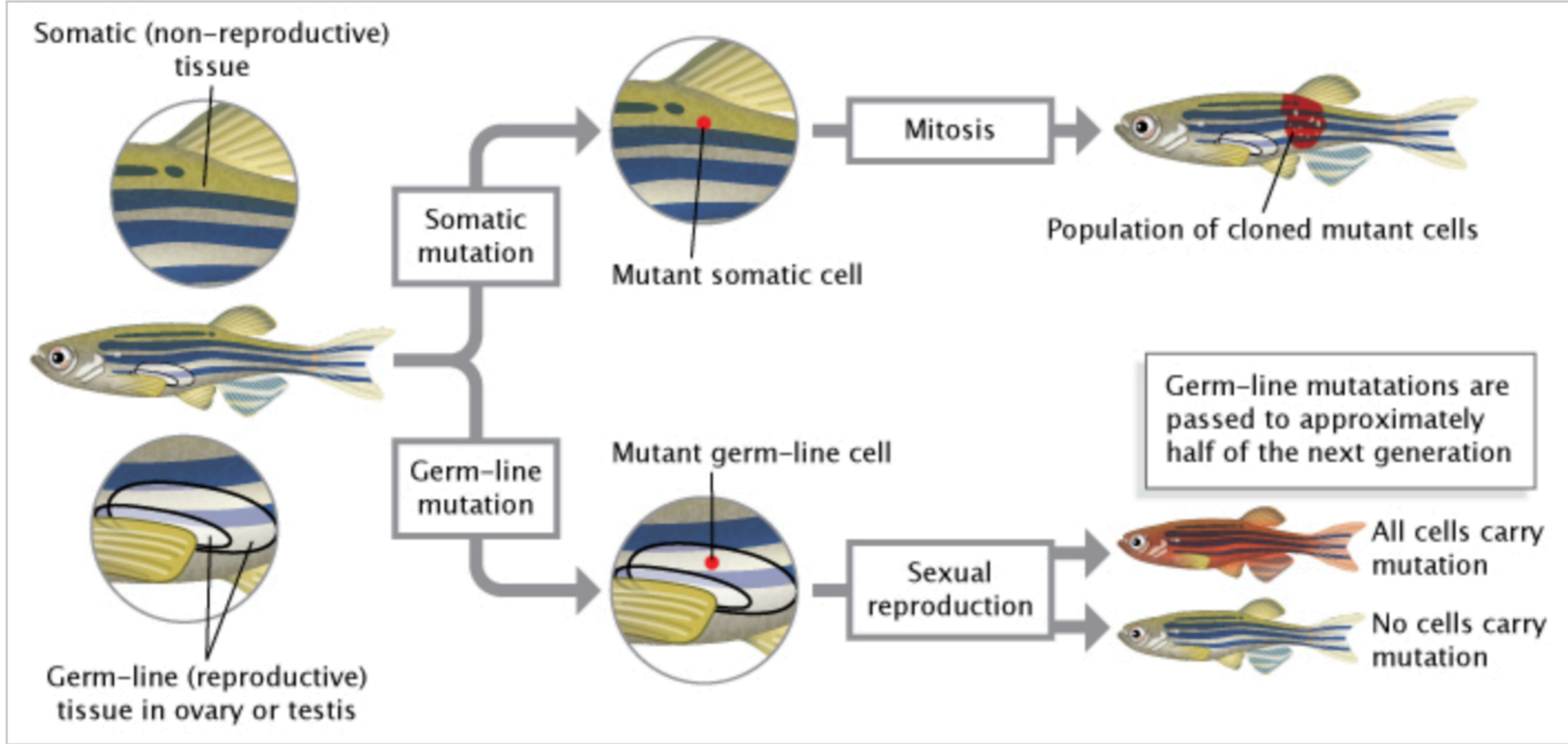
Mutação

Quais mutações importam pra evolução?



Apenas mutações que ocorram na linhagem germinativa!





Mutação

Qual a frequência de surgimento de novos alelos?

Mutação

Qual a frequência de surgimento de novos alelos?

extremamente baixa!

Mutação

Qual a frequência de surgimento de novos alelos?

extremamente baixa!

Graças a um mecanismo de reparo de erros no DNA eficiente

Mutação

Qual a frequência de surgimento de novos alelos?

extremamente baixa!

Graças a um mecanismo de reparo de erros no DNA eficiente

10^{-4} a 10^{-6} mutações por gene por geração

Mutação

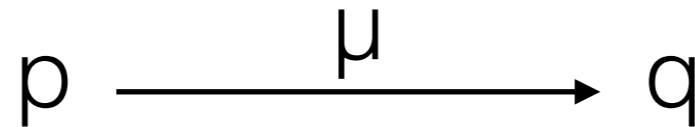
Qual a frequência de surgimento de novos alelos?

- Mutação irreversível:

Mutação

Qual a frequência de surgimento de novos alelos?

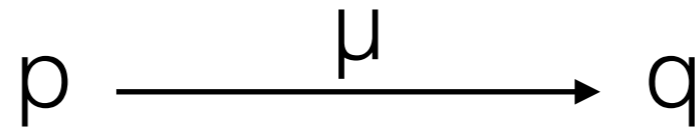
- Mutação irreversível:



Mutação

Qual a frequência de surgimento de novos alelos?

- Mutação irreversível:

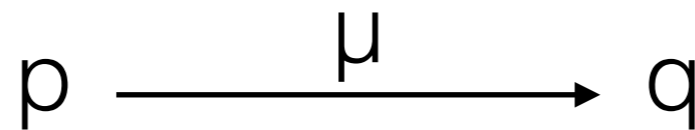


$$p' = p(1 - \mu)$$

Mutação

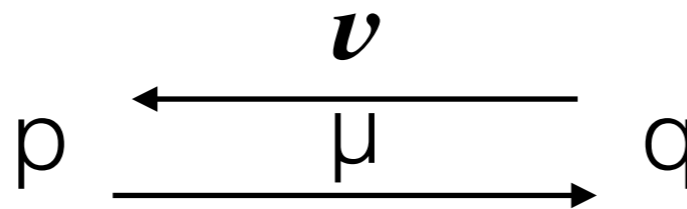
Qual a frequência de surgimento de novos alelos?

- Mutação irreversível:



$$p' = p(1 - \mu)$$

- Mutação reversível:



Mutação

Qual a frequência de surgimento de novos alelos?

- Mutação irreversível:

$$p \xrightarrow{\mu} q$$

$$p' = p(1 - \mu)$$

- Mutação reversível:

$$p \begin{array}{c} \xleftarrow{\nu} \\ \xrightarrow{\mu} \end{array} q$$

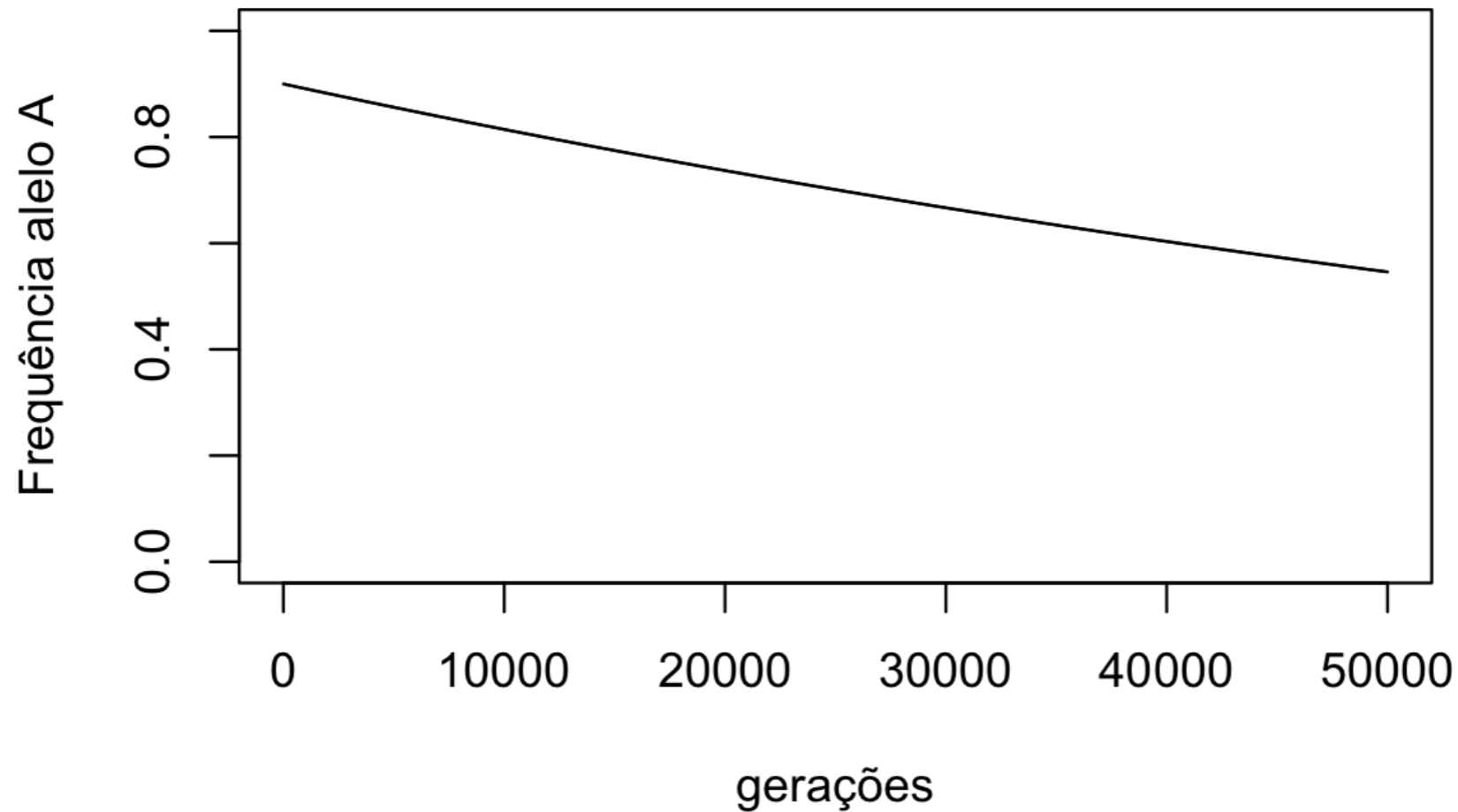
$$p' = p(1 - \mu) + q\nu$$

Mutação

$$p \xrightarrow{\mu} q$$

$$p' = p(1 - \mu)$$

$$p = 0.9 ; \mu = 10^{-6}$$

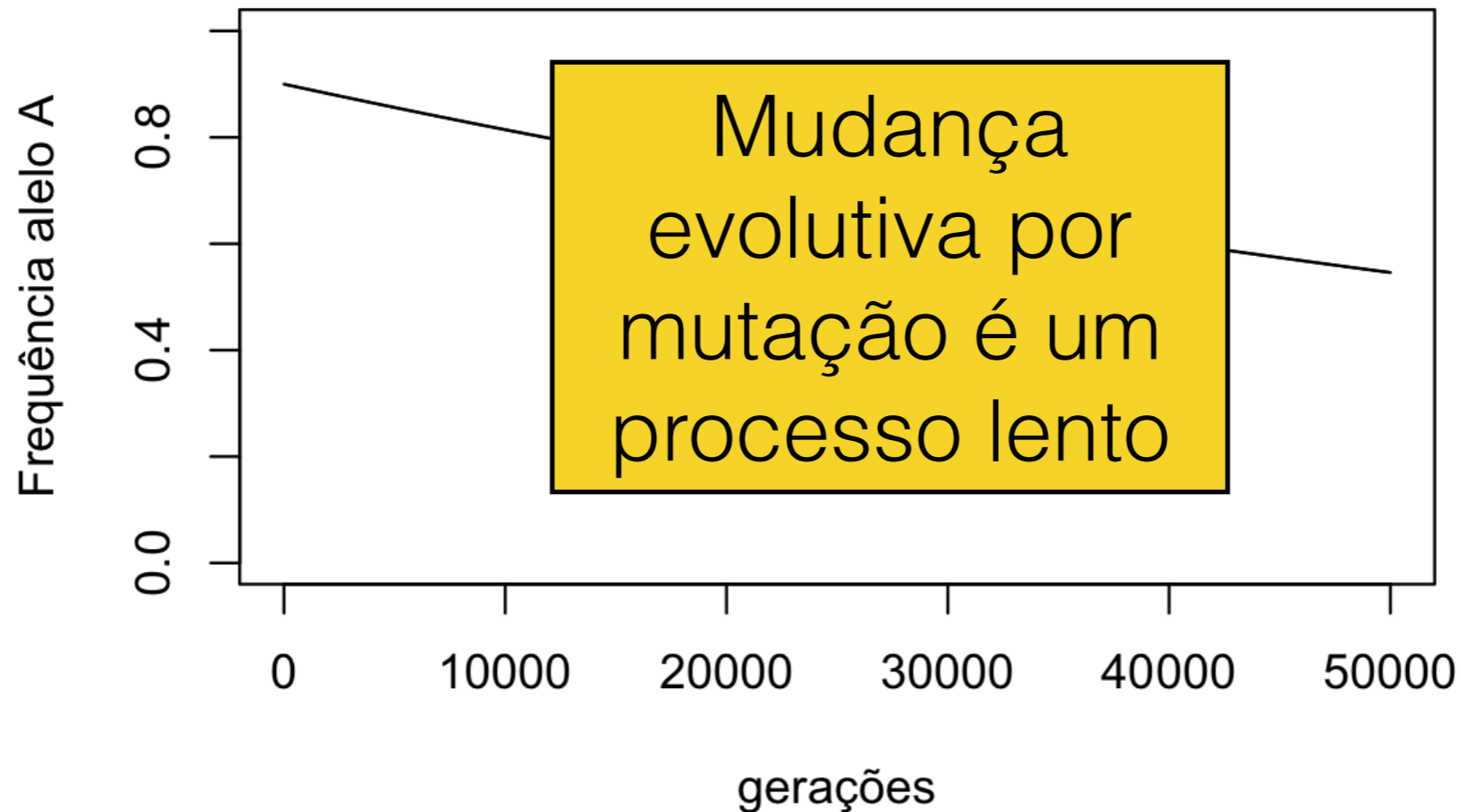


Mutação

$$p \xrightarrow{\mu} q$$

$$p' = p(1 - \mu)$$

$$p = 0.9 ; \mu = 10^{-6}$$

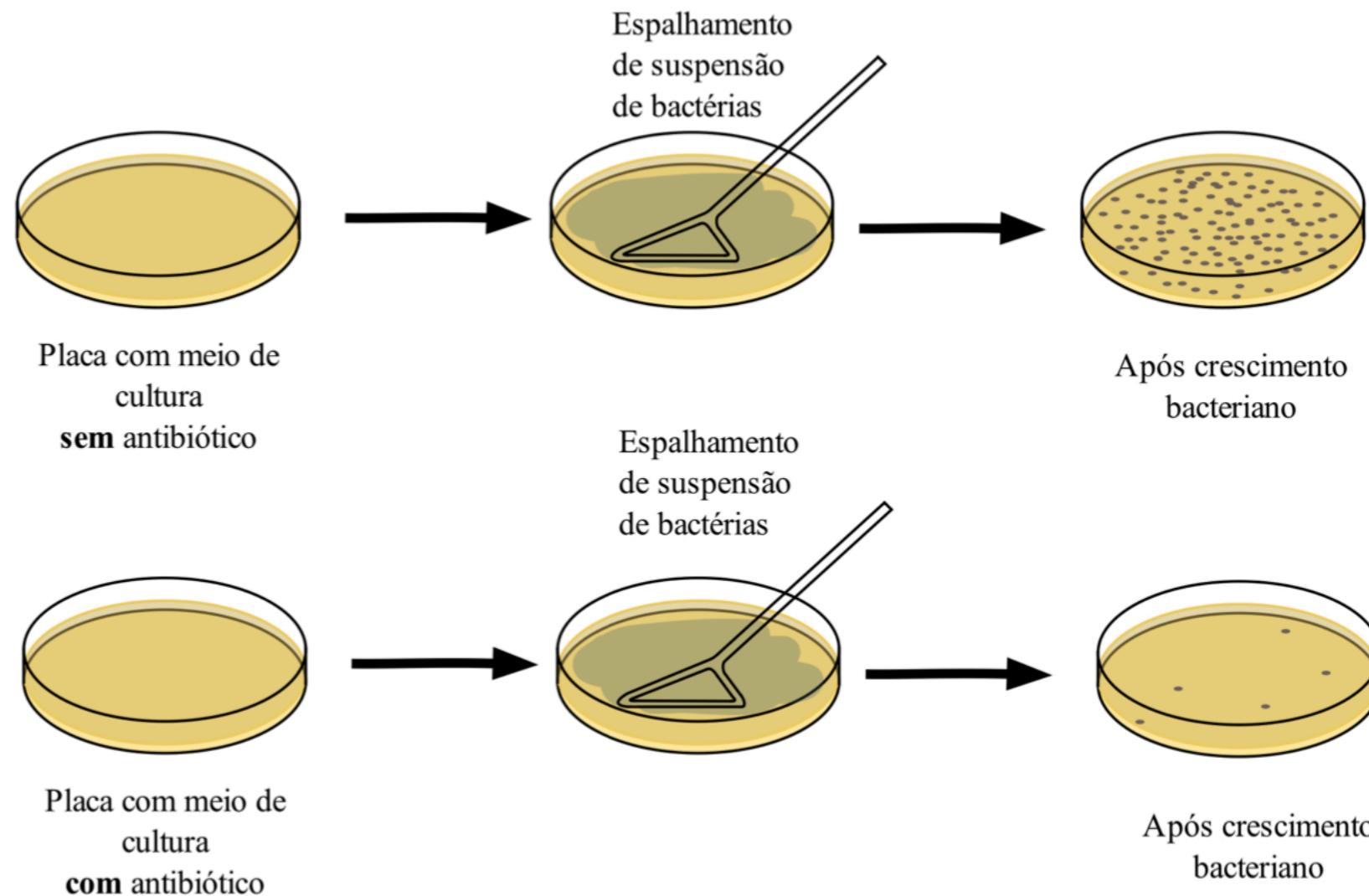


Mutação

Mutações surgem devido a mudanças ambientais ou ocorrem independentemente delas?

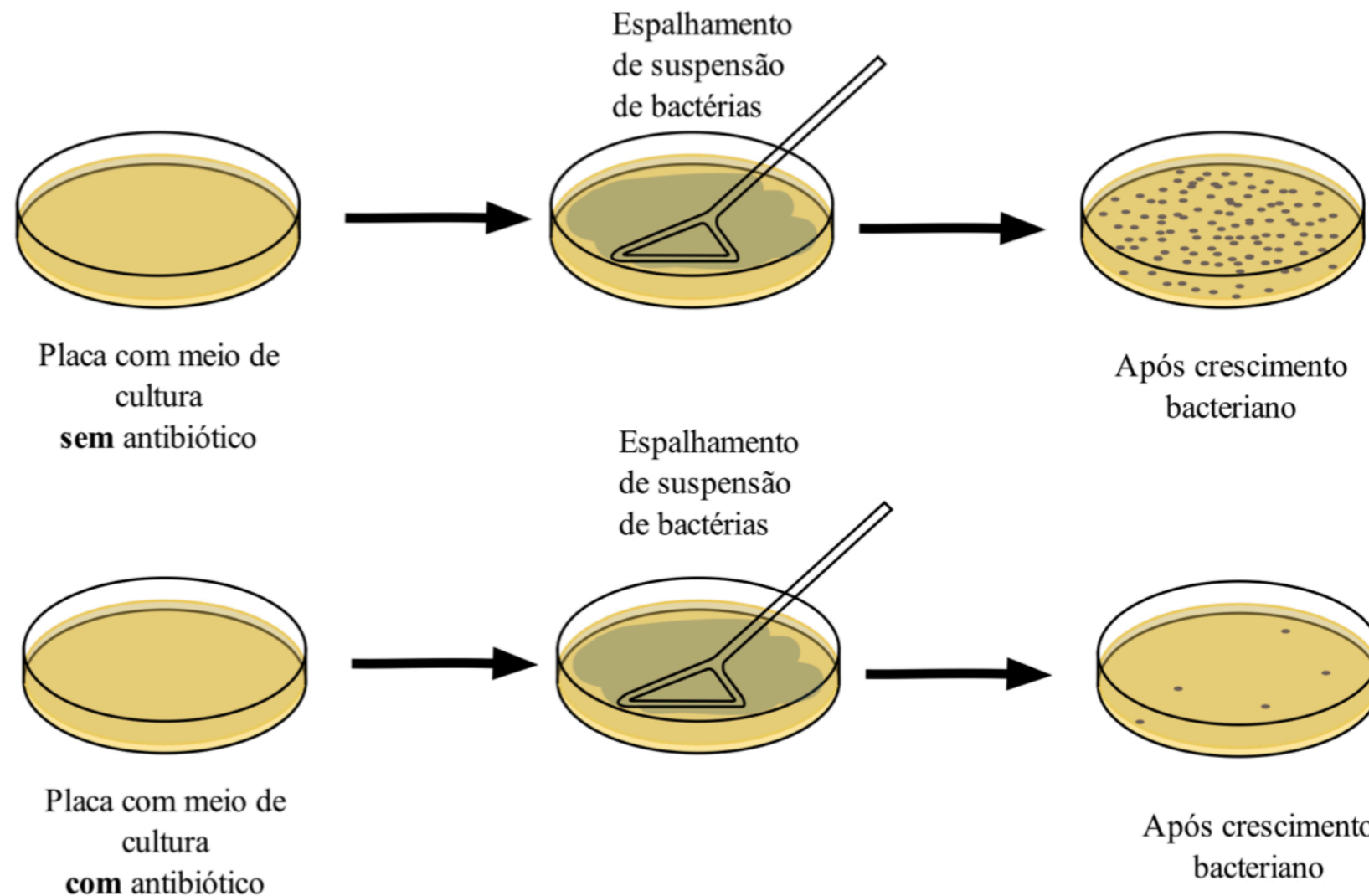
Mutação

Mutações surgem devido a mudanças ambientais ou ocorrem independentemente delas?

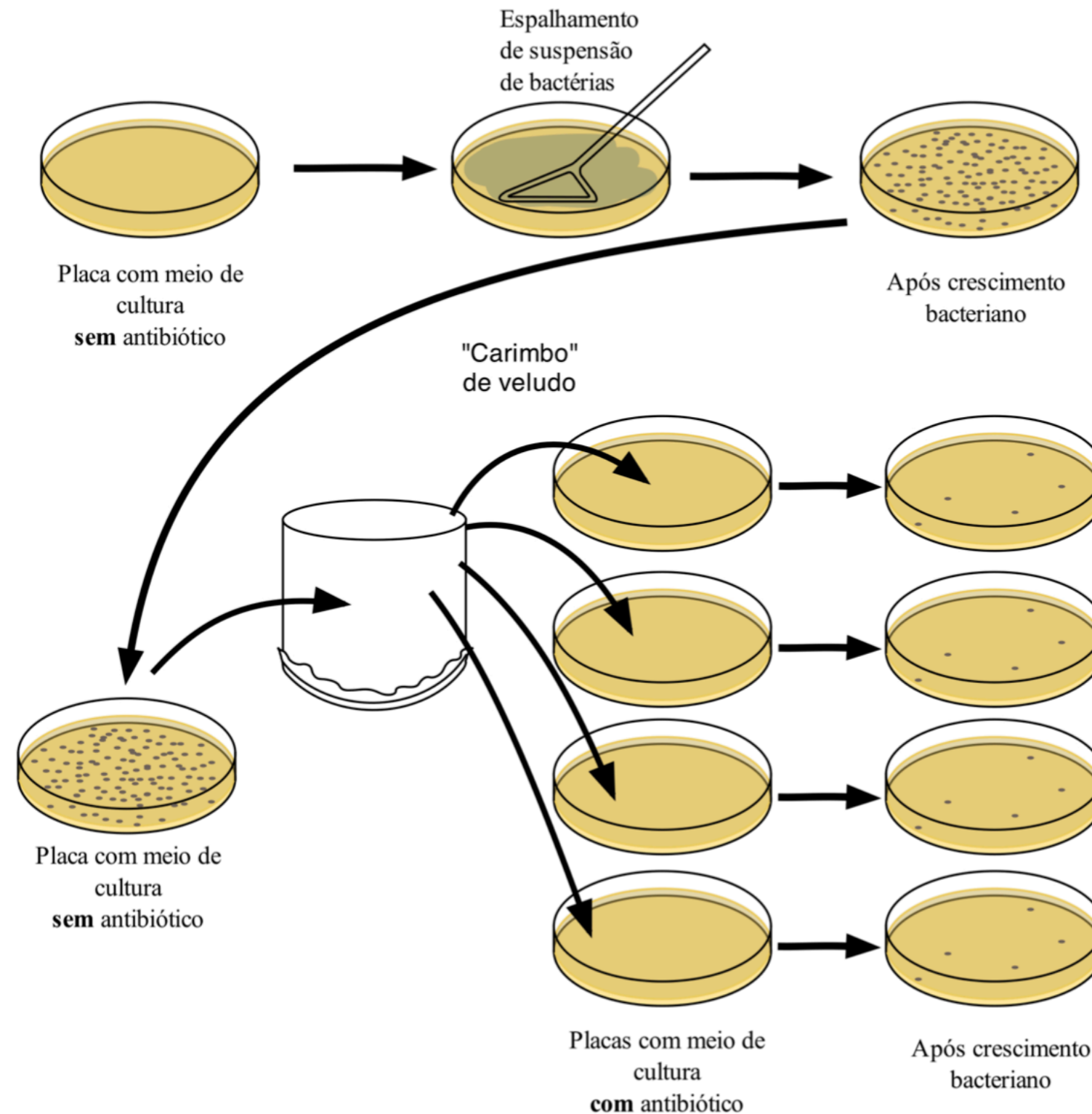


Mutação

Será que foi o antibiótico que fez com que surgissem essas mutações?

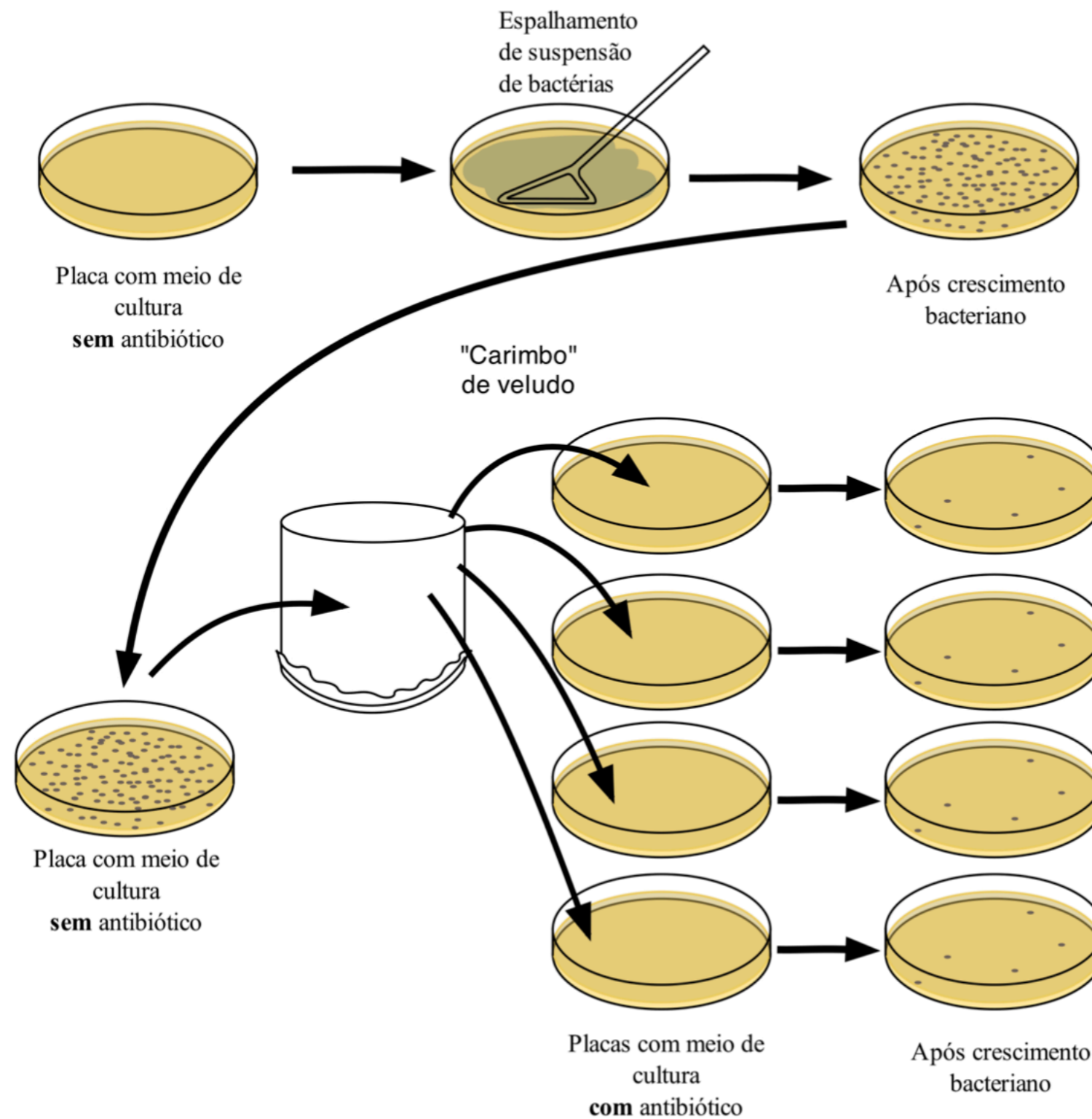


Mutação



Mesmas colônias com mutação que confere resistência, demonstrando que a mutação já estava presente e não apareceu em resposta ao antibiótico

Mutação



Lederberg &
Lederberg, 1952

Mutação

Mutações são **aleatórias** em relação ao seu efeito!

Qual efeito de mutações?

Vantajosas
Deletérias
Neutras

Mutação

Qual o destino das mutações?

Basicamente o resto do curso de biologia evolutiva

**Vantajosas
Deletérias**

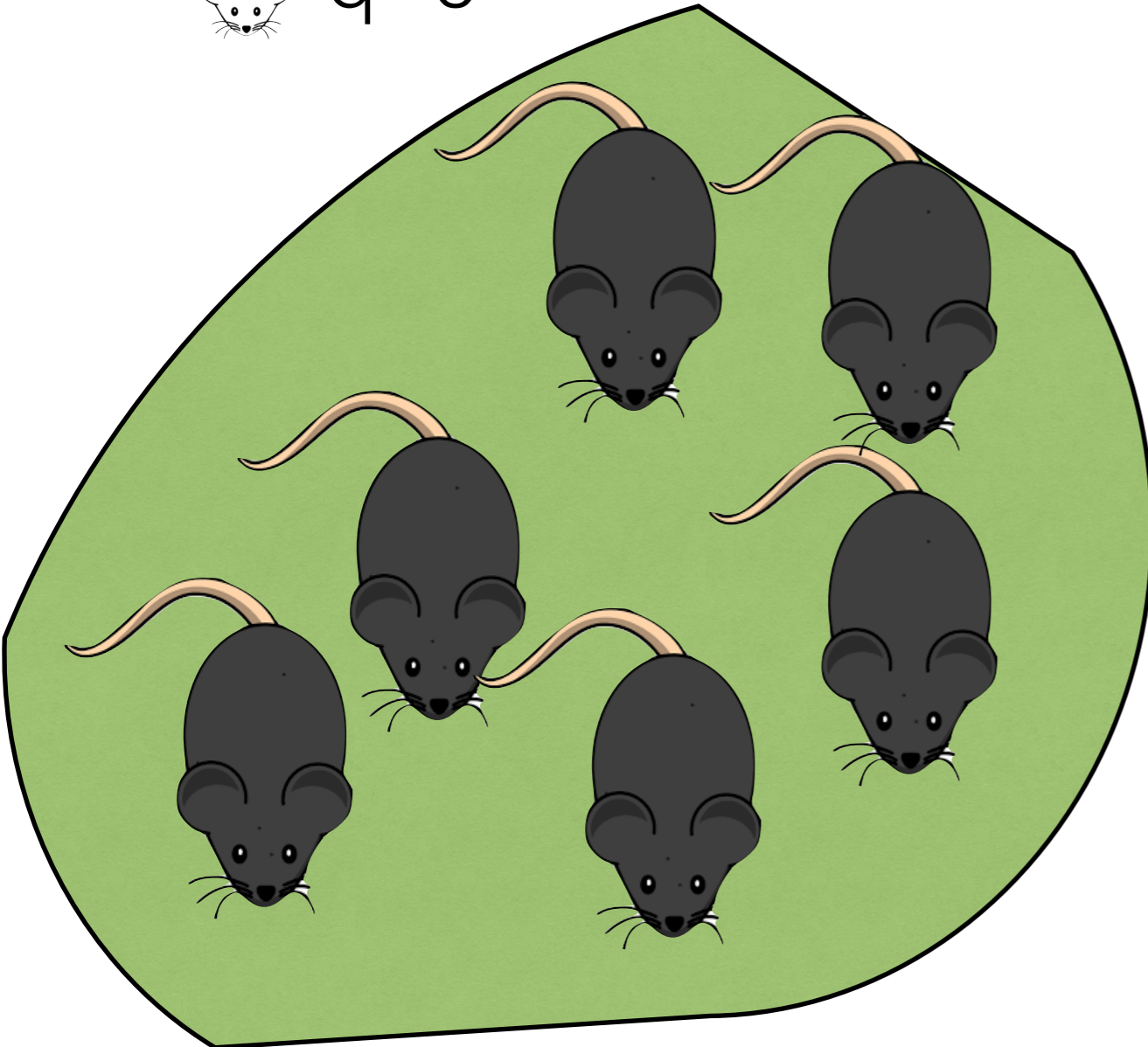
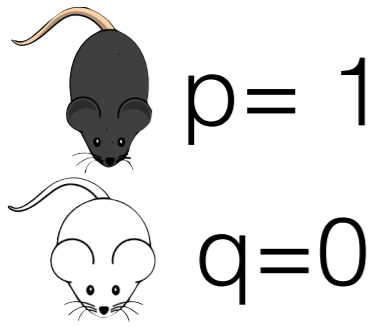
Seleção Natural

Neutras

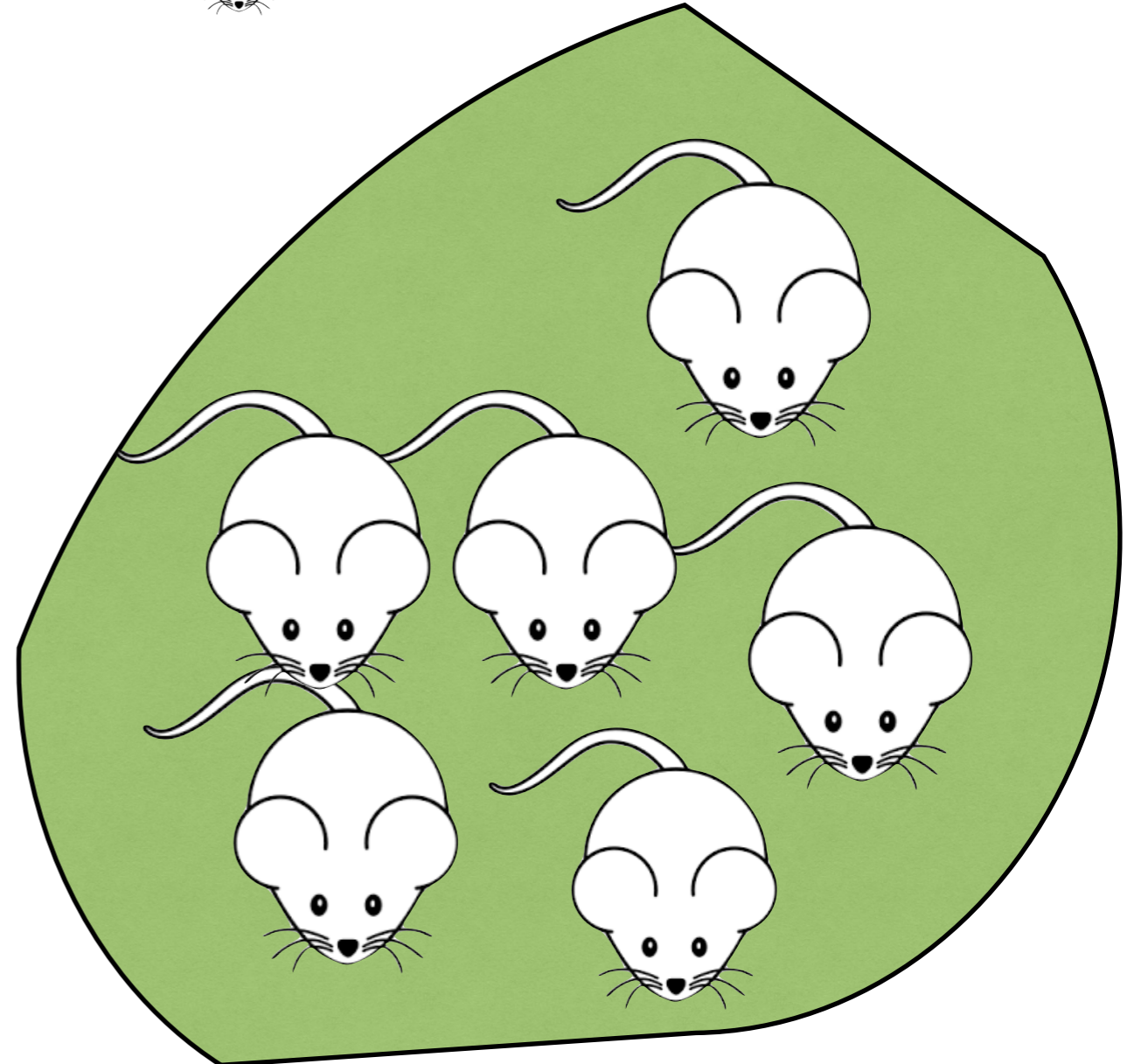
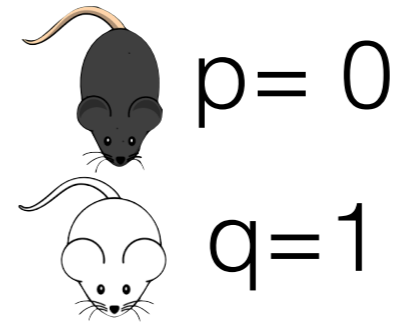
Deriva Genética

Migração

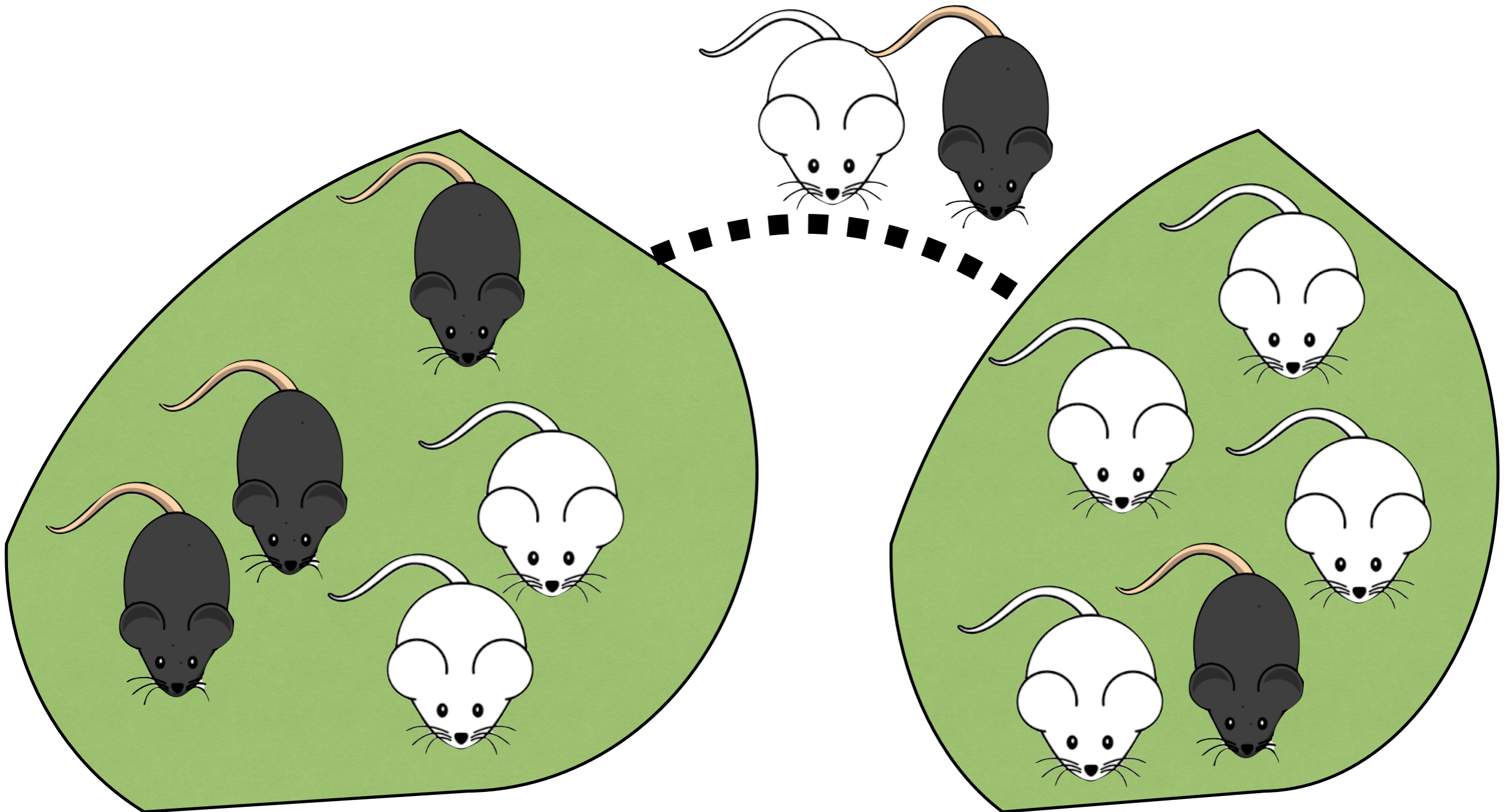
População 1:



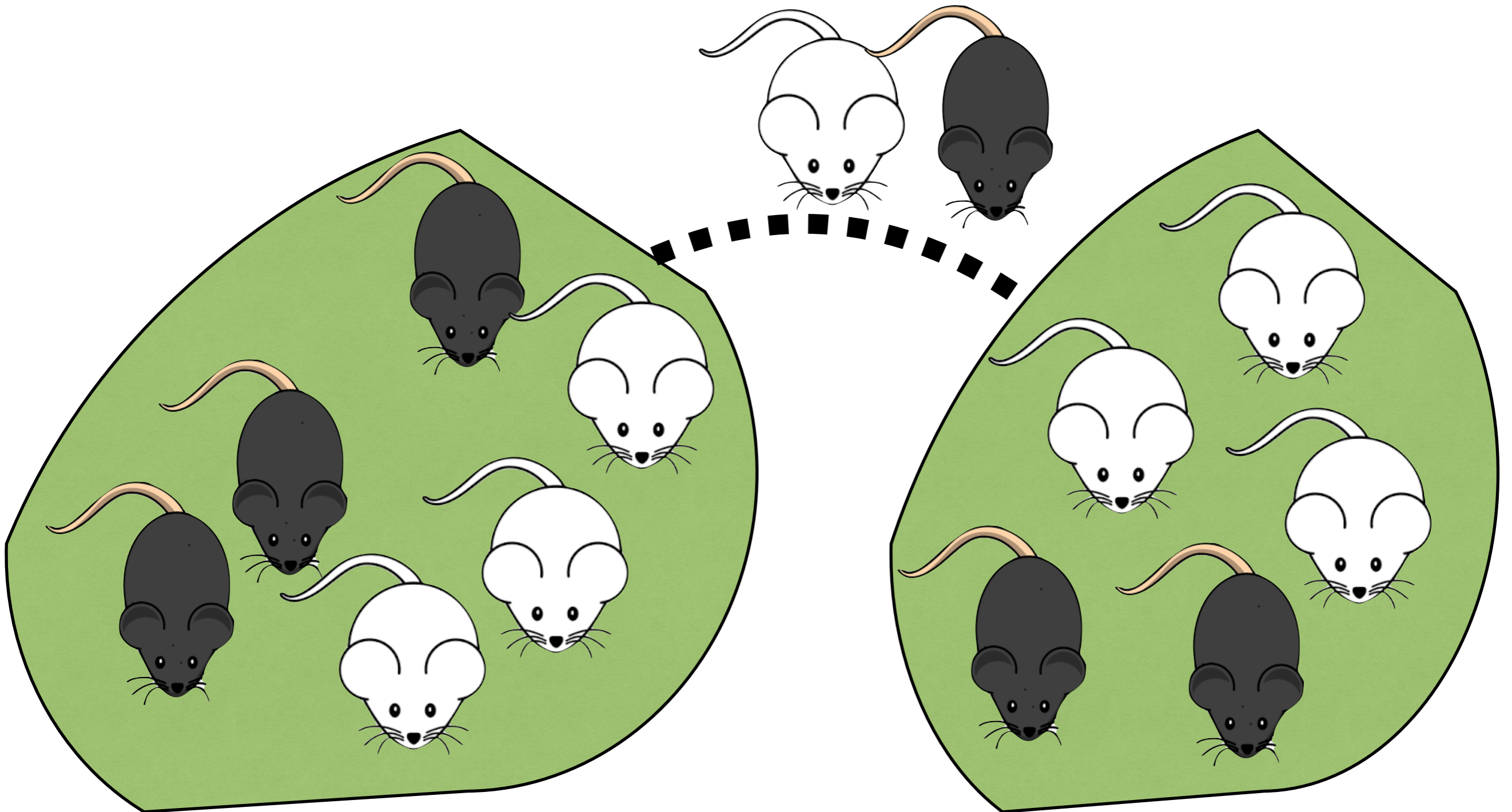
População 2:



Migração


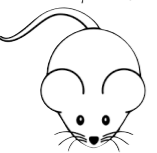


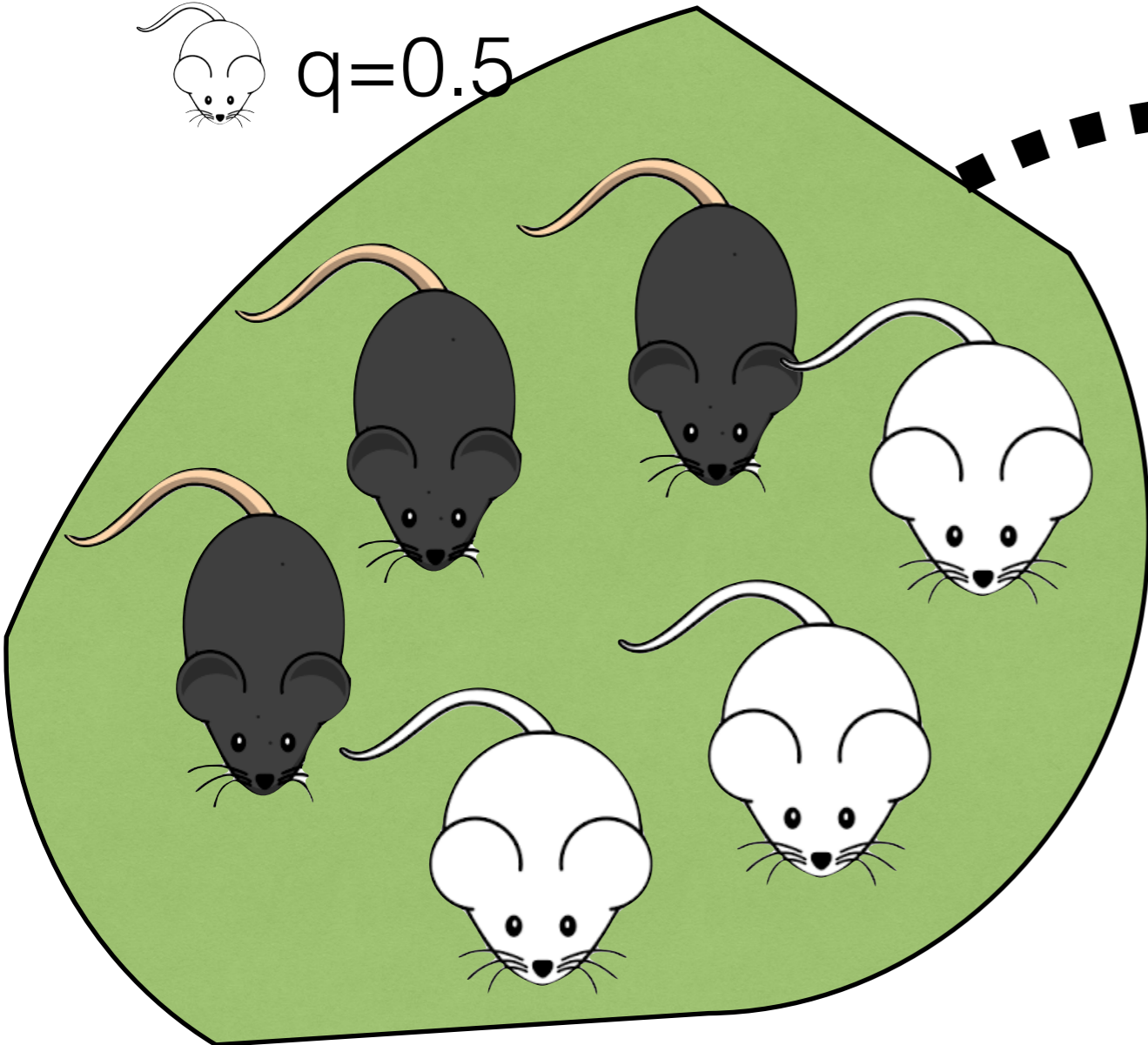
Migração




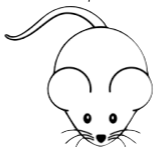
Migração

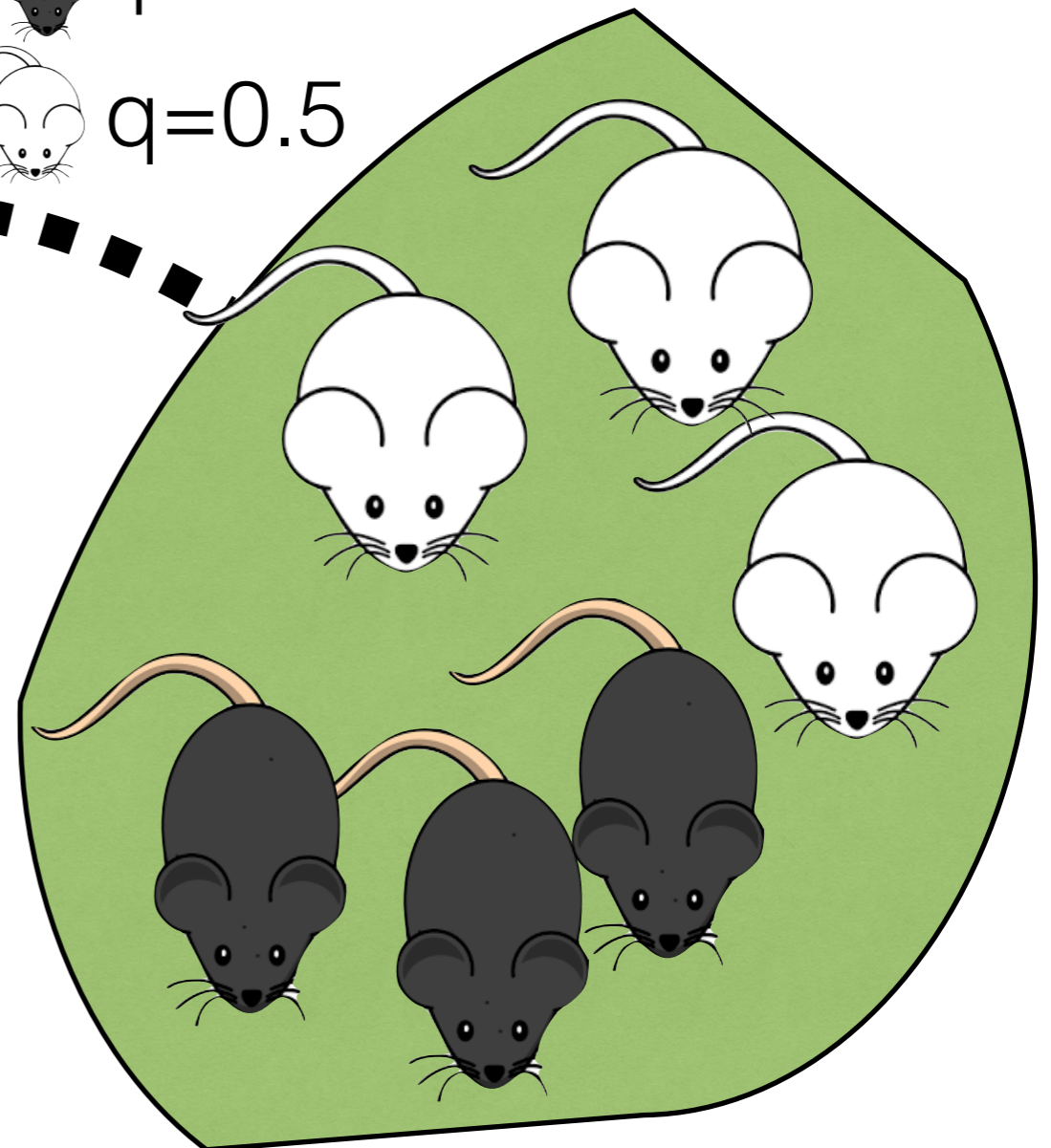
População 1:

 $p=0.5$
 $q=0.5$



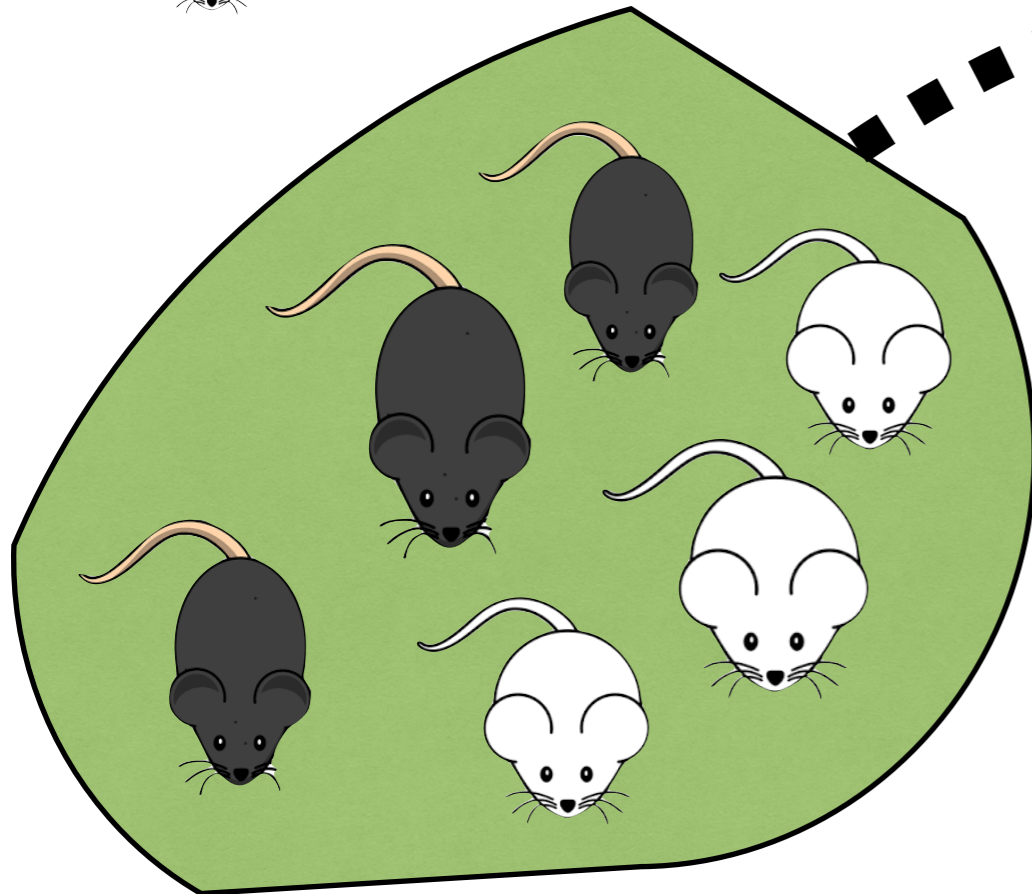
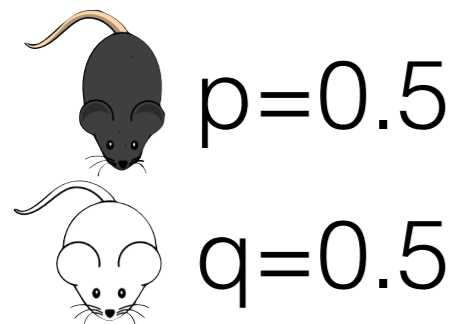
População 2:

 $p=0.5$
 $q=0.5$

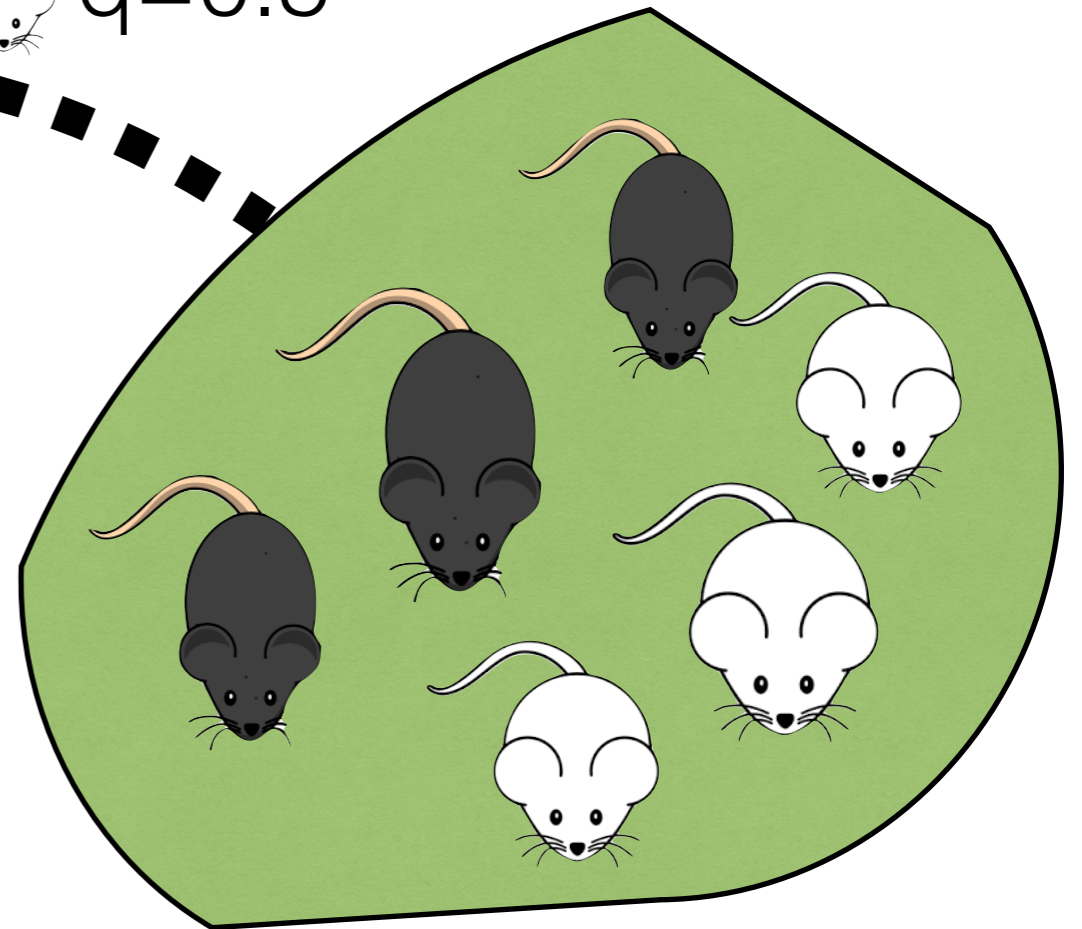
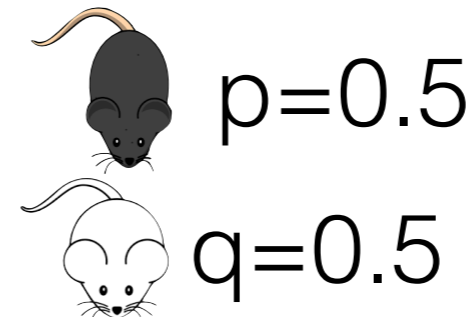


Migração

População 1:



População 2:



$$p1' = (1-m) p1 + (m) p2$$

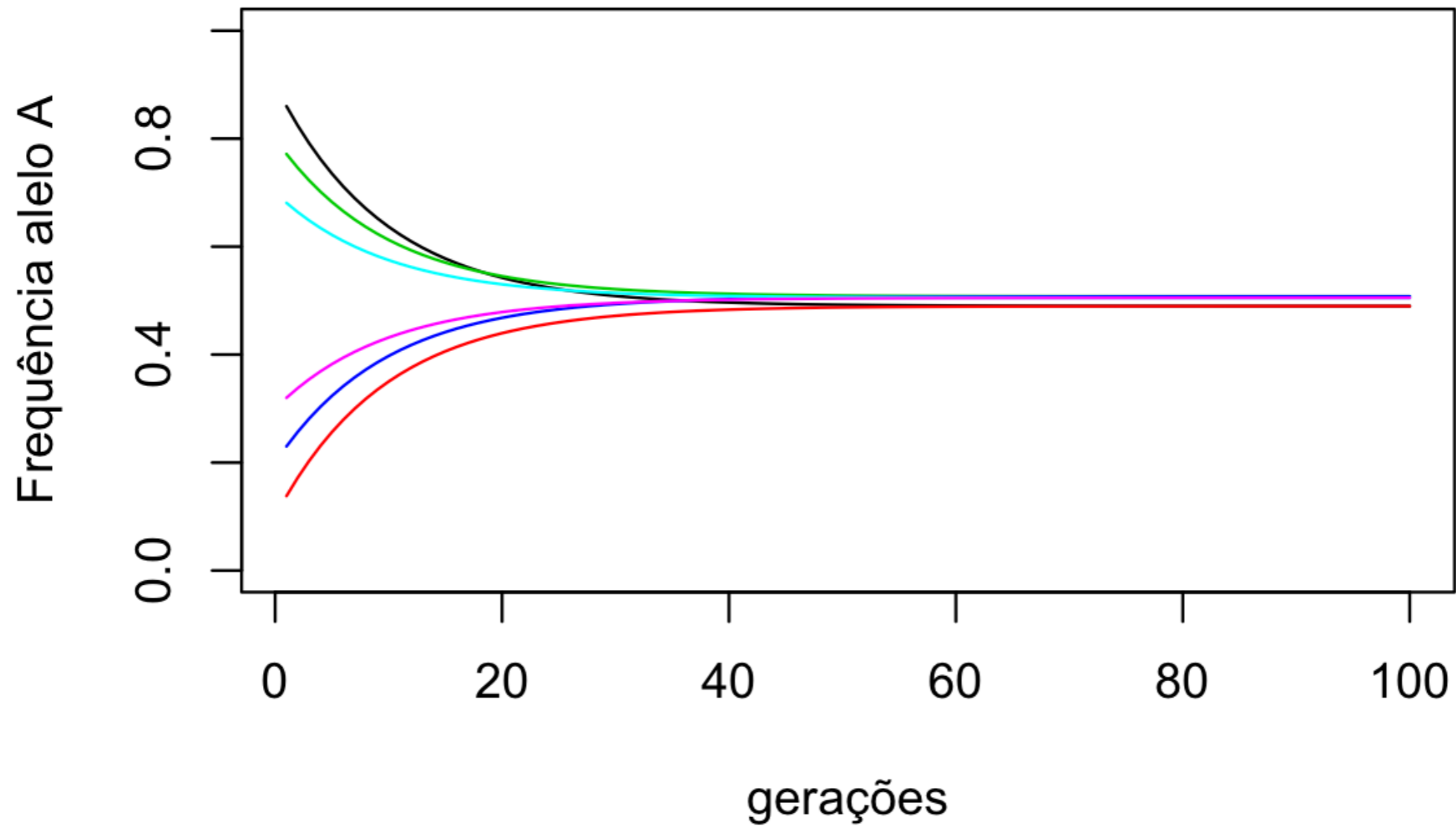
Migração

$$p1' = (1-m) p1 + (m) p2$$

- Leva a uma homogeneização das frequências alélicas entre populações
- Gera mudança mais rapidamente que mutação

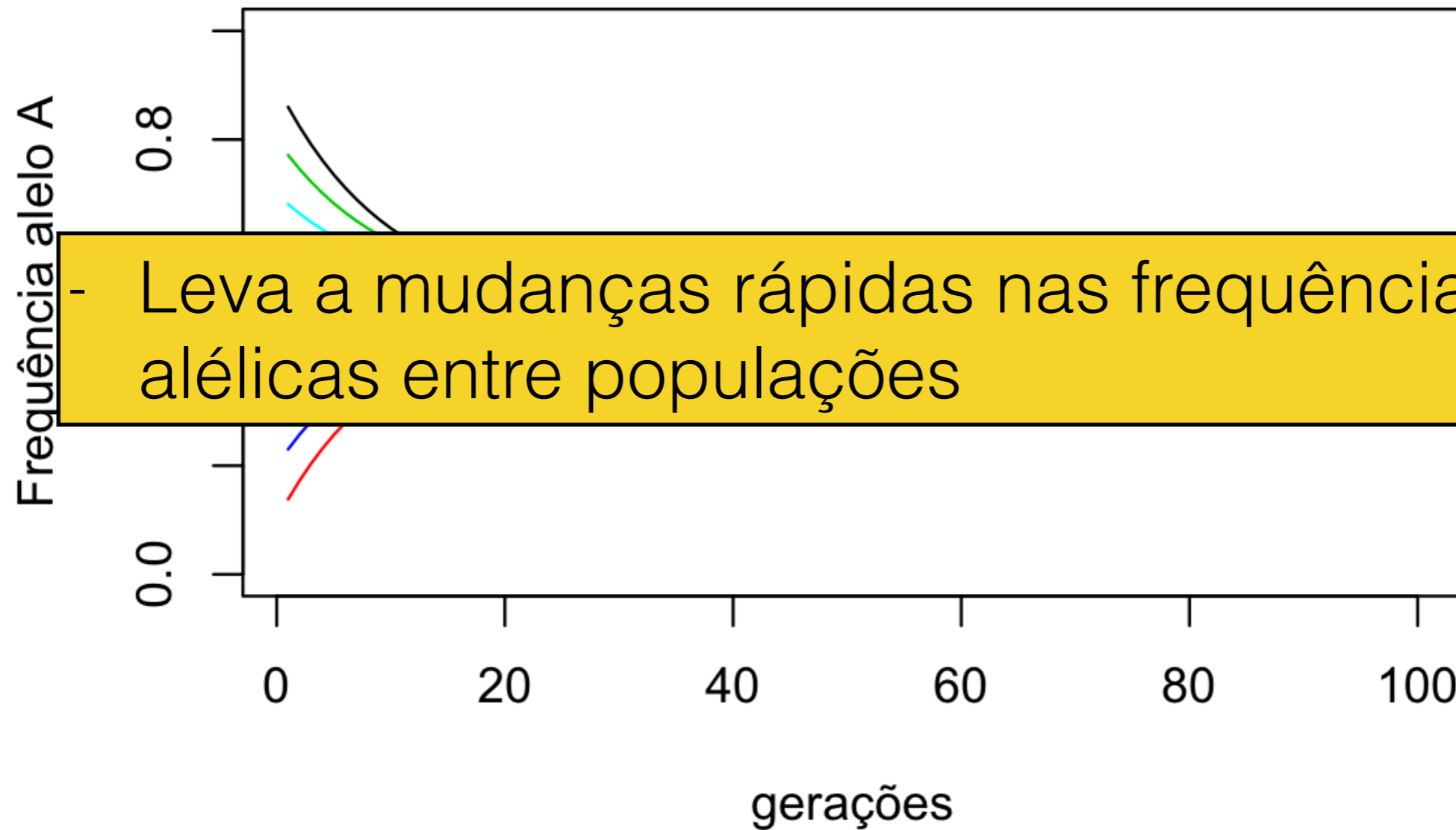
Migração

$$p1' = (1-m) p1 + (m) p2$$



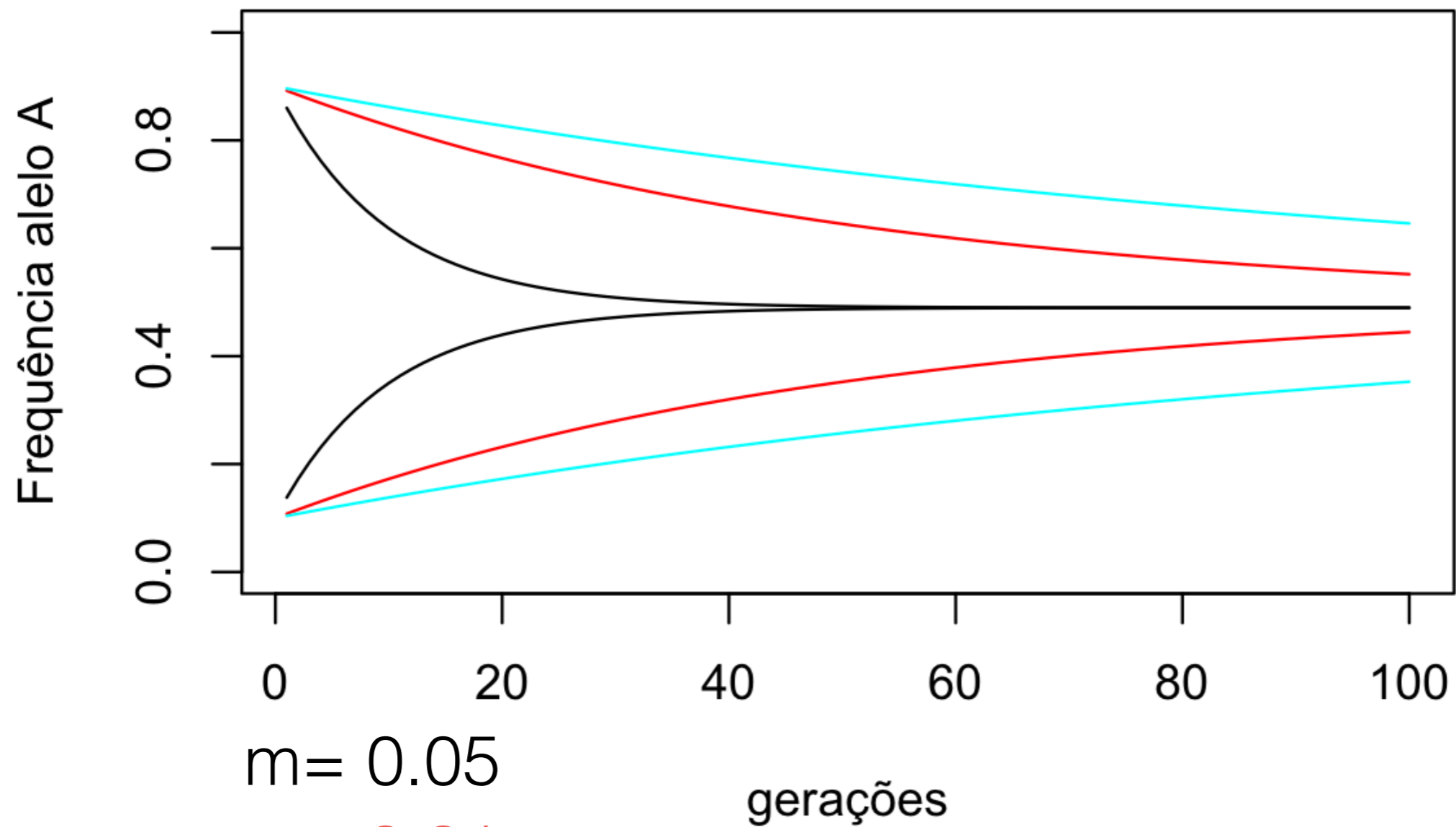
Migração

$$p1' = (1-m) p1 + (m) p2$$



Migração

$$p1' = (1-m) p1 + (m) p2$$



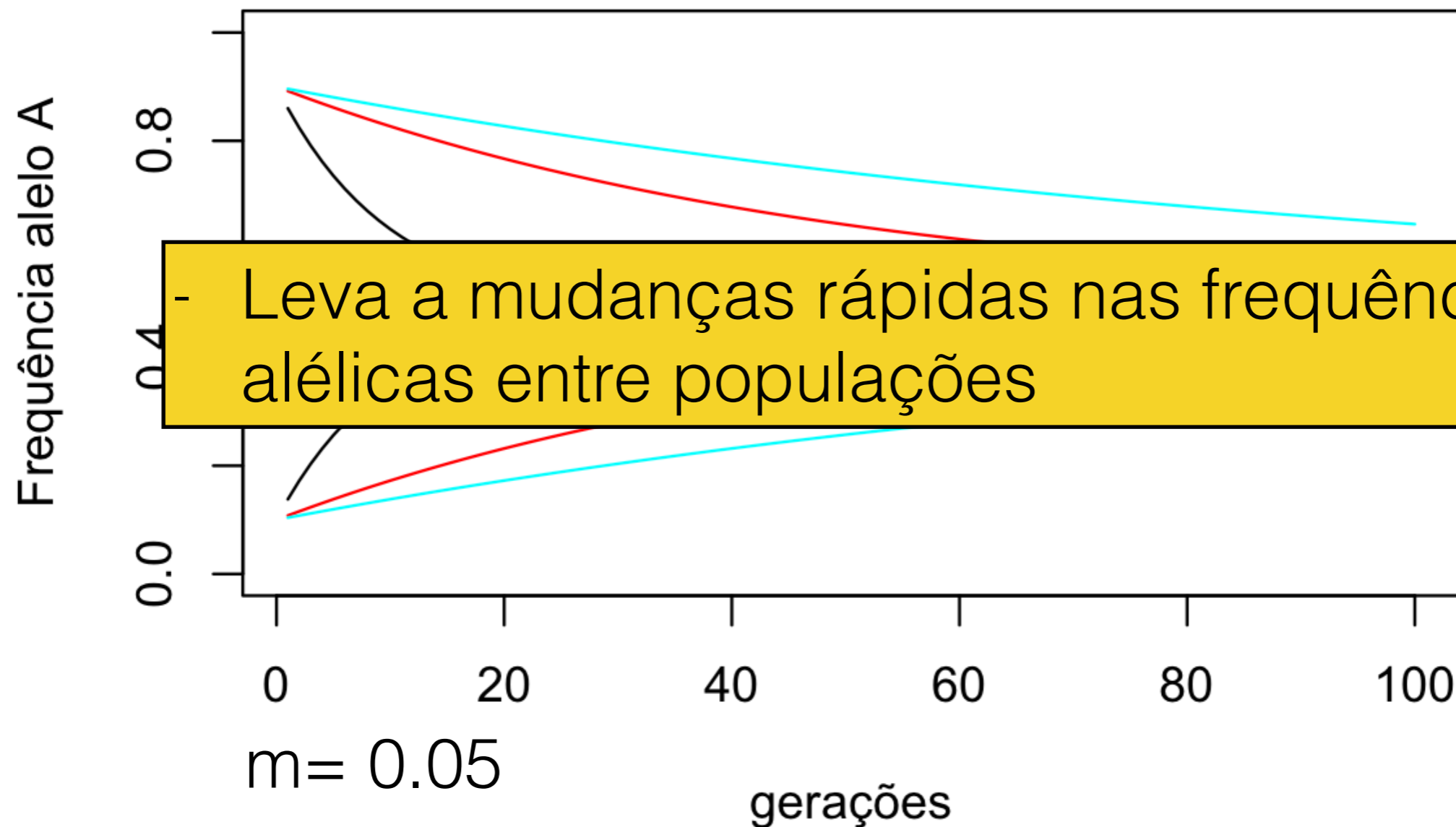
m= 0.05

m= 0.01

m= 0.001

Migração

$$p1' = (1-m) p1 + (m) p2$$



- Leva a mudanças rápidas nas frequências alélicas entre populações

m= 0.05

m= 0.01

m= 0.001

Deriva Genética

H-W assume que a população é infinitamente grande

Quando formulamos o modelo esperamos uma frequência p^2 de genótipos AA.

Isso faz sentido?

H-W assume que a população é infinitamente grande

Quando formulamos o modelo esperamos uma frequência p^2 de genótipos AA.

Isso faz sentido?

Isso equivale a dizer que quando jogamos uma moeda várias vezes conseguiríamos exatamente 50% de caras e 50% de coroas.

Deriva genética

Suponha uma população:

Aa, Aa

N=2 indivíduos (2N=4)

A, A, a, a (p=0,5)

Qual será a frequência alélica na próxima geração?

Deriva genética

População original

$2N=4$, $p=0,5$

2 cópia de A

2 cópias de a

Geração seguinte pode ter

0 cópias de A ($p=0,00$)

1 cópias de A ($p=0,25$)

2 cópias de A ($p=0,50$)

3 cópias de A ($p=0,75$)

4 cópias de A ($p=1,00$)

Como calcular a probabilidade de cada um desses casos?

O modelo básico de deriva genética

Wright-Fisher



Sewall Wright, (1889-1988)



Ronald Aylmer Fisher
(1890-1962)

O modelo básico de deriva genética

Wright-Fisher

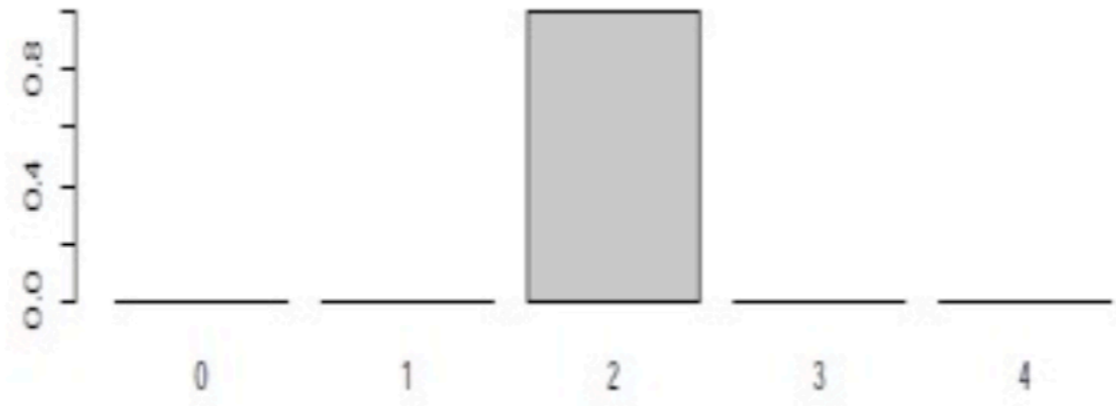
- Uma população de N indivíduos tem $2N$ alelos
- A próxima geração terá $2N$ alelos, sorteados ao acaso dentre os milhões de gametas produzidos na geração anterior
- Todos gametas têm chance idêntica de serem sorteados (não há seleção)
- Não há migração ou mutação e cruzamentos se dão ao acaso

O modelo básico de deriva genética

Wright-Fisher

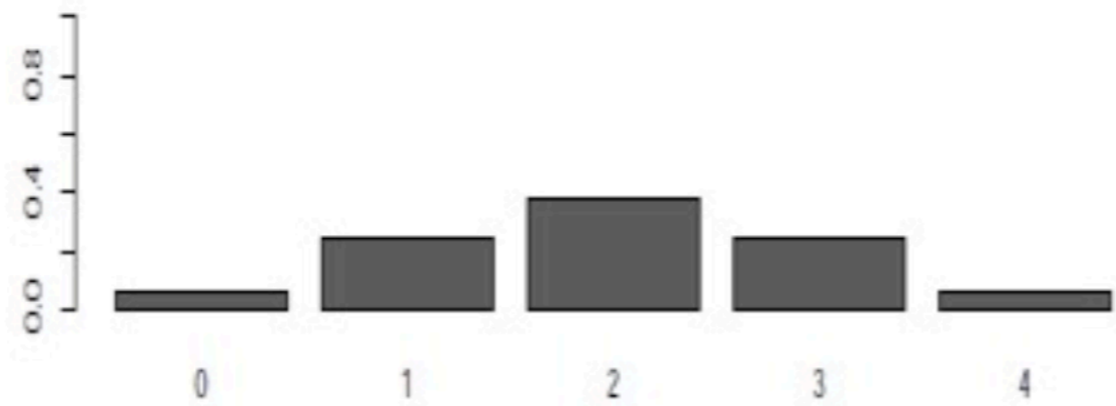
- Probabilidade de sortear i cópias do alelo A segue a binomial

probabilidade



Geração 0

probabilidade



Geração 1

Cópias de A



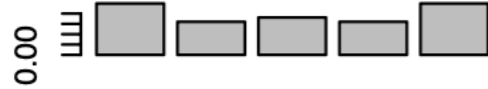
geração 0



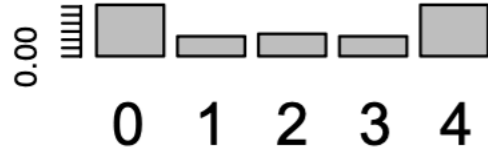
geração 1



geração 2



geração 3



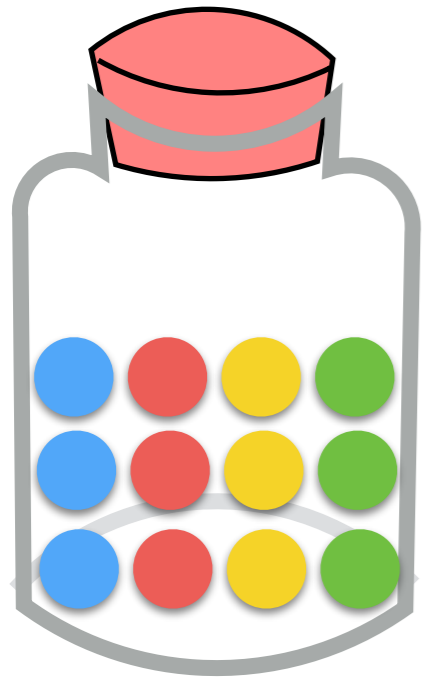
geração 4

Ao longo do tempo:

- aumenta probabilidade de haver fixação (0 ou 4 cópias de A)
- diminui probabilidade de população ser polimórfica
- menor média da taxa de heterozigose (H)
- maior dispersão das frequências entre as populações

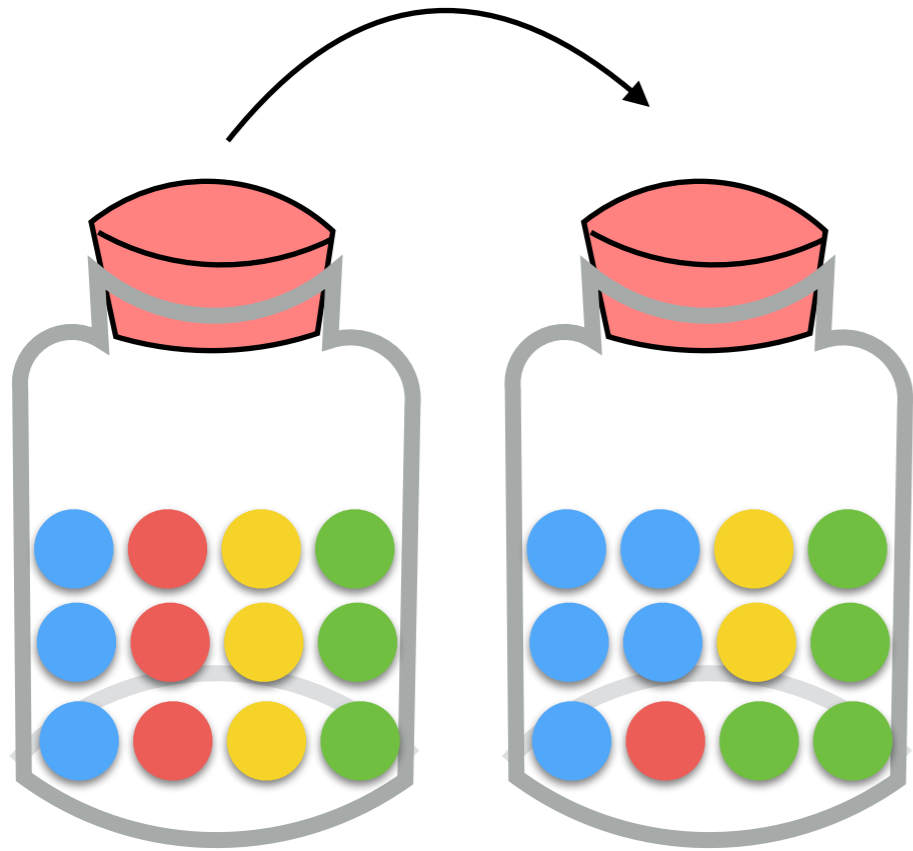
Deriva Genética

População finita



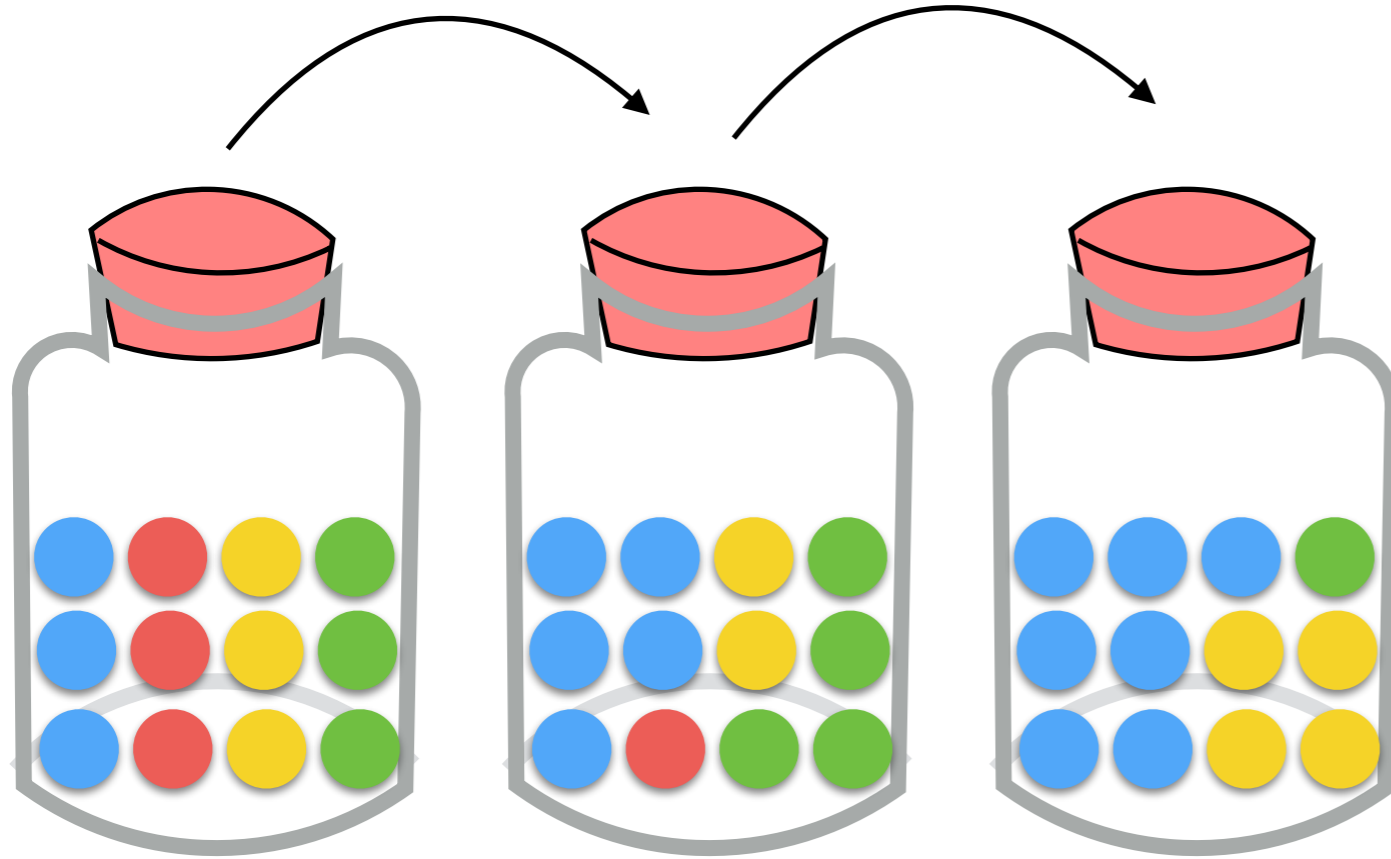
Deriva Genética

População finita



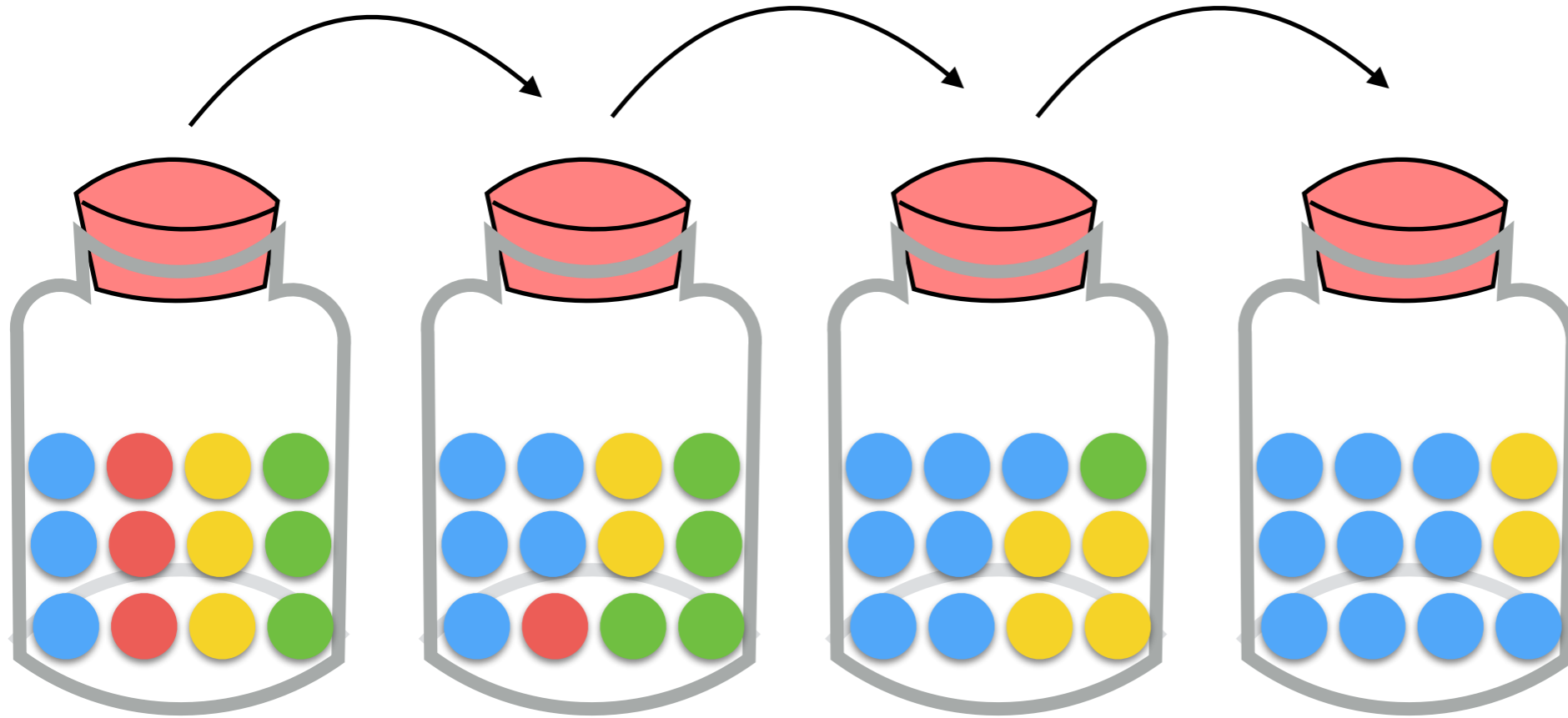
Deriva Genética

População finita



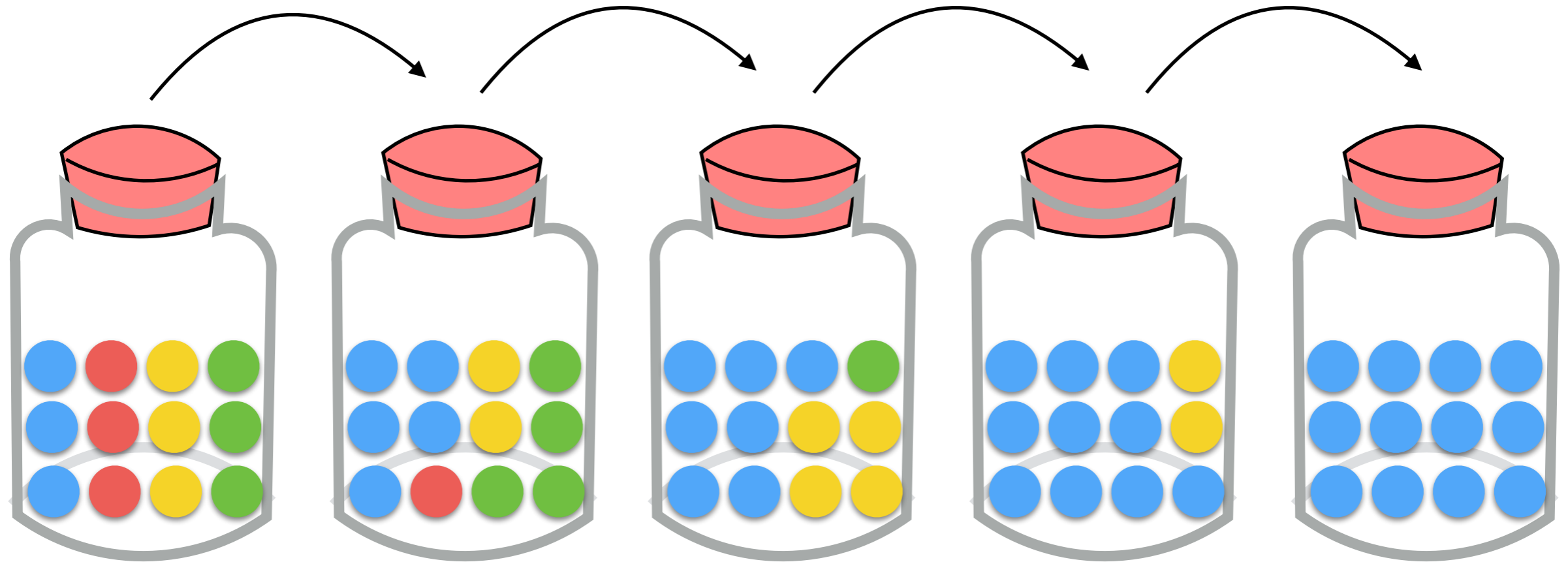
Deriva Genética

População finita



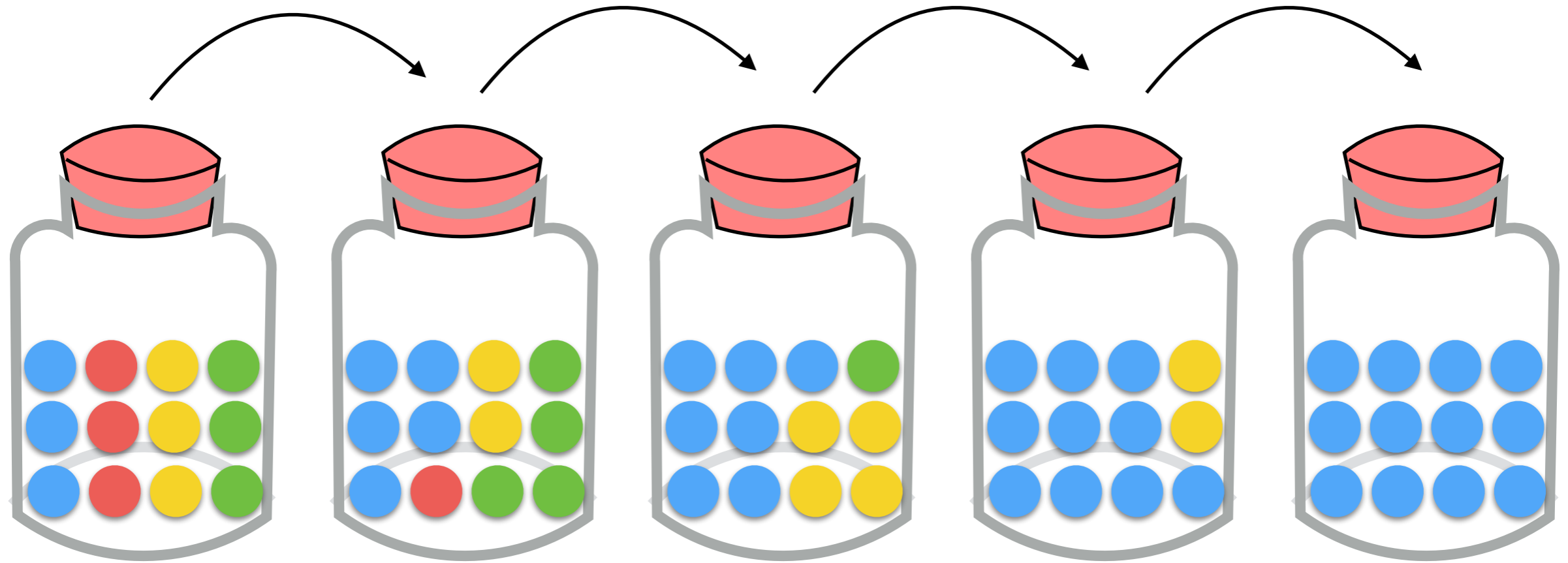
Deriva Genética

População finita



Deriva Genética

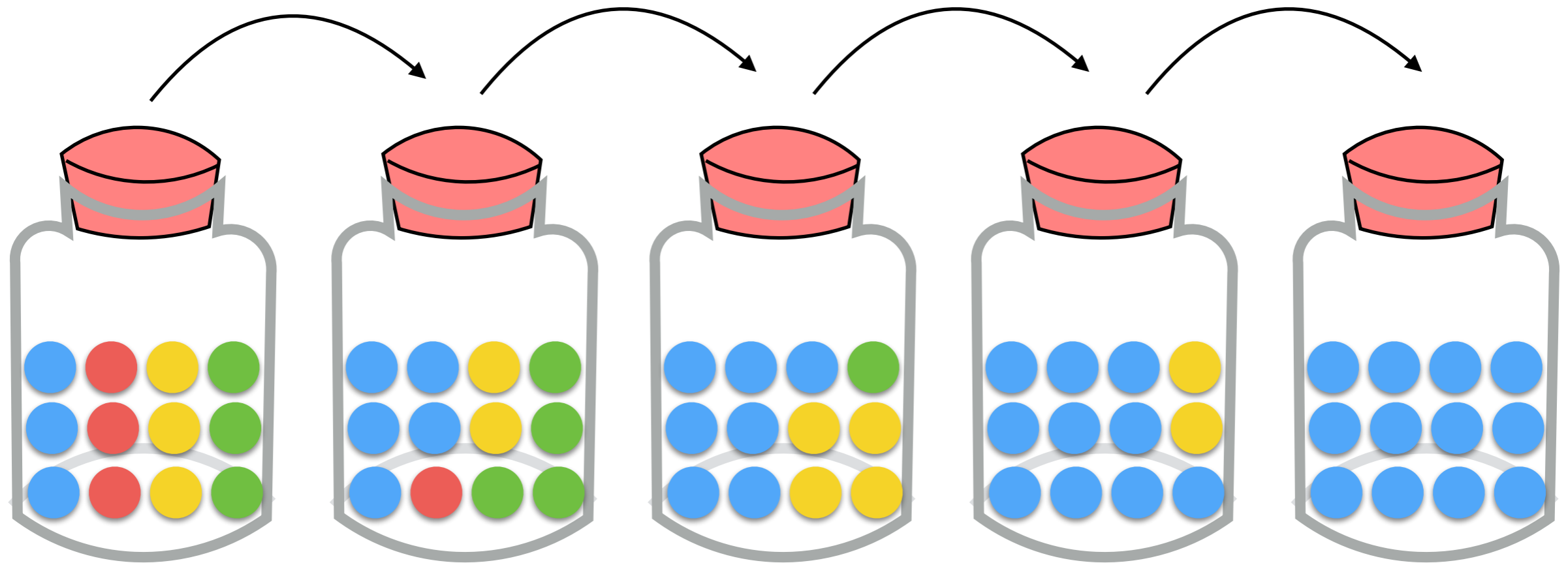
População finita



fixação da cor azul de bolinha

Deriva Genética

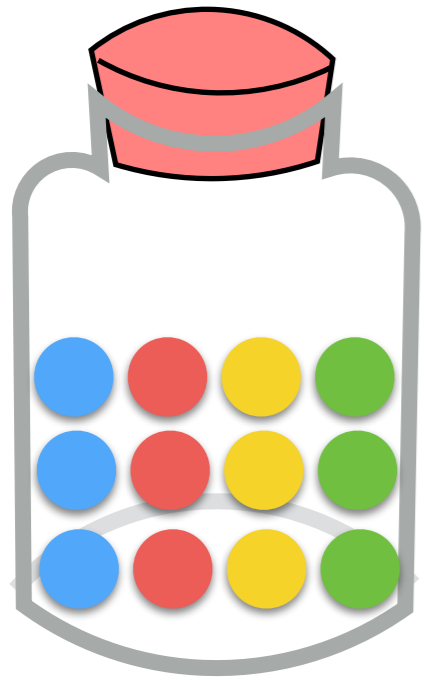
População finita



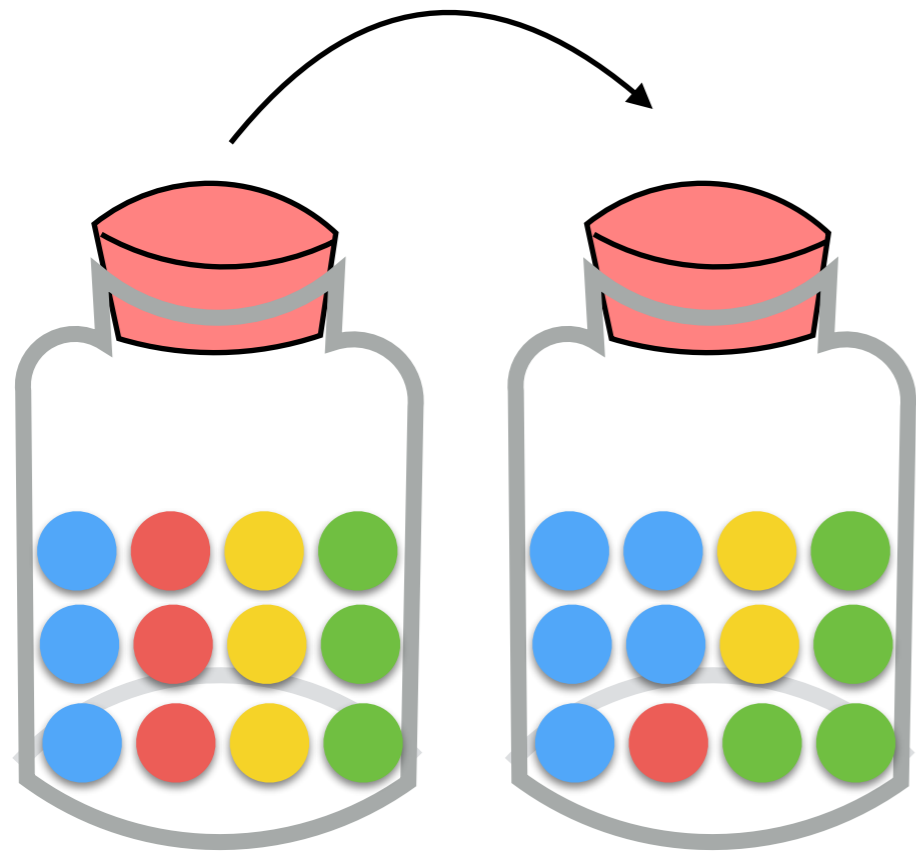
fixação da cor azul de bolinha

AO ACASO

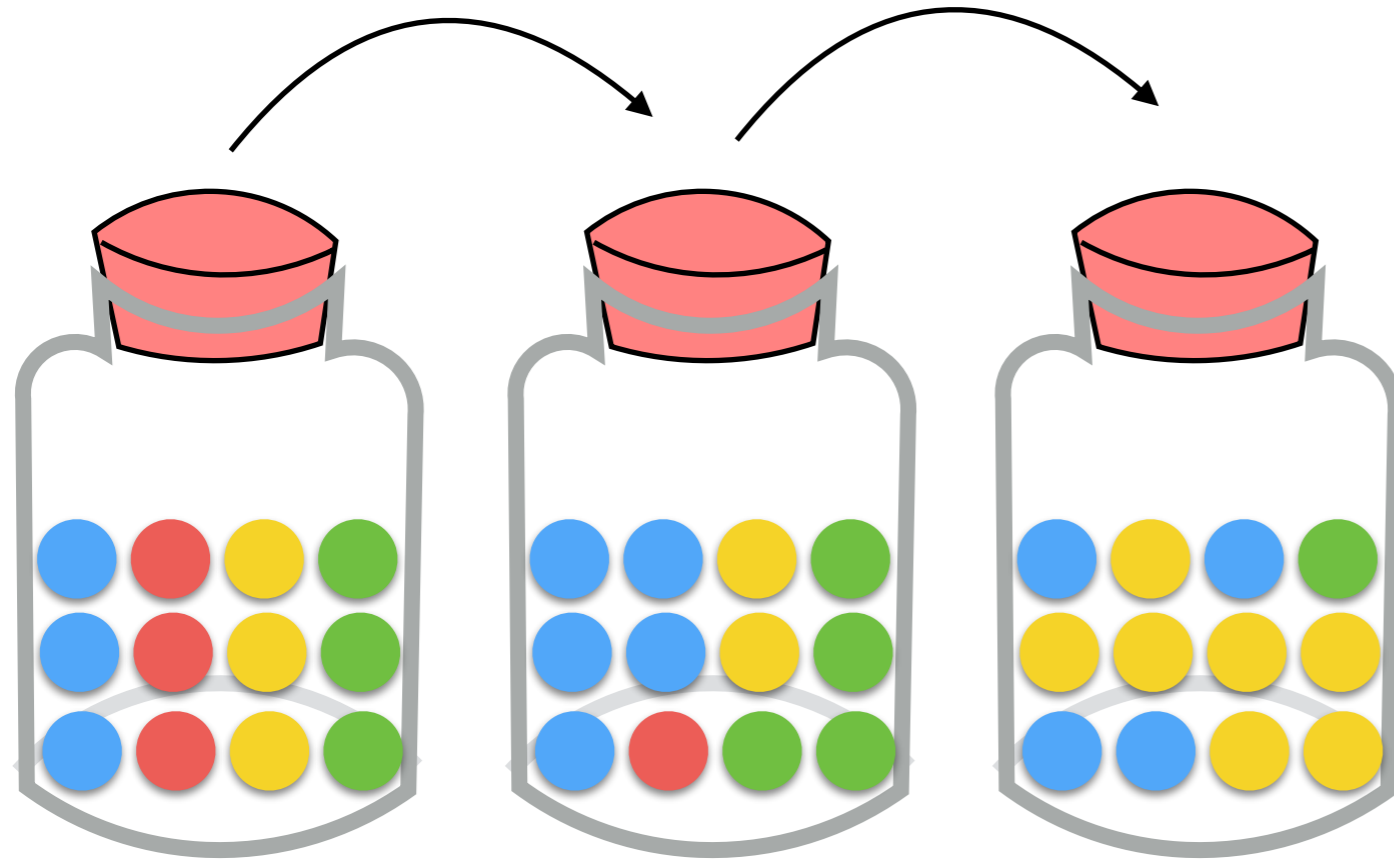
Deriva Genética



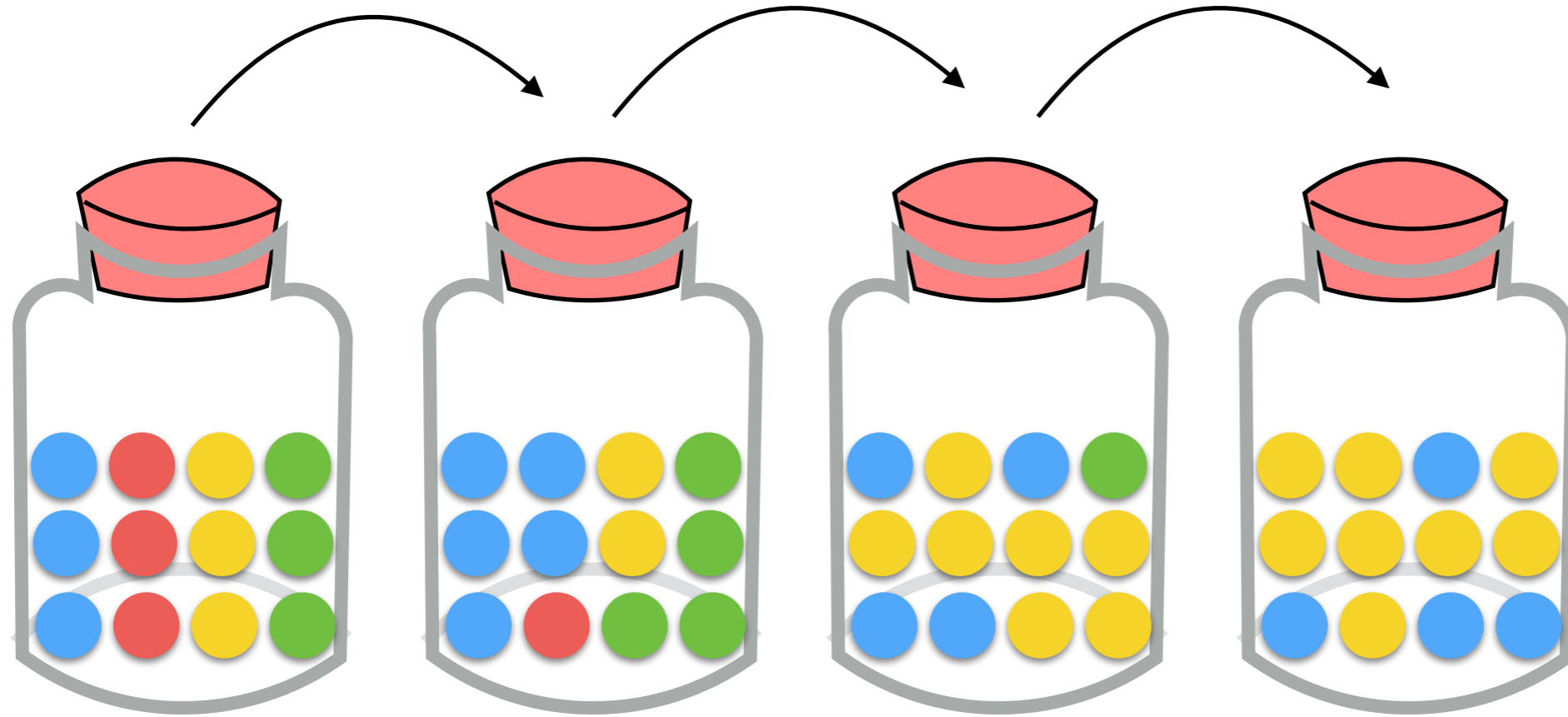
Deriva Genética



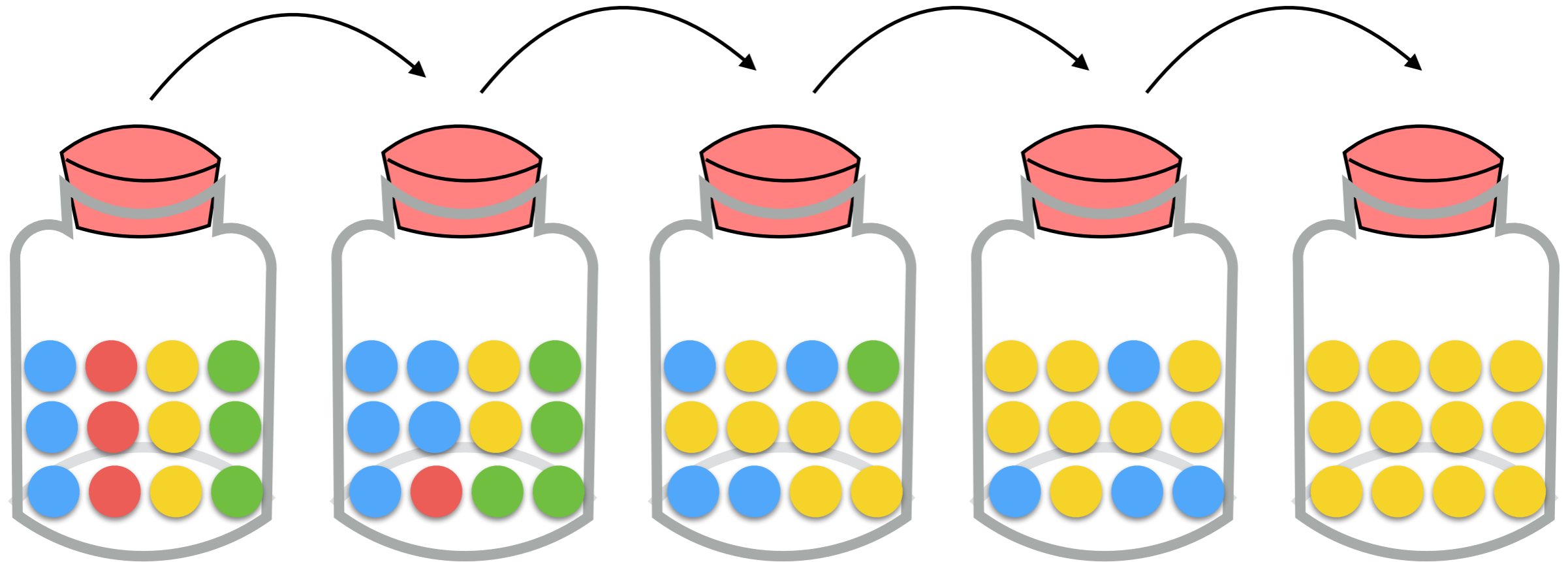
Deriva Genética



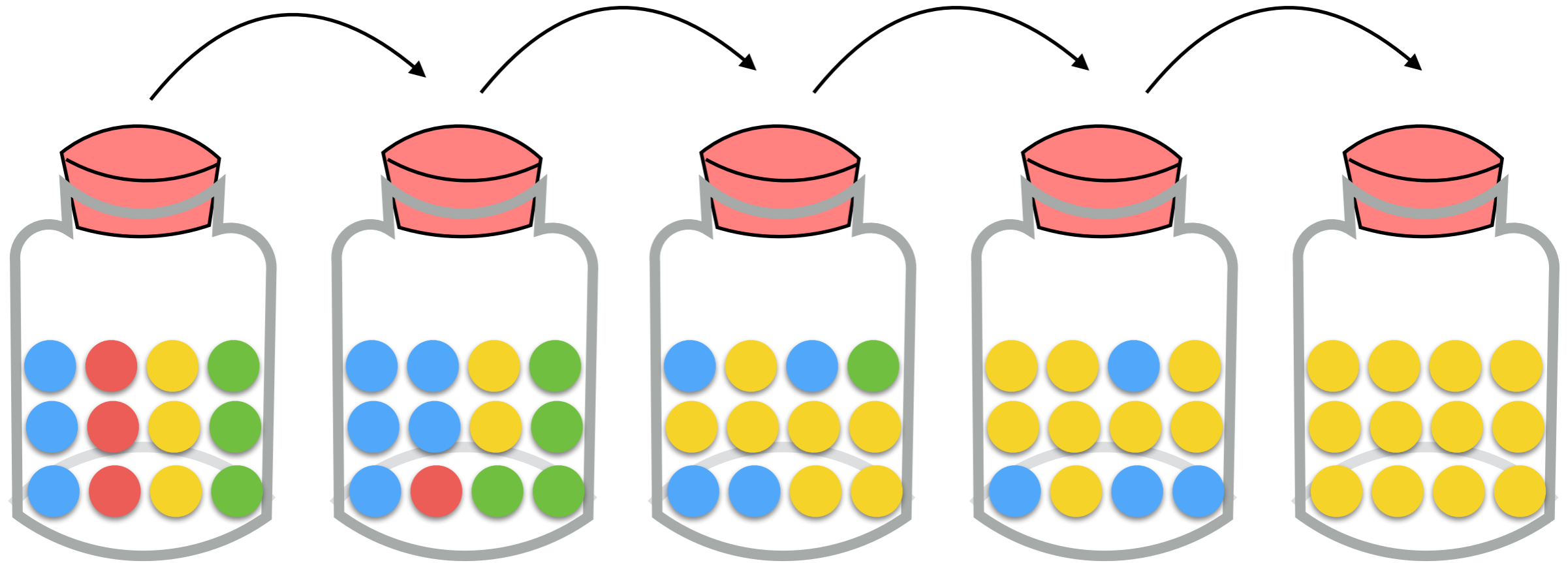
Deriva Genética



Deriva Genética

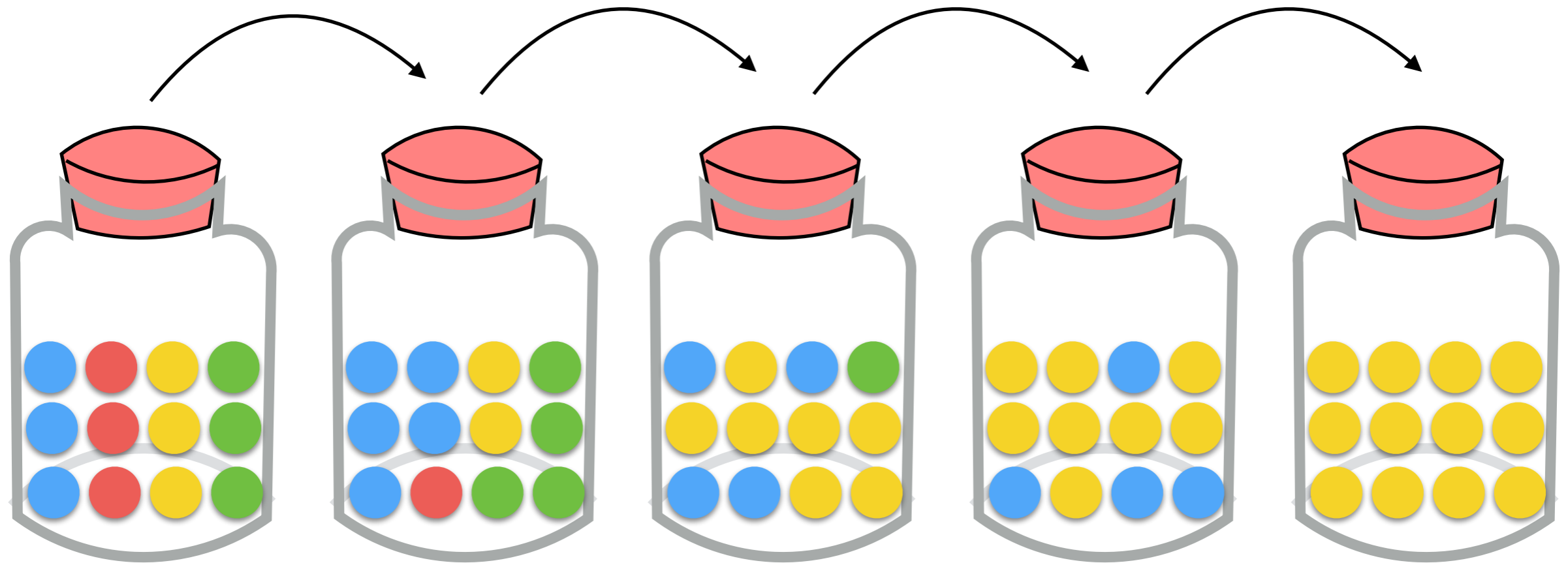


Deriva Genética



fixação da cor amarela de bolinha

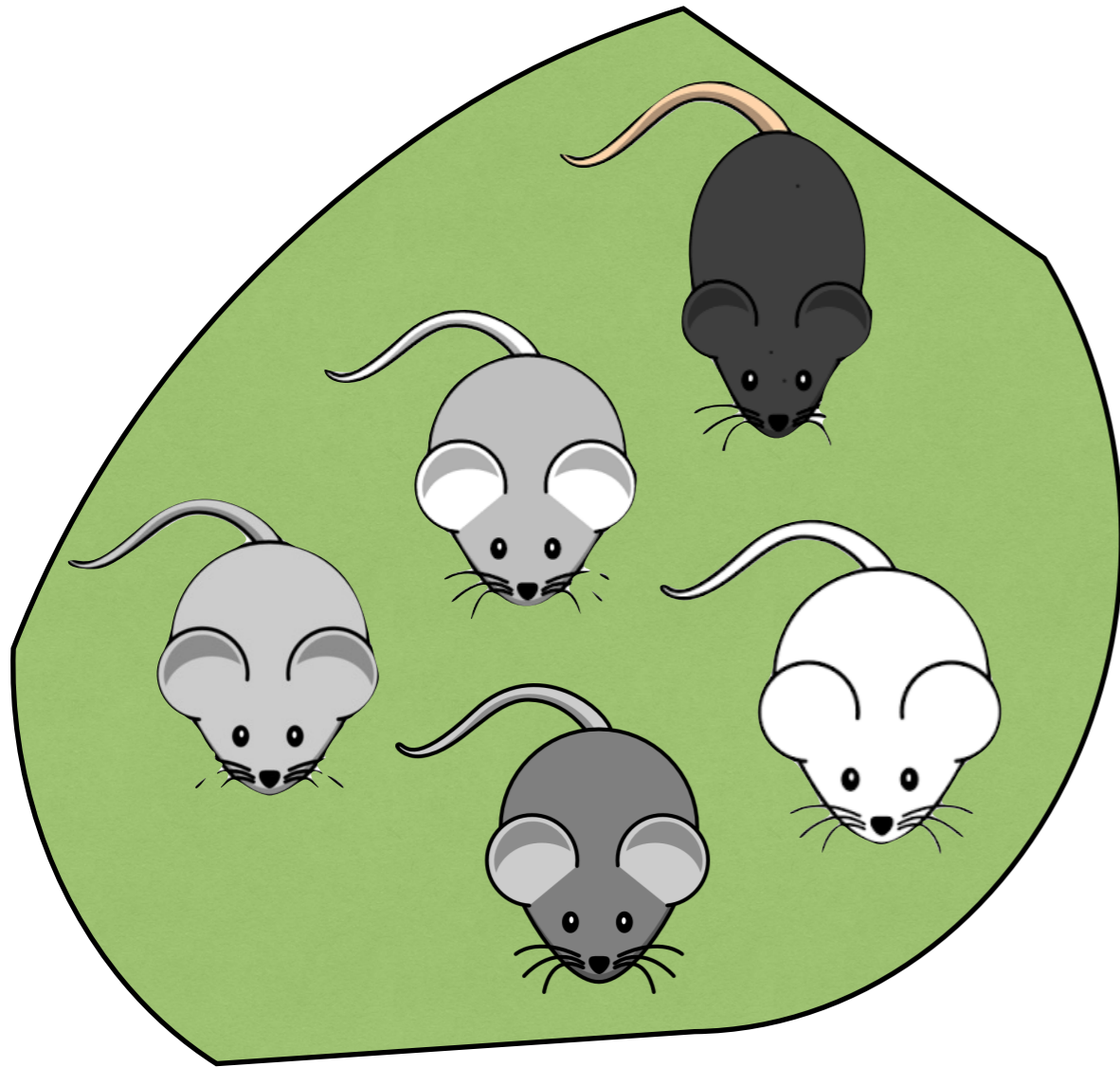
Deriva Genética



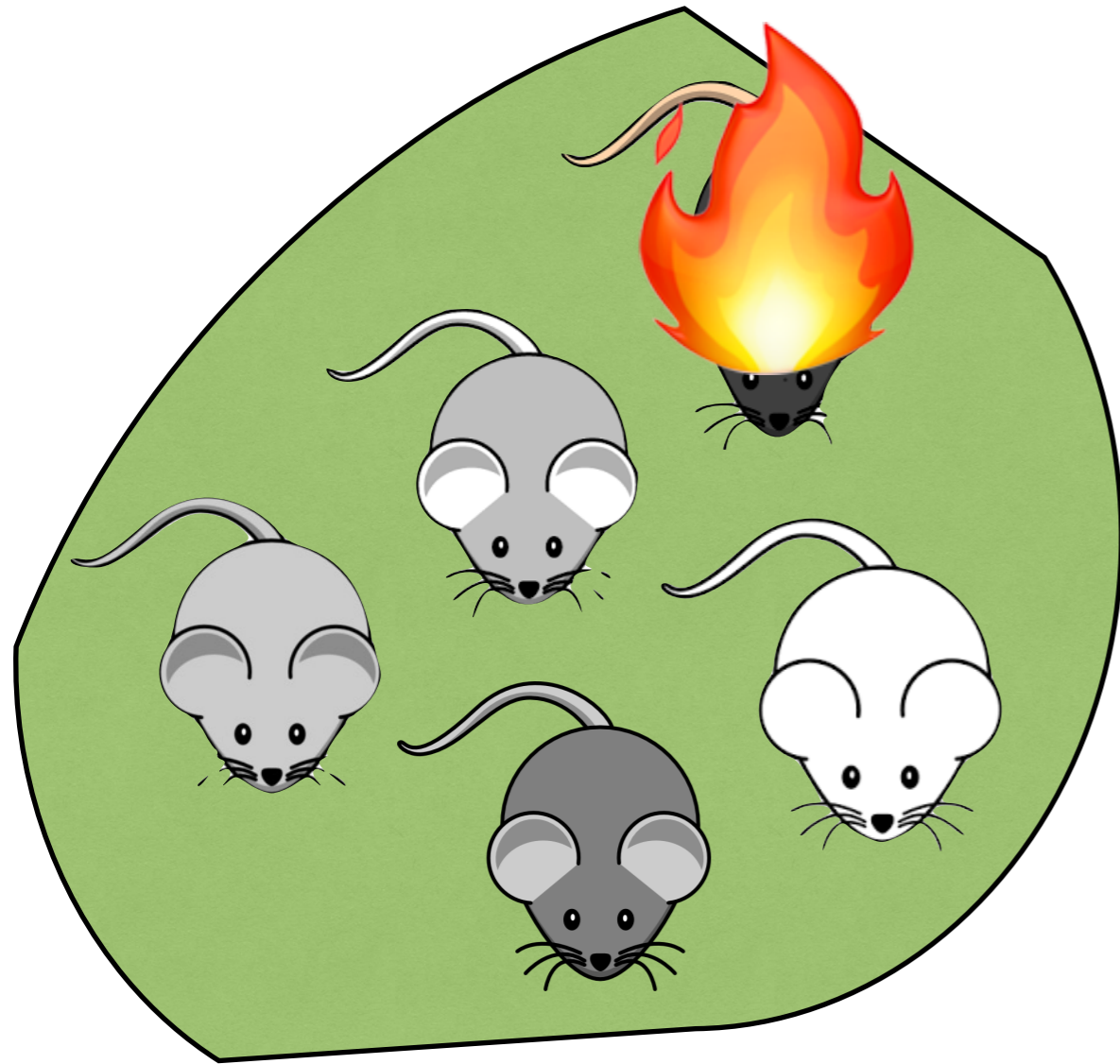
fixação da cor amarela de bolinha

AO ACASO

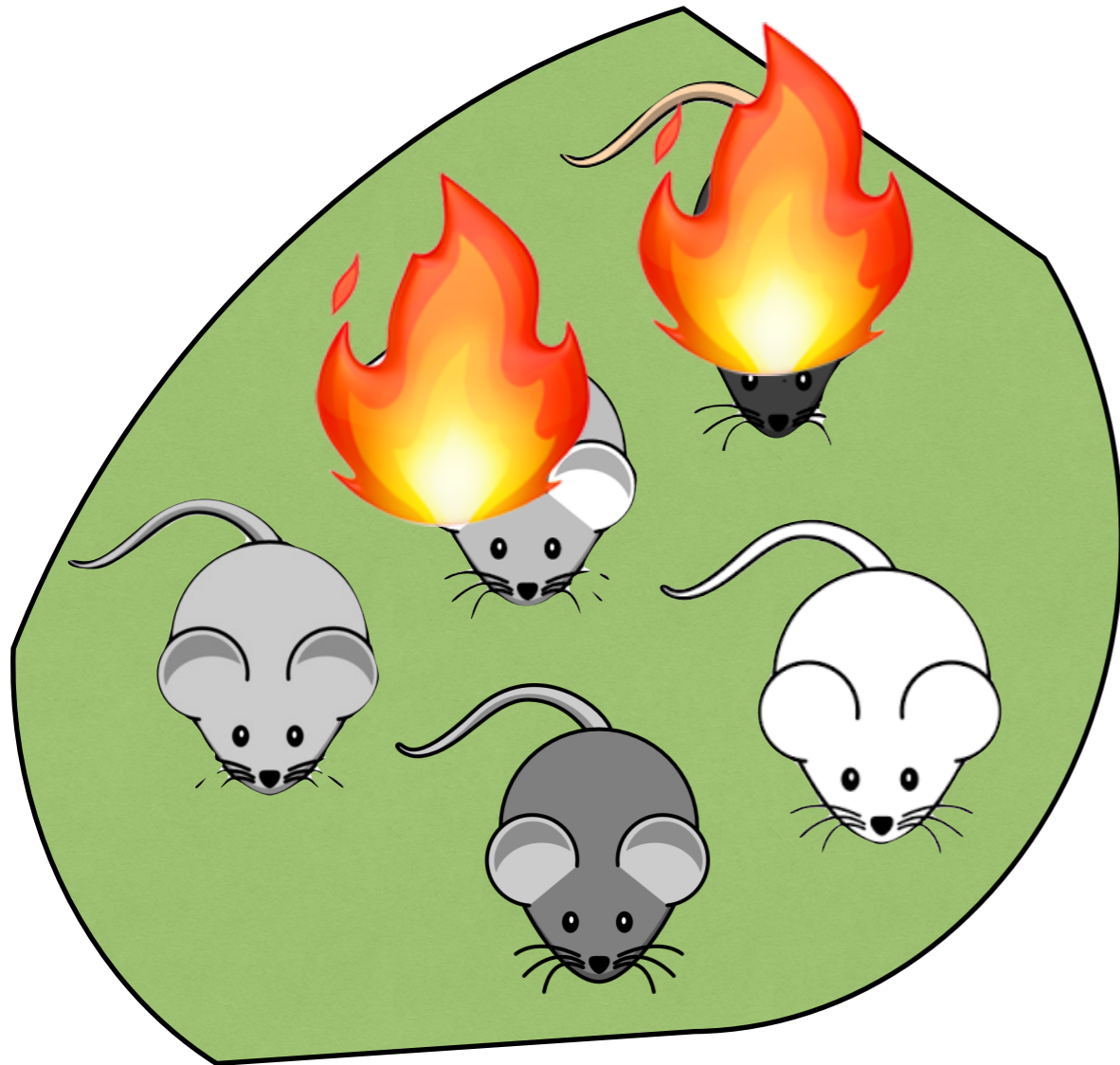
Deriva Genética



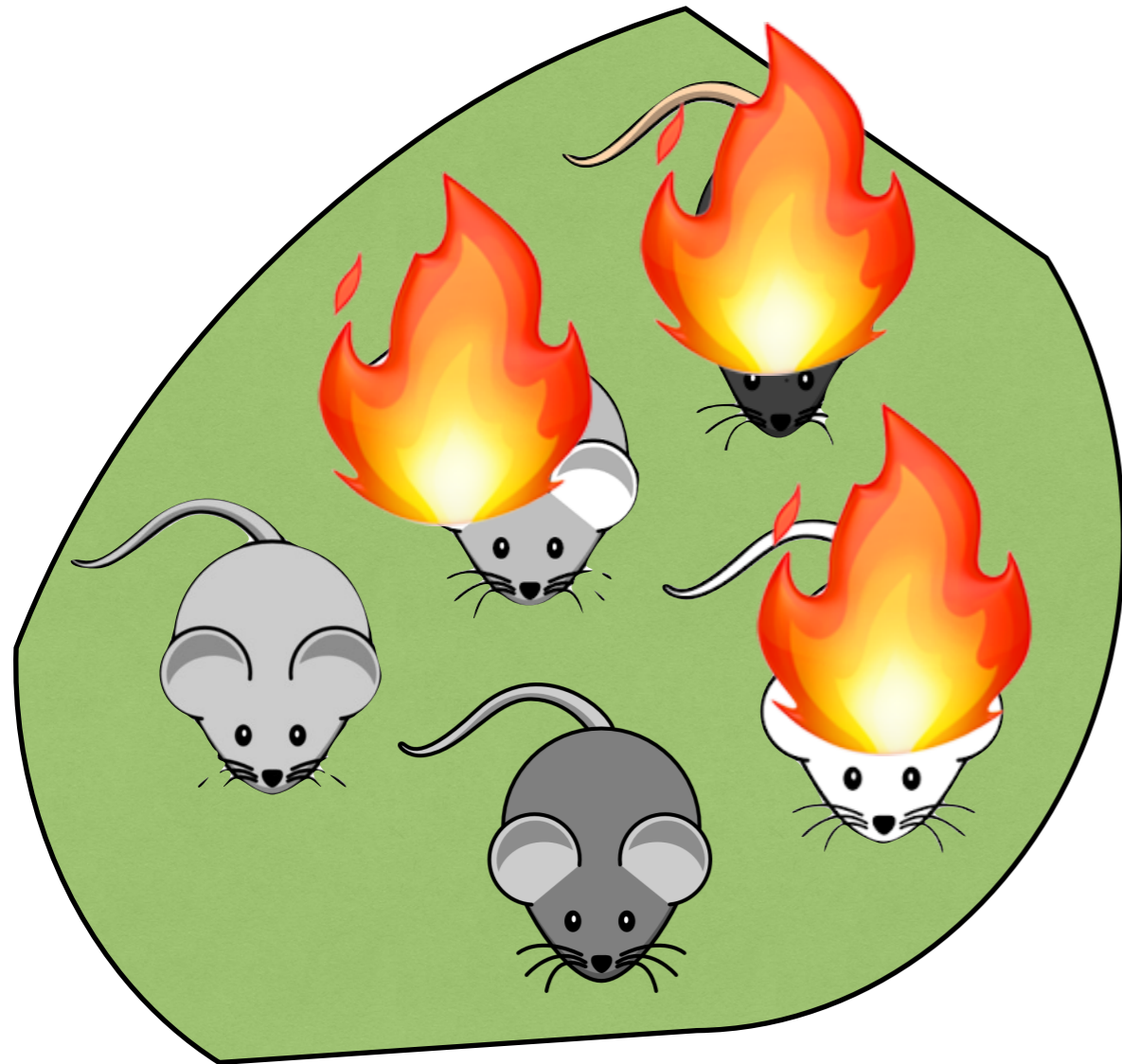
Deriva Genética



Deriva Genética

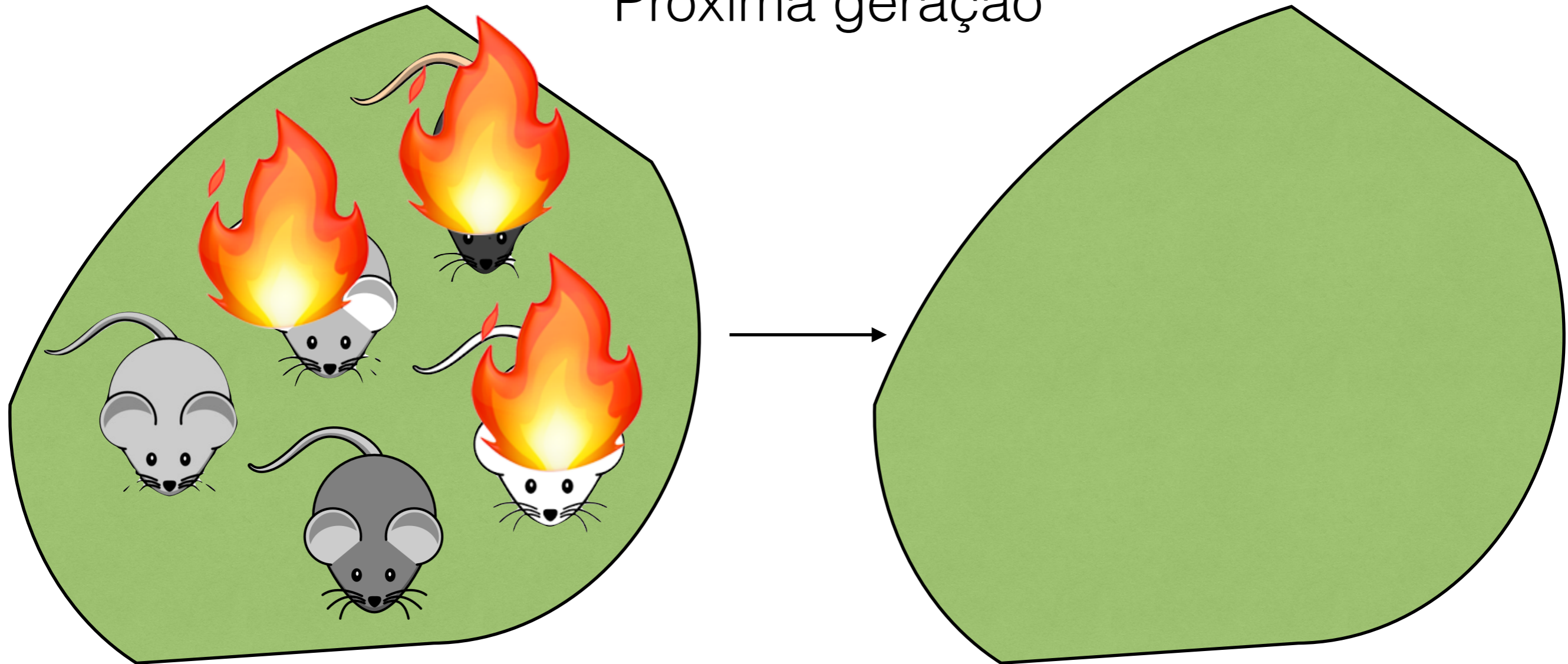


Deriva Genética



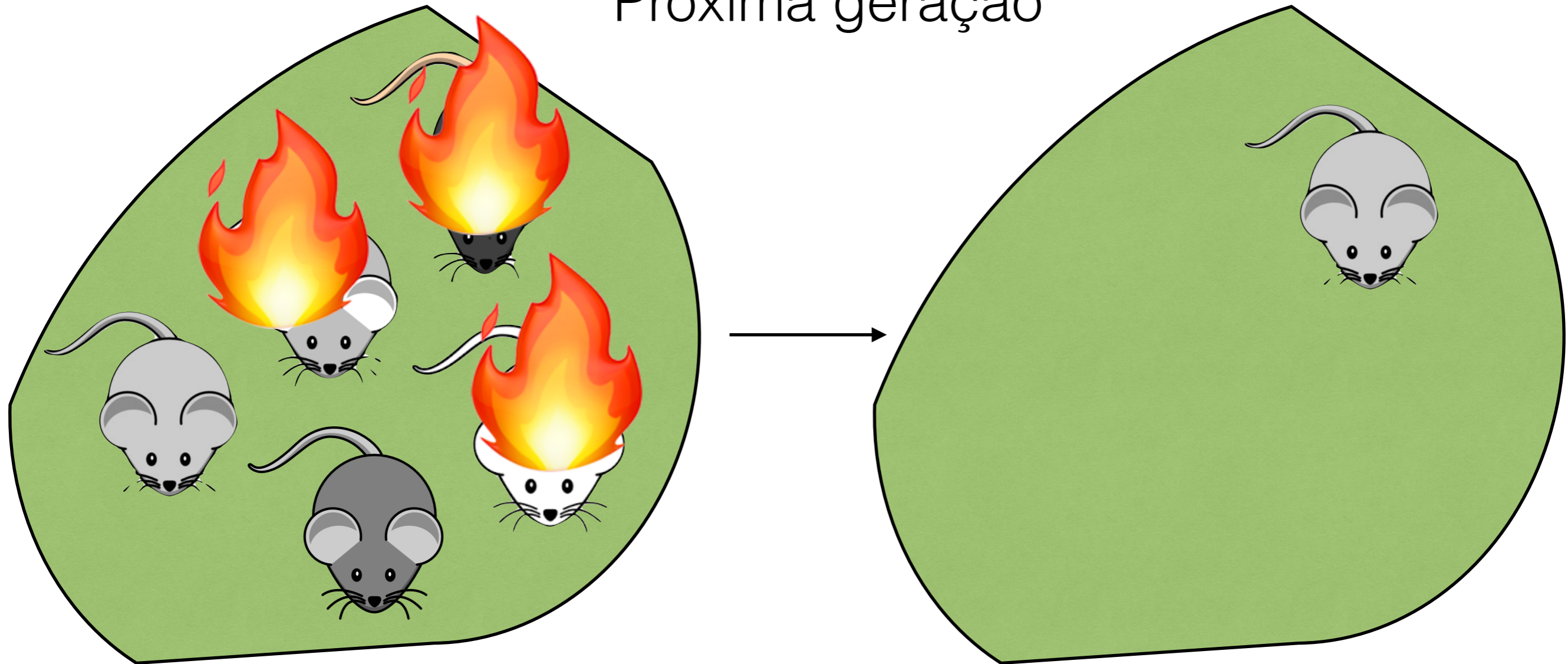
Deriva Genética

Próxima geração



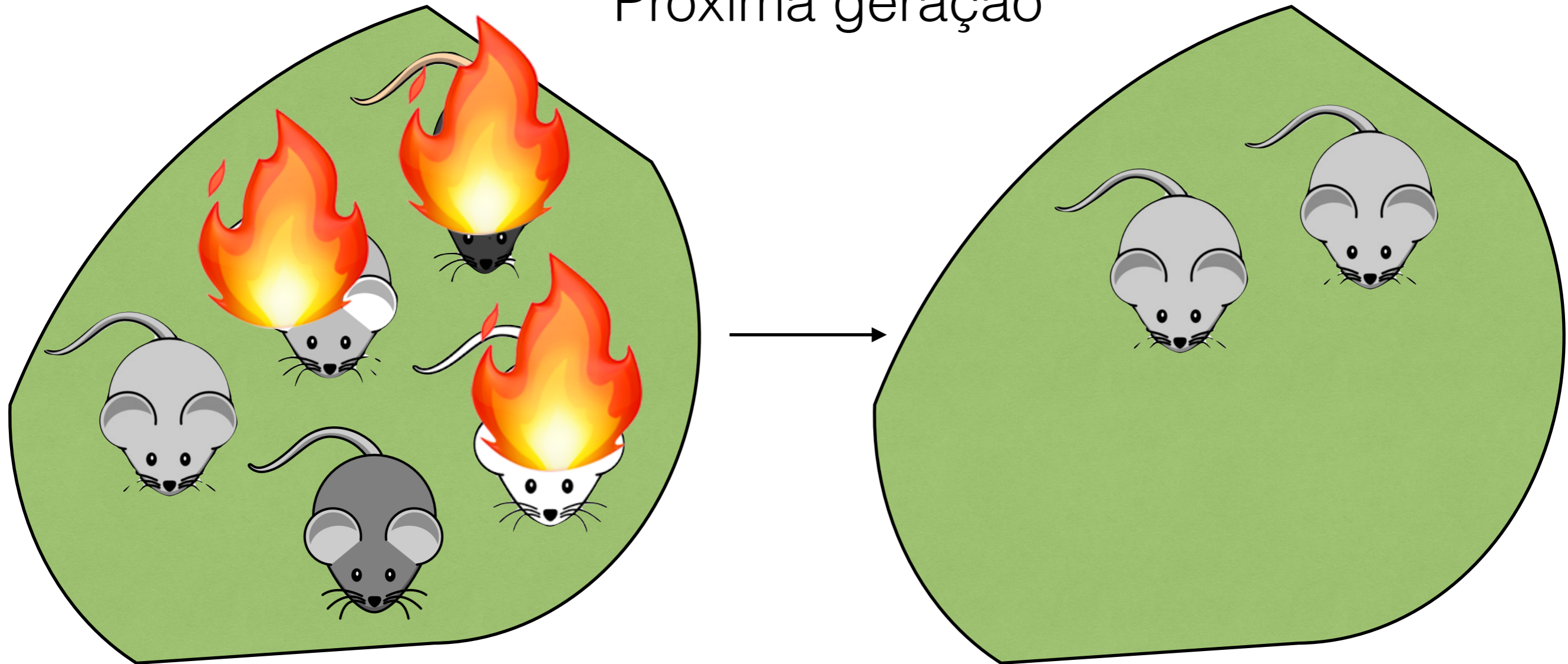
Deriva Genética

Próxima geração



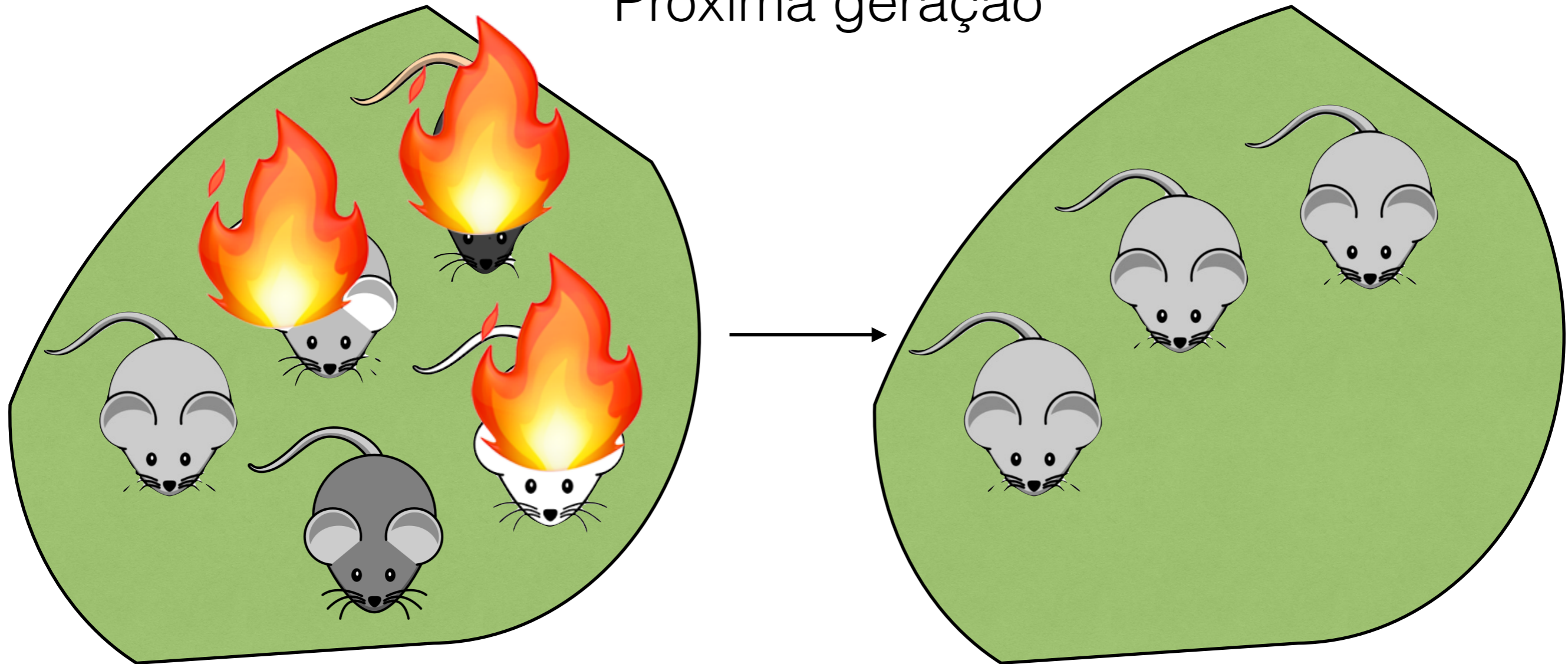
Deriva Genética

Próxima geração



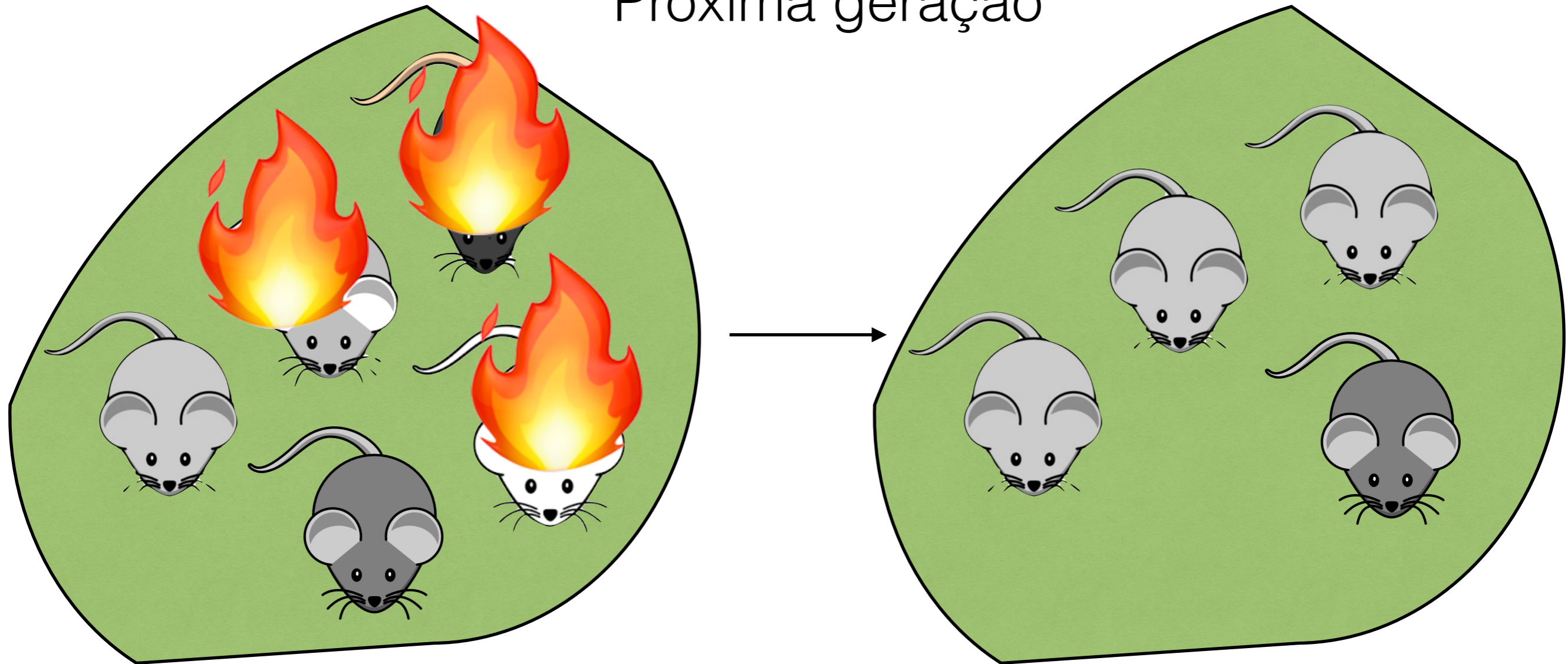
Deriva Genética

Próxima geração



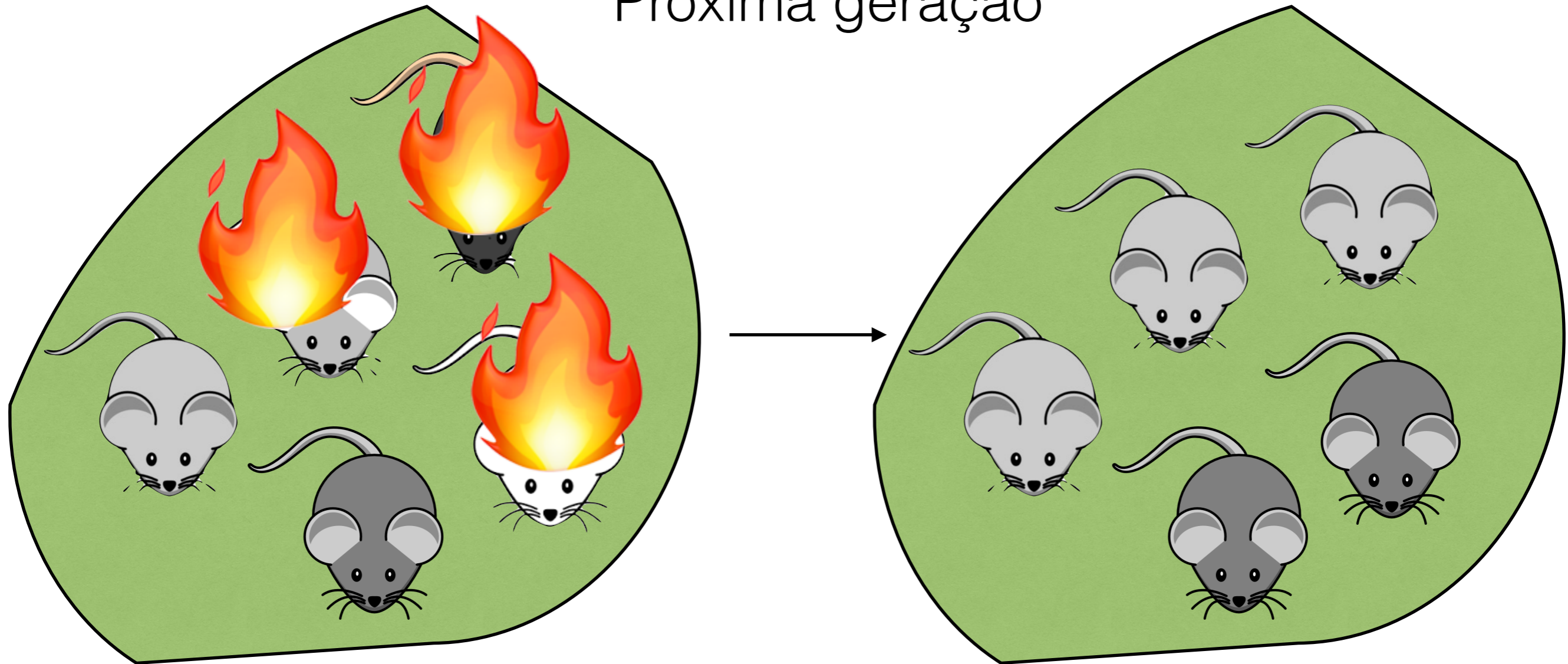
Deriva Genética

Próxima geração

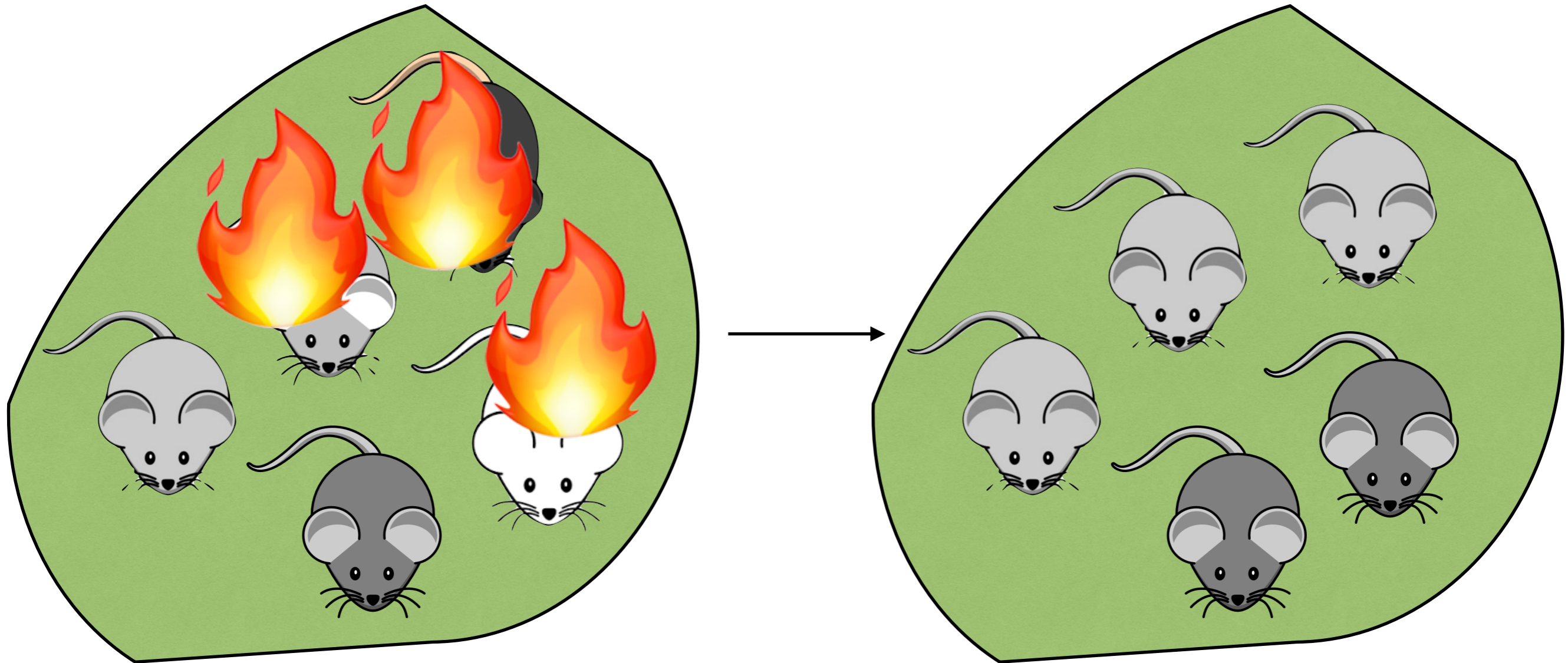


Deriva Genética

Próxima geração



Deriva Genética



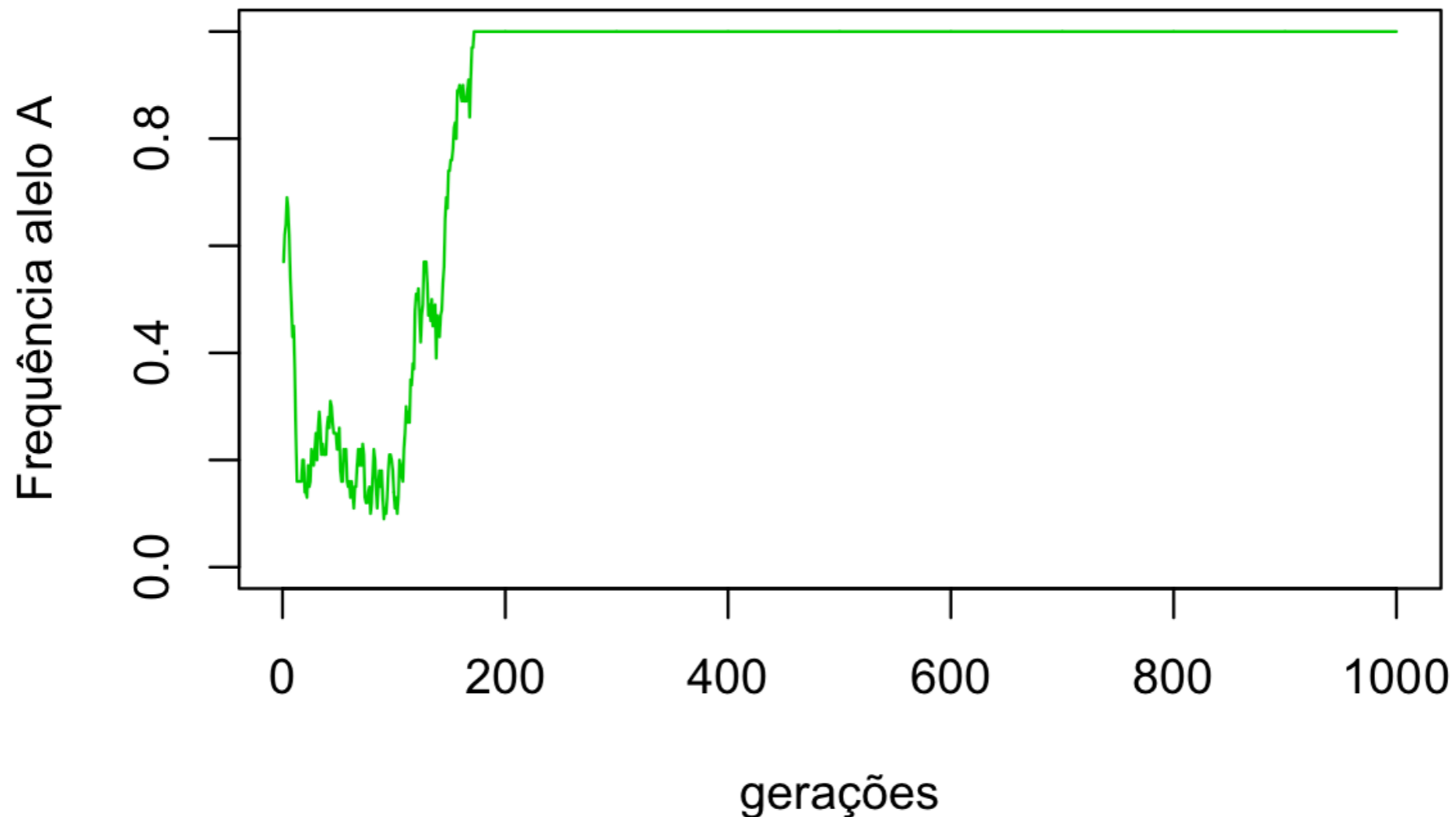
Importante:

Não existe diferença na habilidade de reprodução ou sobrevivência

Deriva ao longo de múltiplas gerações

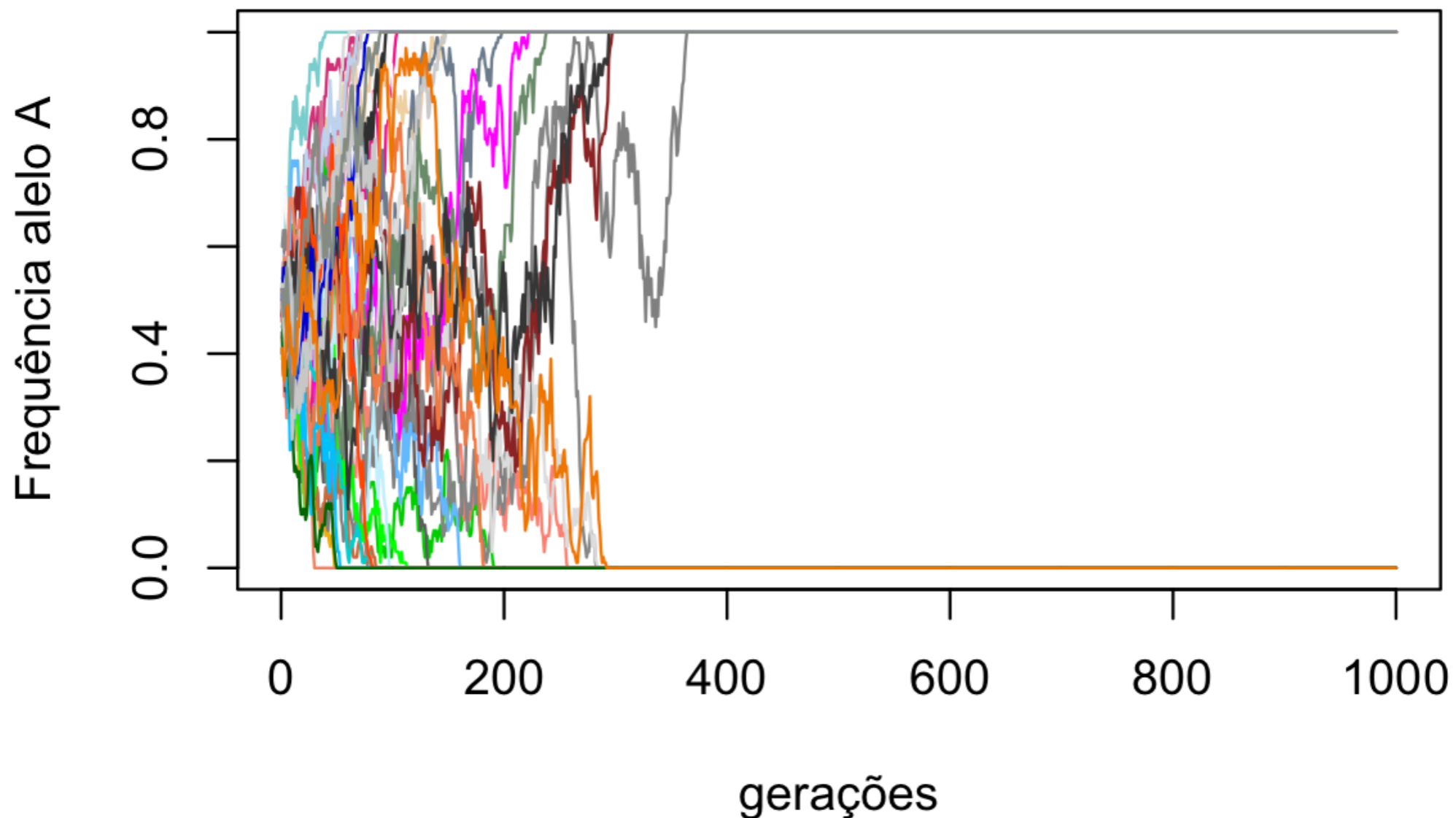
Deriva ao longo de múltiplas gerações

vamos imaginar uma população com **50** indivíduos e frequência inicial do alelo $A = 0.5$ evoluindo apenas por deriva

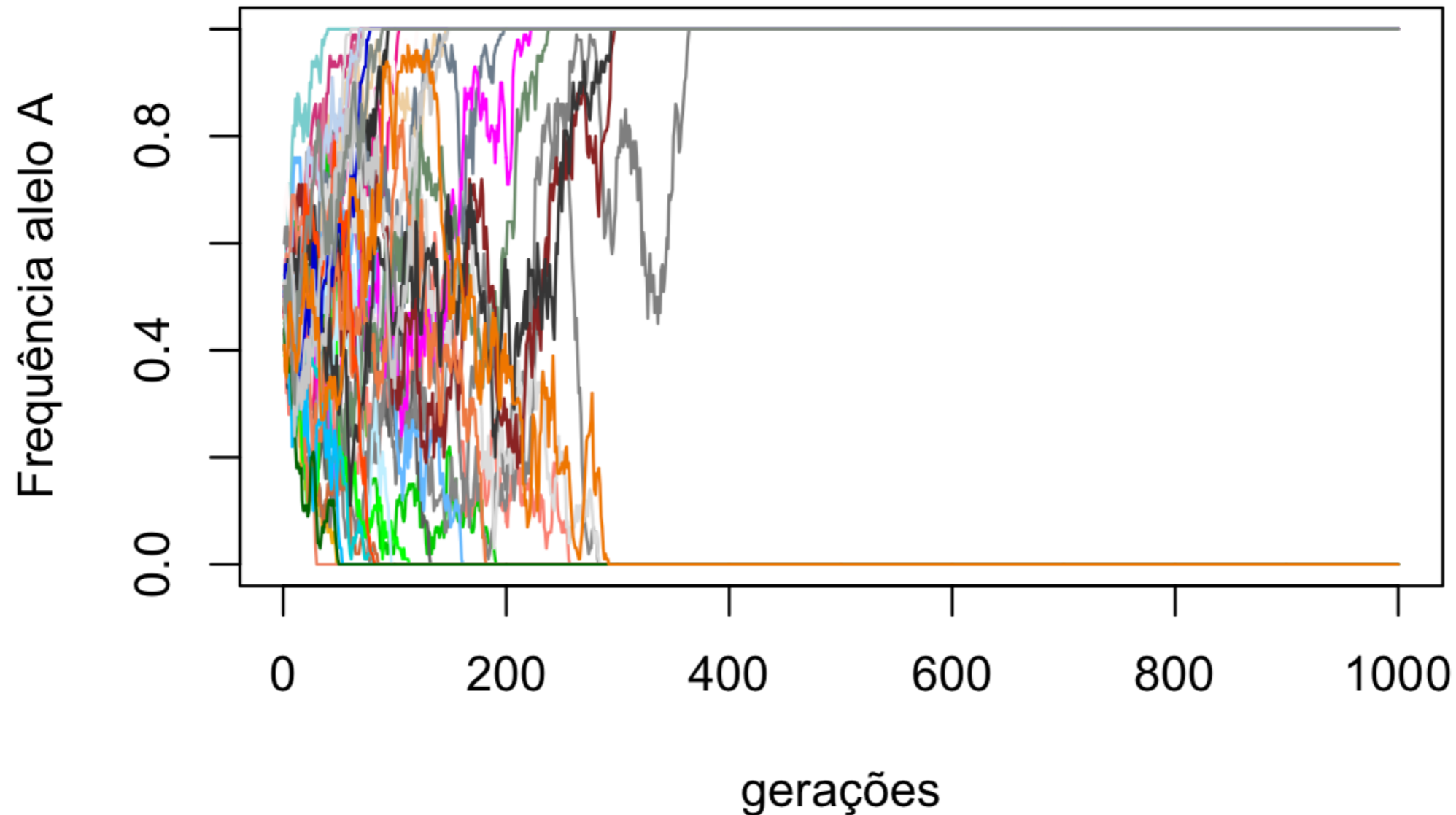


Deriva ao longo de múltiplas gerações

vamos imaginar **50 populações** cada uma com **50** indivíduos e frequência inicial do alelo $A = 0.5$ evoluindo apenas por deriva



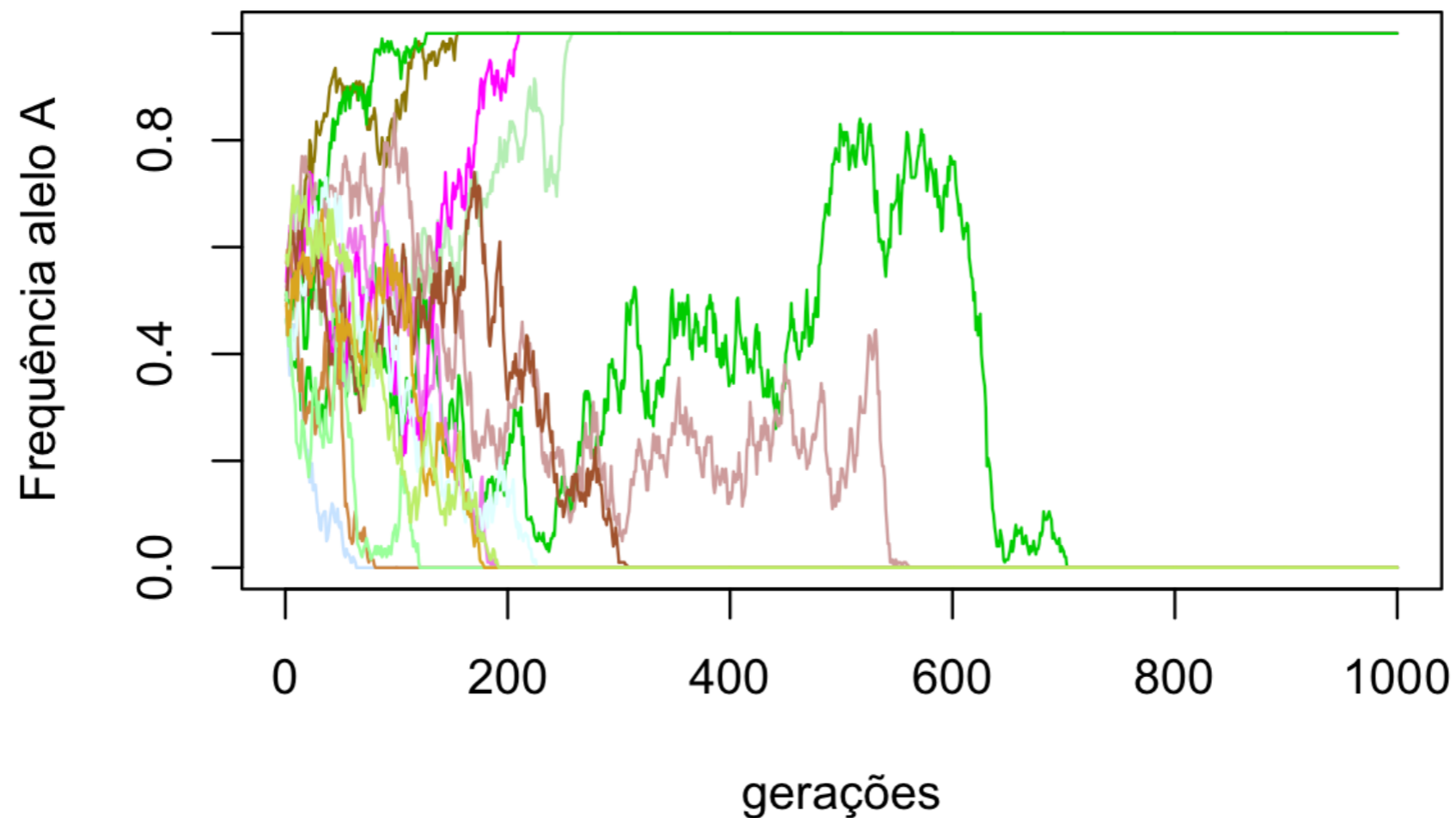
Deriva ao longo de múltiplas gerações



- As populações se fixam (ao acaso) em A ou a
- Em média (entre as populações) a frequência de A continua 0.5

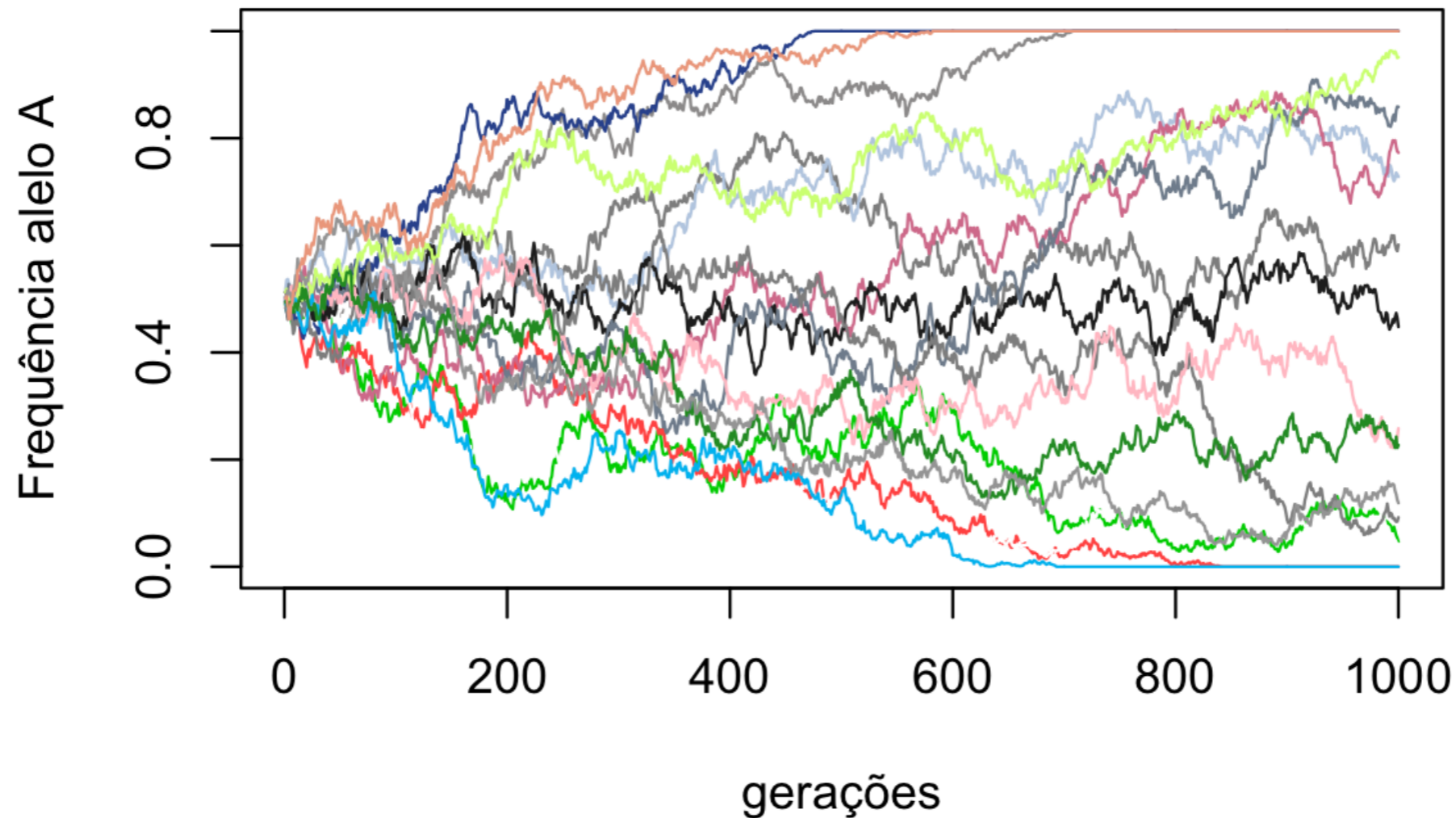
Deriva ao longo de múltiplas gerações

vamos imaginar **50 populações** cada uma com **100** indivíduos e frequência inicial do alelo $A = 0.5$ evoluindo apenas por deriva



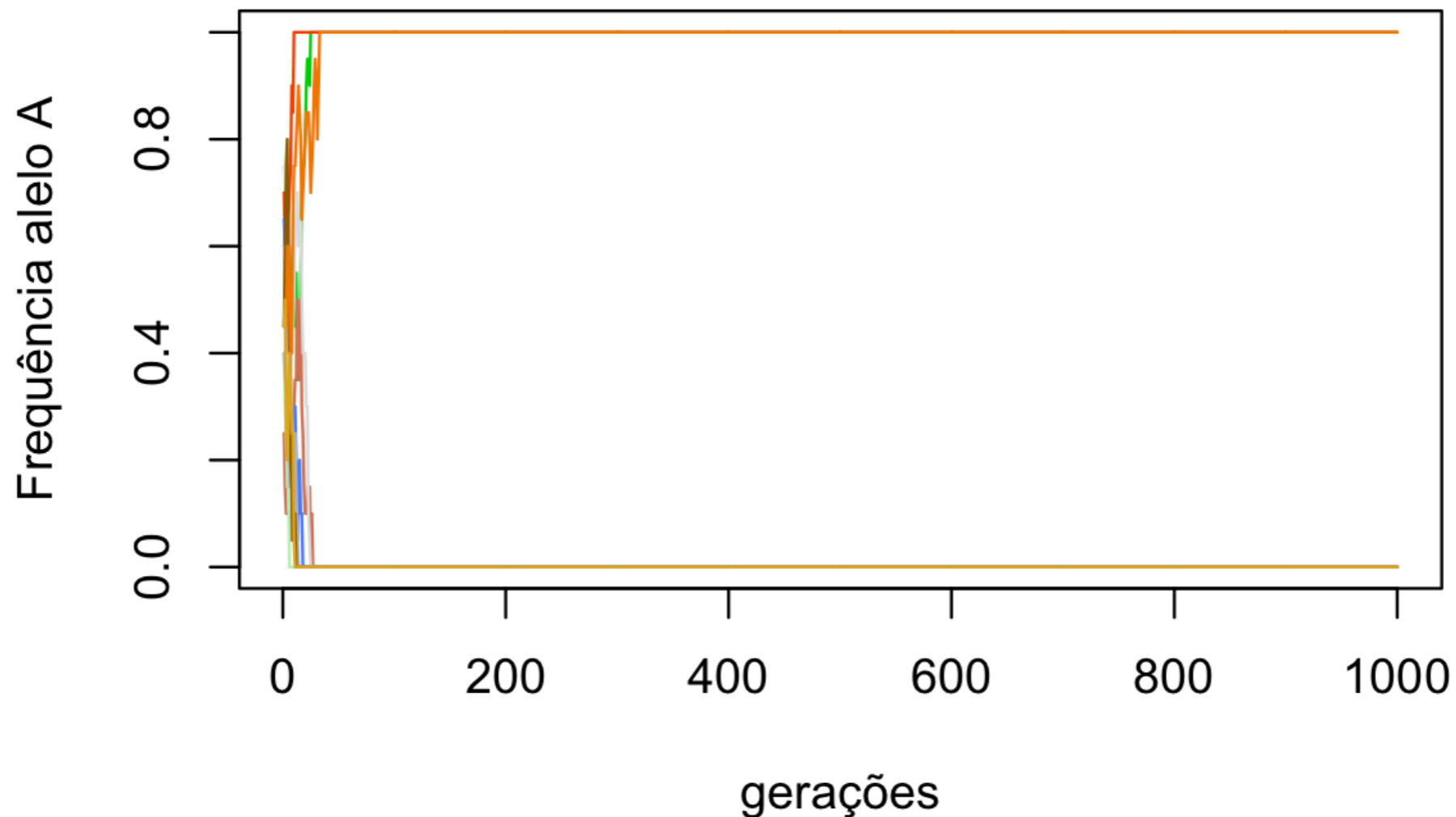
Deriva ao longo de múltiplas gerações

vamos imaginar **50 populações** cada uma com **1000** indivíduos e frequência inicial do alelo $A = 0.5$ evoluindo apenas por deriva



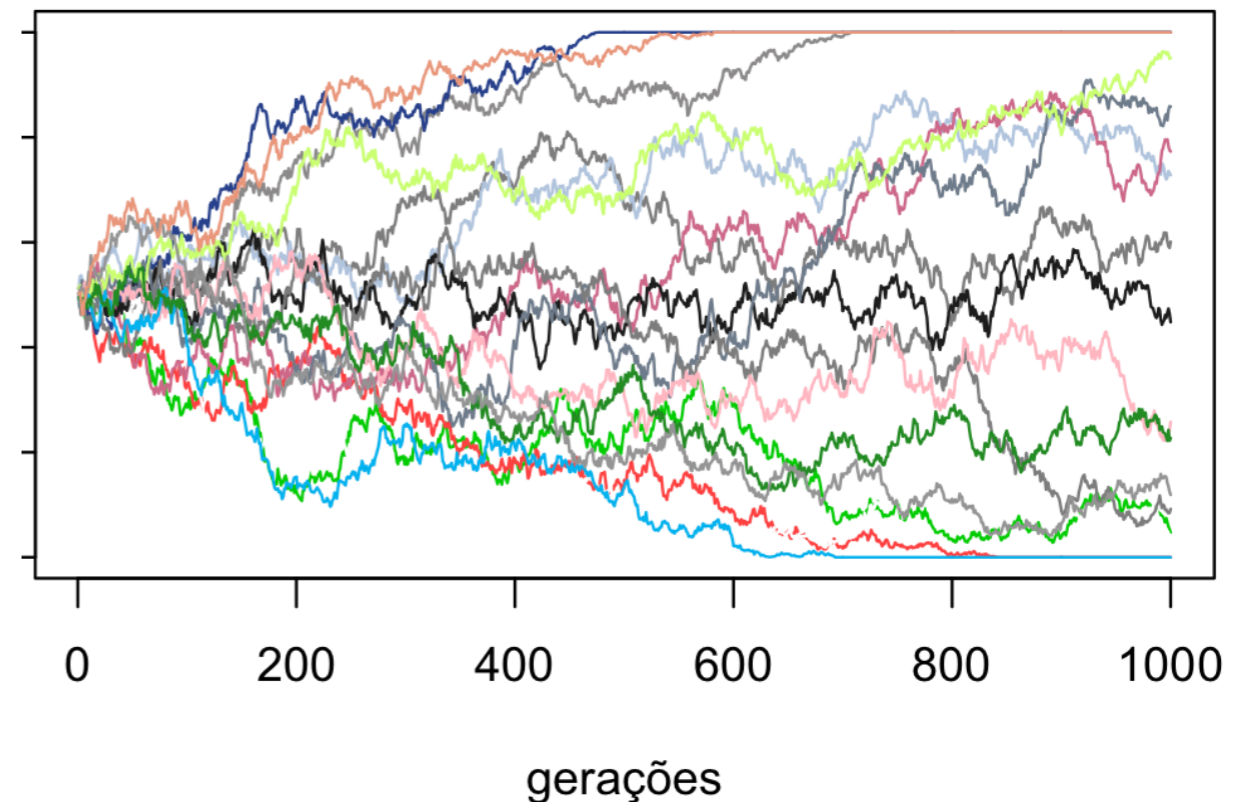
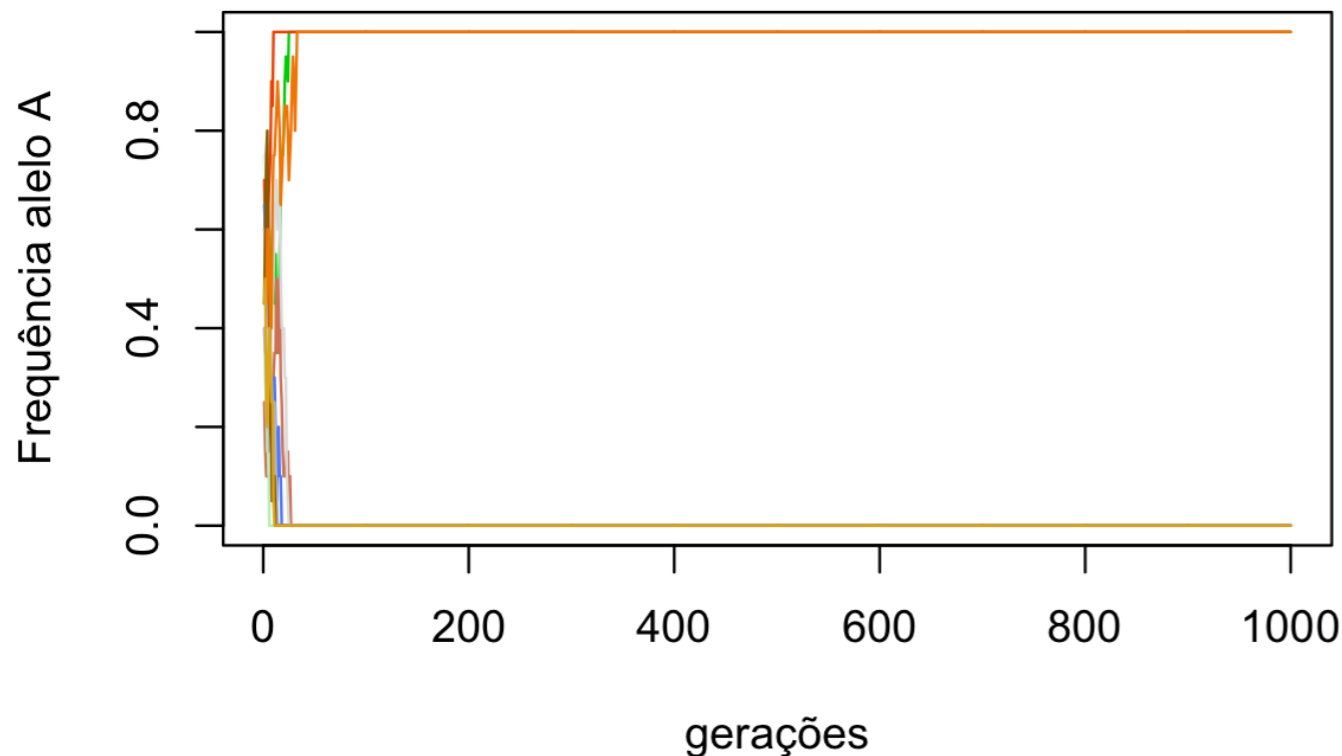
Deriva ao longo de múltiplas gerações

vamos imaginar **50 populações** cada uma com **10** indivíduos e frequência inicial do alelo $A = 0.5$ evoluindo apenas por deriva



Deriva ao longo de múltiplas gerações

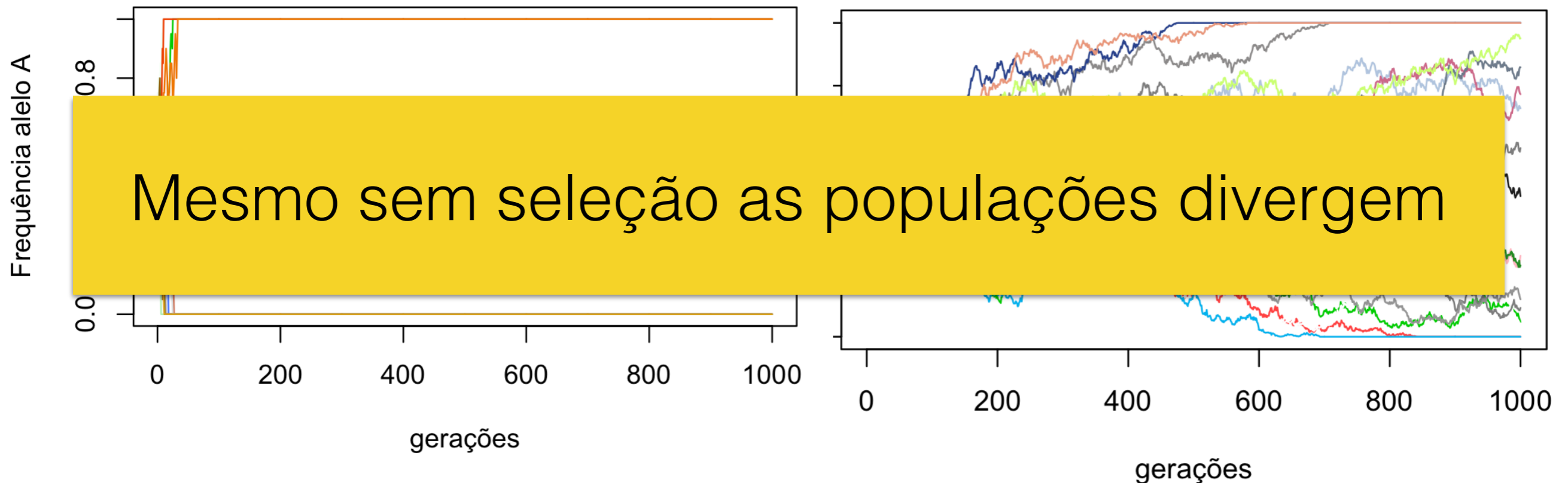
Deriva genética é mais **eficiente*** em populações menores



*causa uma perda de variação genética mais rapidamente

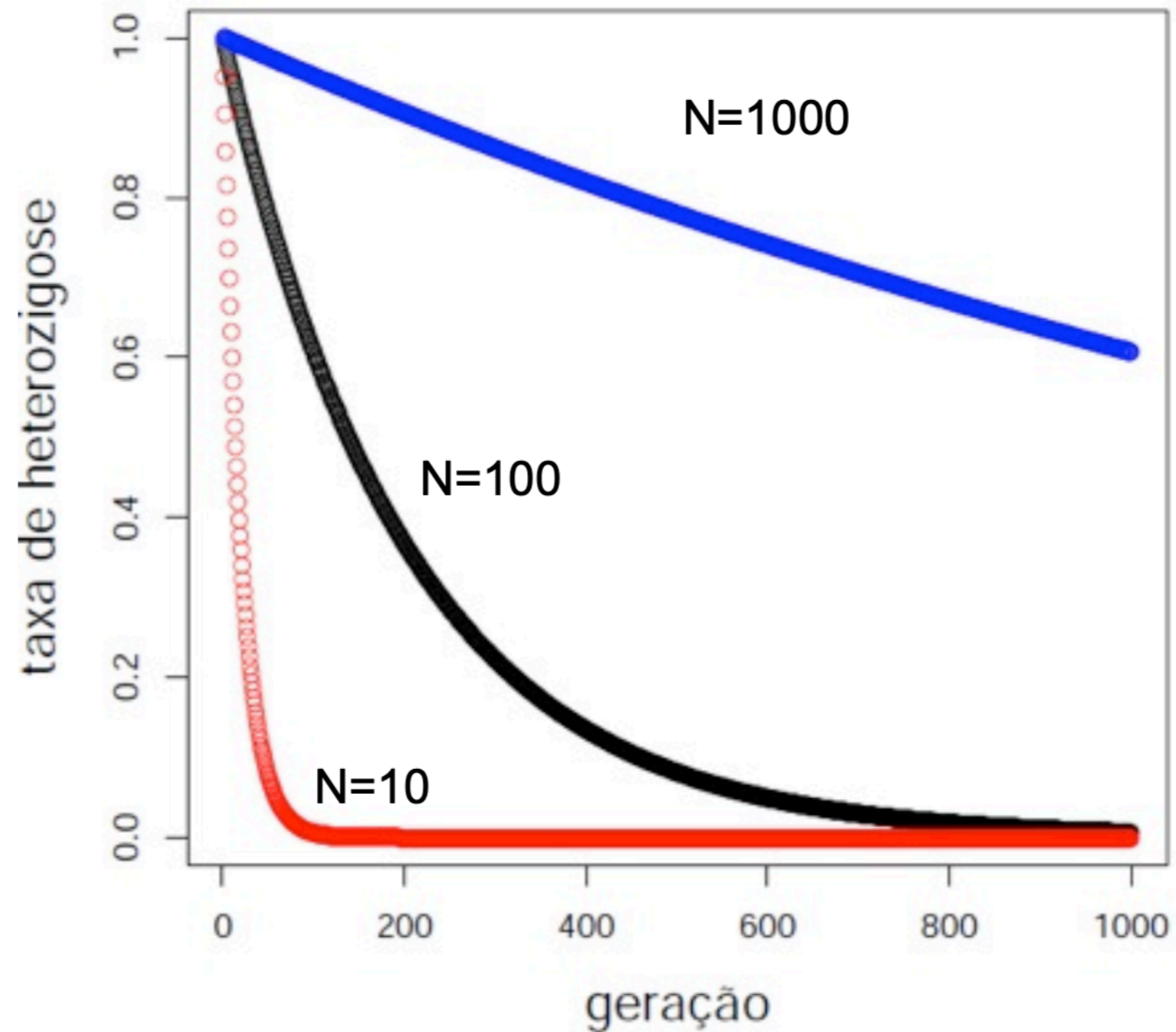
Deriva ao longo de múltiplas gerações

Deriva genética é mais **eficiente*** em populações menores

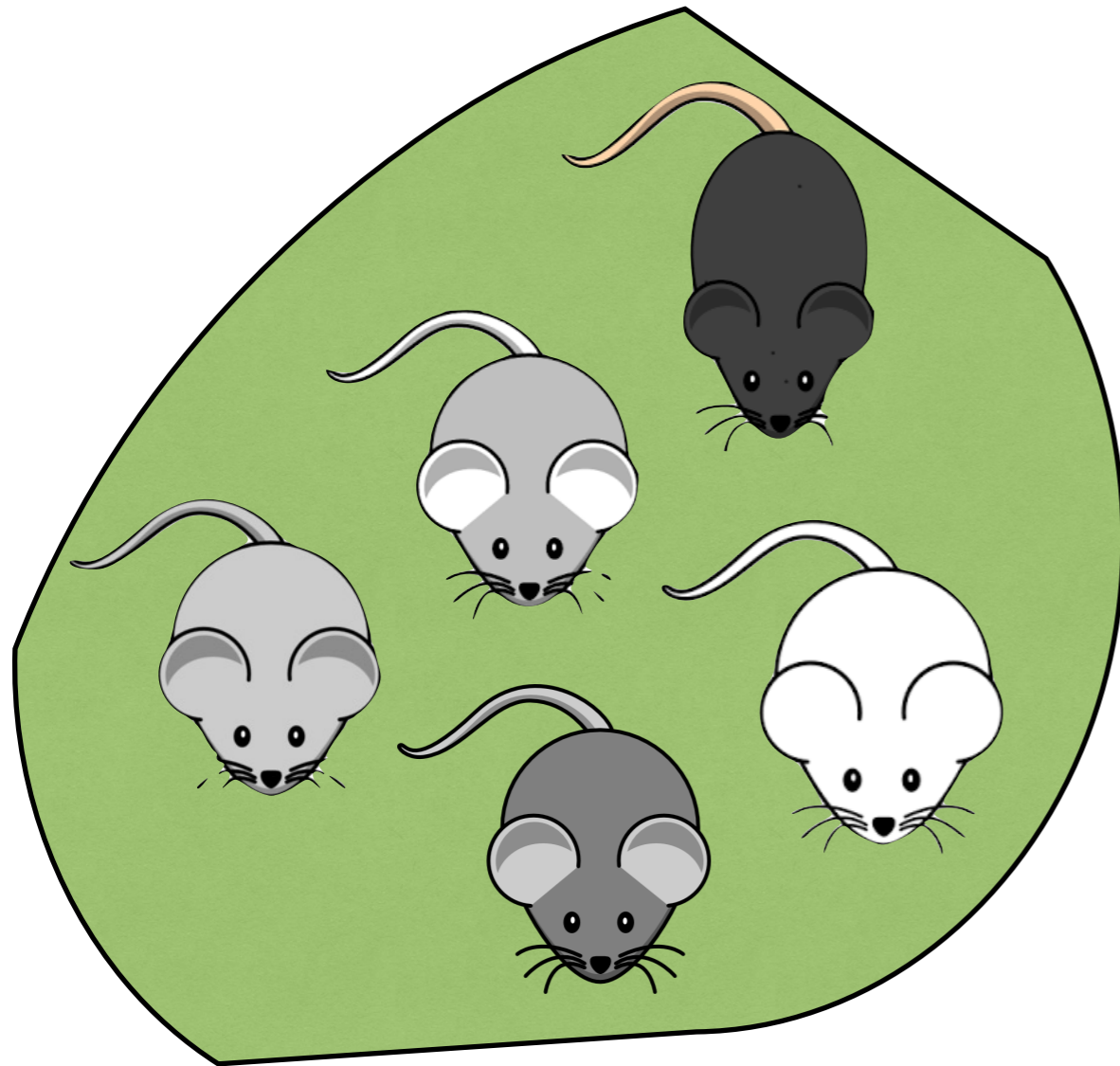


*causa uma perda de variação genética mais rapidamente

Perda de variação por deriva genética



Deriva Genética

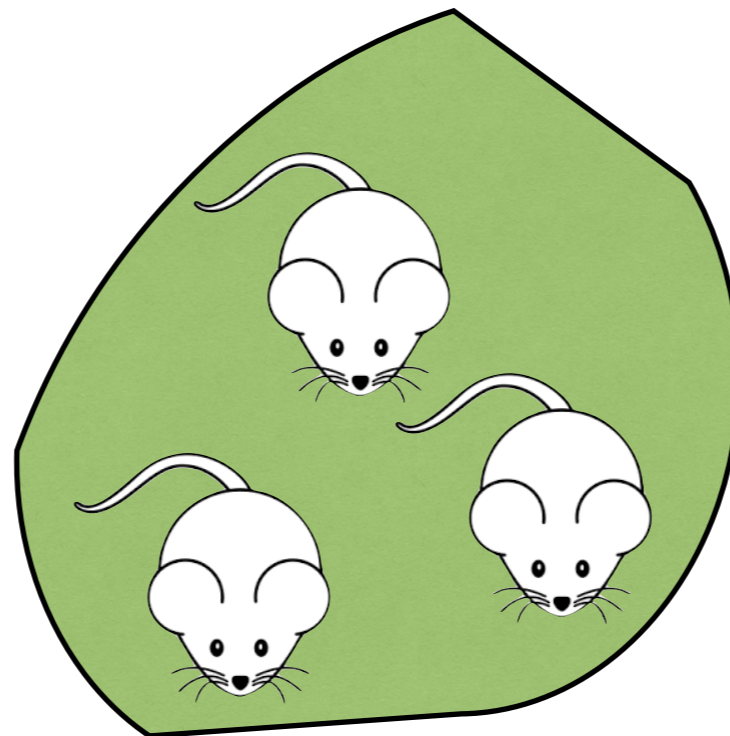
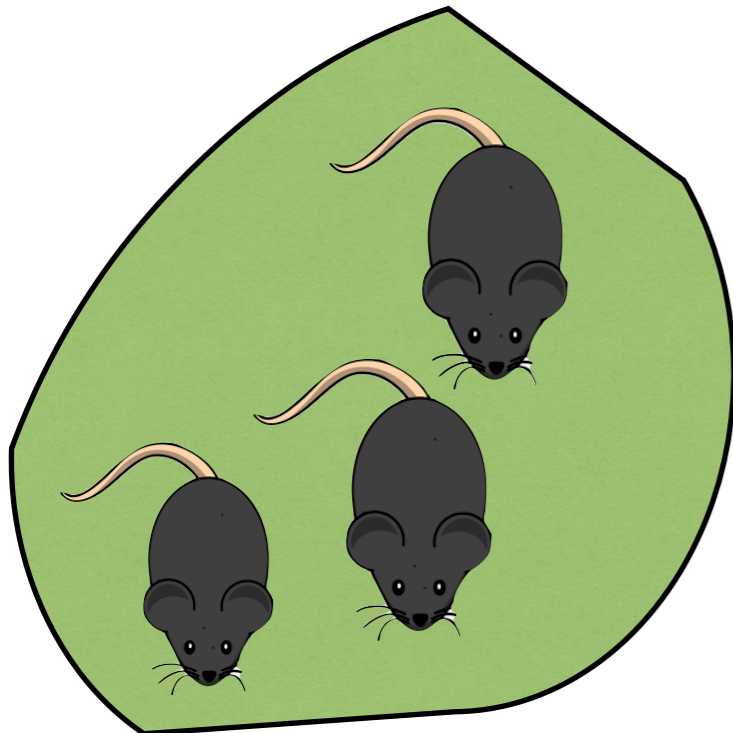
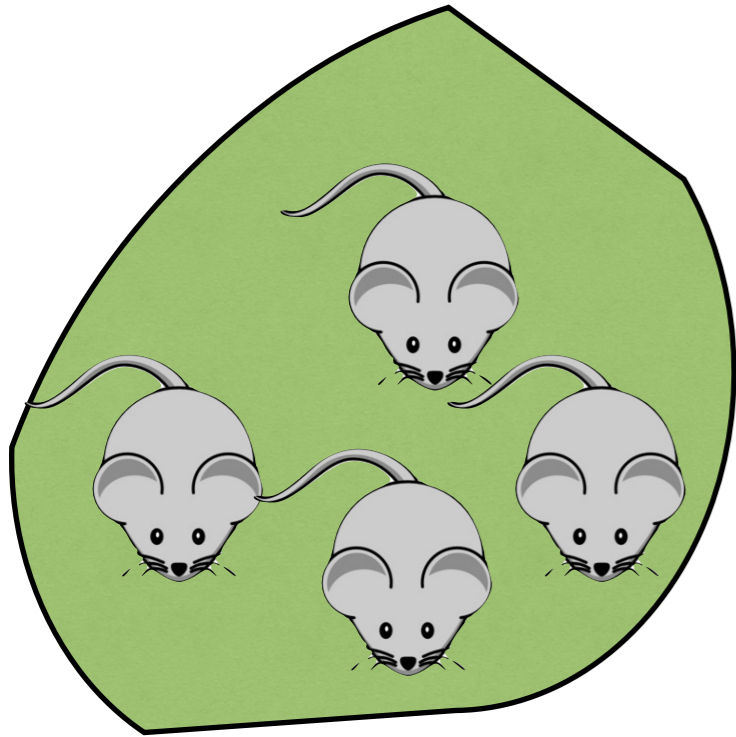


População finita

Deriva Genética

Consequências da Deriva Genética:

Dentro da mesma população:

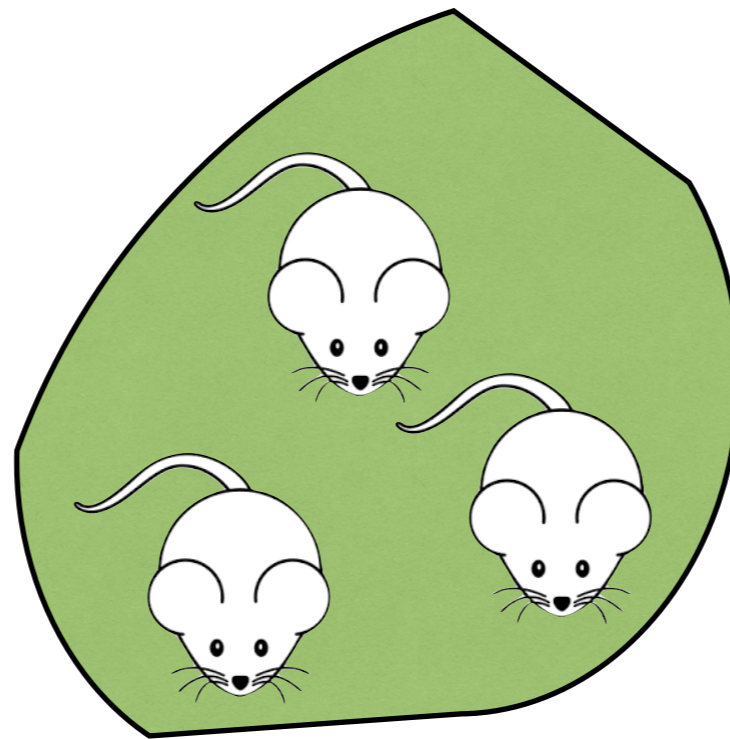
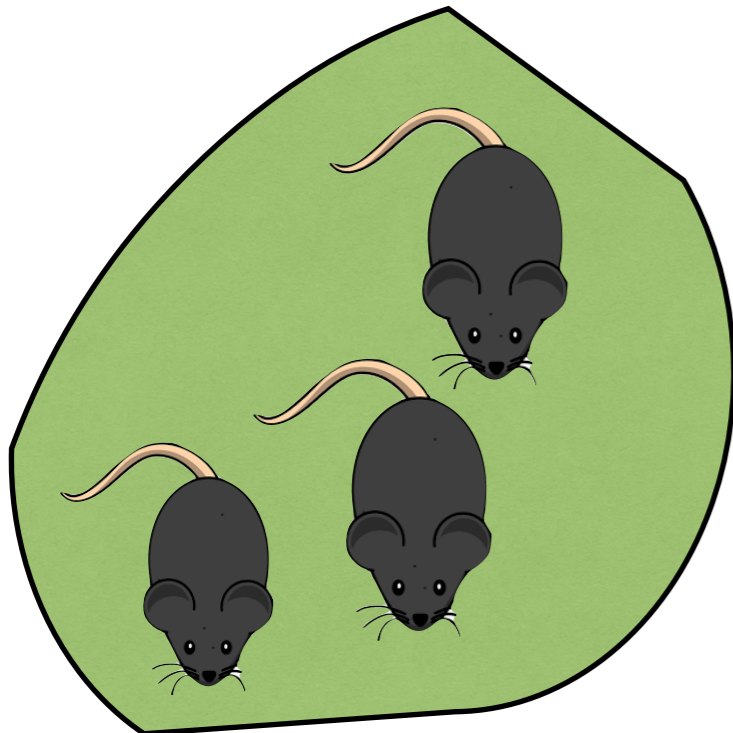
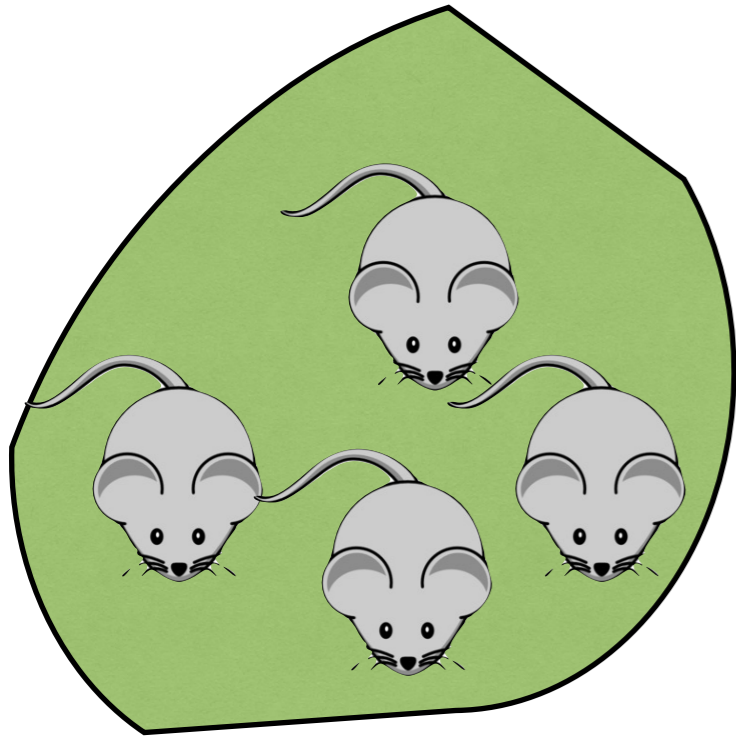


Deriva Genética

Consequências da Deriva Genética:

Dentro da mesma população:

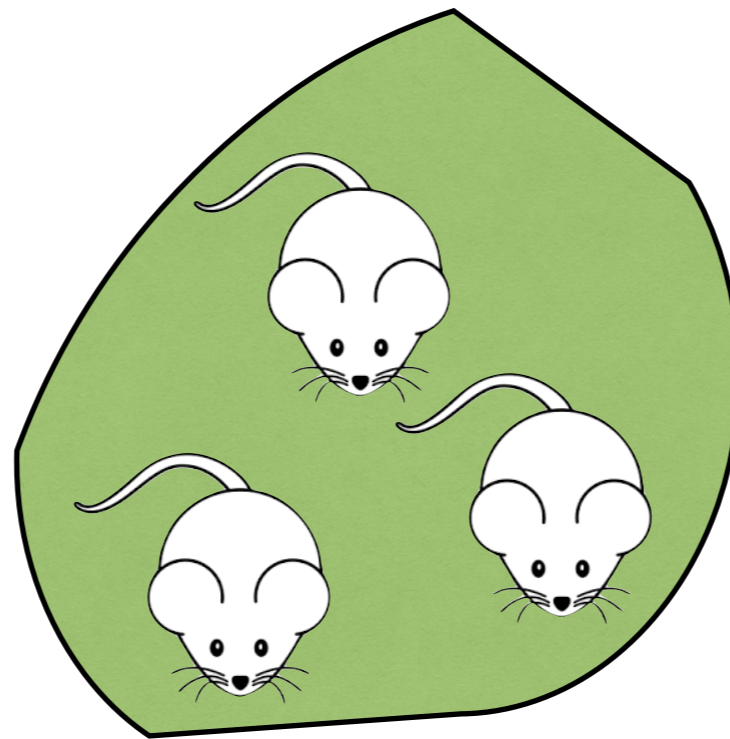
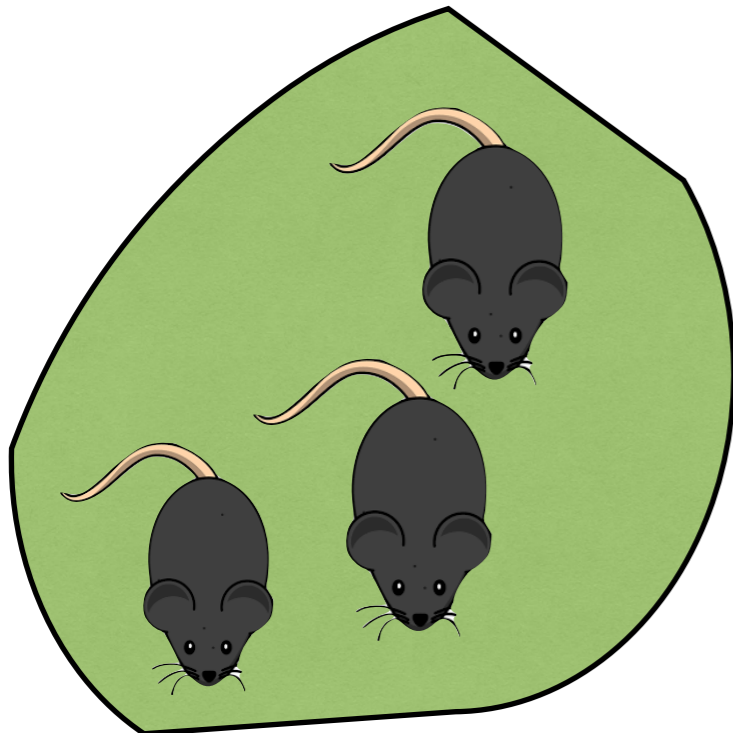
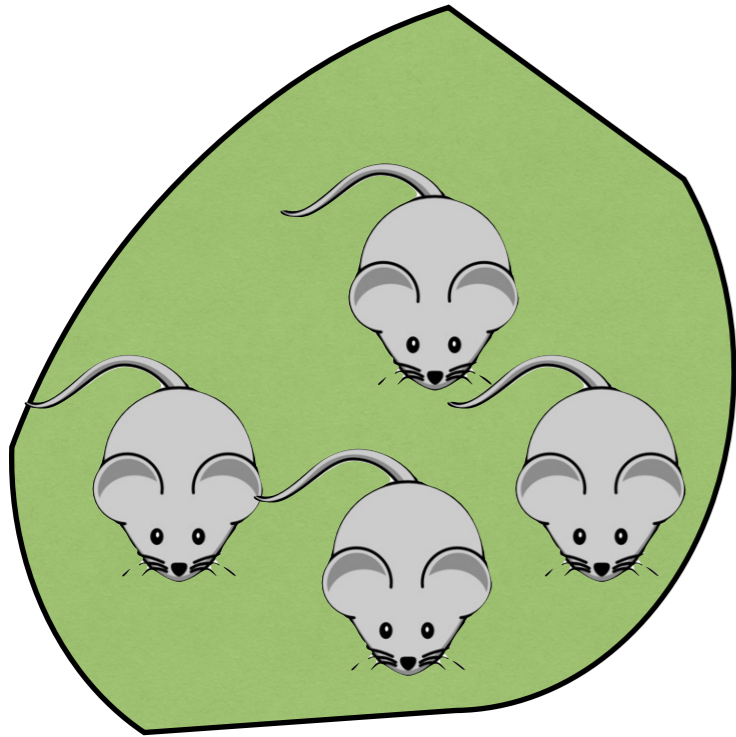
- reduz a variabilidade genética



Deriva Genética

Consequências da Deriva Genética:

Entre populações:

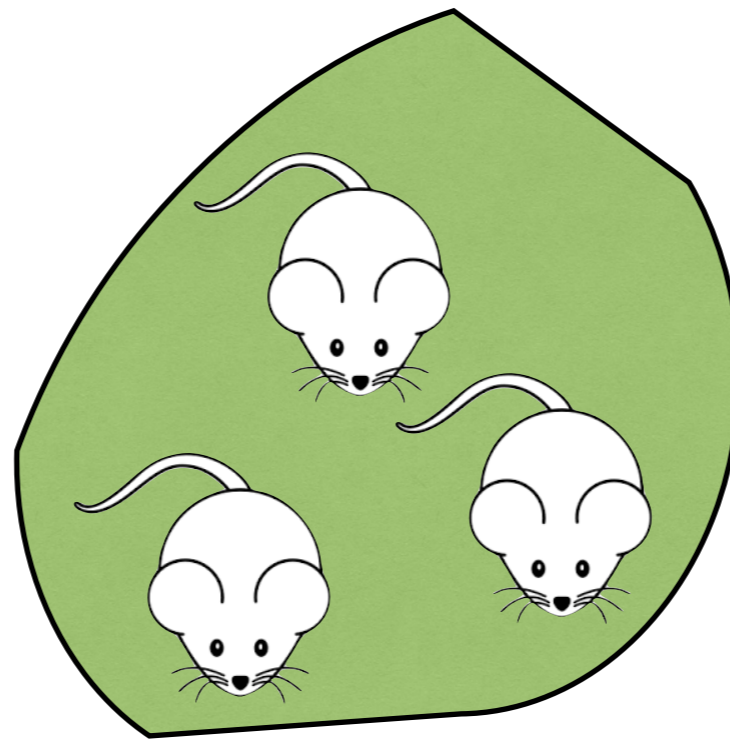
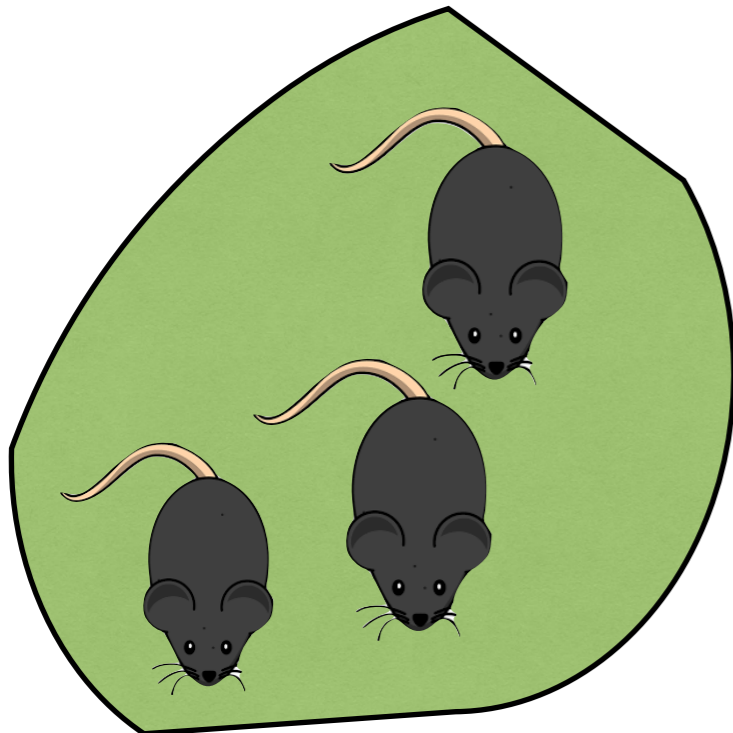
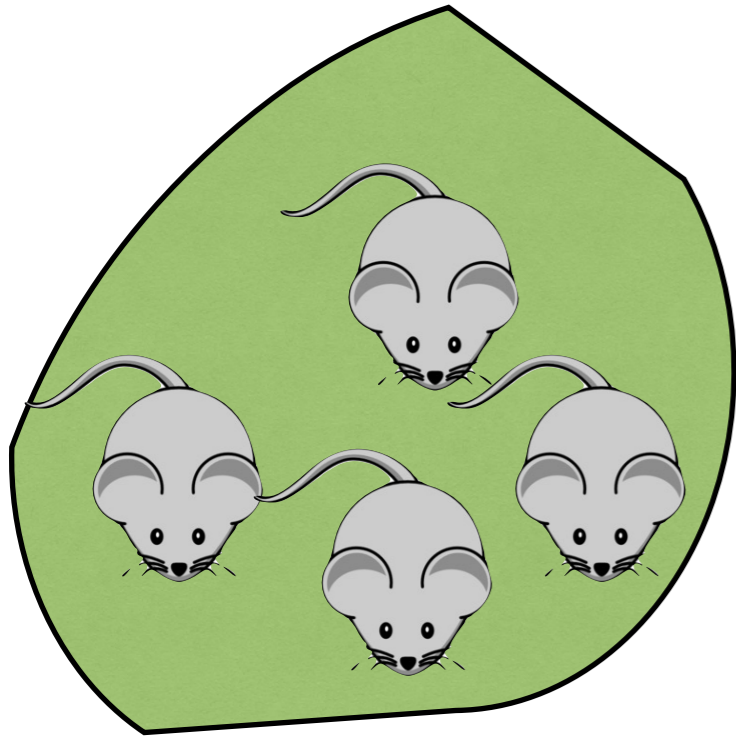


Deriva Genética

Consequências da Deriva Genética:

Entre populações:

- aumenta a variação genética



Consequências da deriva genética

Efeitos da deriva considerando um conjunto grande de populações:

- em média, diminui variação (H)
- em média, p permanece igual
- em média, aumenta a variância em p entre populações

O modelo básico de deriva genética

Wright-Fisher

Parâmetro do modelo evolutivo	Pressuposto
Tamanho da população	Finito
Forma de cruzamento	Aleatório
Sobrevivência dos genótipos	Igual para todos (i.e., sem seleção)
Introdução de novos alelos (mutação e migração)	Não ocorre

Ideias principais

- Conceito: Deriva genética resulta da amostragem de alelos de uma geração para outra
- É possível calcular a probabilidade das novas frequências alélicas usando a binomial
- Para uma população individual, as mudanças entre gerações são aleatórias
- Deriva:
 - diminui variação na população
 - aumenta a variação entre populações
 - é mais intensa em populações pequenas

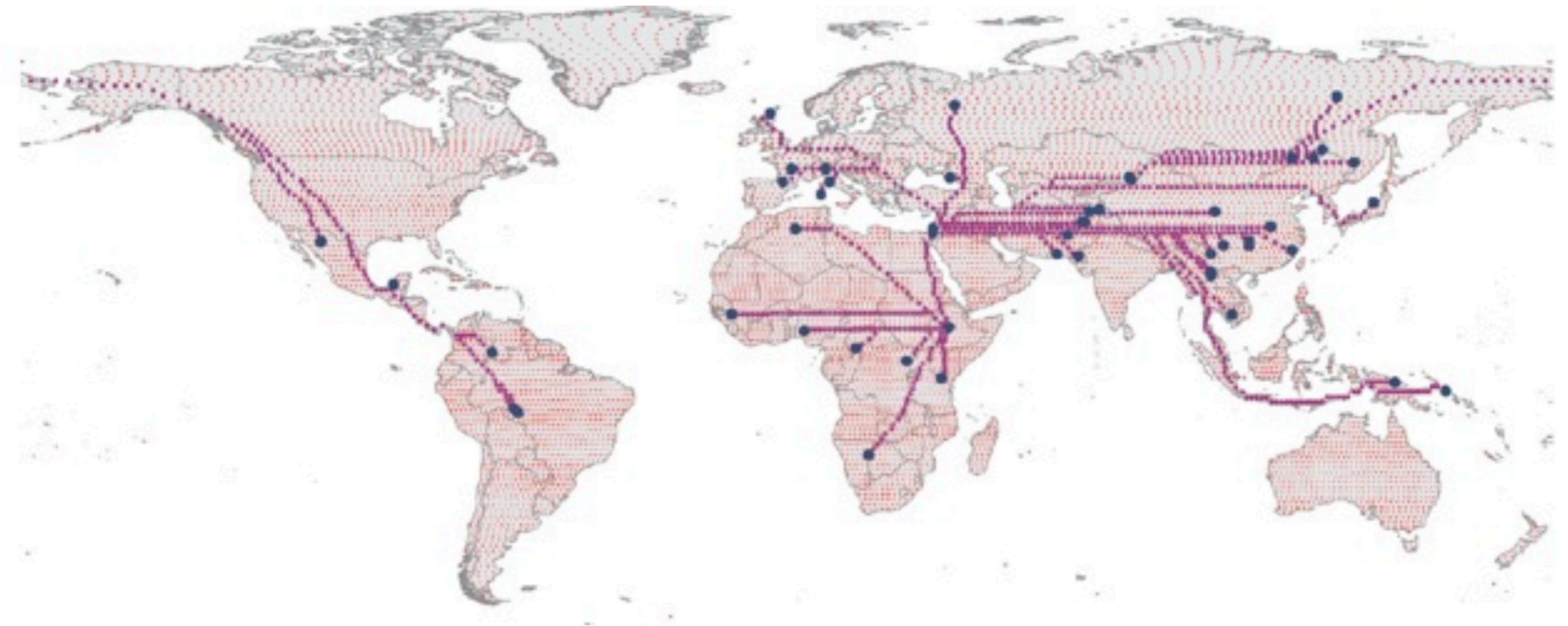
Probabilidade de fixação de um alelo

<http://www.biology.arizona.edu/evolution/act/drift/frame.html>

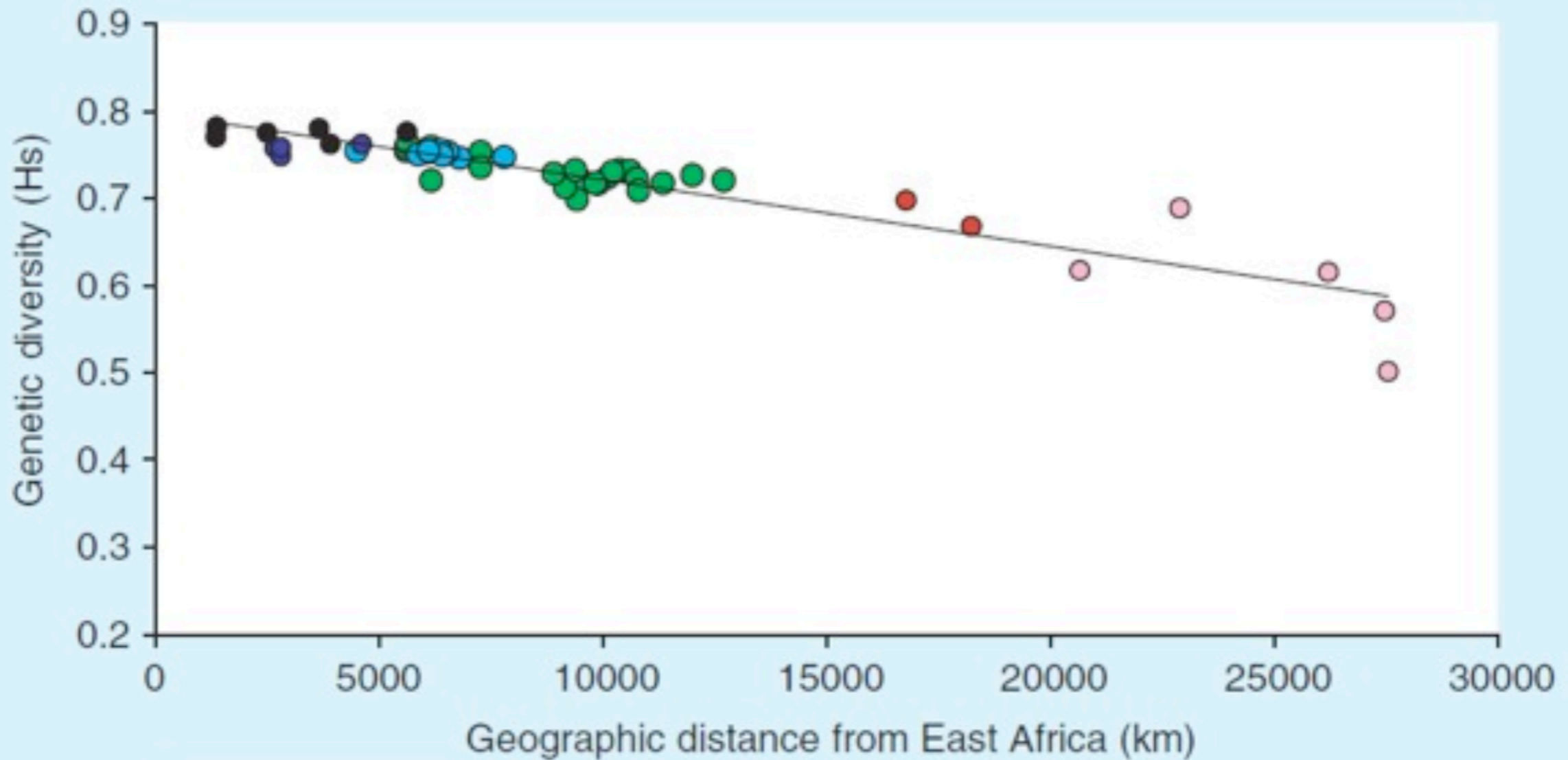
Simulação com população igual 5 indivíduos e 10
indivíduos

Existe alguma relação matemática entre o tamanho da população e o tempo esperado para que um alelo se fixe?

A deriva genética é um processo muito bem documentado

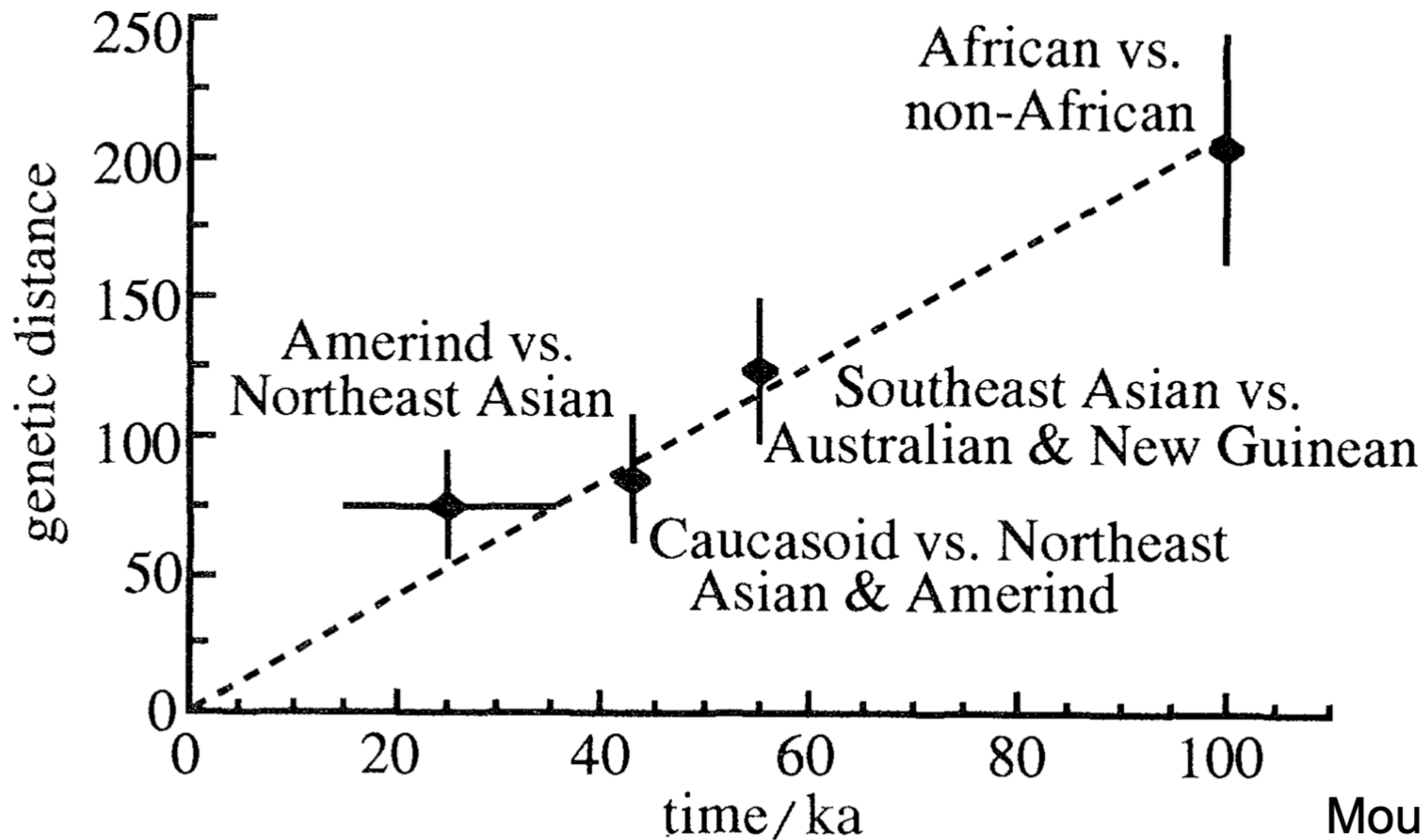


A deriva genética é um processo muito bem documentado



Prugnolle et al., 2005

A deriva genética é um processo muito bem documentado

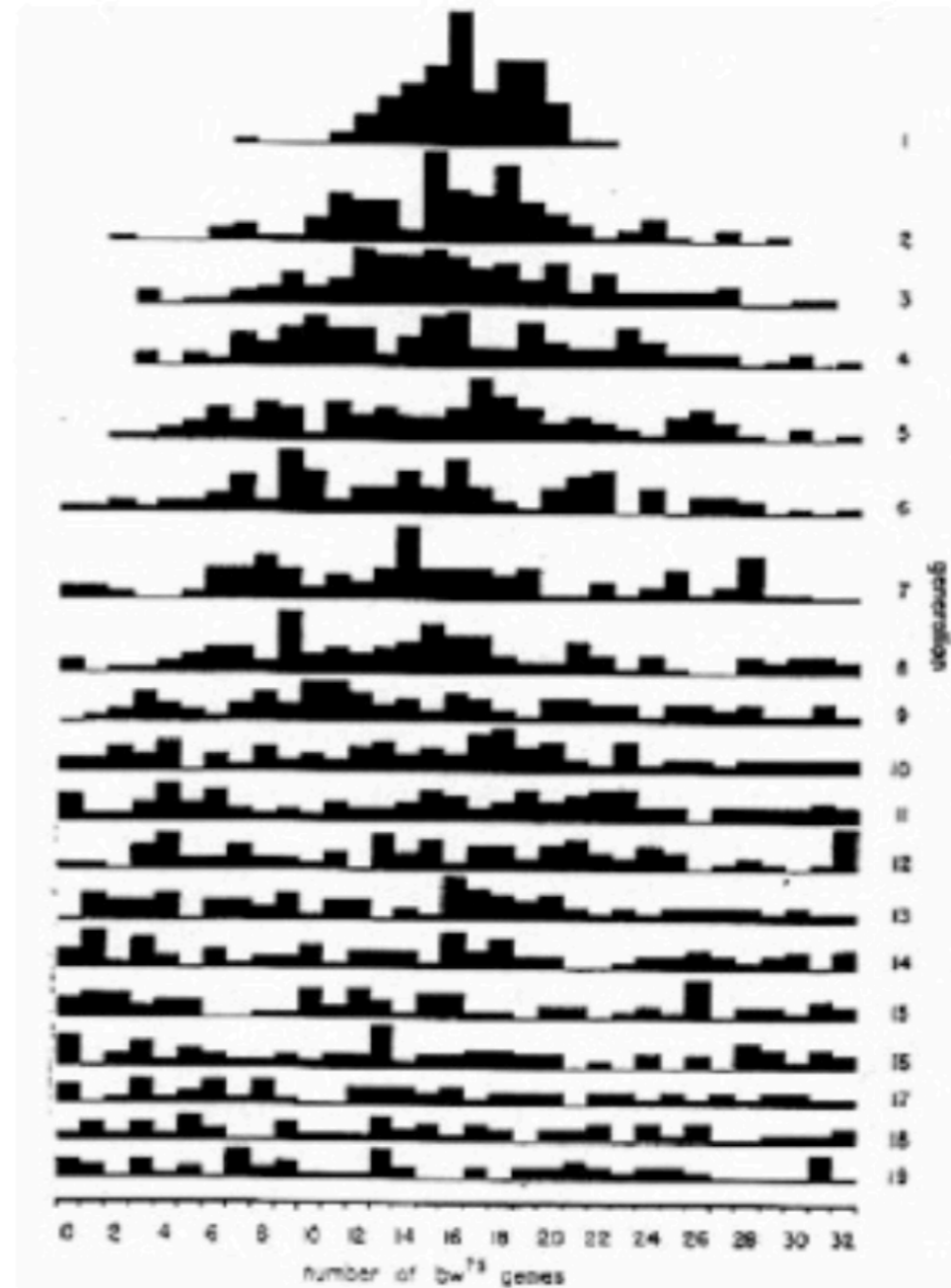


Mountain et al., 1991

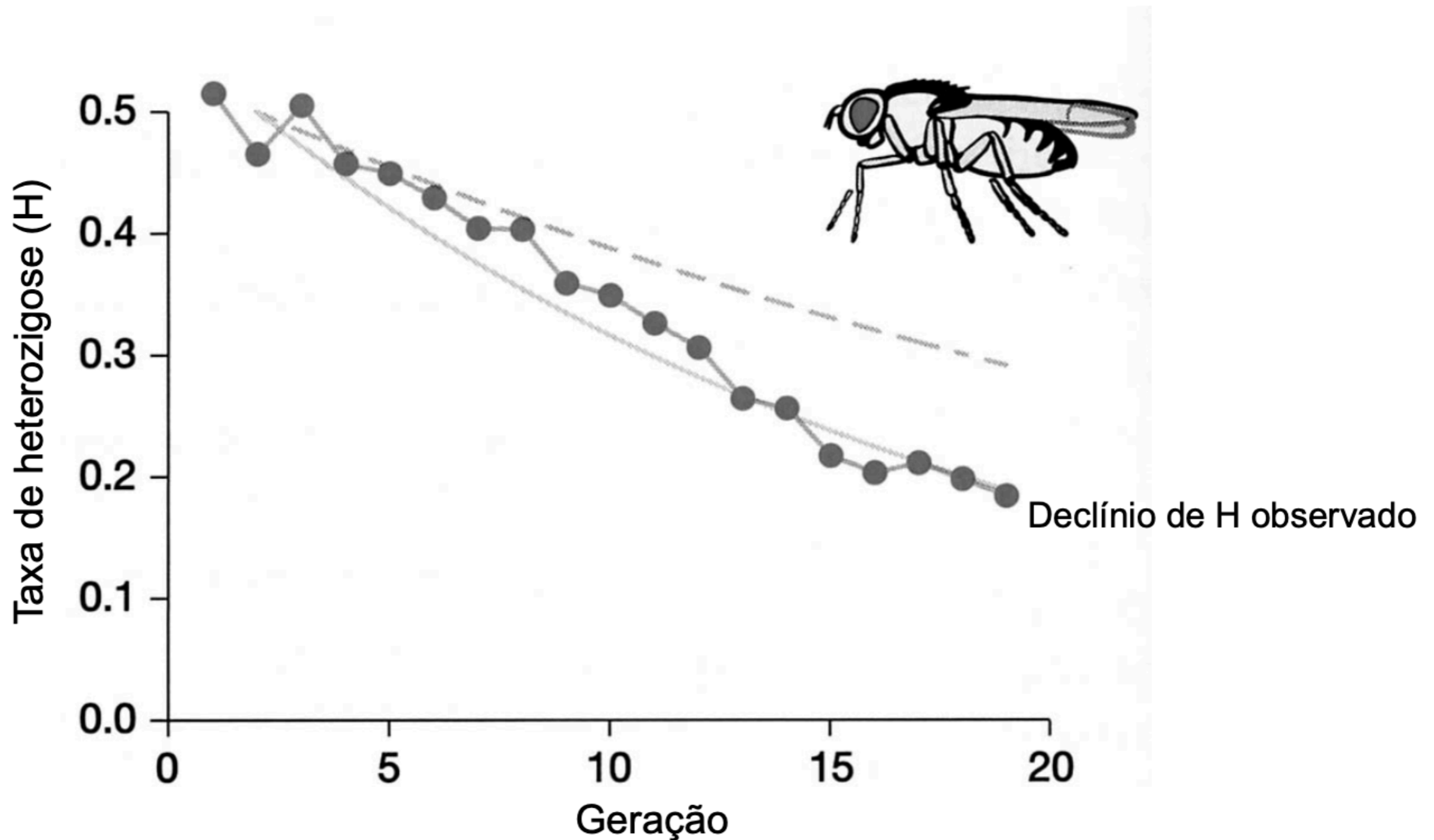
A deriva é um processo bem documentado: Evidências experimentais

Buri, 1956

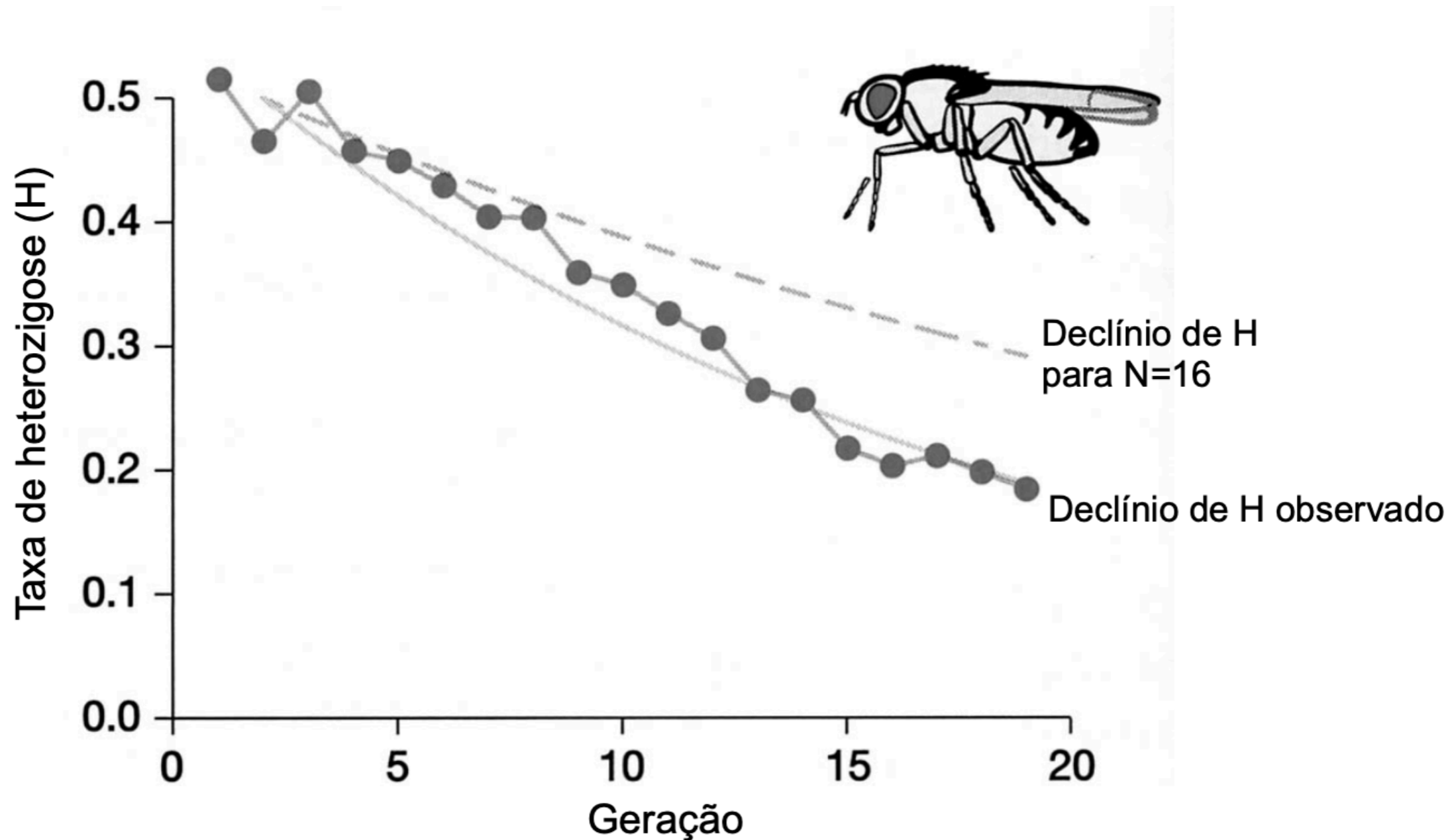
- 107 populações (garrafas) de *drosophila*
- 16 indivíduos em cada
- Alelo *bw75* visível, início $p = 0.5$



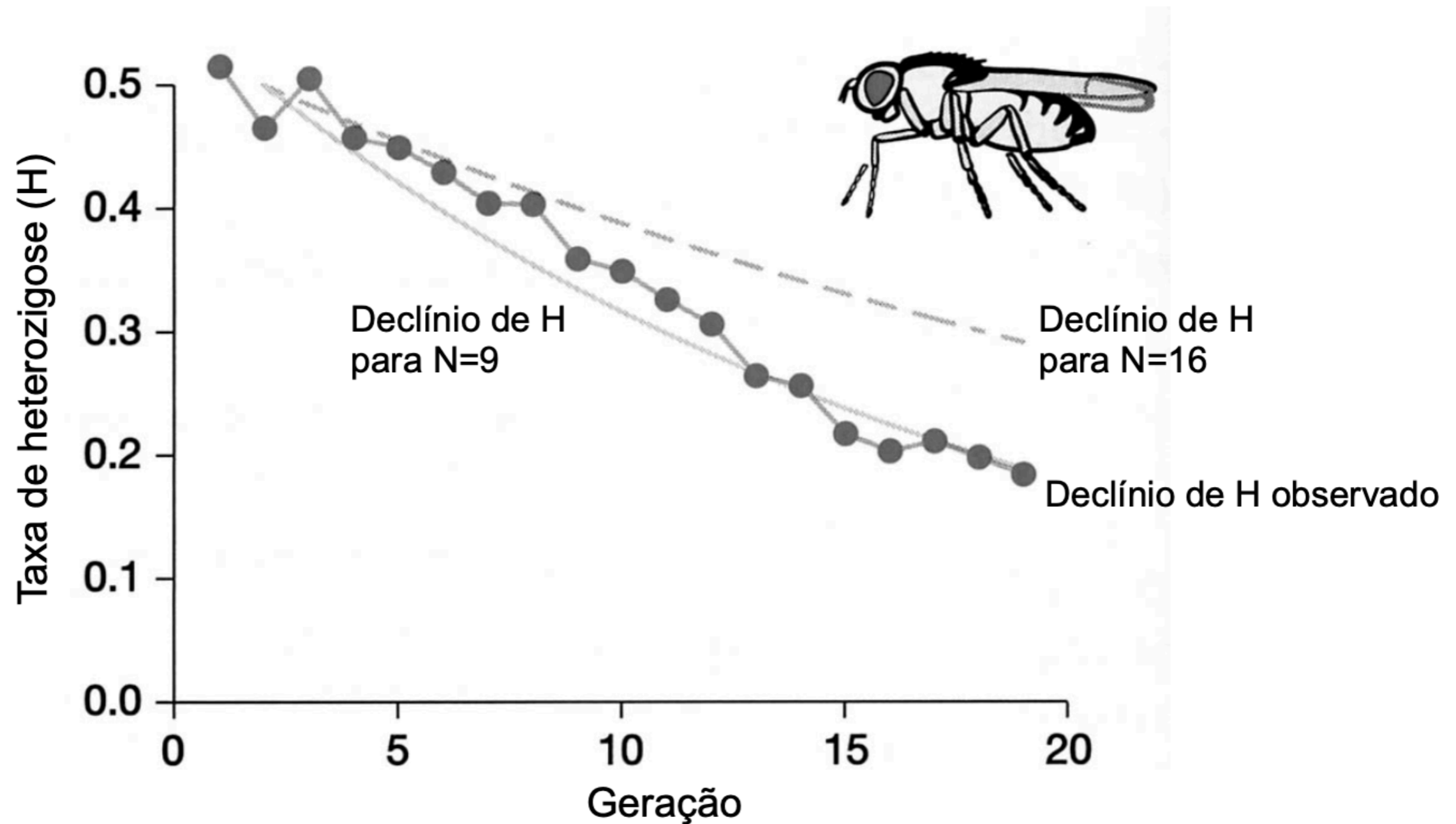
A deriva genética é um processo muito bem documentado



A deriva genética é um processo muito bem documentado



A deriva genética é um processo muito bem documentado



Deriva Genética - tamanho efetivo da população

Definição: Tamanho de uma população idealizada (Wright-Fisher) que perde variação na mesma taxa que a população sob estudo

Explicações:

- períodos de tamanho pequeno
- variância na reprodução
- assimetria na razão sexual os sexos

Deriva Genética - tamanho efetivo da população (N_e)

1. Variação em tamanho populacional ao longo do tempo

$$\frac{1}{N_e} = \frac{1}{5} \left(\frac{1}{N_1} + \frac{1}{N_2} + \frac{1}{N_3} + \frac{1}{N_4} + \frac{1}{N_5} \right)$$

Para uma população que tem

- 9 gerações com tamanho 1000
- 1 geração com tamanho 10

$$\frac{1}{N_e} = \frac{9}{10} \frac{1}{1000} + \frac{1}{10} \frac{1}{10}$$

$$N_e = 91.74$$

Deriva Genética - tamanho efetivo da população (N_e)

2. Variação na razão sexual

$$N_e = \frac{4N_m N_f}{N_f + N_m}$$

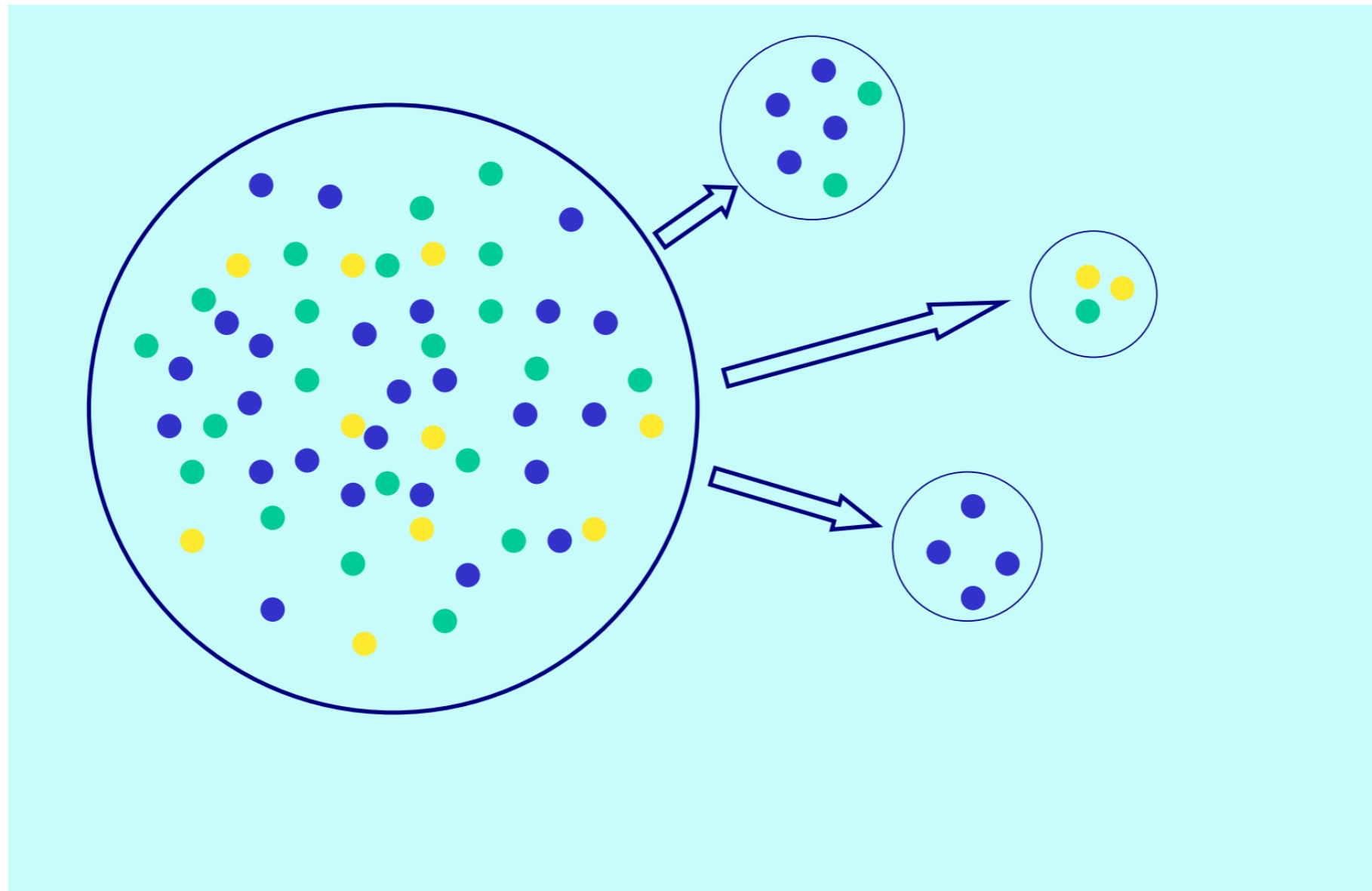
- Em elefantes marinhos, nas Ilhas Falkland, encontrou-se: 550 fêmeas e 75 machos. O tamanho da população é de 625 indivíduos.
- Usando marcadores genéticos Fabiani et al. (2004) viram que só 28% dos machos reproduziram ao longo de duas estações reprodutivas (21 machos reproduzem)

$$N_m = 21, N_f = 550$$

Deriva Genética

Efeito do fundador

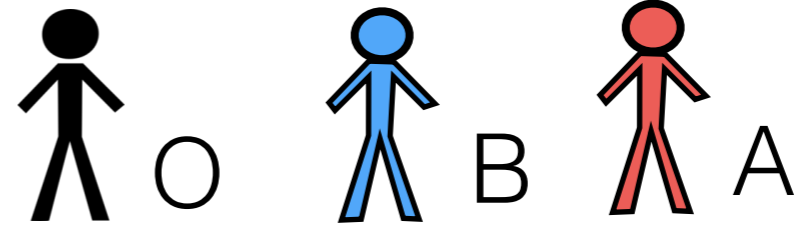
caso especial de deriva genética



Deriva Genética

Efeito do fundador

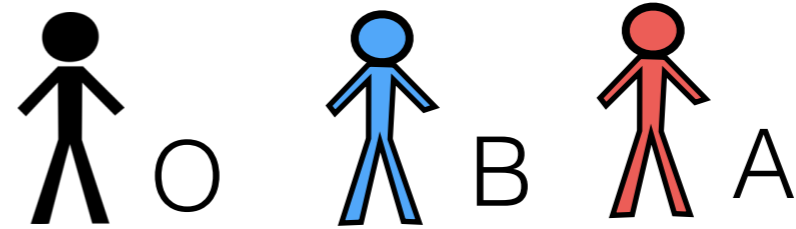
grupo sanguíneo:



Deriva Genética

Efeito do fundador

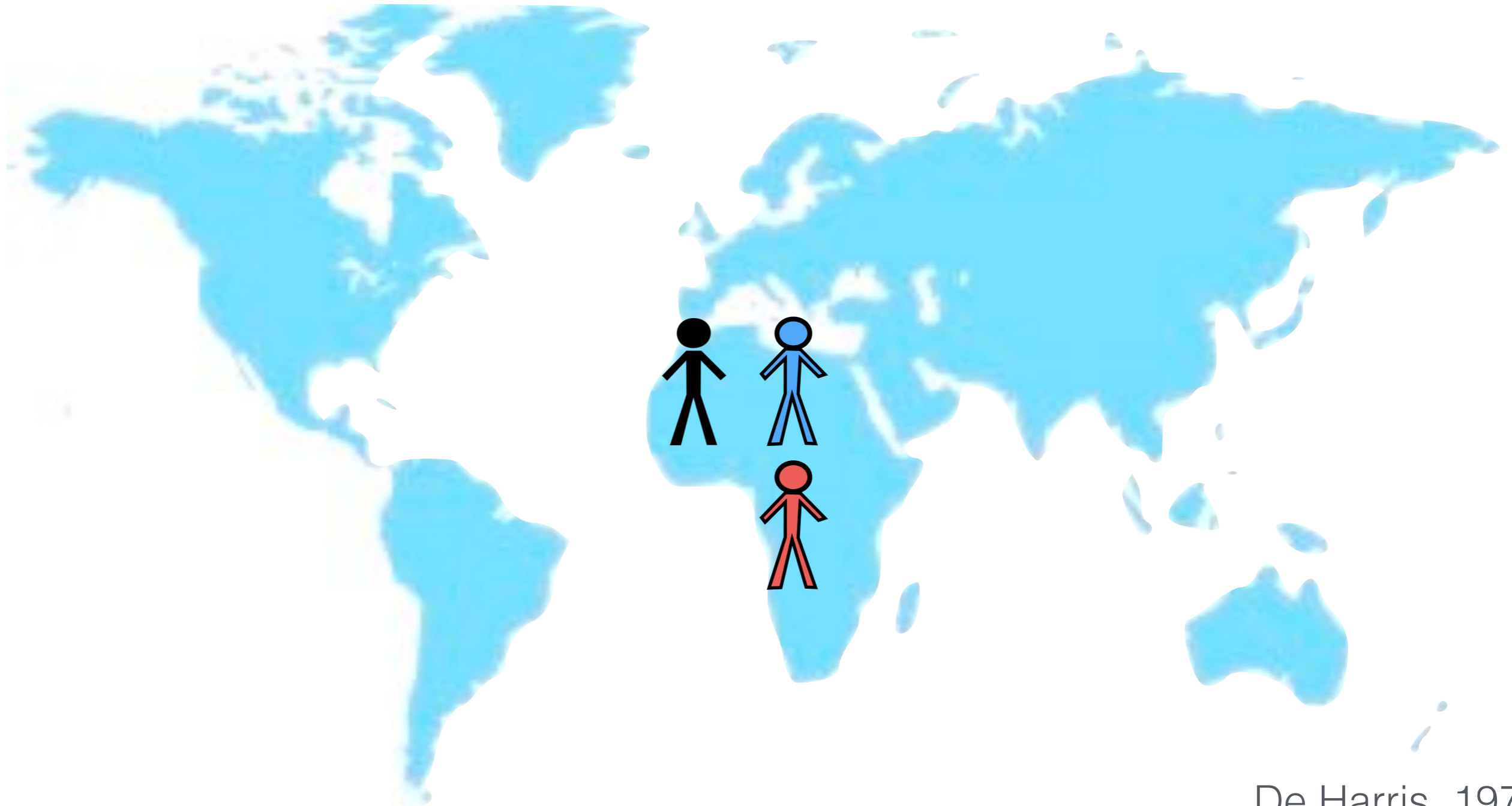
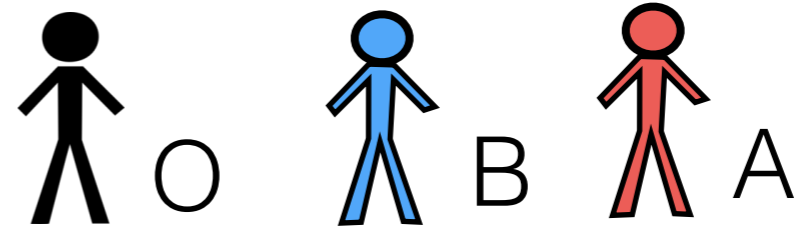
grupo sanguíneo:



Deriva Genética

Efeito do fundador

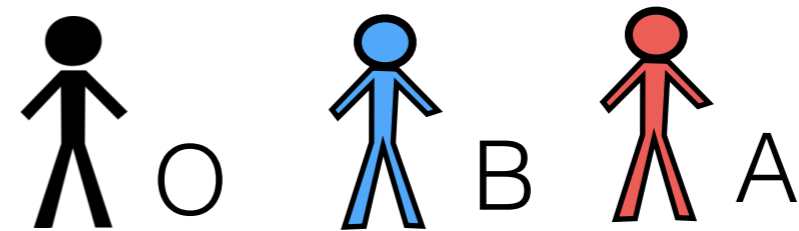
grupo sanguíneo:



Deriva Genética

Efeito do fundador

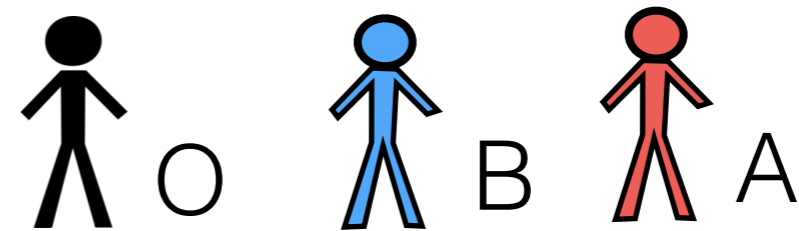
grupo sanguíneo:



Deriva Genética

Efeito do fundador

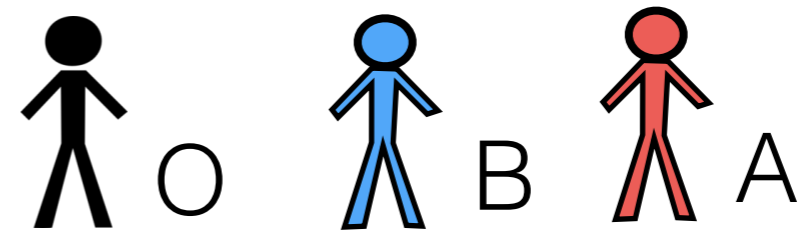
grupo sanguíneo:



Deriva Genética

Efeito do fundador

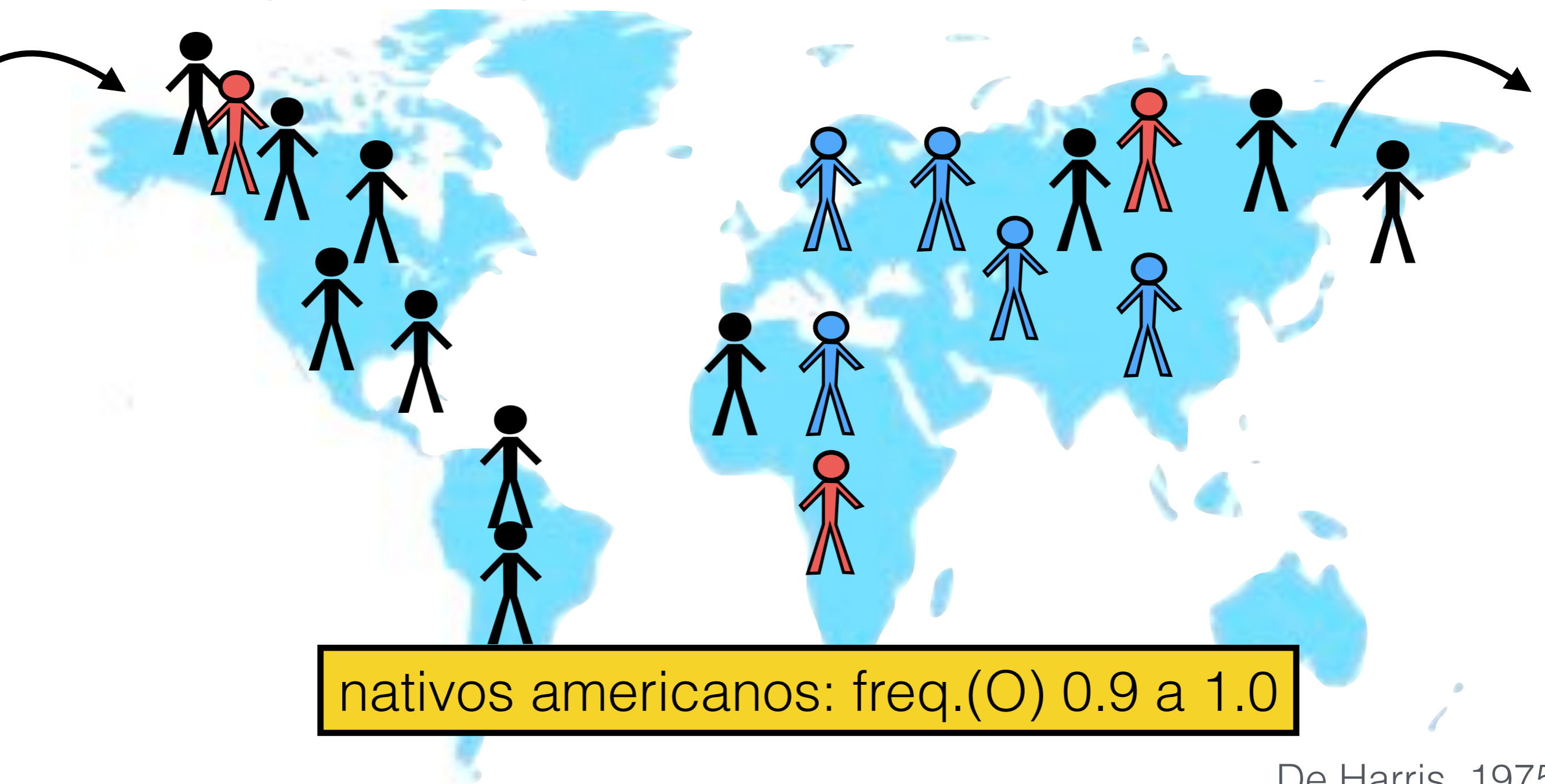
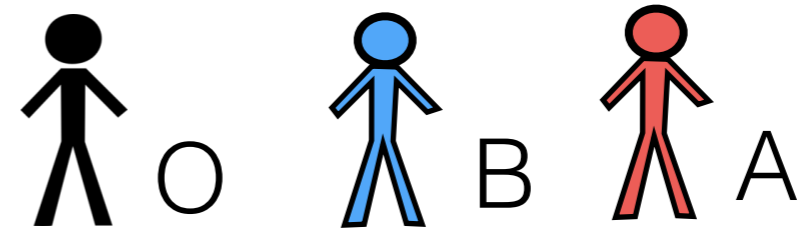
grupo sanguíneo:



Deriva Genética

Efeito do fundador

grupo sanguíneo:



nativos americanos: freq.(O) 0.9 a 1.0

Deriva Genética

Efeito do fundador

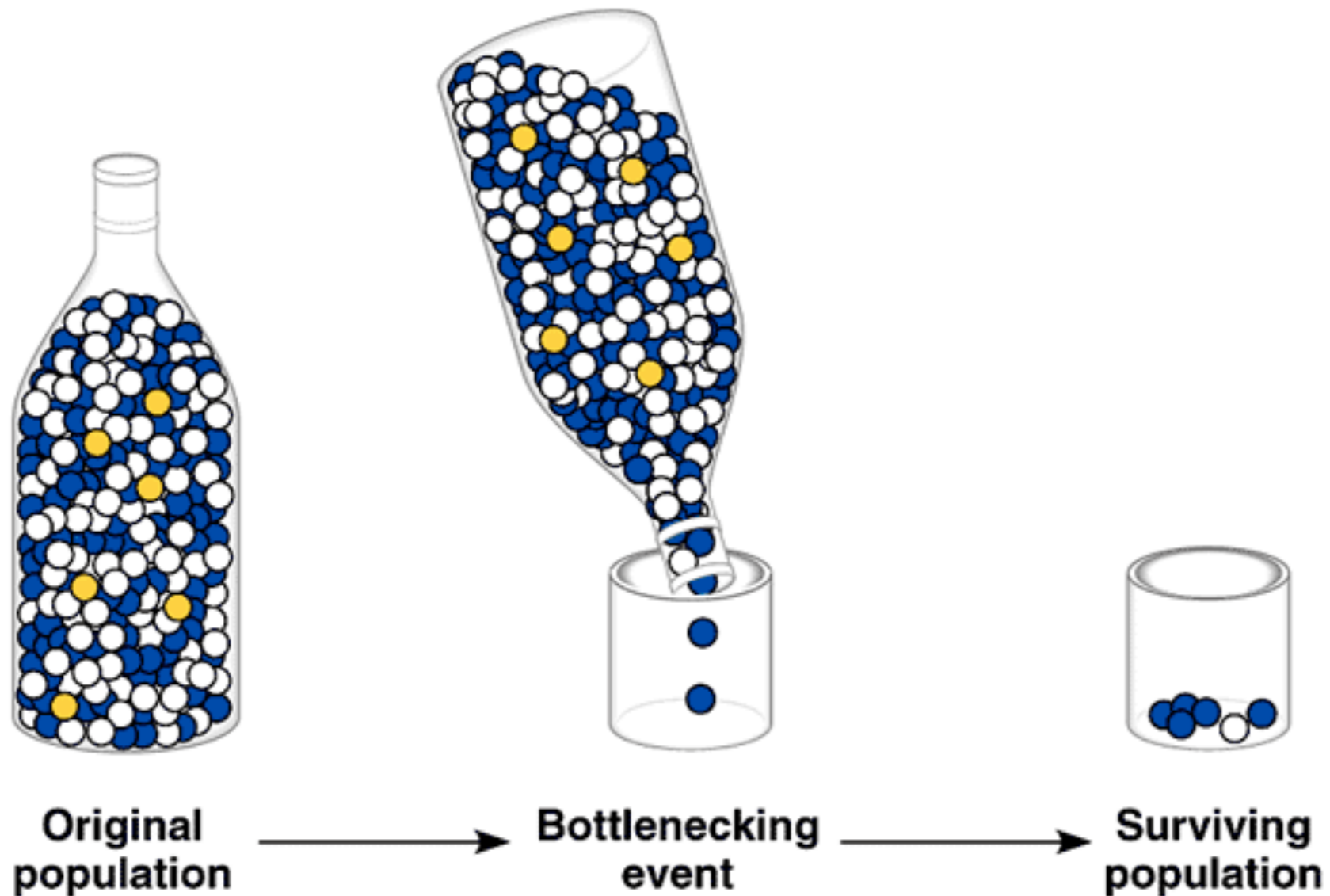
Amish



Amish mother and child. The child has Ellis-van Creveld syndrome, which is characterized by polydactyly (six fingers on each hand), short stature, and shortening of the forearms and lower legs. (Image reproduced with permission from Johns Hopkins University Press).

Deriva Genética

Gargalo genético



Deriva Genética

Gargalo genético Kakapo- Nova Zelândia

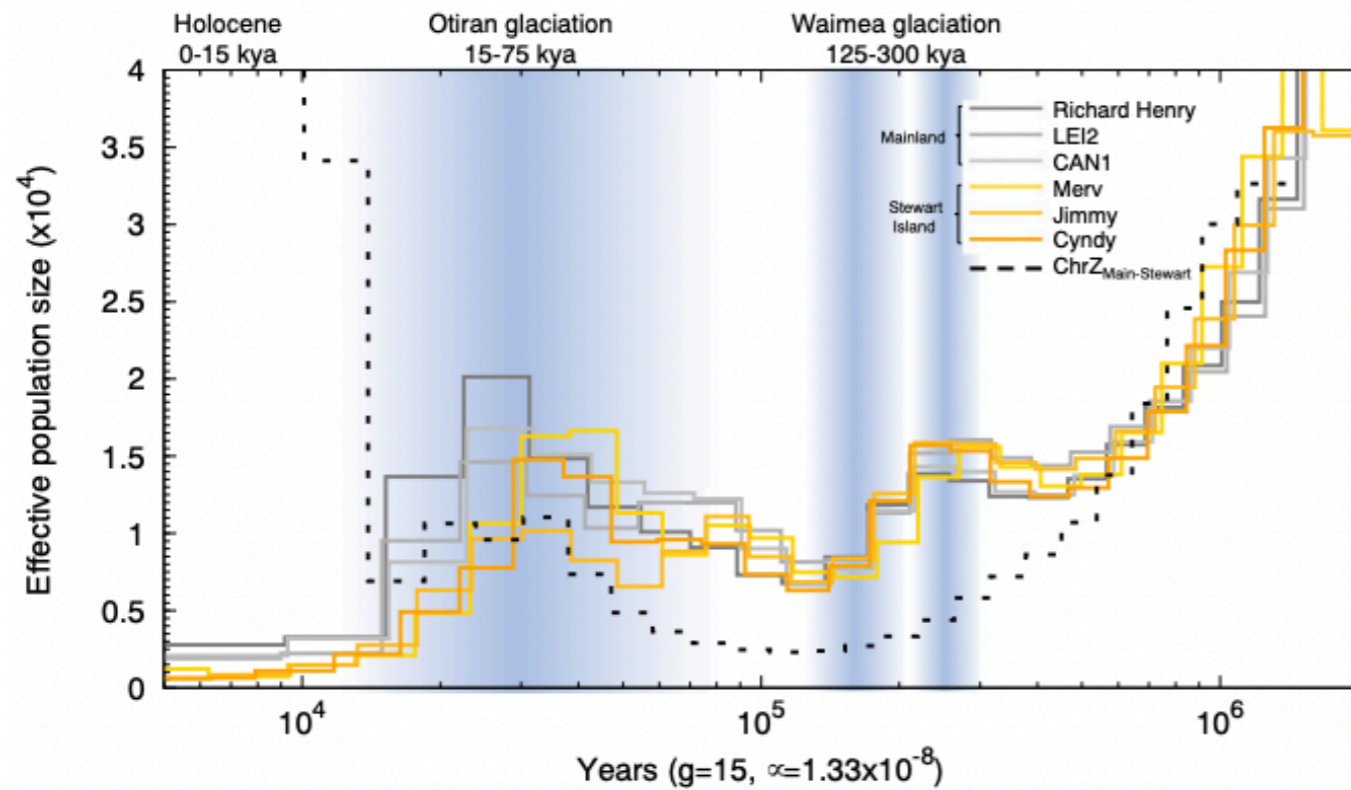
1995- 51 população total (só
40 reproduziram)

2022- 201 pop total

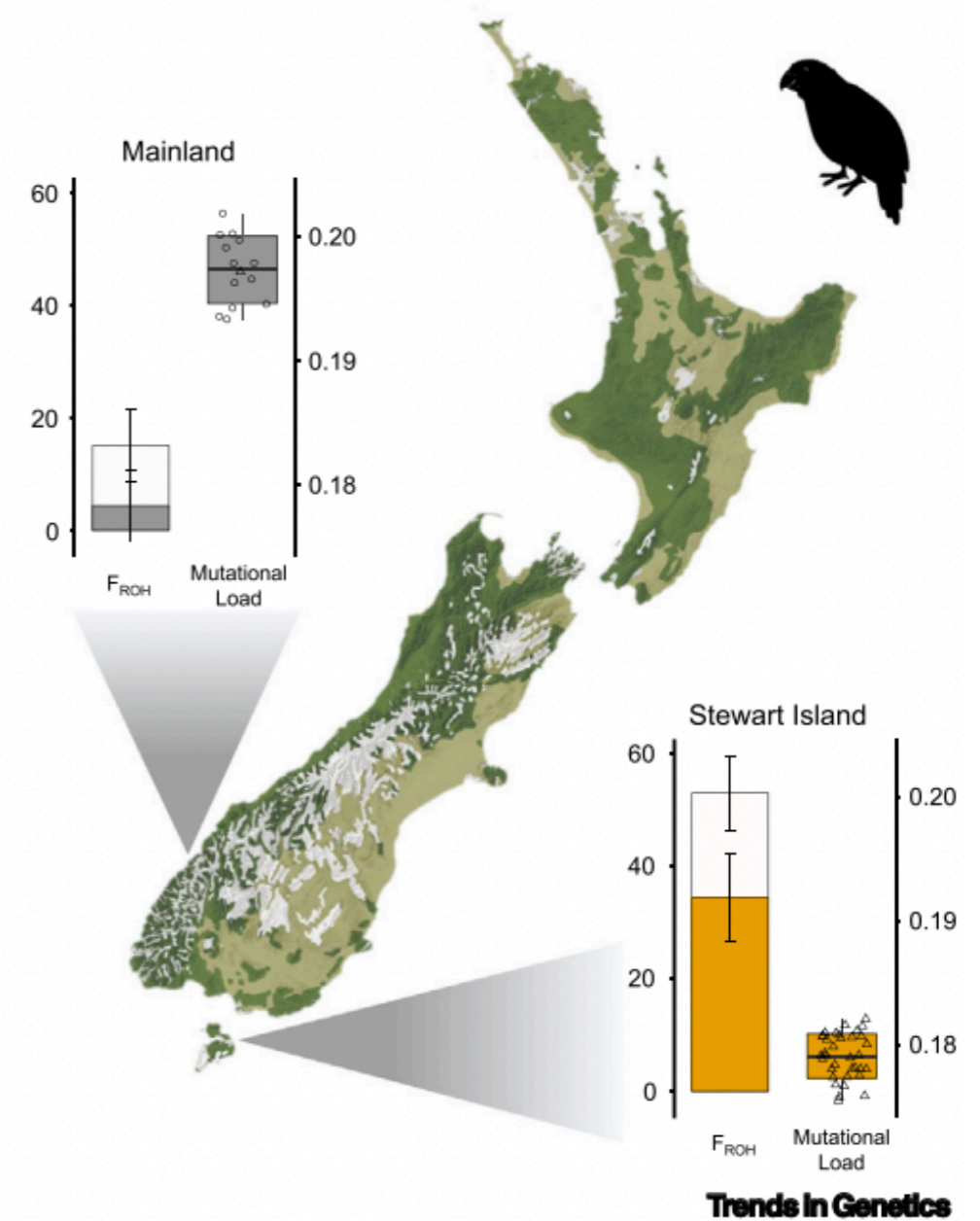


Deriva Genética

Gargalo genético Kakapo- Nova Zelândia



(B)



Teoria Neutra de evolução molecular

- Deriva pode explicar evolução?
 - Teoria neutra propõe que **sim**:
 - a grande maioria da variação dentro de espécies e
 - a grande maioria das diferenças entre espécies
- resultam de deriva genética

Formalizando o modelo neutro

Definições

- **mutação neutra:** não altera chances de reprodução e sobrevivência de seu portador
- **mutação deletéria:** reduz chances de reprodução e sobrevivência de seu portador
- **mutação vantajosa:** aumenta chances de reprodução e sobrevivência de seu portador



Motoo Kimiura
1924-1994

Teoria neutra e de seleção

Teoria de seleção



Teoria neutra



Deletérias



Neutras



Vantajosas

Teoria Neutra de evolução molecular

Kimura propôs que as mutações neutras são as que importam se a gente quer modelar as diferenças genéticas entre espécies

Mutações neutras evoluem por deriva genética

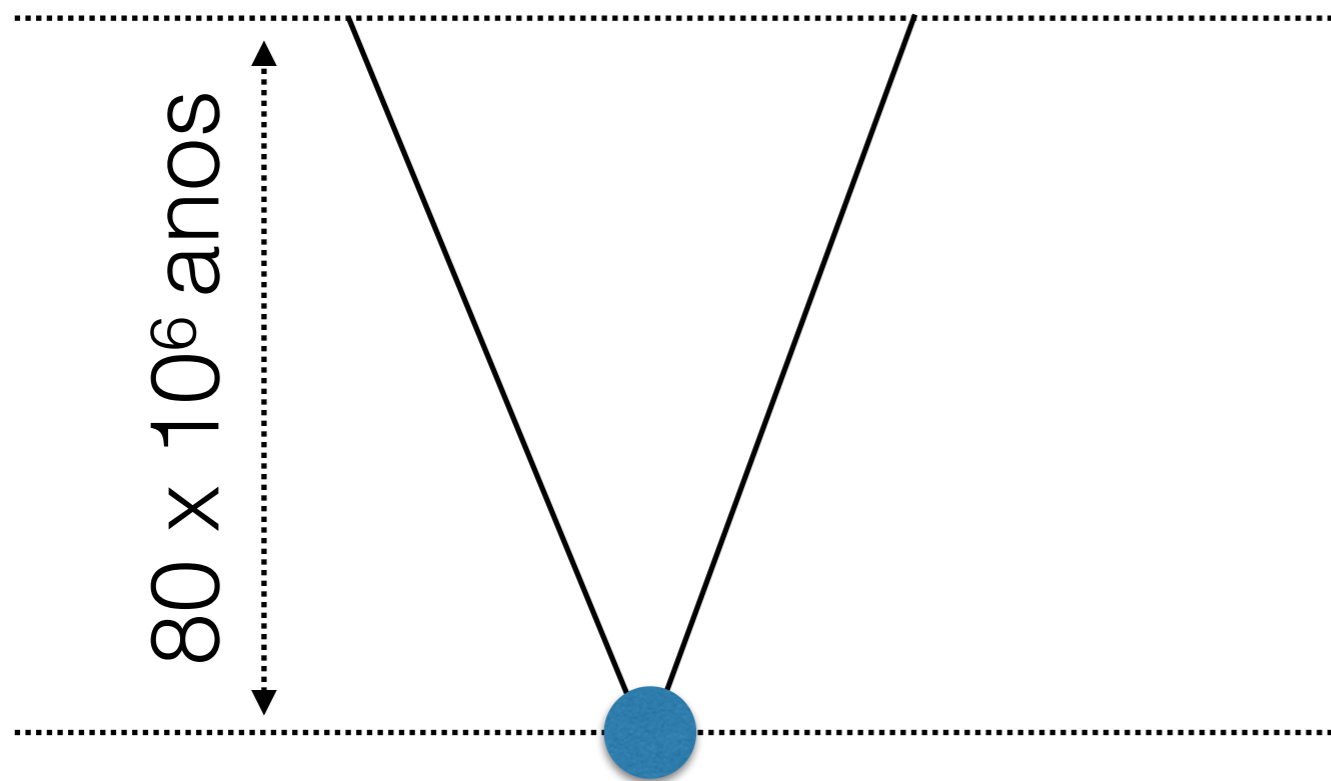
Duas previsões:

1) Quantidade de variação esperada dentro das populações (H)

2) taxa de evolução molecular entre espécies

Teoria Neutra de evolução molecular

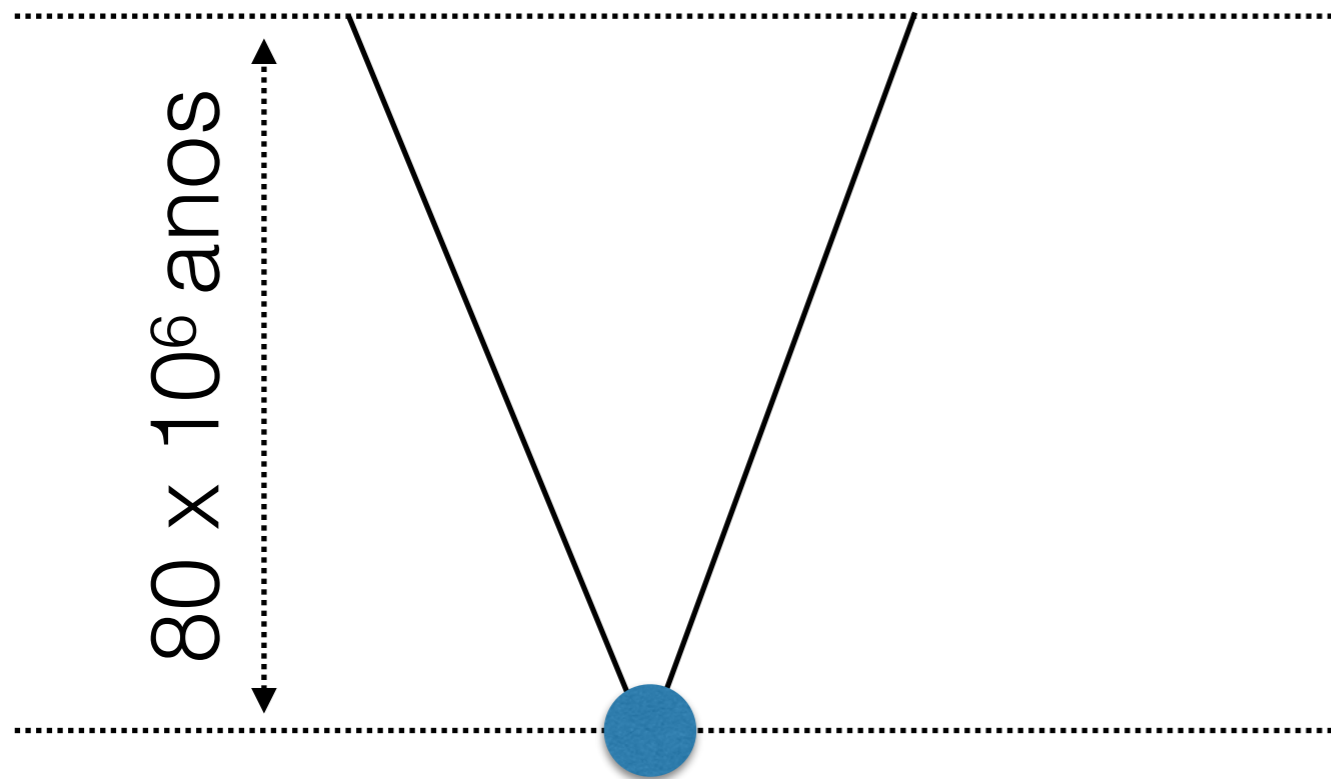
Humanos Camundongos



Gene: 100 pb
16 diferenças

Teoria Neutra

Humanos Camundongos



Gene: 100 pb
16 diferenças

$K = 16 \text{ diferenças} / \text{tempo}$

$K = 16 / 2 \times 80 \times 10^6$

$K_{\text{posição}} = 1 \times 10^{-9}$

Taxa de evolução molecular em dados reais!
Qual seria essa taxa estimado pela teoria neutra?

Teoria Neutra

Taxa de mutação = frequência com que surgem novas variantes

Taxa de substituição = frequência com que novas variantes se tornam fixas numa espécie

Taxa de mutação =
Taxa de substituição =

Teoria Neutra

Taxa de mutação = frequência com que surgem novas variantes

Taxa de substituição = frequência com que novas variantes se tornam fixas numa espécie

$$\text{Taxa de mutação} = \mu 2N$$

$$\text{Taxa de substituição} = k = \mu 2N \frac{1}{2N}$$

$$k = \mu$$

Teoria Neutra

Relação linear entre tempo de divergência e número de diferenças entre espécies!

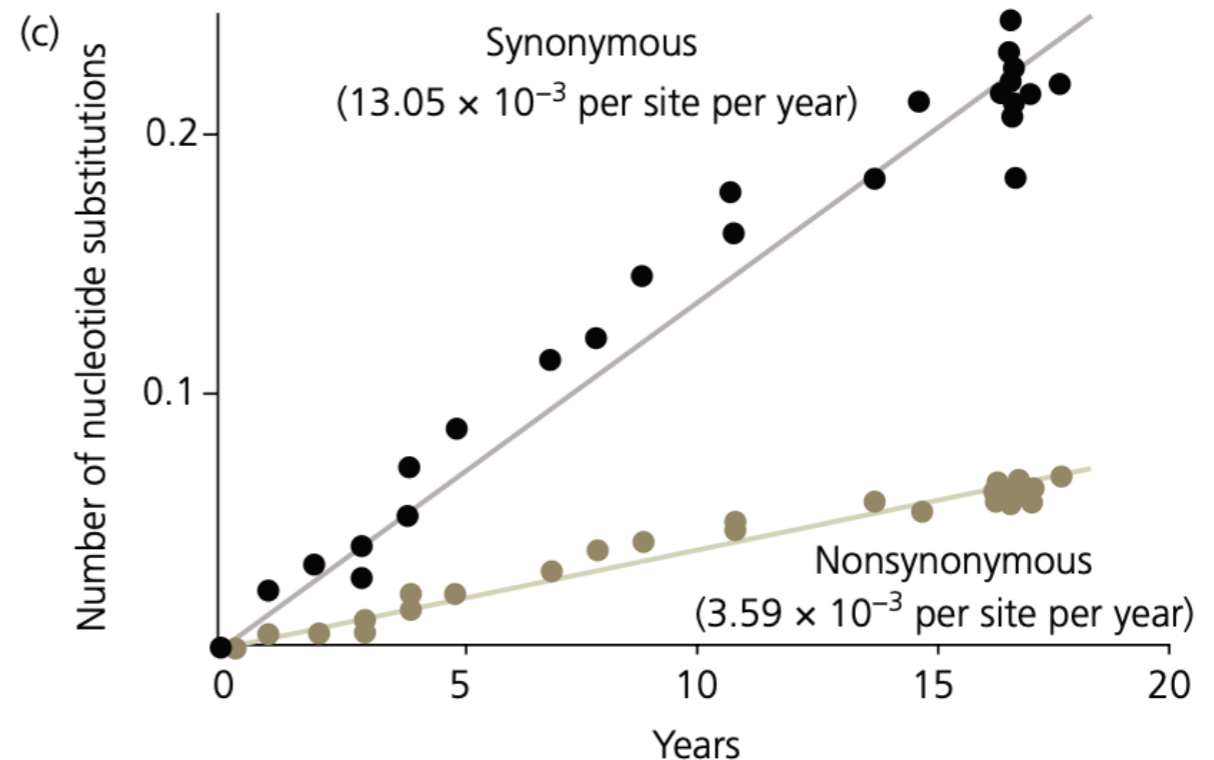
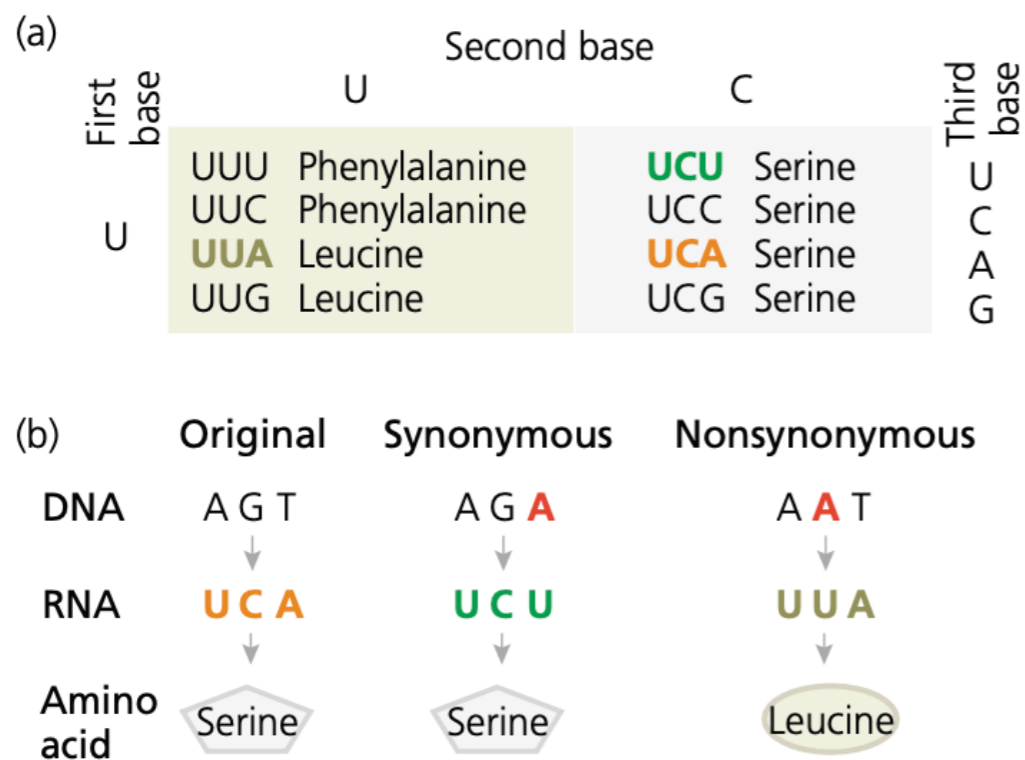


Figure 7.24 Molecular evolution in influenza viruses is consistent with the neutral theory. Because the genetic code is redundant (a), there are two kinds of point mutations

(b). The neutral theory predicts that both will accumulate by drift, but synonymous substitutions will accumulate faster. (c) Data from the flu virus. From Gojobori et al. (1990).

Teoria Neutra

Relação linear entre tempo de divergência e número de diferenças entre espécies!

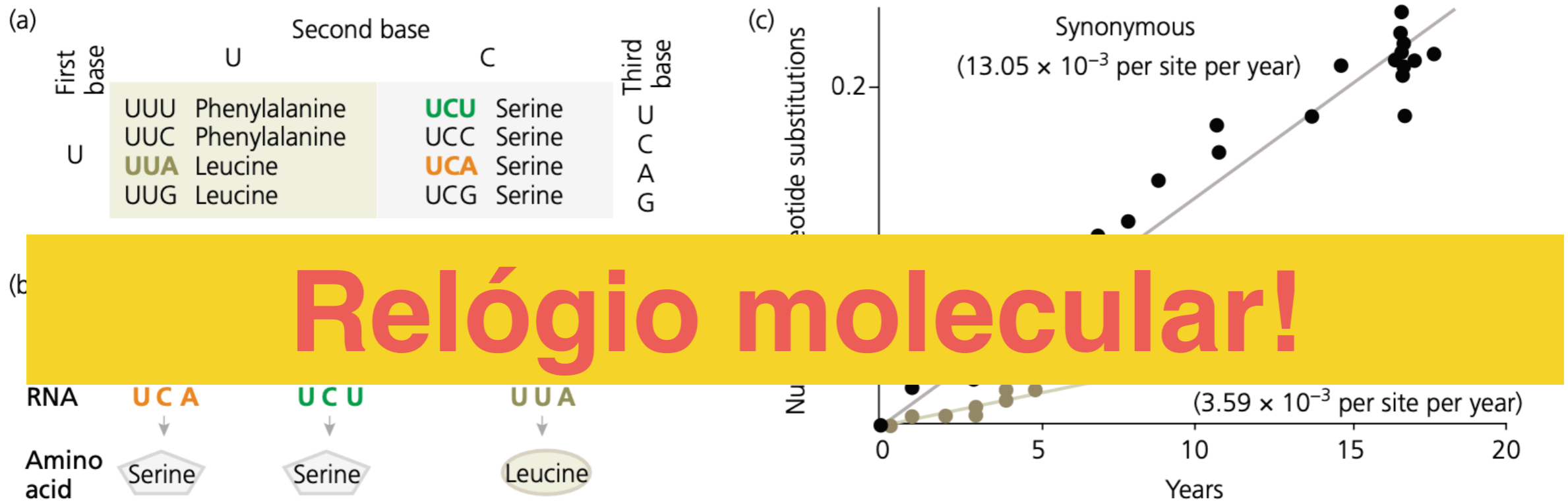


Figure 7.24 Molecular evolution in influenza viruses is consistent with the neutral theory. Because the genetic code is redundant (a), there are two kinds of point mutations

(b). The neutral theory predicts that both will accumulate by drift, but synonymous substitutions will accumulate faster. (c) Data from the flu virus. From Gojobori et al. (1990).

Equilíbrio deriva x mutação

Deriva:

Algumas definições:

- Taxa de heterozigose (H) - prob de dois alelos tomados ao acaso serem diferentes
- Taxa de homozigose (F) - prob de dois alelos tomados ao acaso serem iguais

$$H = 1 - F$$

Equilíbrio deriva x mutação

Deriva:

Algumas definições:

- Taxa de heterozigose (H) - prob de dois alelos tomados ao acaso serem diferentes
- Taxa de homozigose (F) - prob de dois alelos tomados ao acaso serem iguais

$$H = 1 - F$$

$$F_{t+1} = \begin{array}{l} \text{Prob de dois alelos serem} \\ \text{idênticos por terem o} \\ \text{mesmo ancestral} \end{array} + \begin{array}{l} \text{Prob de dois alelos serem} \\ \text{idênticos por tendo} \\ \text{ancestrais distintos} \end{array}$$

Equilíbrio deriva x mutação

Deriva:

Algumas definições:

- Taxa de heterozigose (H) - prob de dois alelos tomados ao acaso serem diferentes
- Taxa de homozigose (F) - prob de dois alelos tomados ao acaso serem iguais

$$H = 1 - F$$

$$F_{t+1} = \frac{1}{2N} + \left(1 - \frac{1}{2N}\right)F_t$$

Prob de dois alelos serem
idênticos por terem o
mesmo ancestral

Prob de dois alelos serem
idênticos por tendo
ancestrais distintos

Equilíbrio deriva x mutação

Deriva:

$$H_{t+1} = H_t - \frac{H_t}{2N}$$

$$\Delta H = -\frac{H_t}{2N}$$

Equilíbrio deriva x mutação

Deriva:

$$H_{t+1} = H_t - \frac{H_t}{2N}$$

$$\Delta H_N = - \frac{H_t}{2N}$$

Taxa com que se perde variação por deriva genética!

Equilíbrio deriva x mutação

Mutação: $H_{t+1} =$

Taxa com que se ganha variação por mutação!

Equilíbrio deriva x mutação

Mutação:

$$H_{t+1} =$$

Heterozigose em t +

Prob de dois alelos serem
idênticos na geração t e
mutarem para serem
diferentes

Taxa com que se ganha variação por mutação!

Equilíbrio deriva x mutação

Mutação:

$$H_{t+1} = H_t + (1 - H_t)2\mu$$

$$\Delta H_{\mu} = 2\mu(1 - H_t)$$

Taxa com que se ganha variação por mutação!

Equilíbrio deriva x mutação

No equilíbrio:

$$\Delta H_N + \Delta H_m = 0$$

$$-\frac{H}{2N} + 2\mu(1 - H) = 0$$

$$-\frac{H}{2N} + 2\mu - 2\mu H = 0$$

$$-H\left(\frac{1}{2N} + 2\mu\right) + 2\mu = 0$$

$$H = \frac{2\mu}{\left(\frac{1}{2N} + 2\mu\right)} = \frac{4N\mu}{1 + 4N\mu}$$

$$\Delta H_\mu + \Delta H_N = 0$$

$$H_{eq} = \frac{4N\mu}{1 + 4N\mu}$$

Resumo

Deriva:

Diminui a variação dentro de populações
Aumenta entre populações
É mais intensa em populações pequenas

Teoria Neutra:

Taxa de substituição entre espécies independente do tamanho populacional!

Existe uma relação entre o tamanho da população e variabilidade que ela apresenta!