

*I think*

# BIO 0103- Biologia Evolutiva

## Mecanismos microevolutivos 1

Mutação

Ana Paula Aprígio Assis

[paulaassis@ib.usp.br](mailto: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?
- O que é evolução?



# Mecanismos de mudança evolutiva: Mutação

---

- O que **não** é evolução?
- O que é evolução?
  - Mutação

# Mecanismos de mudança evolutiva: Mutação

---

- O que **não** é evolução?
- O que é evolução?
  - Mutação
  - Migração

# Mecanismos de mudança evolutiva: Mutação

---

- O que **não** é evolução?
- O que é evolução?
  - Mutação
  - Migração
  - Deriva Genética

# Mecanismos de mudança evolutiva: Mutação

---

- O que **não** é evolução?
- O que é evolução?
  - Mutação
  - Migração
  - Deriva Genética
  - Seleção Natural

# Mecanismos de mudança evolutiva: Resumo da aula

---

# Mecanismos de mudança evolutiva: Resumo da aula

---

- Crash course em biologia molecular
  - Sem nenhuma intenção de ser uma aula completa sobre os processos complexos de transcrição e tradução!!!

# O que não é evolução

---

## Equilíbrio de Hardy-Weinberg

Em uma população em equilíbrio de **H-W**, as frequências alélicas permanecem constantes de uma geração a outra

# O que não é evolução

---

## Equilíbrio de Hardy-Weinberg

Em uma população em equilíbrio de **H-W**, as frequências alélicas permanecem constantes de uma geração a outra

**F1**

●  $p = 0.8$

●  $q = 0.2$



# O que não é evolução

## Equilíbrio de Hardy-Weinberg

Em uma população em equilíbrio de **H-W**, as frequências alélicas permanecem constantes de uma geração a outra

**F1**

●  $p = 0.8$   
●  $q = 0.2$



**F2**

●  $p = 0.8$   
●  $q = 0.2$

# O que não é evolução

## Equilíbrio de Hardy-Weinberg

Em uma população em equilíbrio de **H-W**, as frequências alélicas permanecem constantes de uma geração a outra

**F1**

●  $p = 0.8$   
●  $q = 0.2$



**F2**

●  $p = 0.8$   
●  $q = 0.2$



**F3**

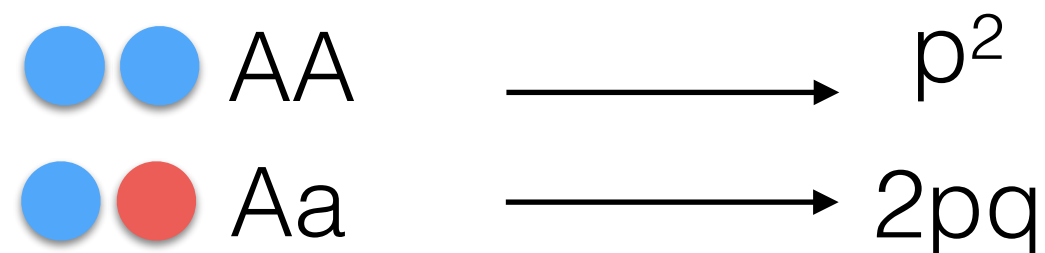
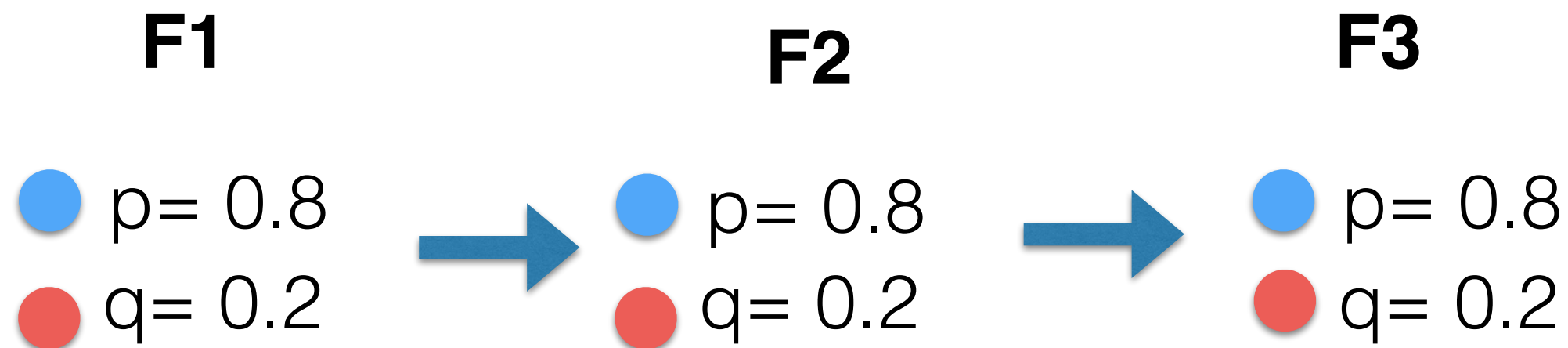
●  $p = 0.8$   
●  $q = 0.2$



# O que não é evolução

## Equilíbrio de Hardy-Weinberg

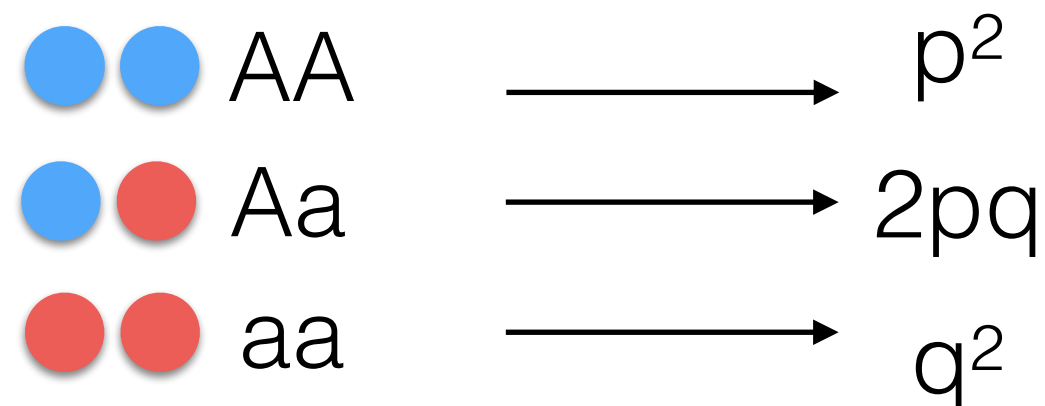
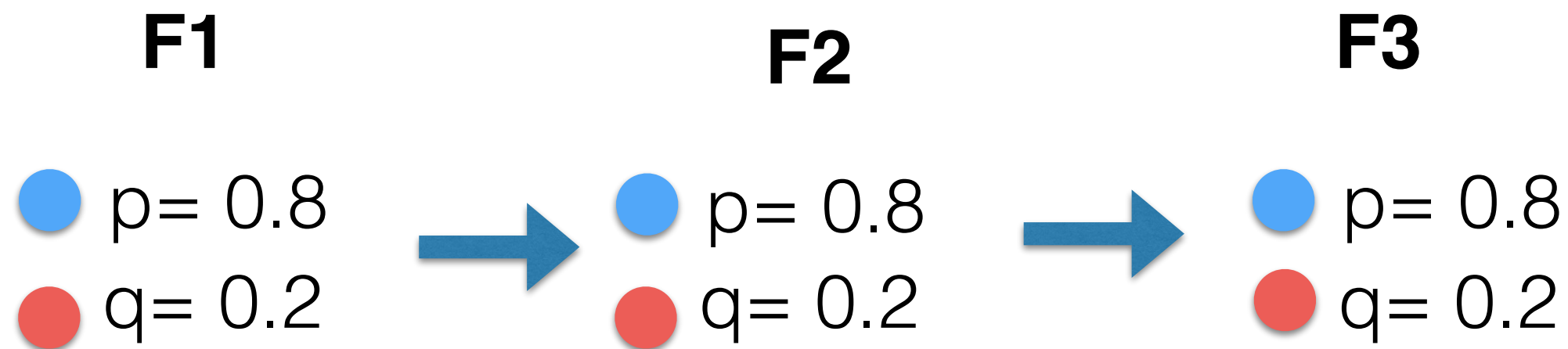
Em uma população em equilíbrio de **H-W**, as frequências alélicas permanecem constantes de uma geração a outra



# O que não é evolução

## Equilíbrio de Hardy-Weinberg

Em uma população em equilíbrio de **H-W**, as frequências alélicas permanecem constantes de uma geração a outra



# Equilíbrio de Hardy-Weinberg

---

Em uma população em equilíbrio de **H-W**, as frequências alélicas permanecem constantes de uma geração a outra

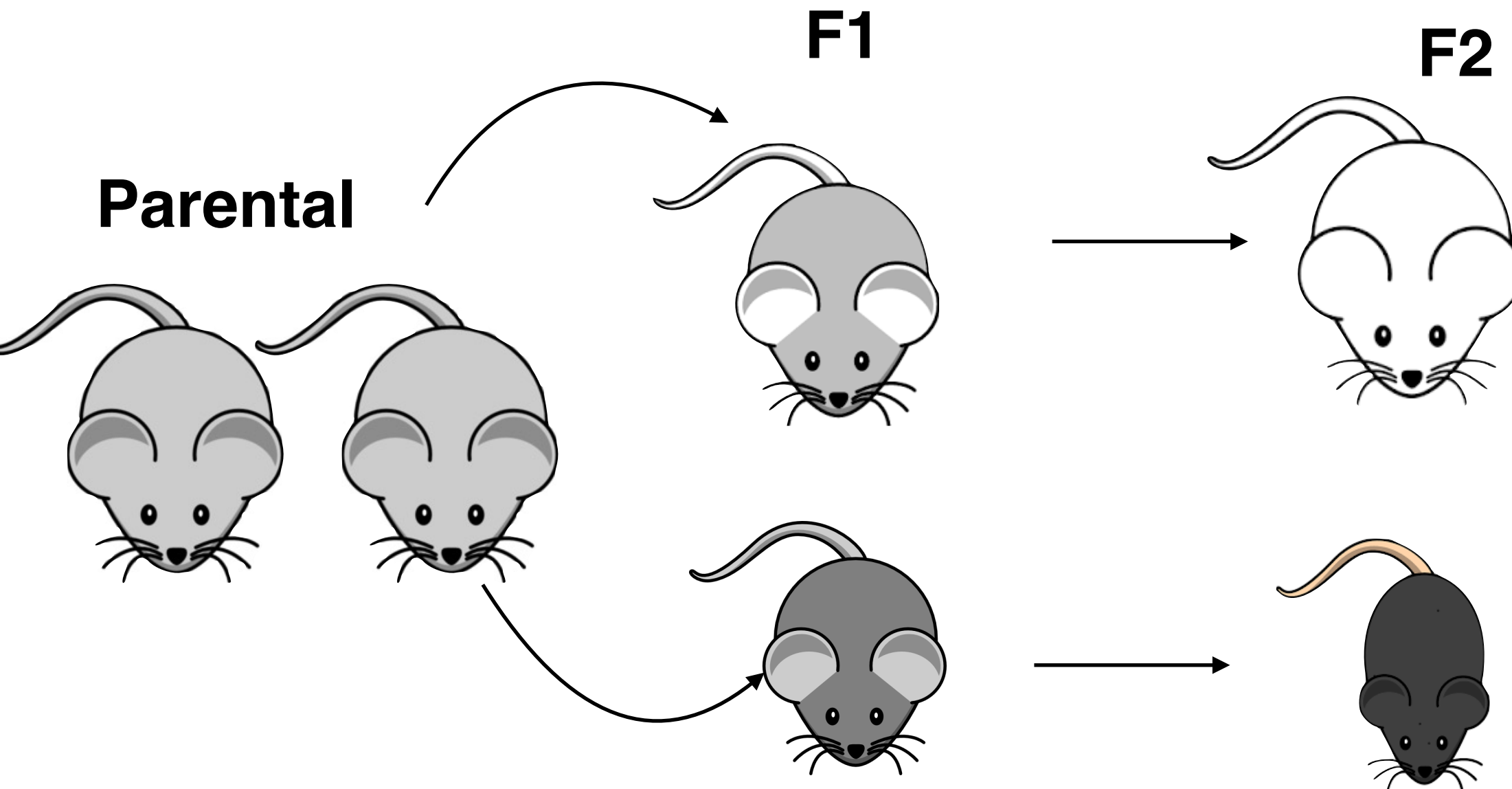
## **Pressupostos:**

- 1.) Não há mutação
- 2.) Não há migração
- 3.) População infinita
- 4.) Não há seleção
- 5.) Acasalamentos ocorrem aleatoriamente

# O que é evolução?

Descendência com modificação a partir de um ancestral comum

Mayr, 1964



# 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

# 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???

**Dogma central da Biologia**



# Para que serve o DNA???

## Dogma central da Biologia



# Para que serve o DNA???

## Dogma central da Biologia



# Para que serve o DNA???

## Dogma central da Biologia



**DNA** contém a informação para produção de proteínas, sendo que toda a atividade celular depende da presença de proteínas



# Para que serve o DNA???

## Dogma central da Biologia



**DNA** contém a informação para produção de proteínas, sendo que toda a atividade celular depende da presença de proteínas

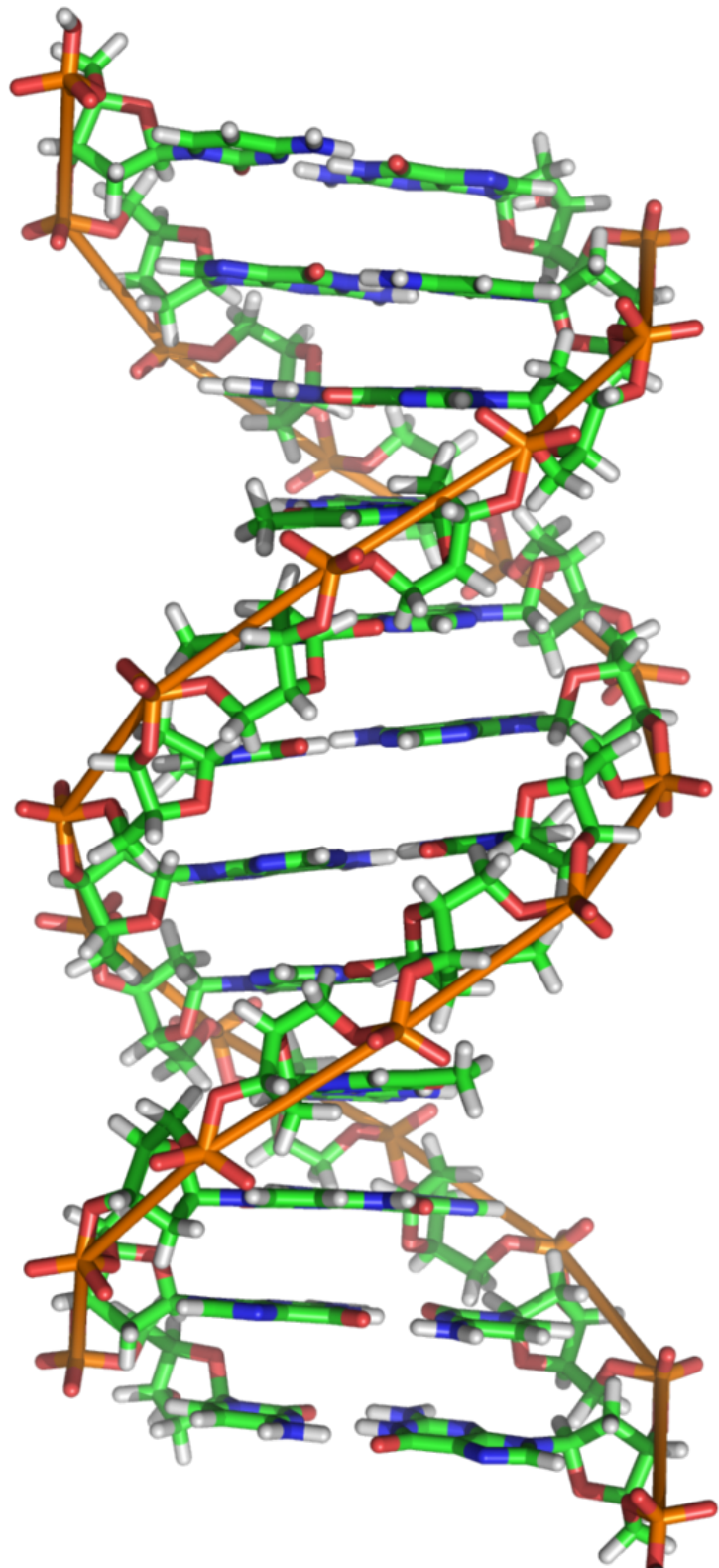


# Para que serve o DNA???

**DNA** contém a informação que é transmitida ao longo das gerações

**Princípio da hereditariedade!**

# Estrutura física do DNA

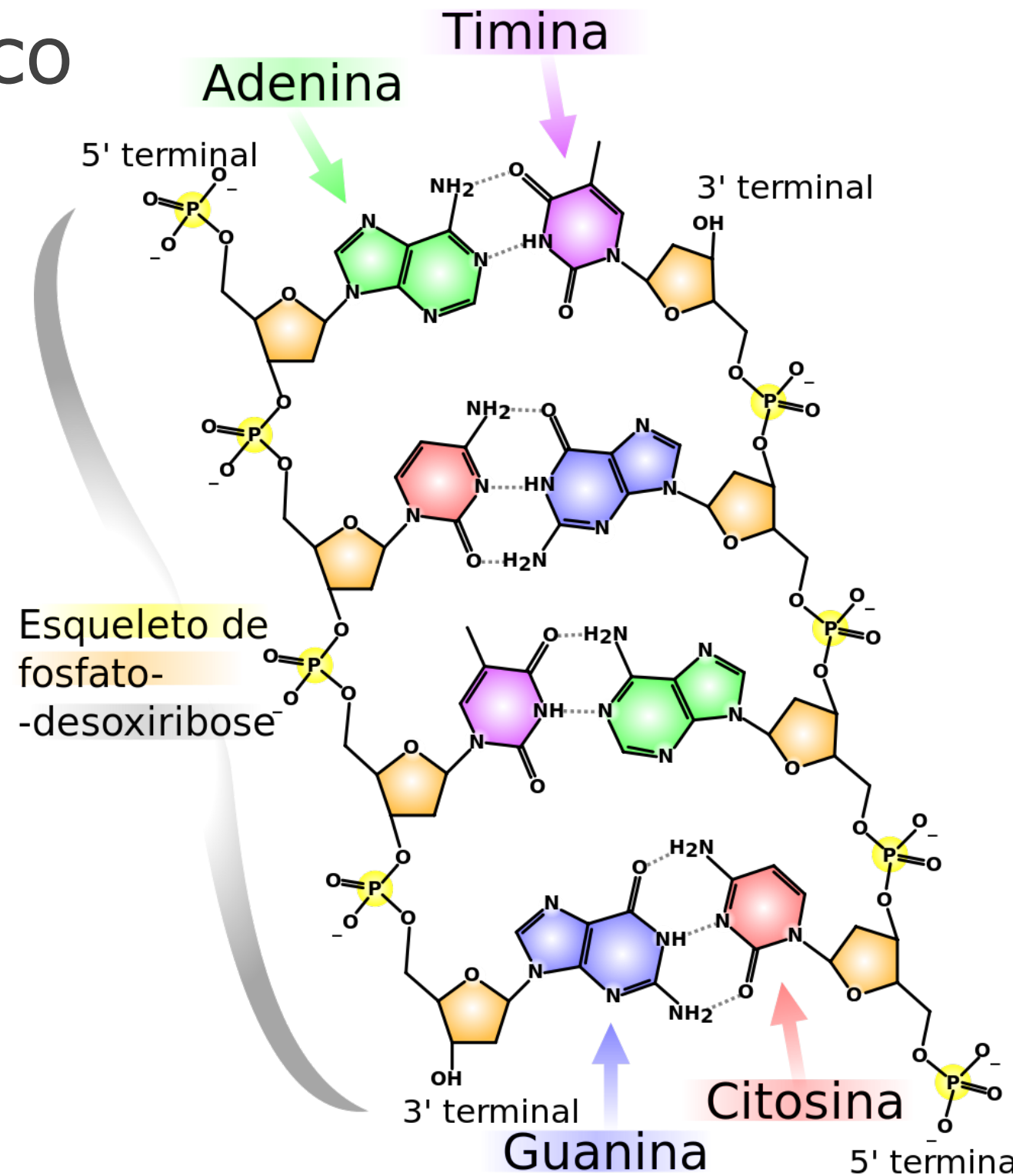


- Estrutura formada por duas cadeias complementares
- Dupla hélice
- Código para formação dos **seres vivos**



# Estrutura física do DNA

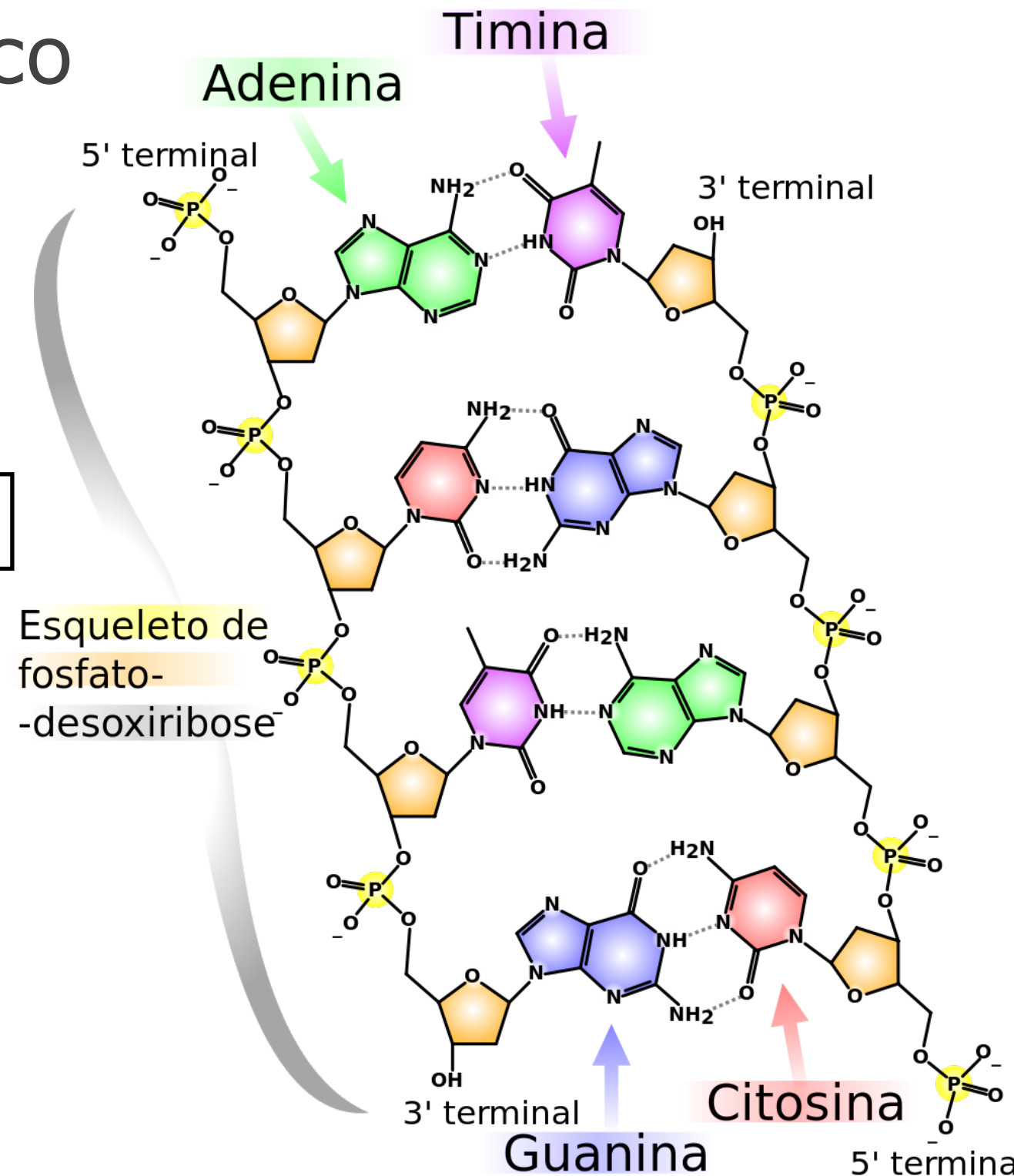
## Acido DesoxirriboNucléico



# Estrutura física do DNA

## Acido DesoxirriboNucléico

açúcar 5 carbonos: desoxirribose

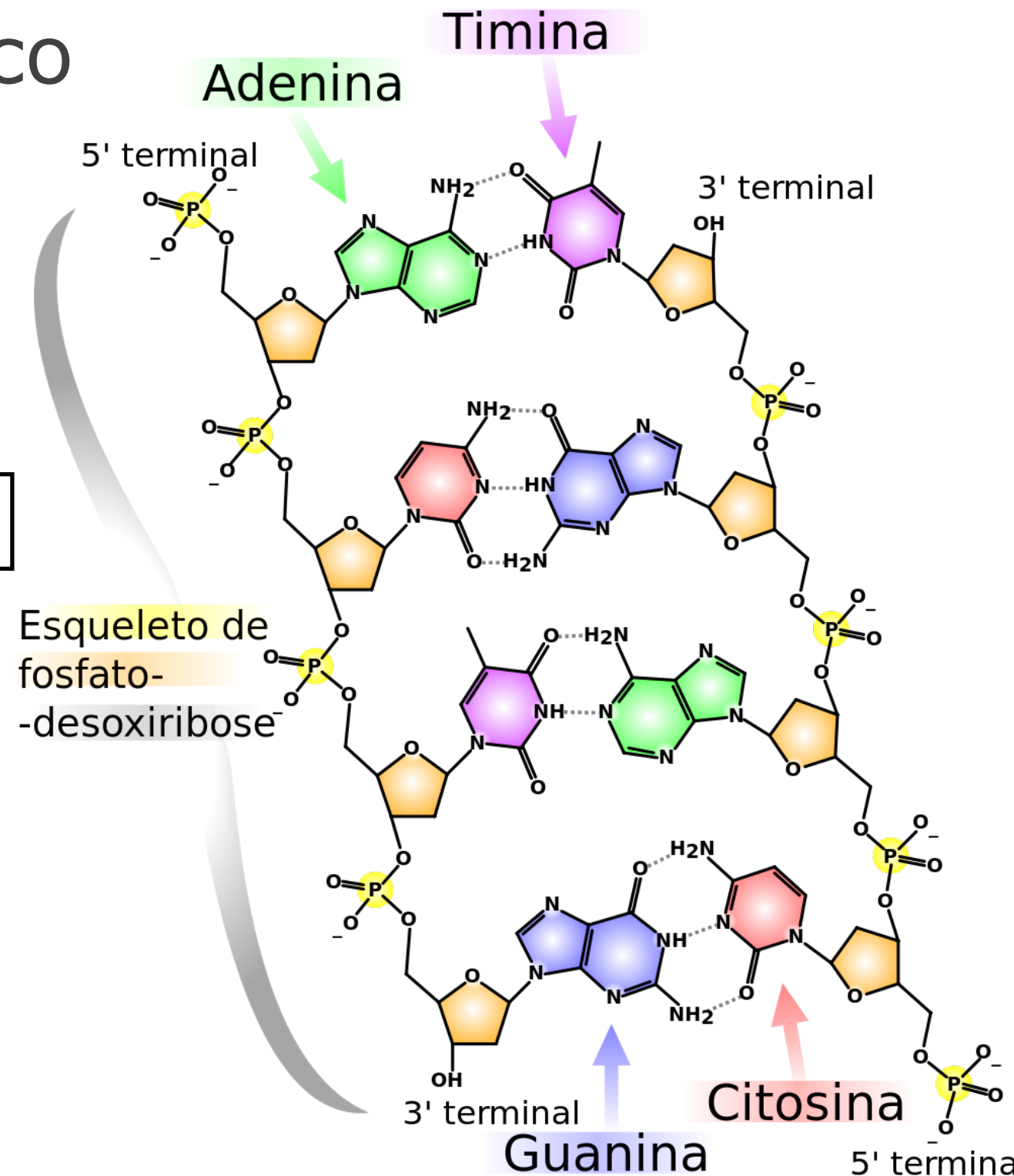


# Estrutura física do DNA

## Acido DesoxirriboNucléico

açúcar 5 carbonos: desoxirribose

ligados por grupo fosfato



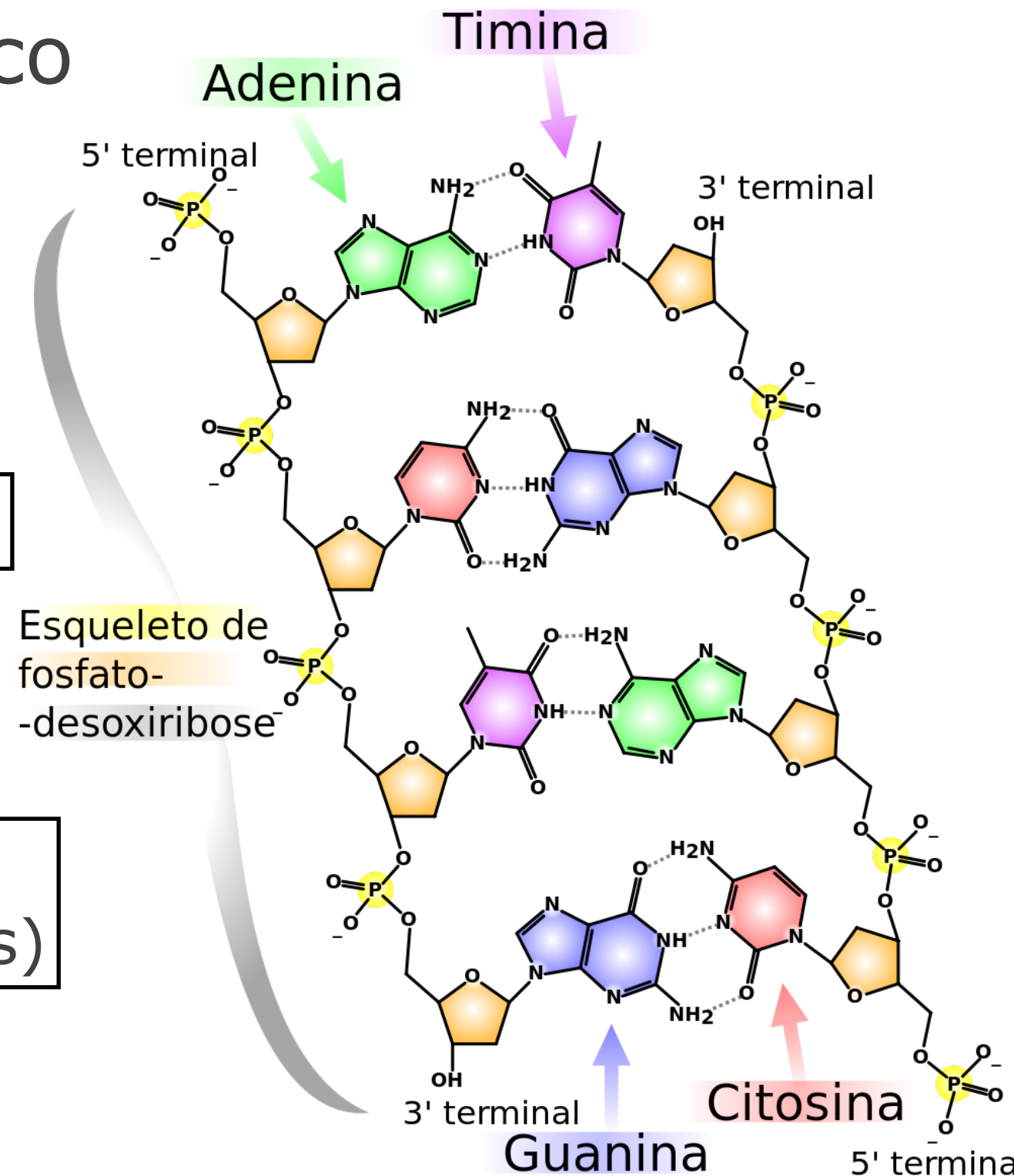
# Estrutura física do DNA

## Acido DesoxirriboNucléico

açúcar 5 carbonos: desoxirribose

ligados por grupo fosfato

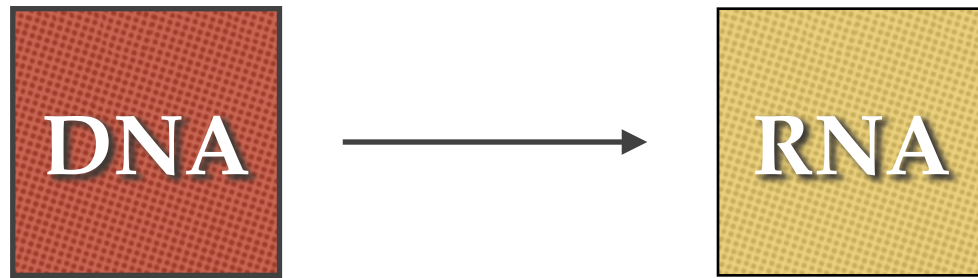
Base nitrogenada  
(liga as cadeias complementares)



DNA



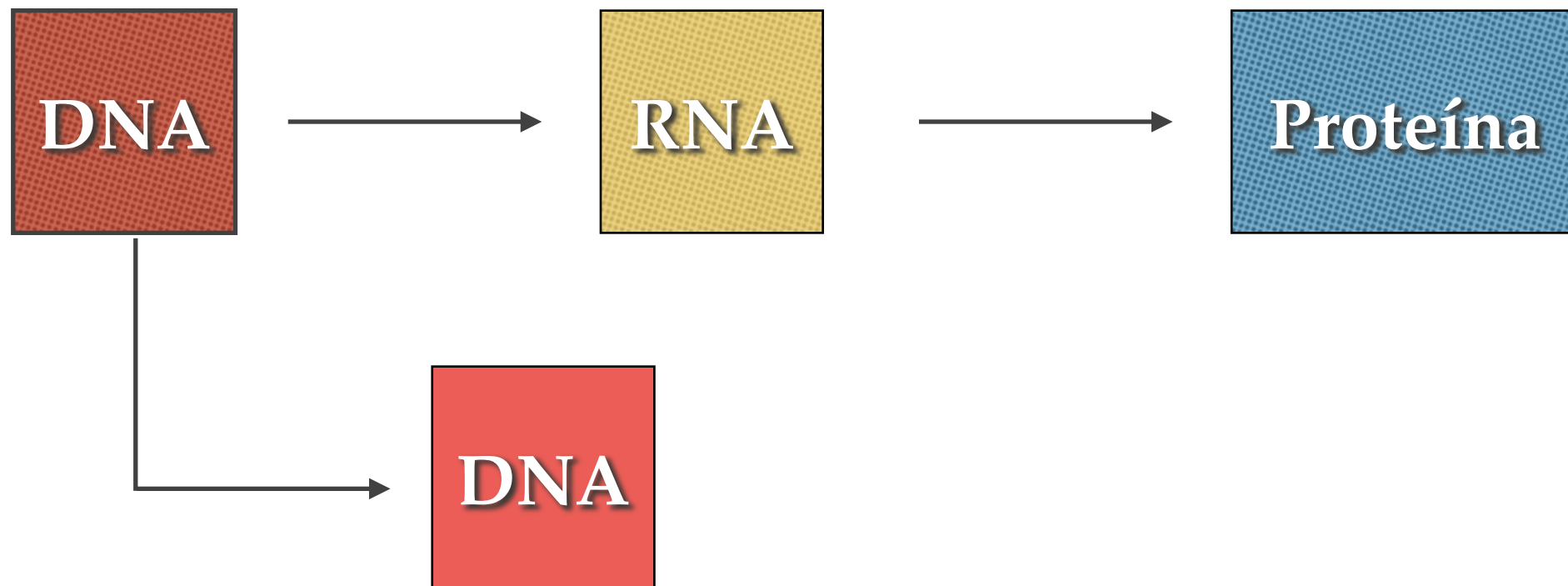
# DNA



# DNA



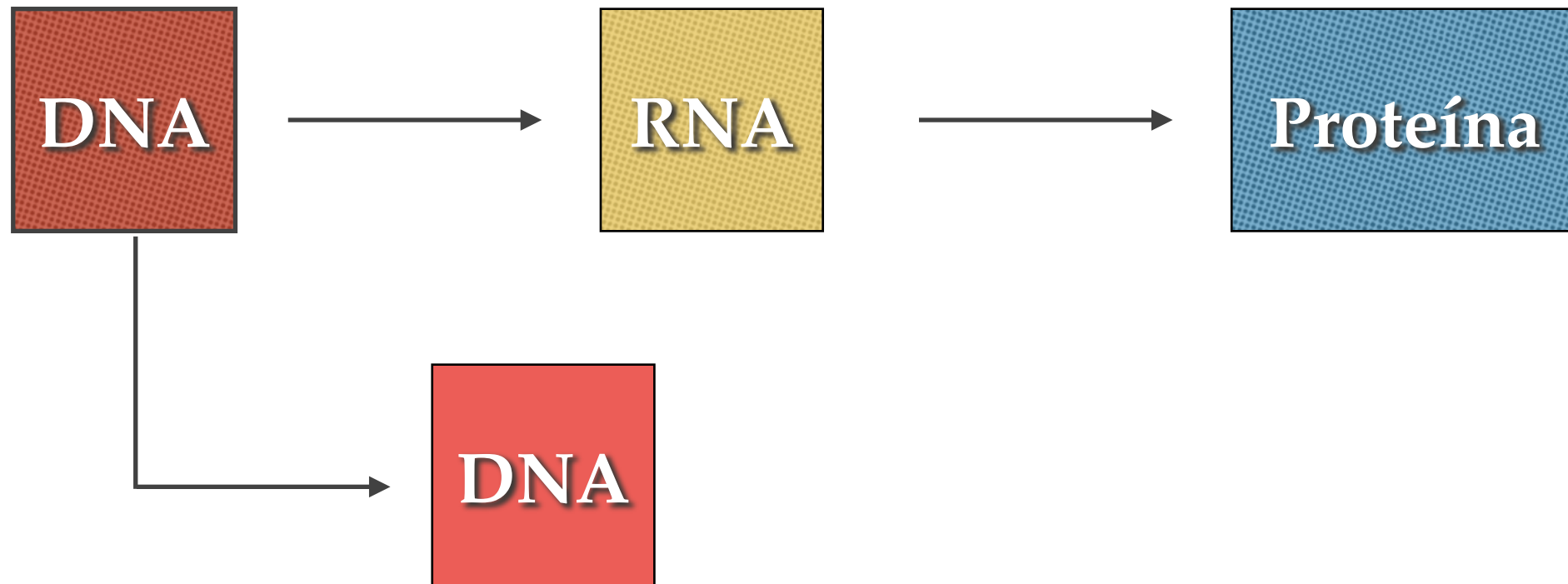
# DNA



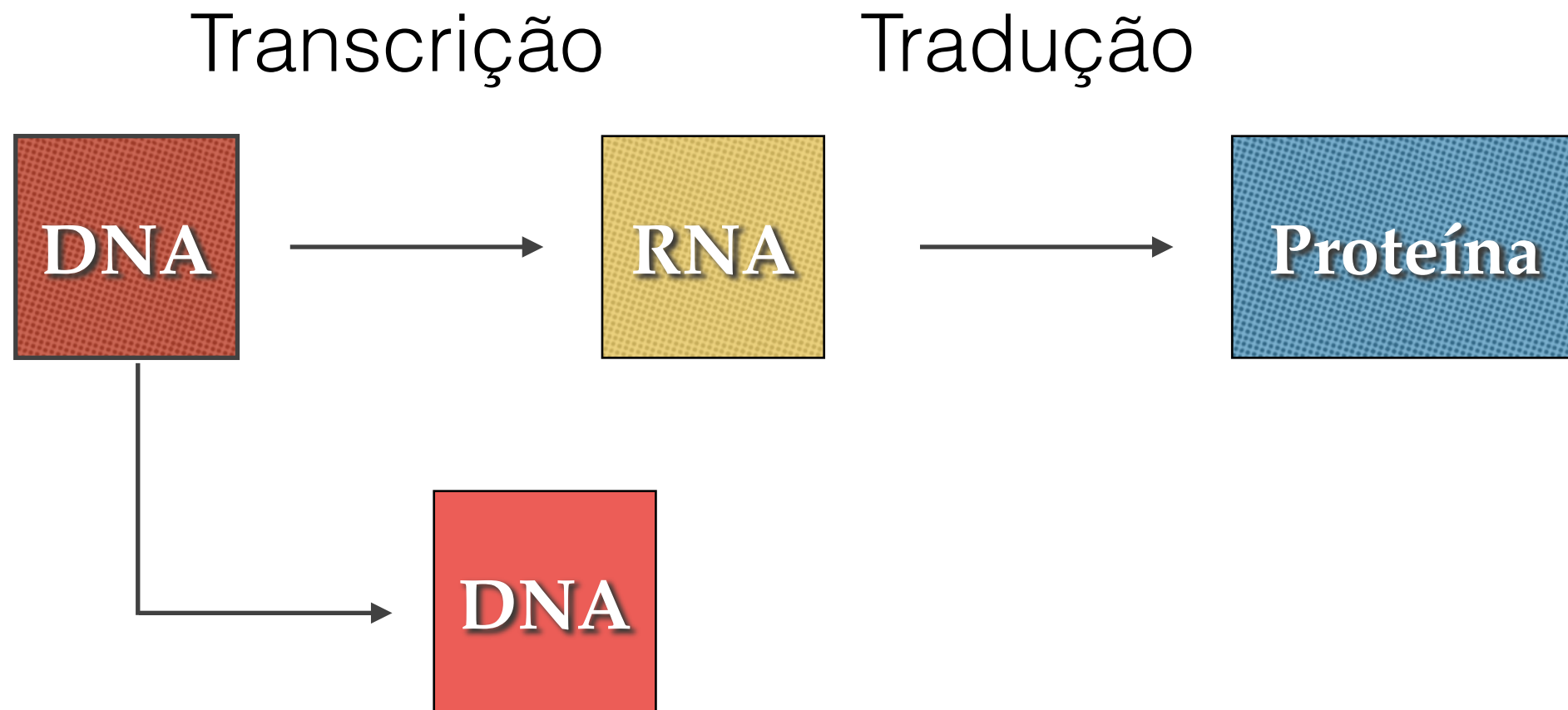


# DNA

Transcrição



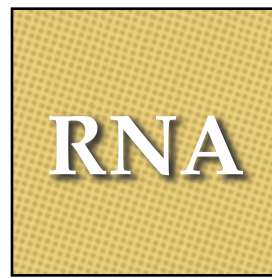
# DNA



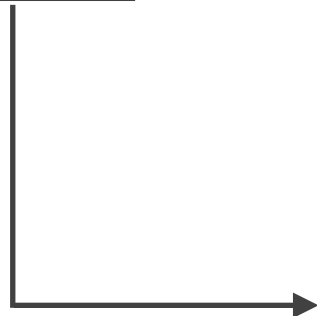
# DNA

Transcrição

Tradução



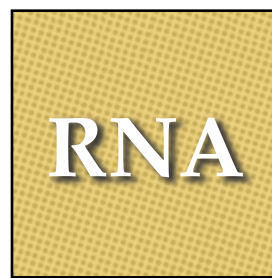
Replicação



# DNA

Transcrição

Tradução



Replicação



Mutações!



# Síntese de Proteínas

1º Etapa

**transcrição**

2º Etapa

**tradução**

DNA



RNA



Proteína

# Síntese de Proteínas

1º Etapa

**transcrição**

2º Etapa

**tradução**

DNA



RNA



Proteína

**Em resumo:**

A Síntese de Proteínas consiste em unir aminoácidos de acordo com a sequência de códons presentes no RNAm

# Transcrição do DNA

A informação genética contida num segmento do DNA, é reescrita em uma fita simples de RNA

# Transcrição do DNA

A informação genética contida num segmento do DNA, é reescrita em uma fita simples de RNA

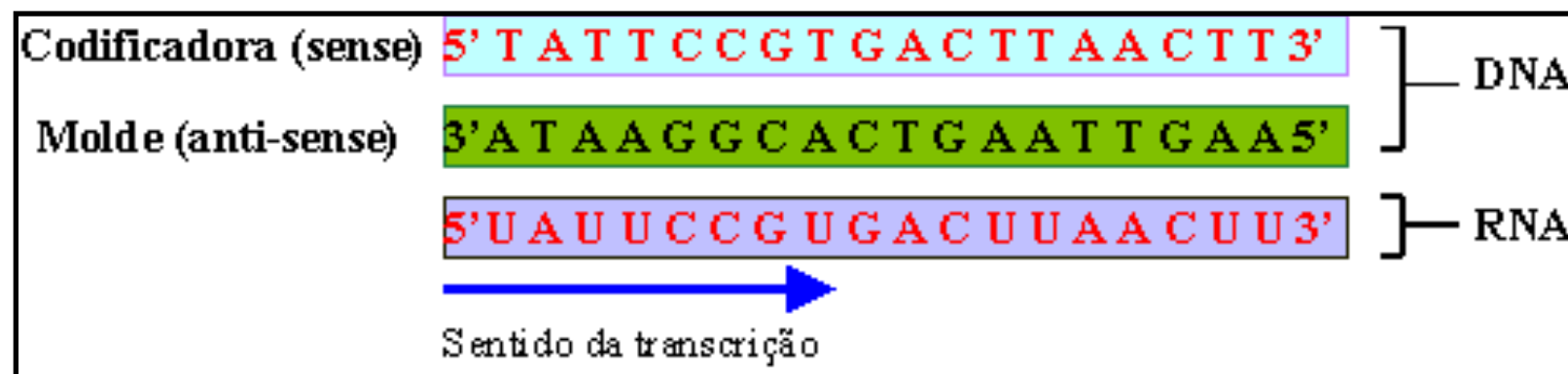
Esta fita apresenta uma sequência de ribonucleotídeos complementar a uma das fitas da dupla hélice de DNA (**fita molde**) é idêntica à sequência da outra fita (**fita codificadora**), com substituição de T por U



# Transcrição do DNA

A informação genética contida num segmento do DNA, é reescrita em uma fita simples de RNA

Esta fita apresenta uma sequência de ribonucleotídios complementar a uma das fitas da dupla hélice de DNA (**fita molde**) é idêntica à sequência da outra fita (**fita codificadora**), com substituição de T por U

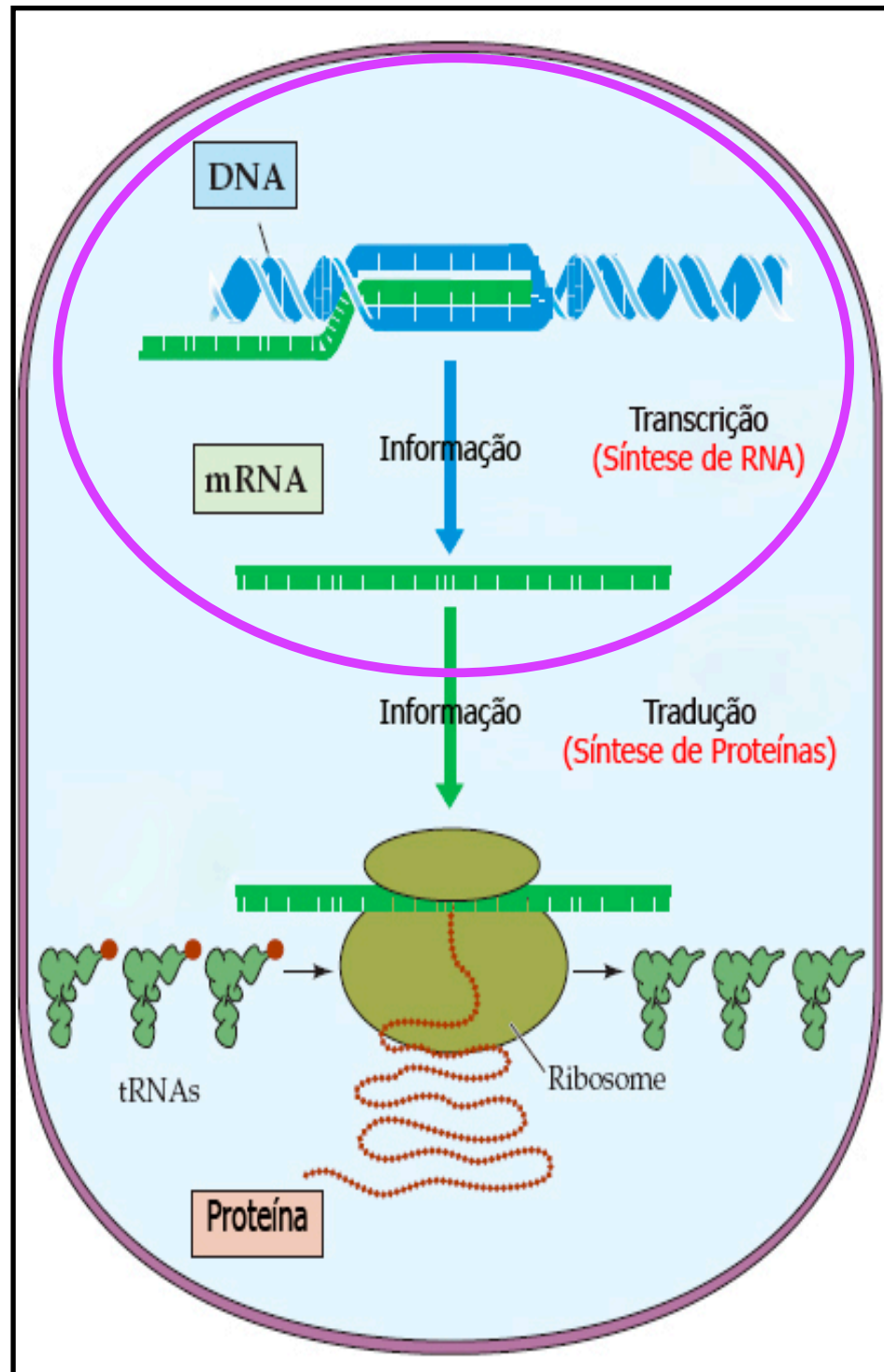


# Transcrição do DNA

Sequências transcritas:

- GENES (são “ligados” ou “desligados” de acordo com a necessidade celular / do organismo)
- Apresentam sequências específicas de nucleotídeos no início e no fim do gene
- Processo catalisado pela RNA polimerase (adição dos nucleotídeos) + complexo proteico (fatores de transcrição – proteínas reguladoras da expressão gênica)

# Síntese de Proteínas



A síntese de proteínas contém duas etapas:

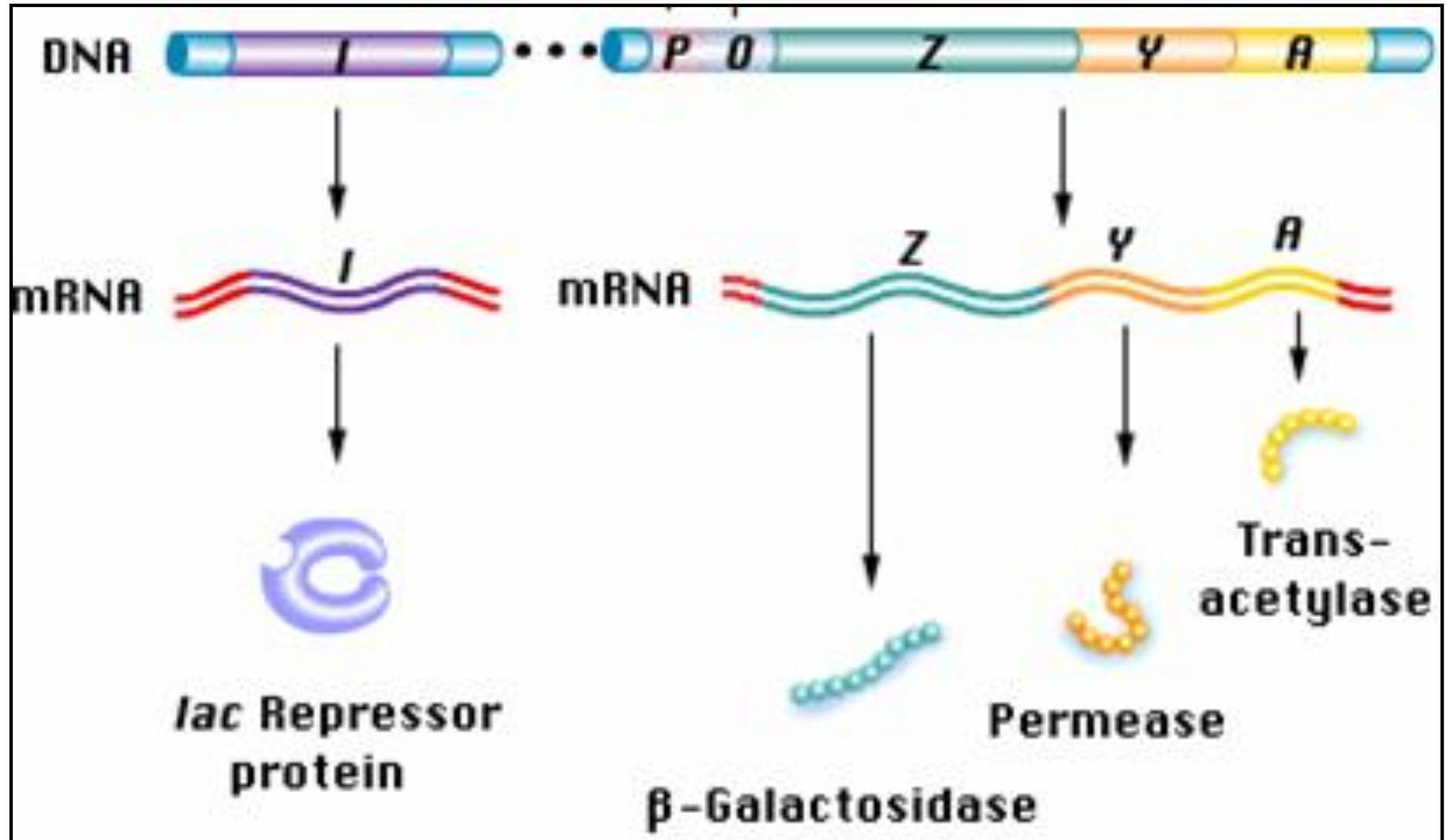
Transcrição (núcleo)

❖ DNA → RNA

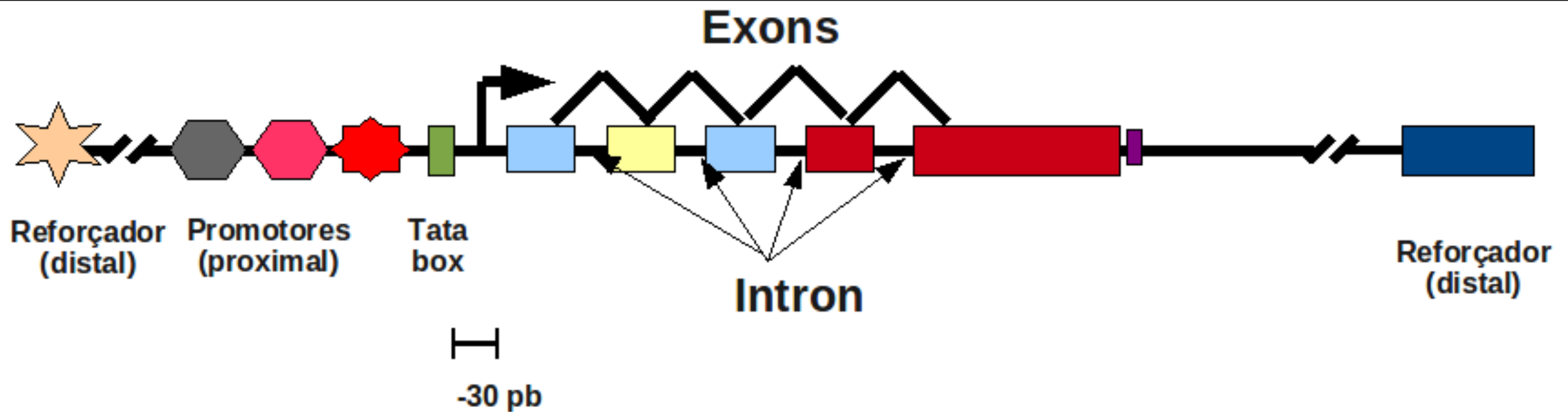
Tradução (citoplasma)

❖ Formação do Polipeptídio

# Genes procarióticos



# Genes eucarióticos



Os **genes** de Eucariotos **não** são contínuos

Existem fragmentos denominados **Éxons** e fragmentos denominados **Ítrons**

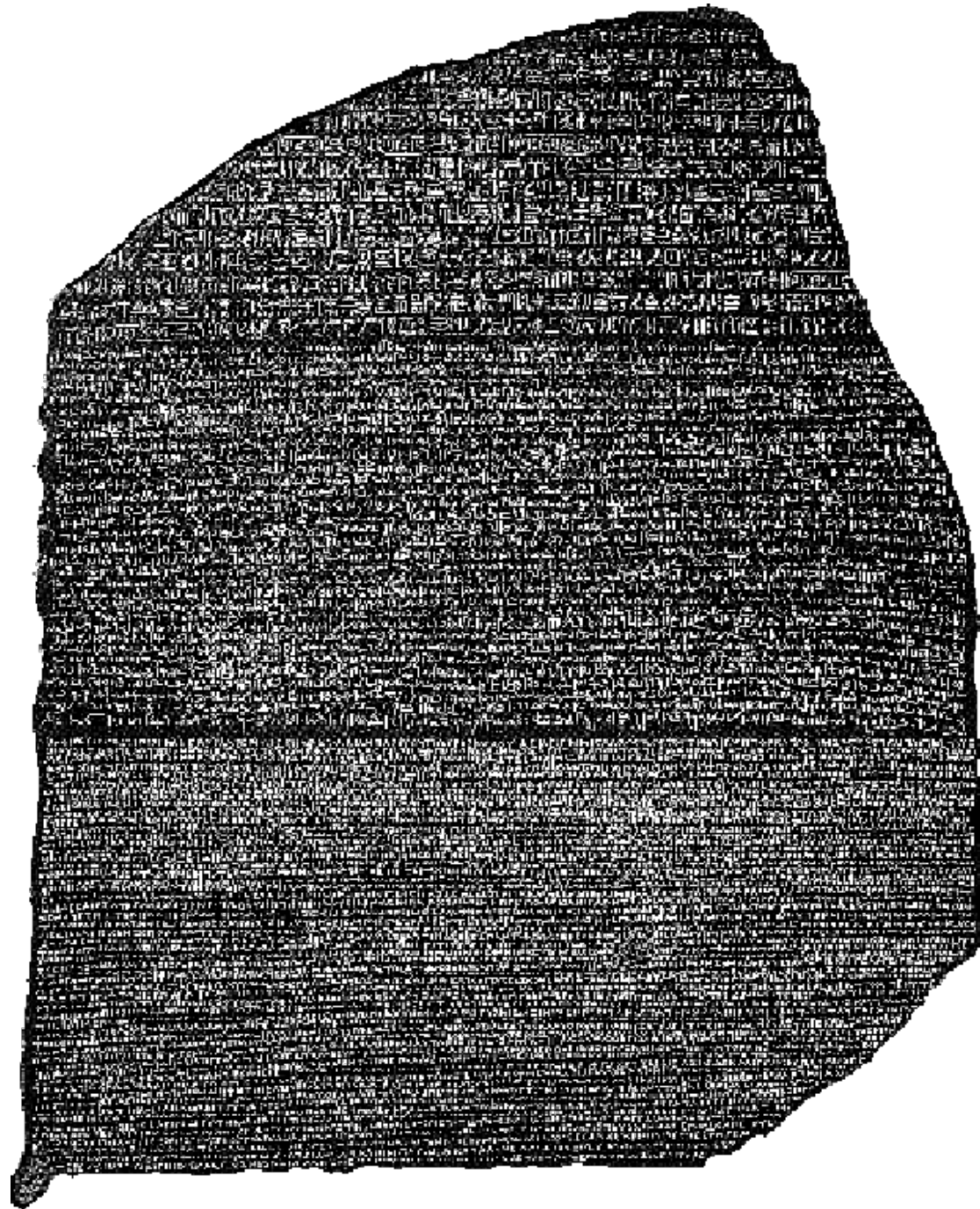
Os Éxons são funcionais e codificam proteínas; porém os Ítrons não codificam.

Após a transcrição ocorre um processamento do DNA antes da tradução.



# Tradução

- O RNA mensageiro após ser transcrito sai do núcleo e migra para o citoplasma



# Código genético

A unidade básica (**códon**) do código para um aminoácido consiste em uma sequência de três pares de bases nucleotídicas (**códon de trinca**)

O código genético:

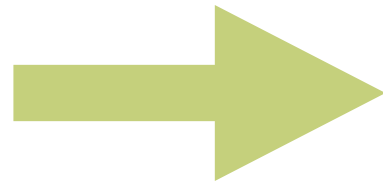
- ❖ inclui sequências para o início (**códon iniciador**) e para o término (**códon finalizador**) da região codificadora
- ❖ é **universal**: os mesmos códons são utilizados por diferentes organismos
- ❖ é **degenerado**

# Código genético

aminoácidos mapeados por mais de um códon

Código Genético      mapeamento dos códons nos  
aminoácidos

64 códons  
20 aminoácidos



Degeneração do código genético

3 códons de parada



# 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

# Código genético

Visto que o código genético tem redundância, é possível que diferentes sequências nucleotídicas codifiquem a mesma sequência de aminoácidos

UUA

Leu

CUG

CCU

Pro

CCG

AUU

Ile

AUA

AAA

Lis

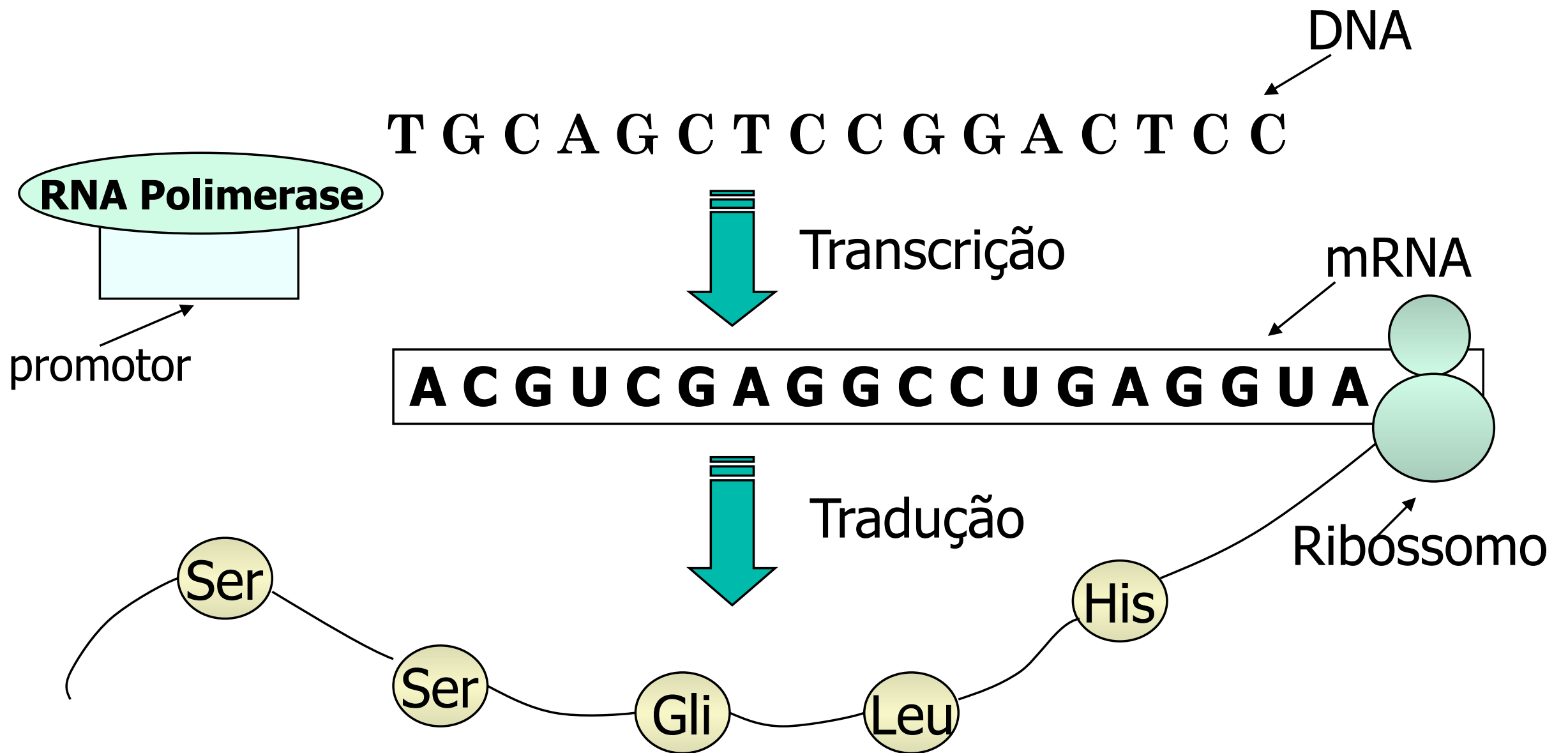
AAG

CGG

Arg

CGA

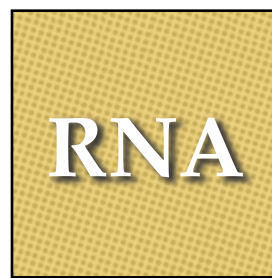
# Tradução



# DNA

Transcrição

Tradução



Replicação



Mutações!



# Replicação do DNA

- 1) Depende da existência de um molde complementar e de máquinas protéicas específicas que adicionem os monômeros ao polímero nascente

# Replicação do DNA

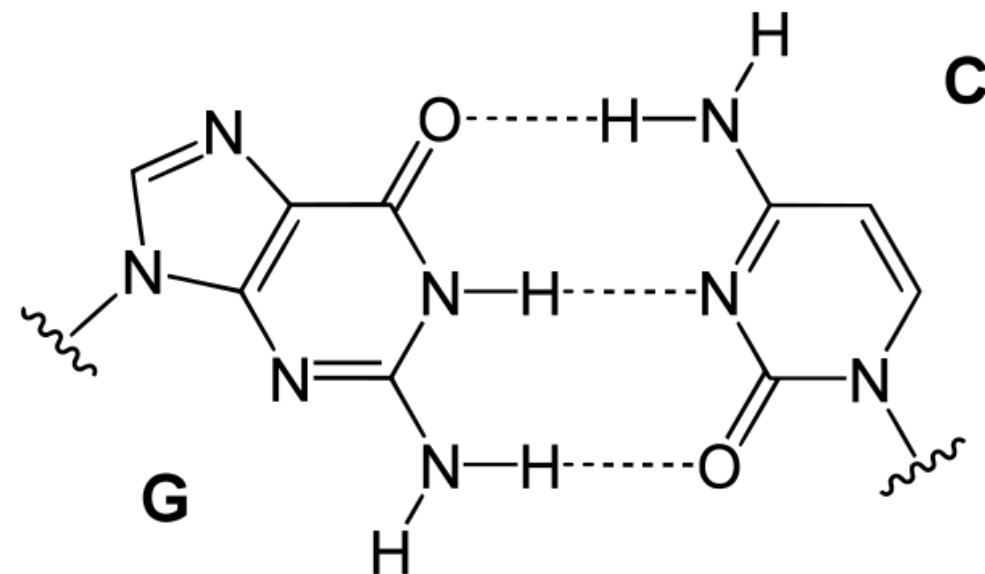
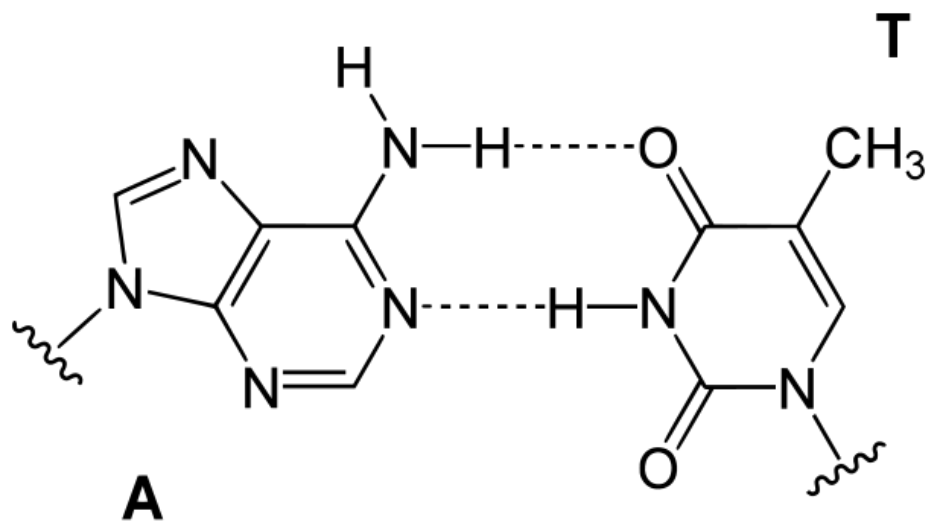
- 1) Depende da existência de um molde complementar e de máquinas protéicas específicas que adicionem os monômeros ao polímero nascente
- 2) a complementaridade de bases permite facilmente a utilização de moldes

# Replicação do DNA

- 1) Depende da existência de um molde complementar e de máquinas protéicas específicas que adicionem os monômeros ao polímero nascente
- 2) a complementaridade de bases permite facilmente a utilização de moldes
- 3) pontes de hidrogênio entre G e C , A e T ou A e U, ou seja, purinas emparelham com pirimidinas

# Replicação do DNA

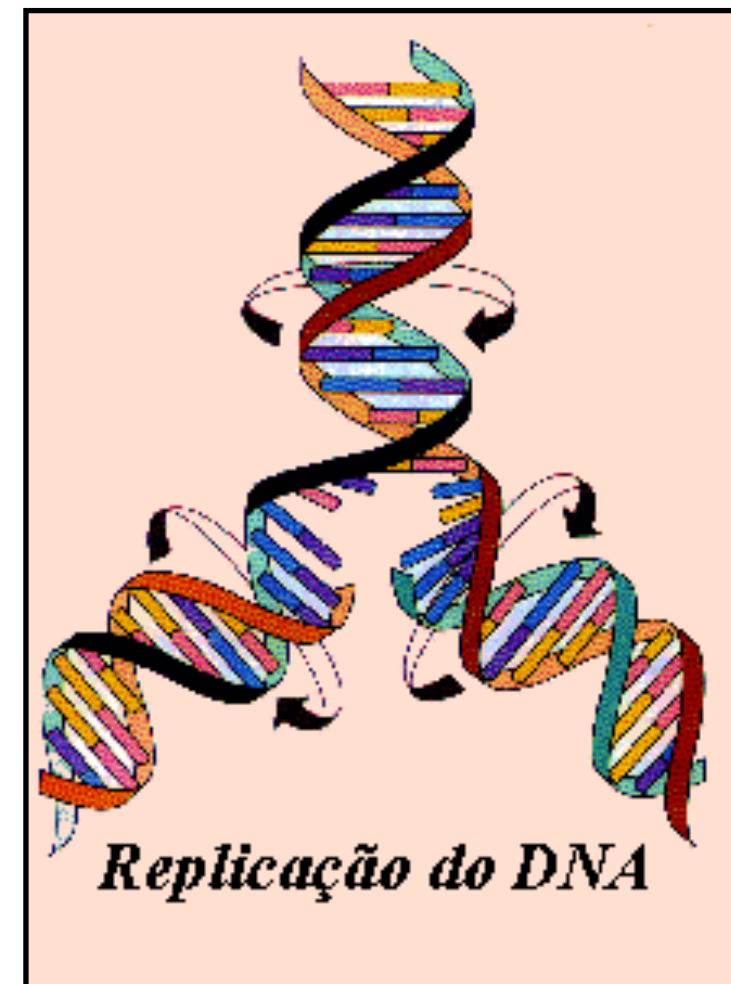
- 1) Depende da existência de um **molde complementar** e de **máquinas protéicas** específicas que adicionem os monômeros ao polímero nascente
- 2) a **complementaridade de bases** permite facilmente a utilização de moldes
- 3) pontes de hidrogênio entre G e C , A e T ou A e U, ou seja, purinas emparelham com pirimidinas



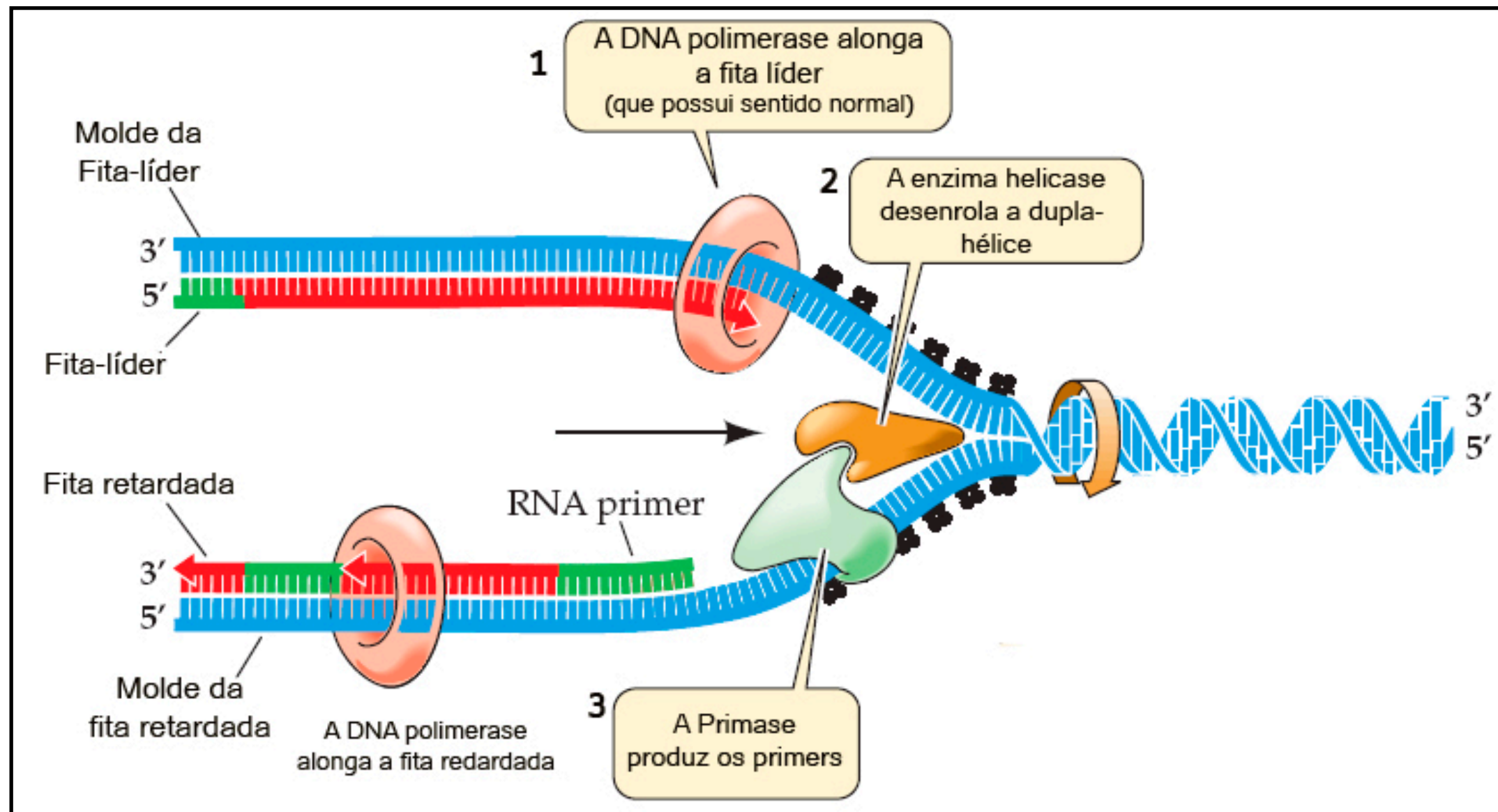


# Propriedades da replicação do DNA

- semi-conservativa
- bi-direcional
  - ❖ fita-líder e fita lenta (retardada)
- processo enzimático
  - ❖ DNA polimerase III: adição de nucleotídeos
  - ❖ Helicase: rompimento das pontes de hidrogênio
  - ❖ Primase: síntese dos primers
  - ❖ DNA girase (Topoisomerase)
  - ❖ Enzimas de ligação ao DNA fita simples



# Etapas da duplicação



No final do processo: Os primers da fita retardada são removidos e os fragmentos de DNA unidos pela DNA polimerase.

Duas moléculas de DNA, cada uma com uma fita antiga e uma nova!

# Mutação

Qualquer alteração na informação genética de um indivíduo

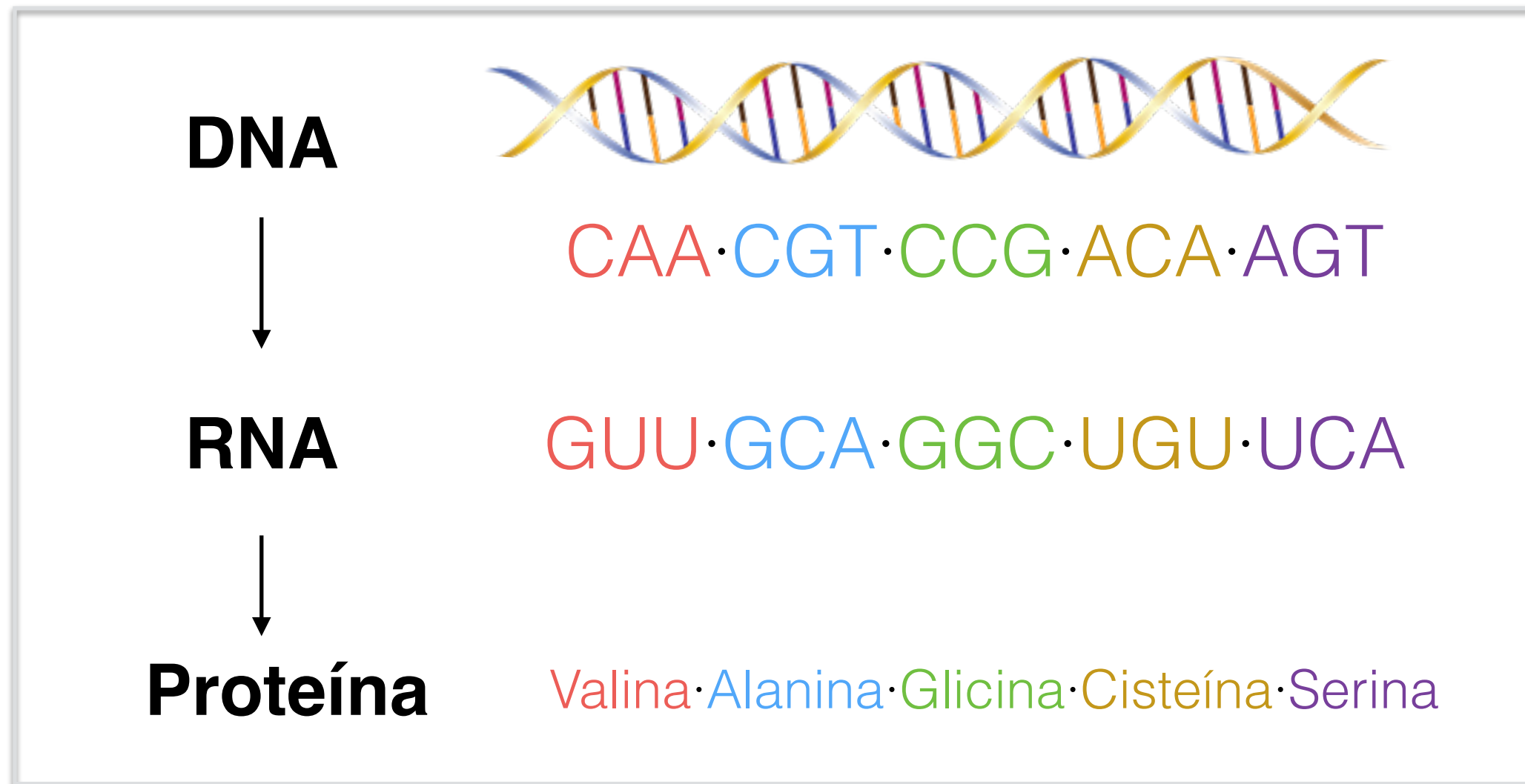
Causas:

- Intrínsecas
- Extrínsecas

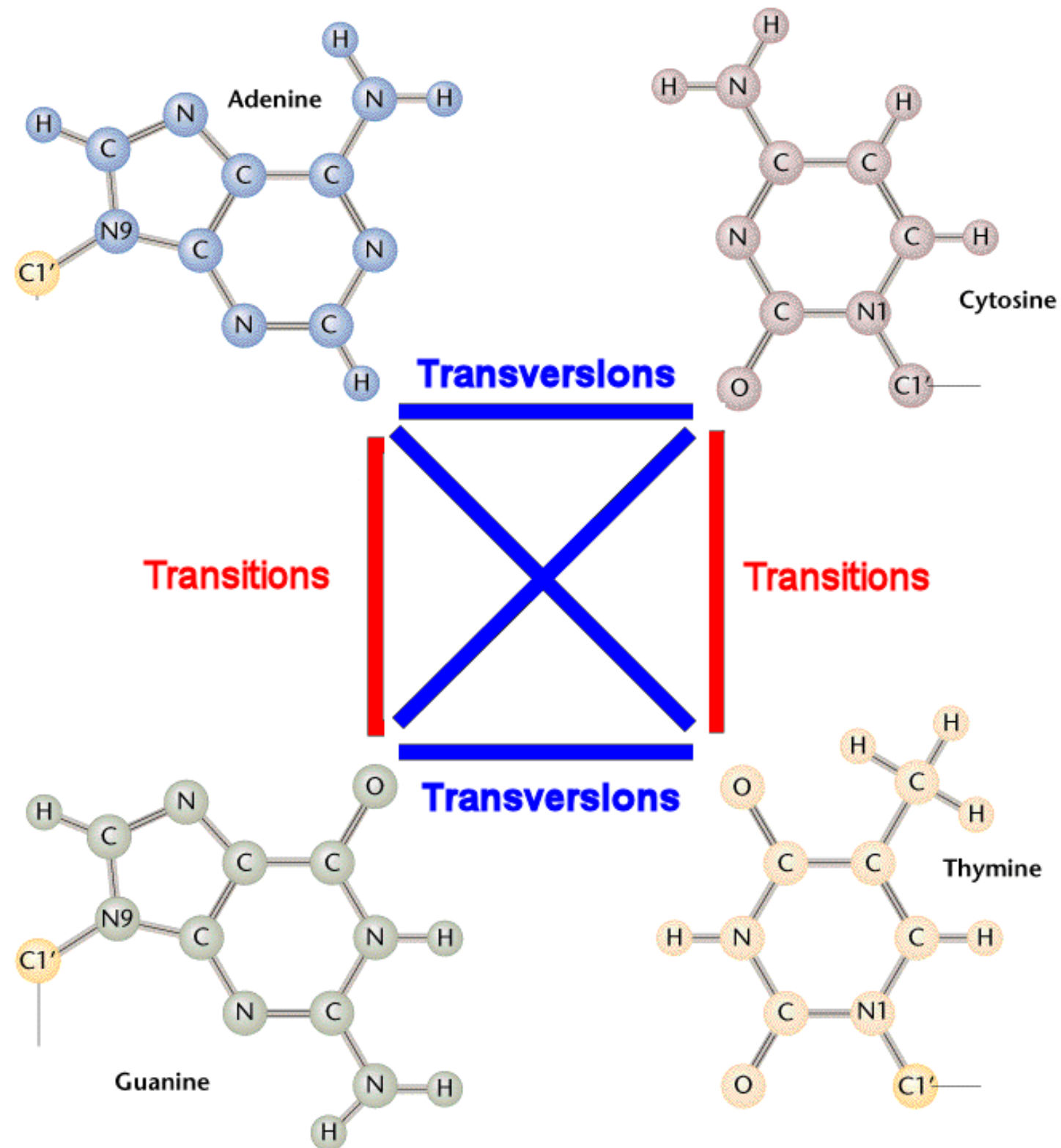
# Mutação

- 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

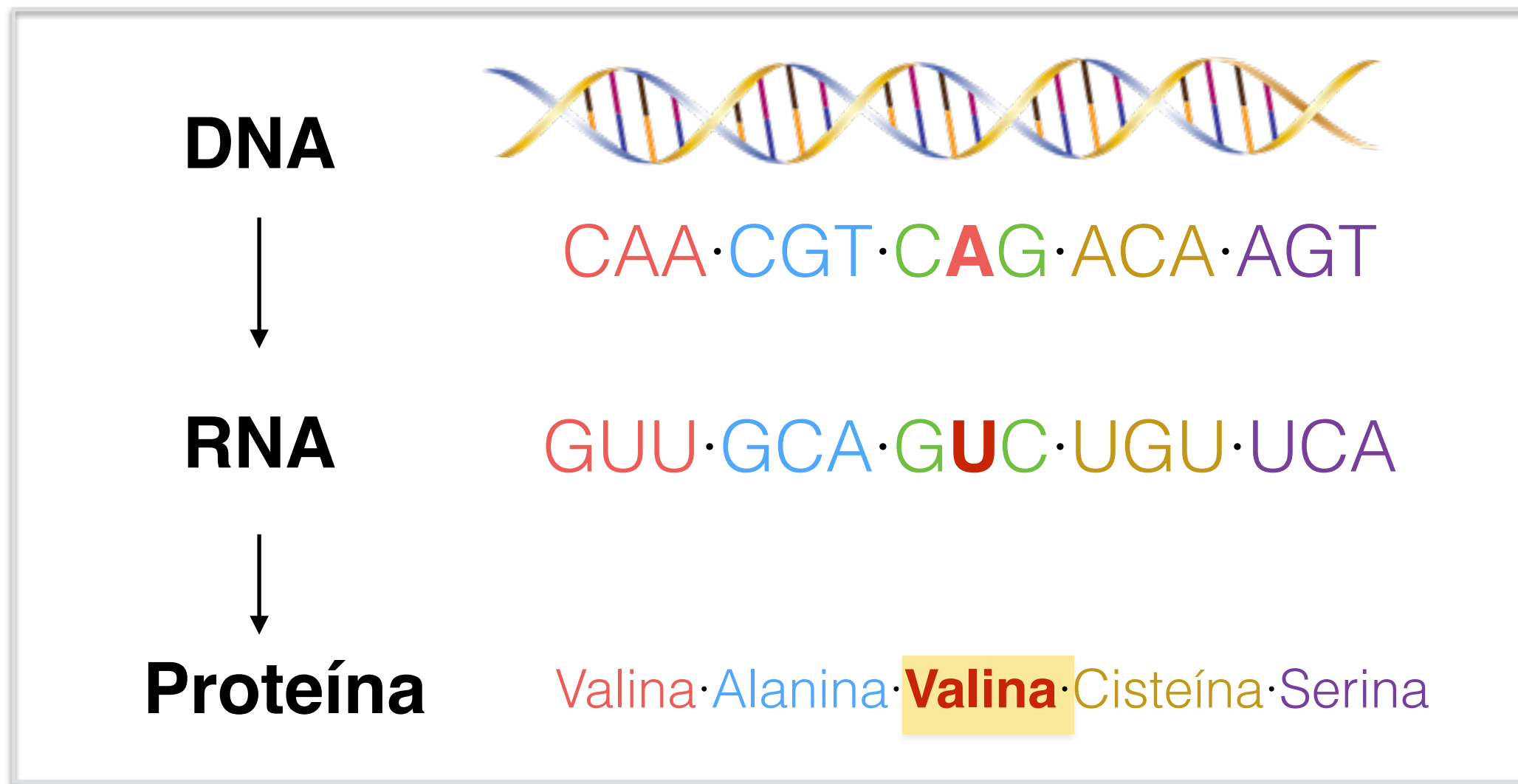
### Mutação **sinônima**



# 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*



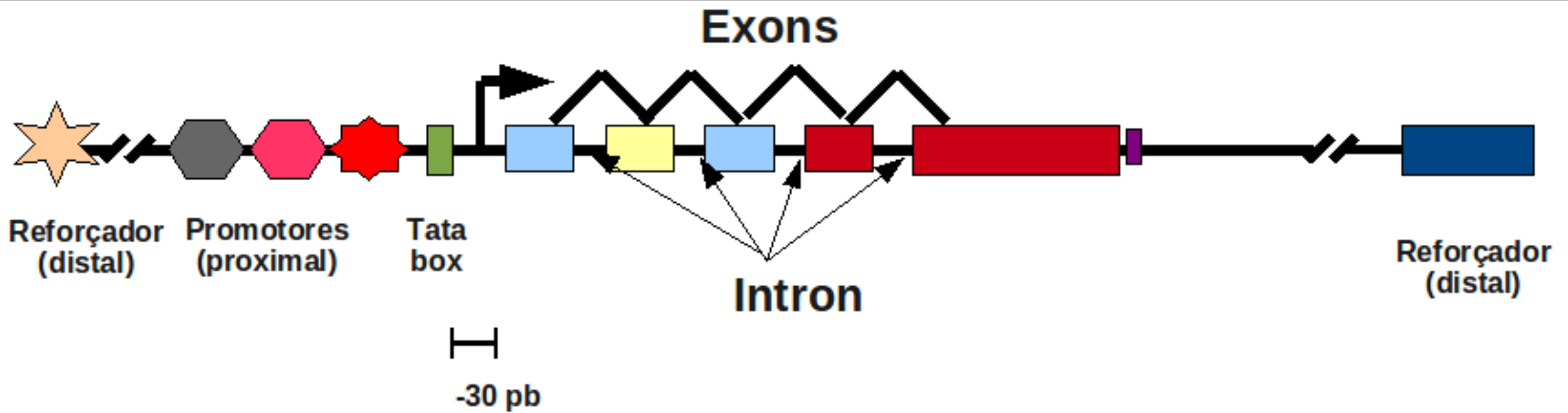
# Mutação nos genes

## 1.1 ) Alterações na sequência nucleotídica

### Mutação **de mudança no quadro de leitura**



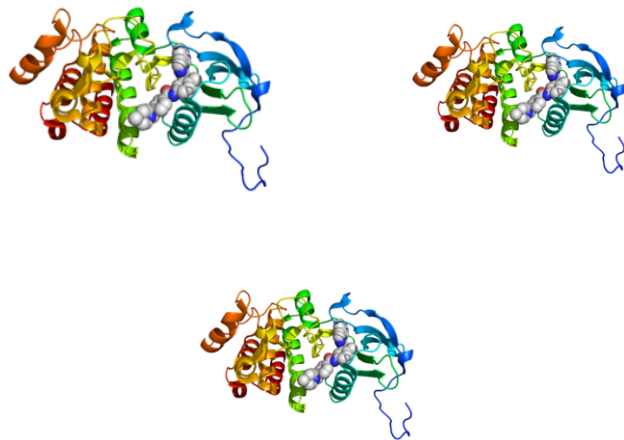
# Mutação nas sequências regulatórias





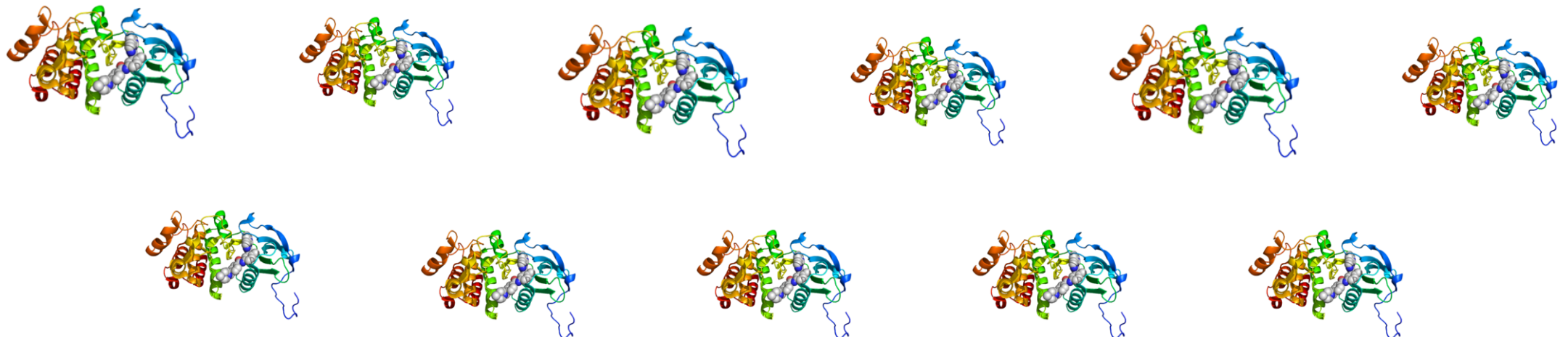
# Mutação nas sequências regulatórias

## 1.1 ) Alterações nas sequências regulatórias



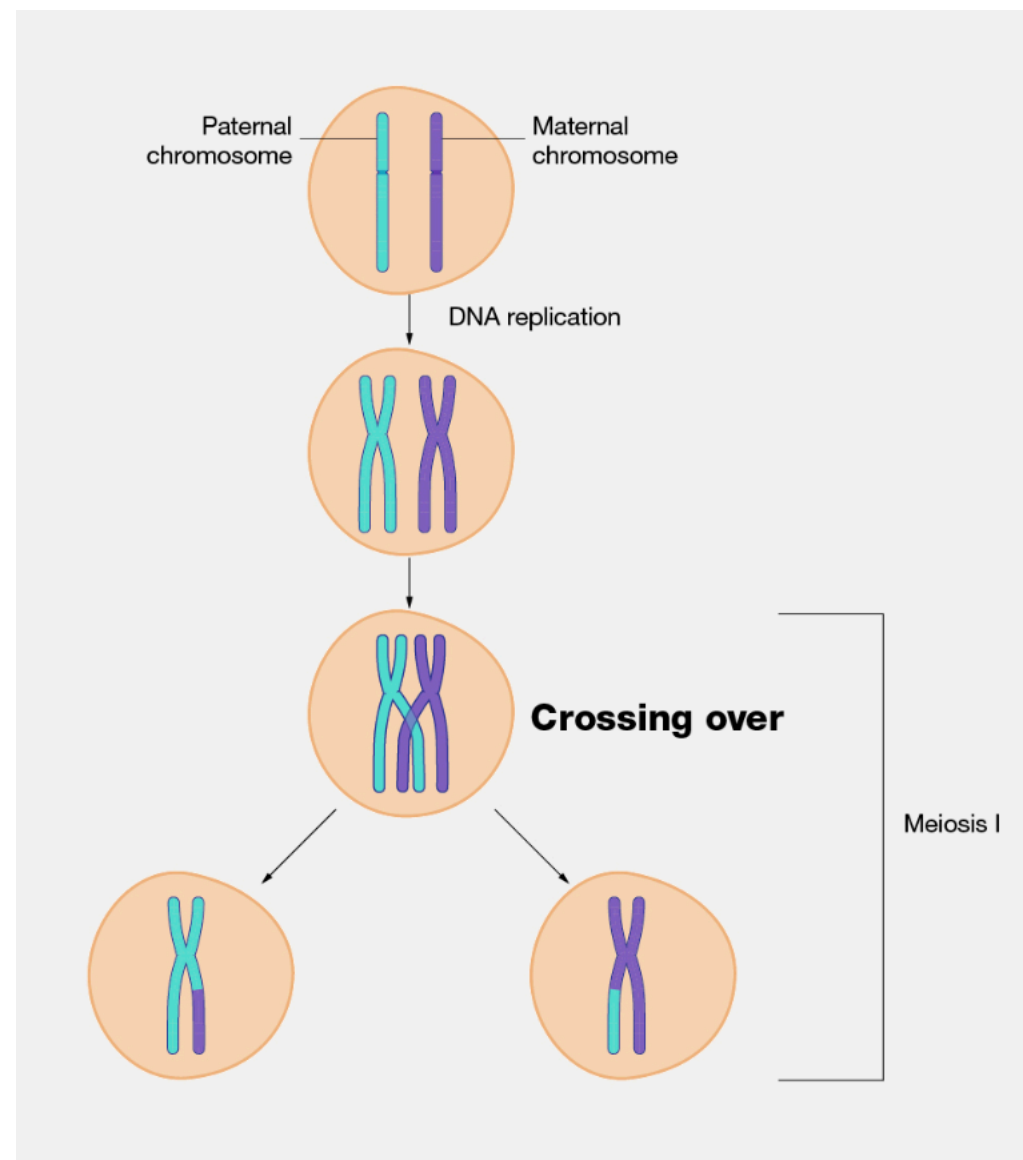
# Mutação

## 1.1 ) Alterações nas sequências regulatórias



# Mutação cromossômicas

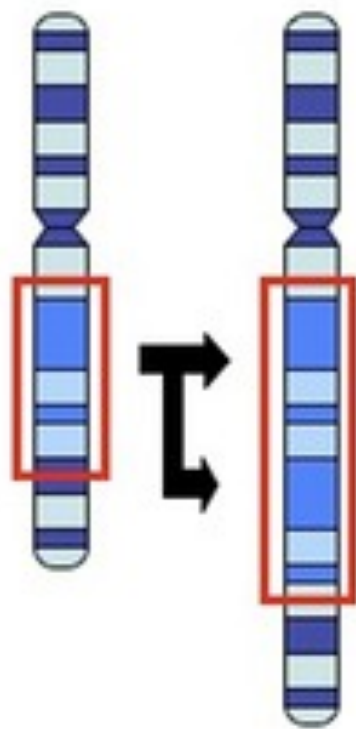
## 1.2 ) Mutações cromossômicas



# Mutação cromossômicas

## 1.2 ) Mutações cromossômicas

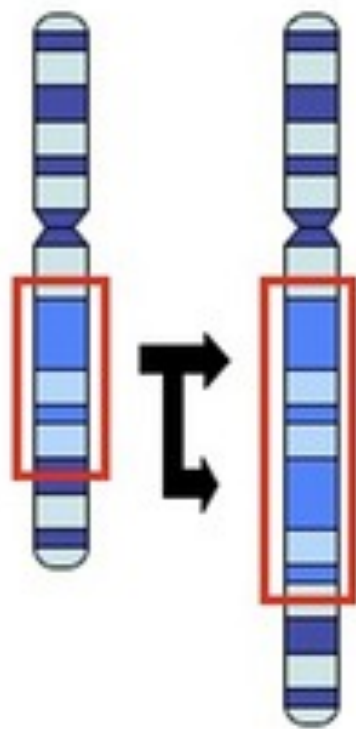
Duplicação



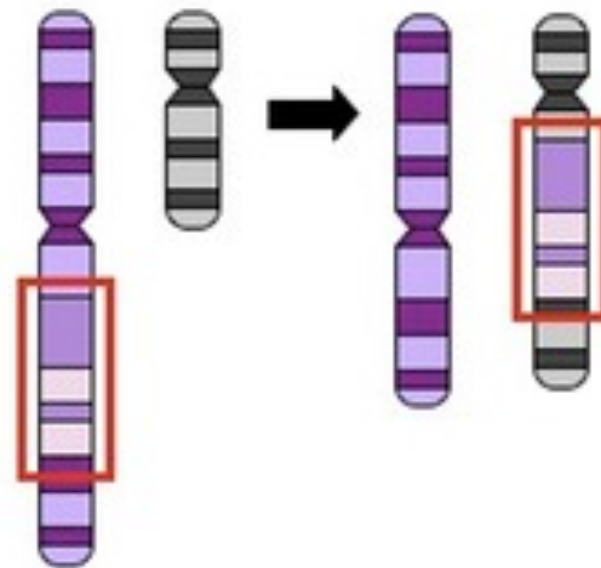
# Mutação cromossômicas

## 1.2 ) Mutações cromossômicas

Duplicação



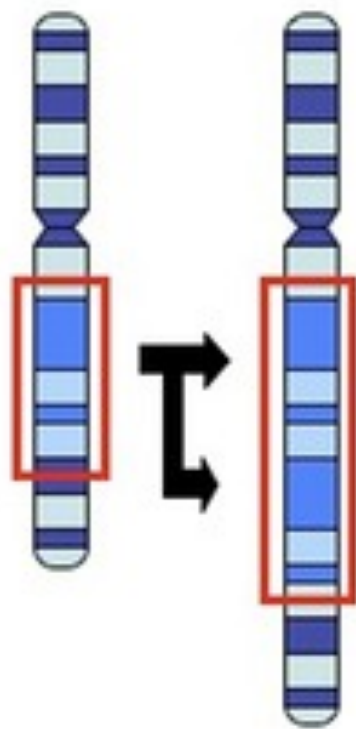
Inserção



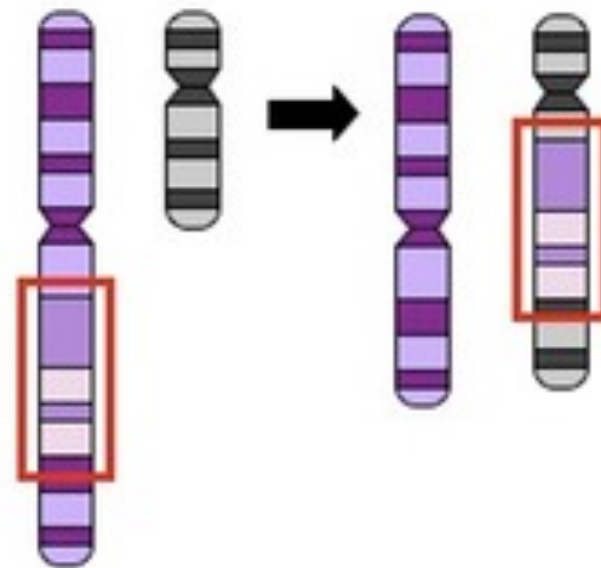
# Mutação cromossômicas

## 1.2 ) Mutações cromossômicas

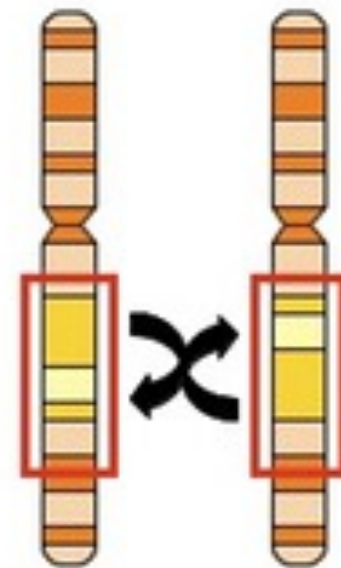
Duplicação



Inserção



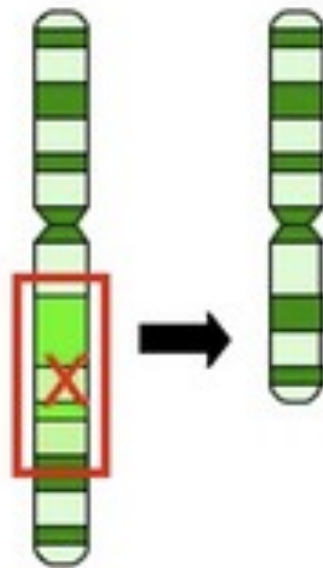
Inversão



# Mutação cromossômicas

## 1.2 ) Mutações cromossômicas

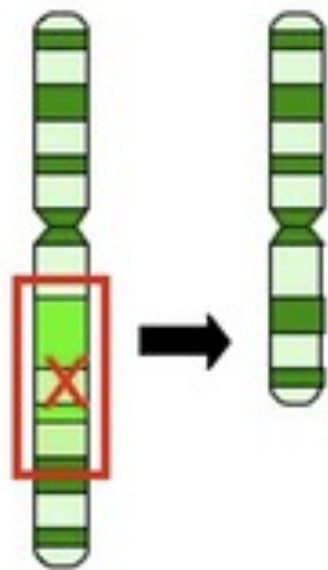
Deleção



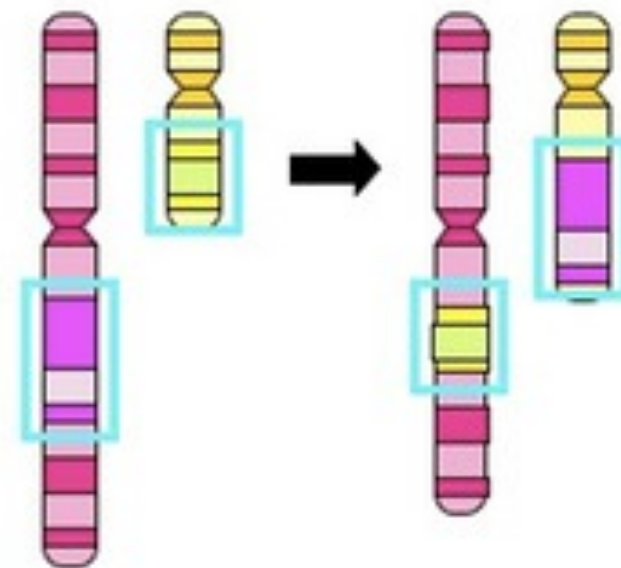
# Mutação cromossômicas

## 1.2 ) Mutações cromossômicas

Deleção



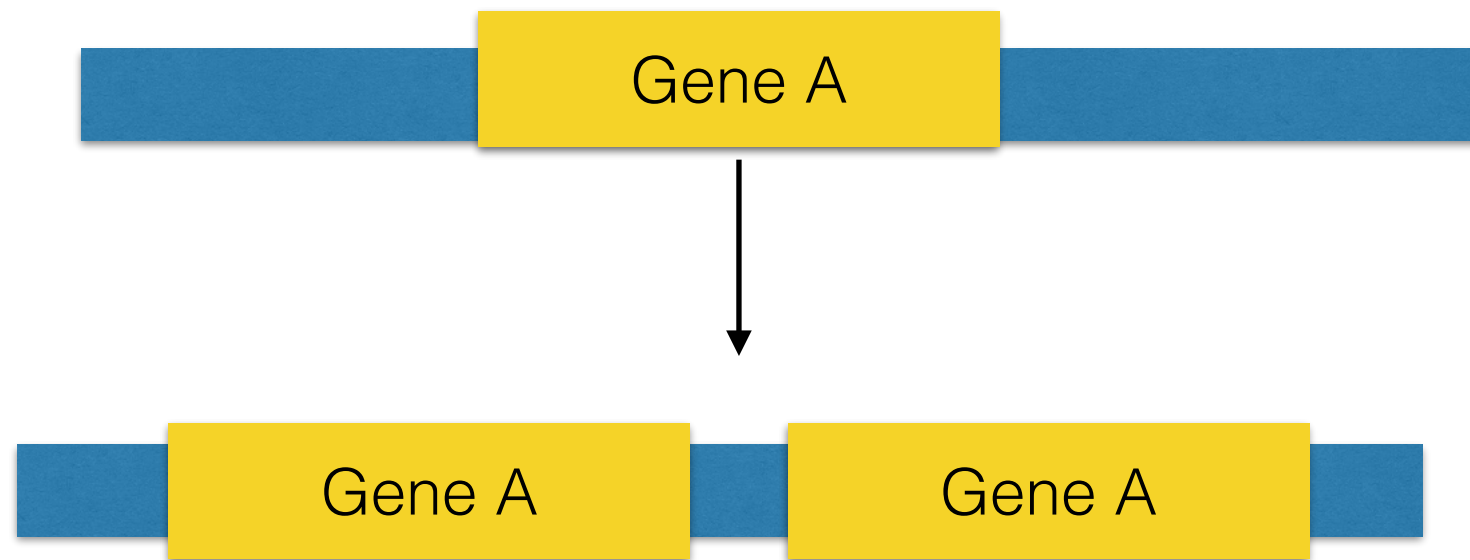
Translocação





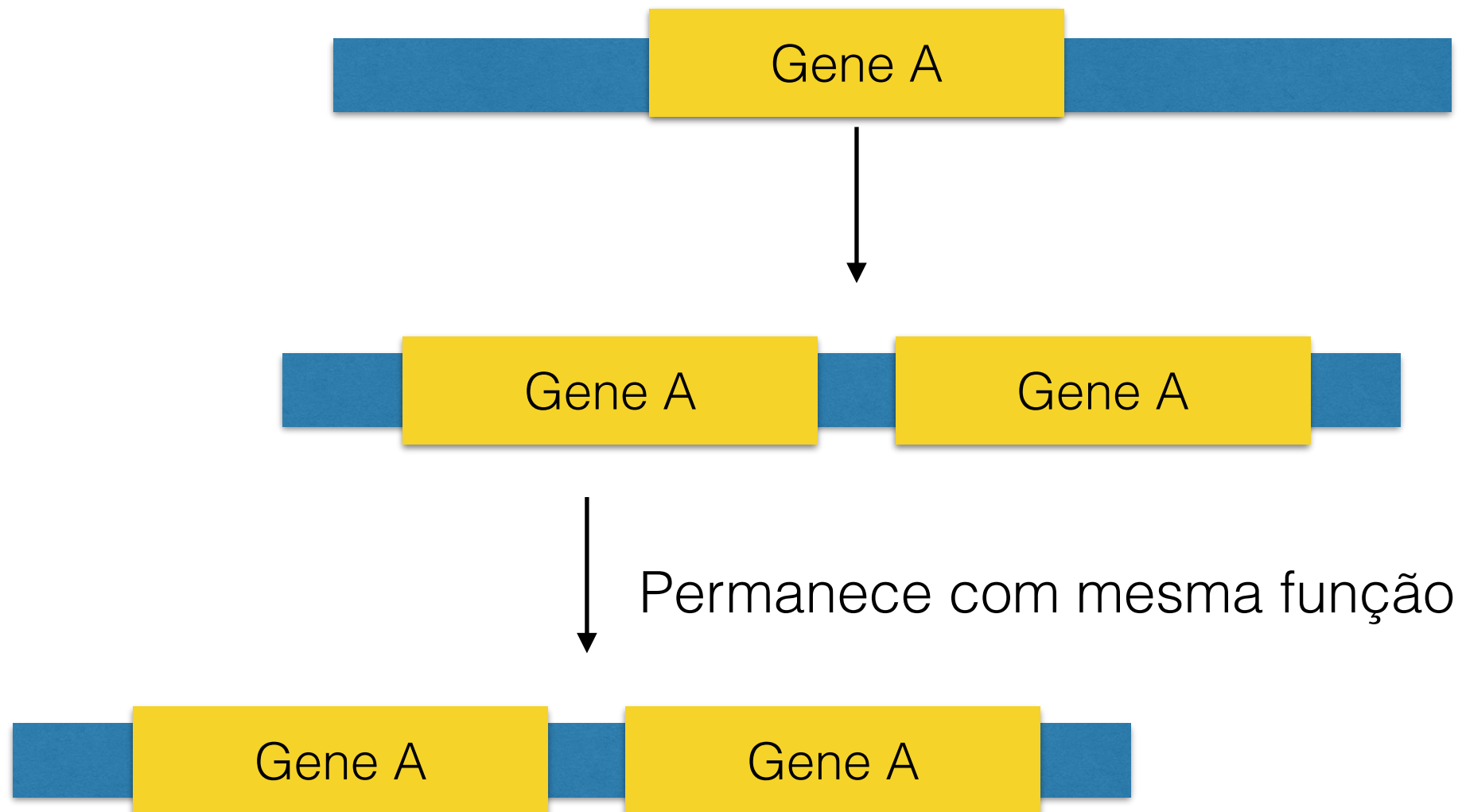
# Mutação

## 1.3 ) Duplicação gênica



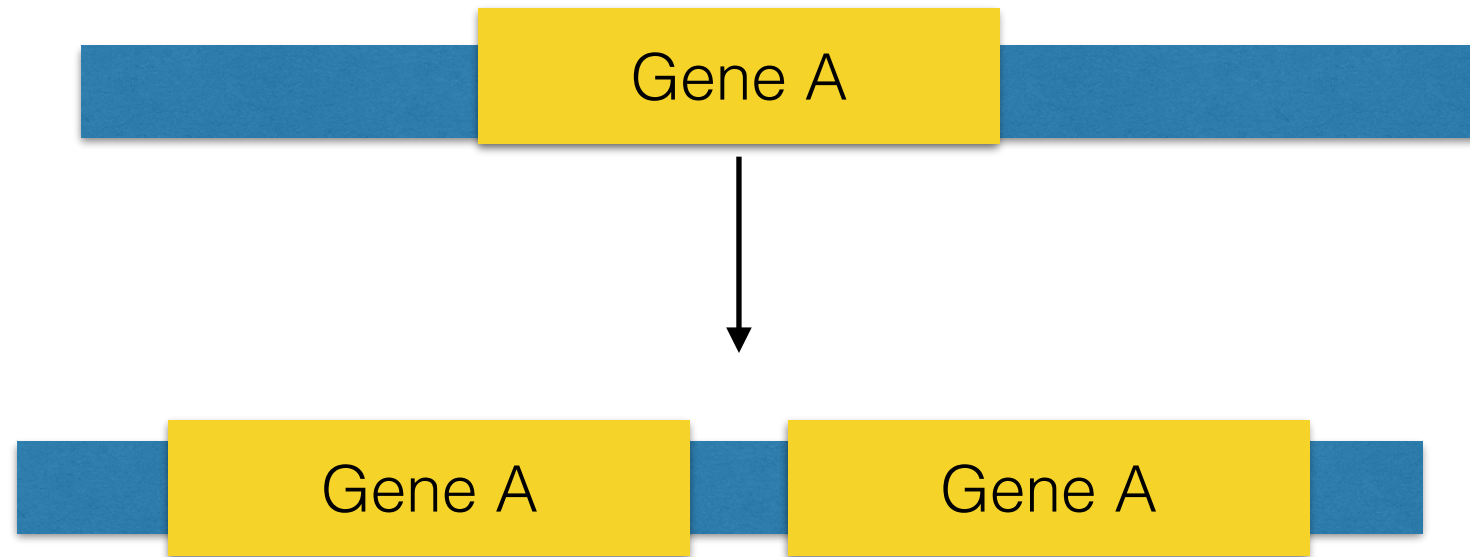
# Mutação

## 1.3 ) Duplicação gênica



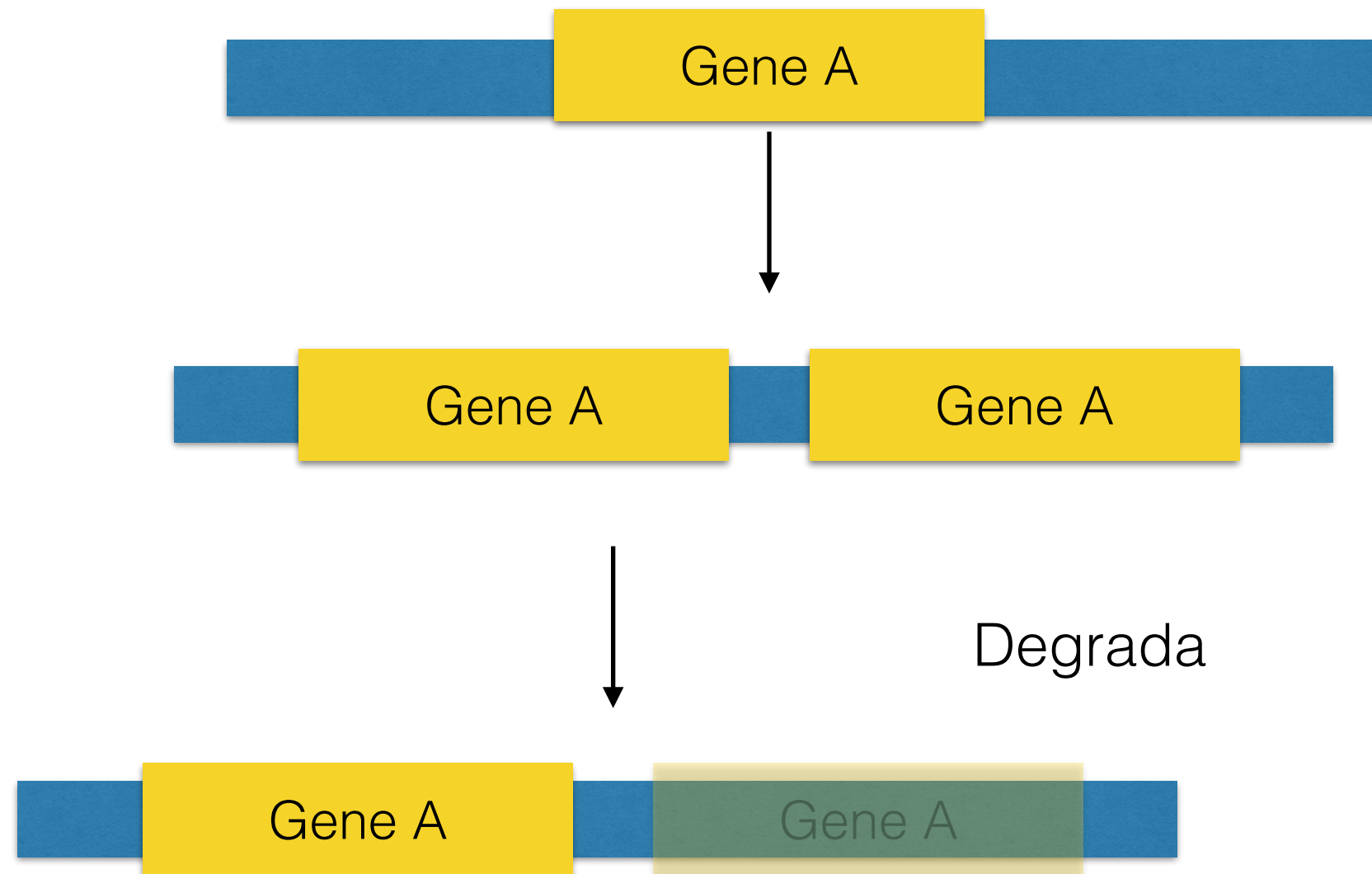
# Mutação

## 1.3 ) Duplicação gênica



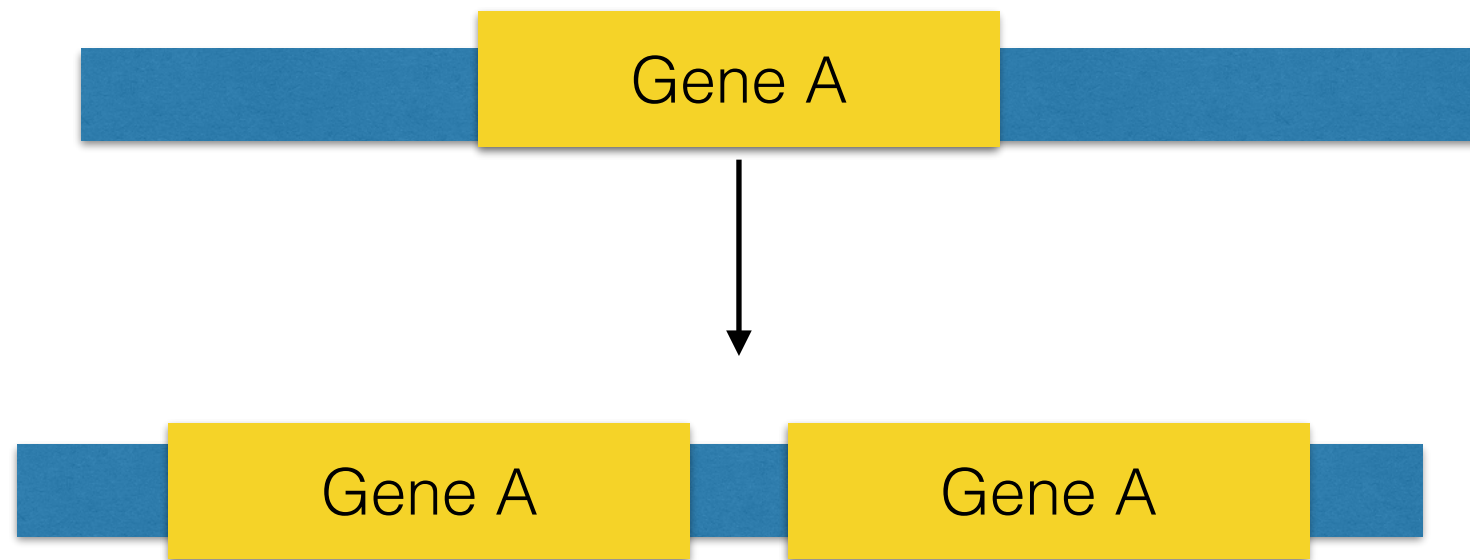
# Mutação

## 1.3 ) Duplicação gênica



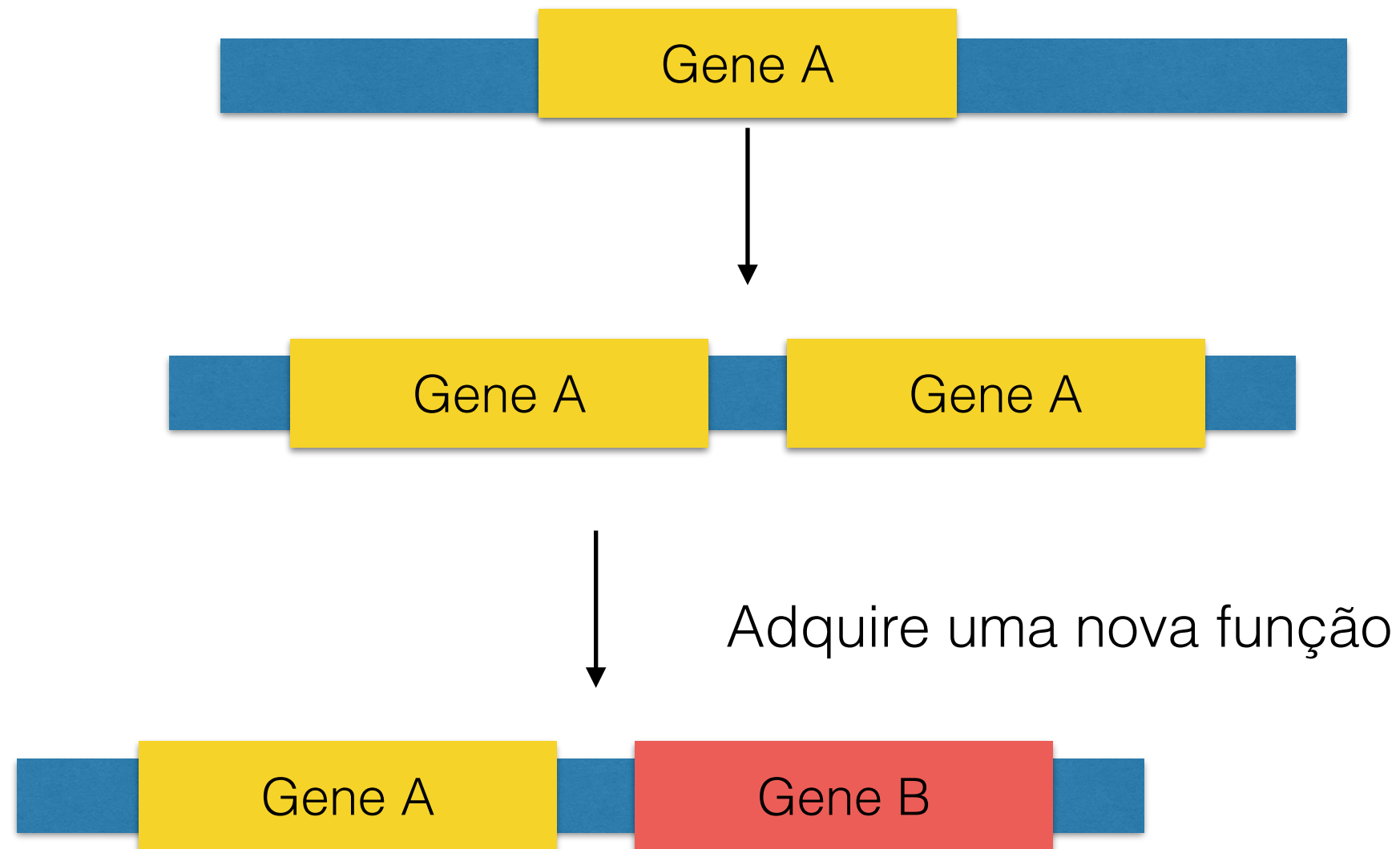
# Mutação

## 1.3 ) Duplicação gênica



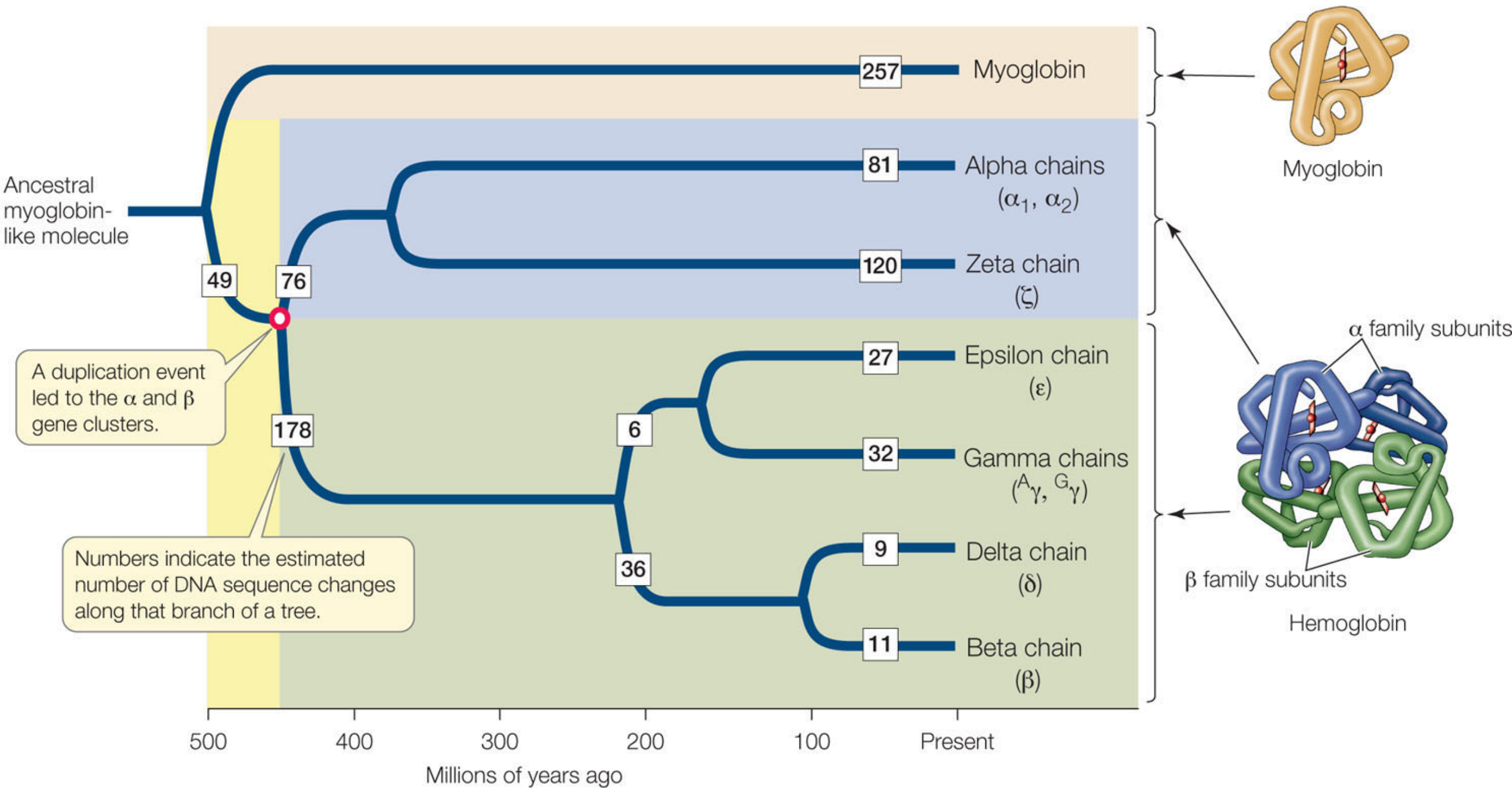
# Mutação

## 1.3 ) Duplicação gênica



# Mutação

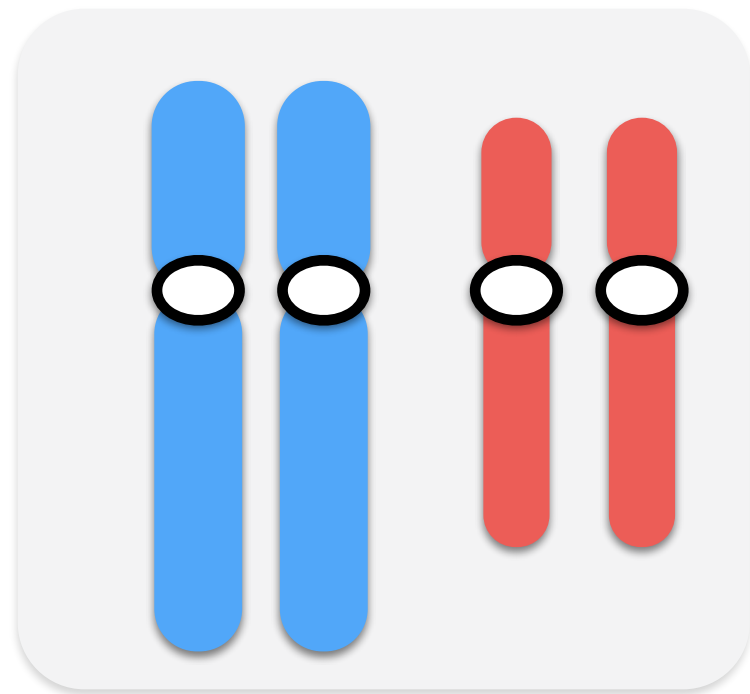
## 1.3 ) Duplicação gênica



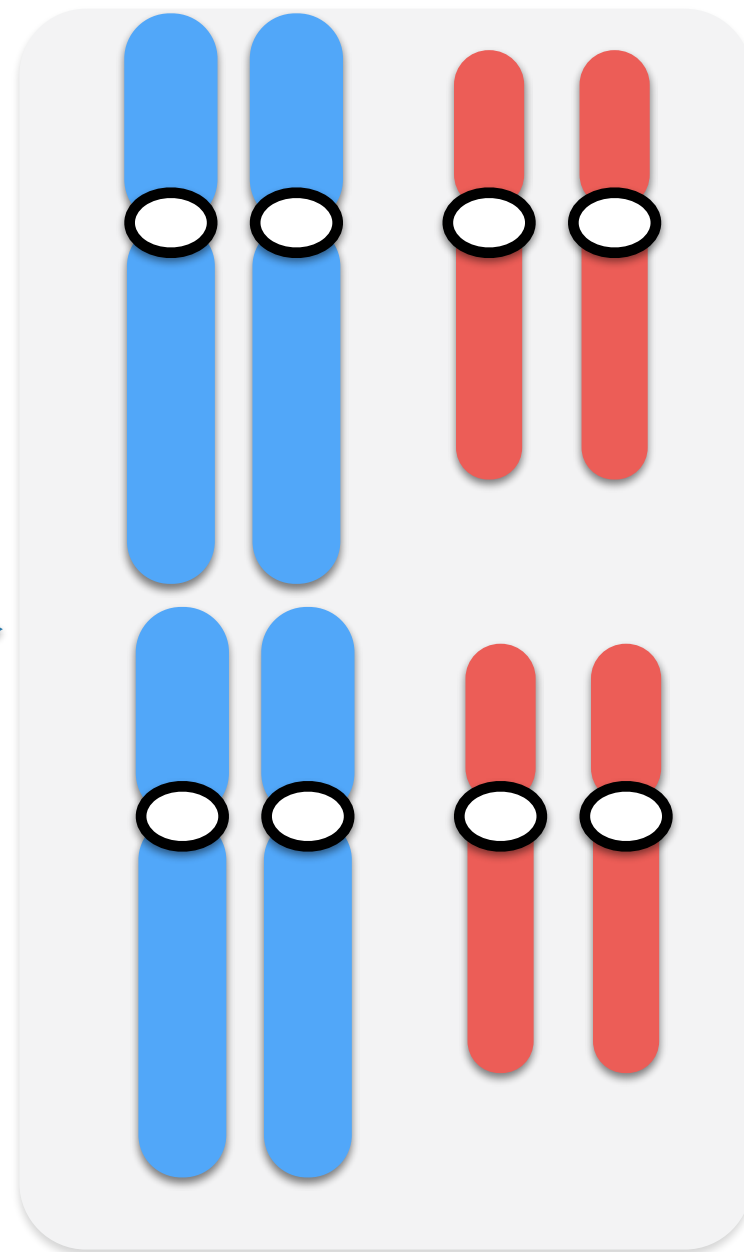
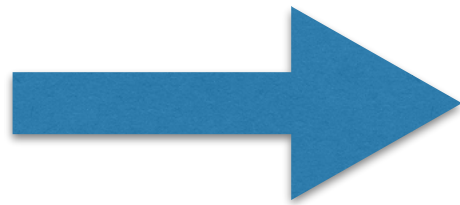
# Mutação do genoma todo

## 1.3 ) Duplicação genômica

### Poliploidia



$2N = 4$



$2N = 8$



# Mutação do genoma todo

---

## 1.3 ) Duplicação genômica

**Especiação, adaptação**

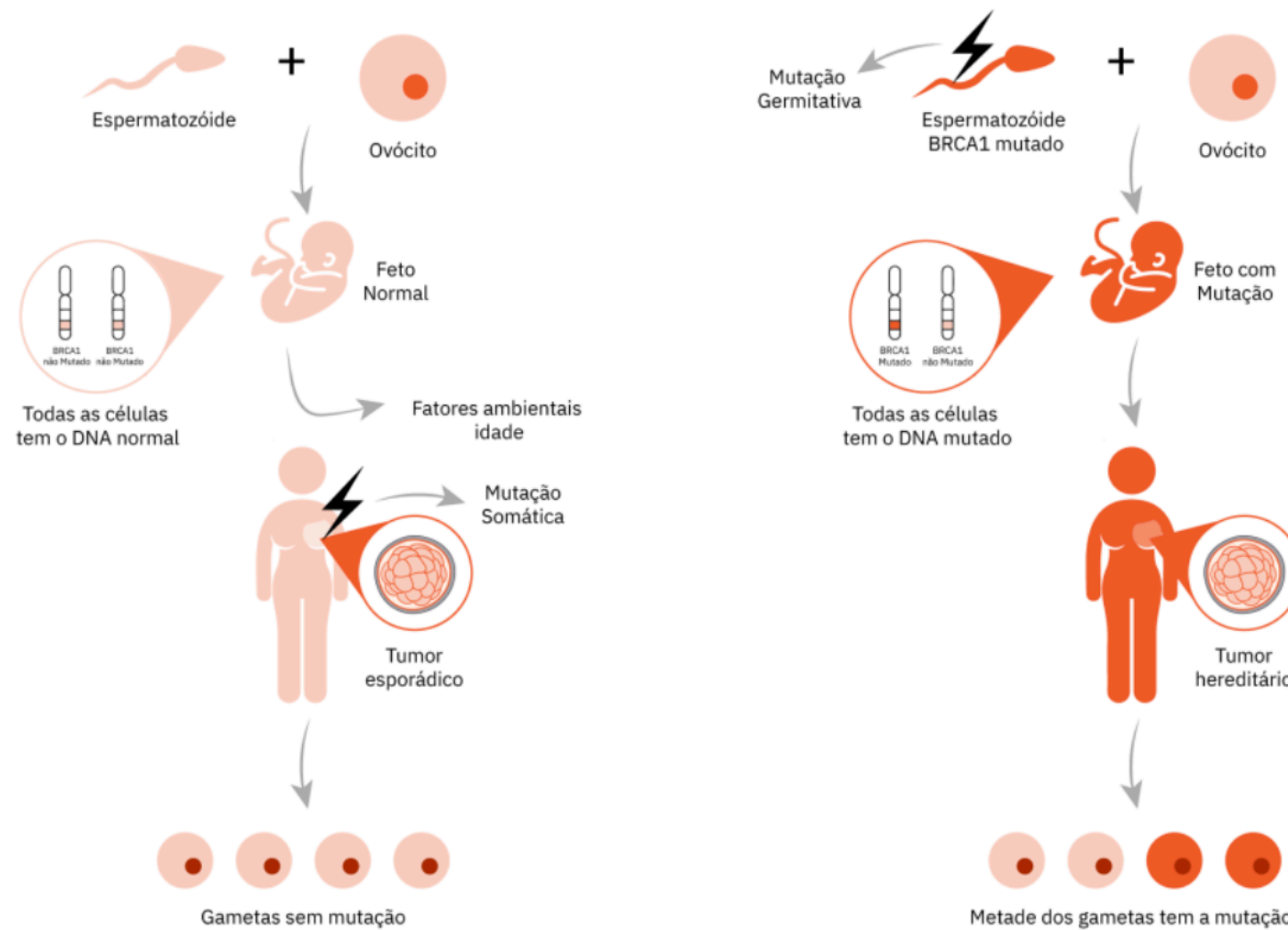
# Mutação

---

Quais mutações importam pra evolução?

# Mutação

Quais mutações importam pra evolução?

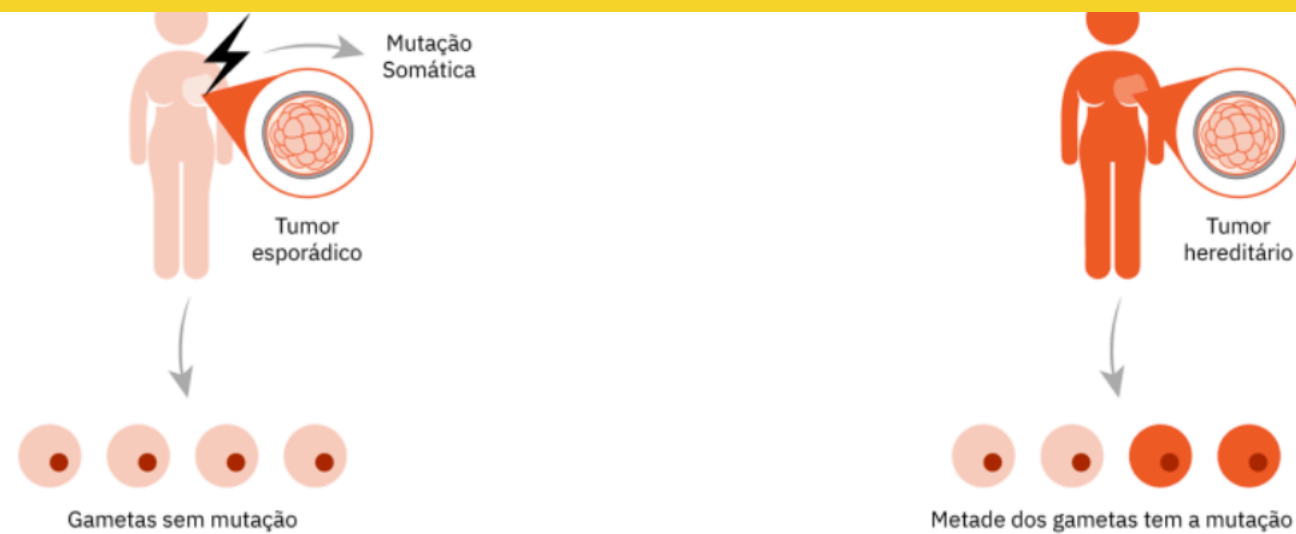


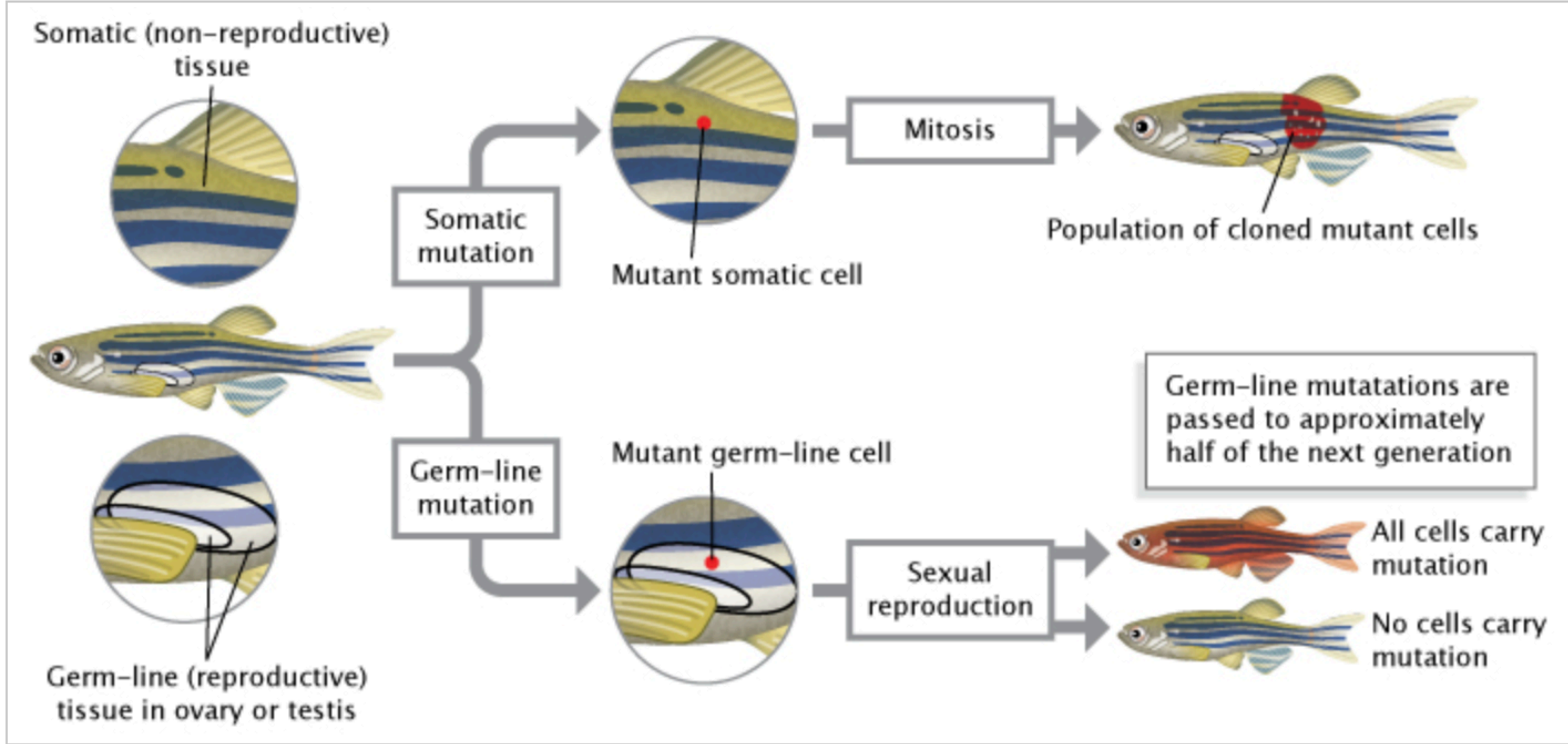
# Mutação

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?

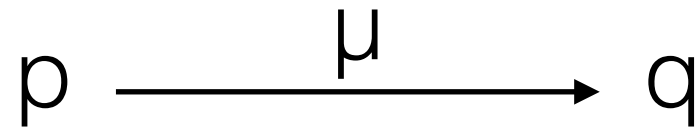
- Mutação irreversível:

# Mutação

---

Qual a frequência de surgimento de novos alelos?

- Mutação irreversível:

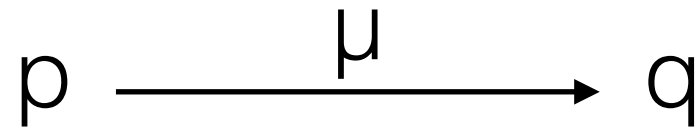


# Mutação

---

Qual a frequência de surgimento de novos alelos?

- Mutação irreversível:

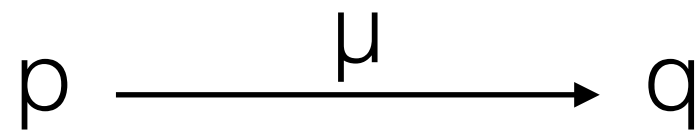


$$p' = p(1 - \mu)$$

# Mutação

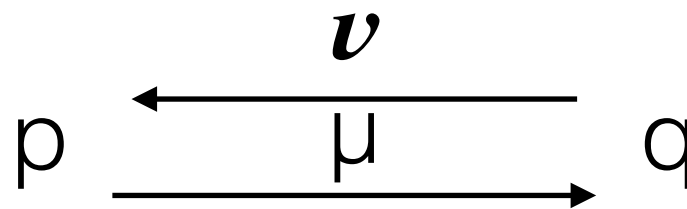
Qual a frequência de surgimento de novos alelos?

- Mutação irreversível:



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

- Mutação reversível:



# Mutação

Qual a frequência de surgimento de novos alelos?

- Mutação irreversível:

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

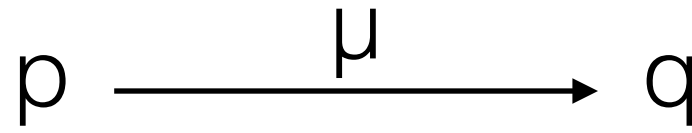
$$p' = p(1 - \mu)$$

- Mutação reversível:

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

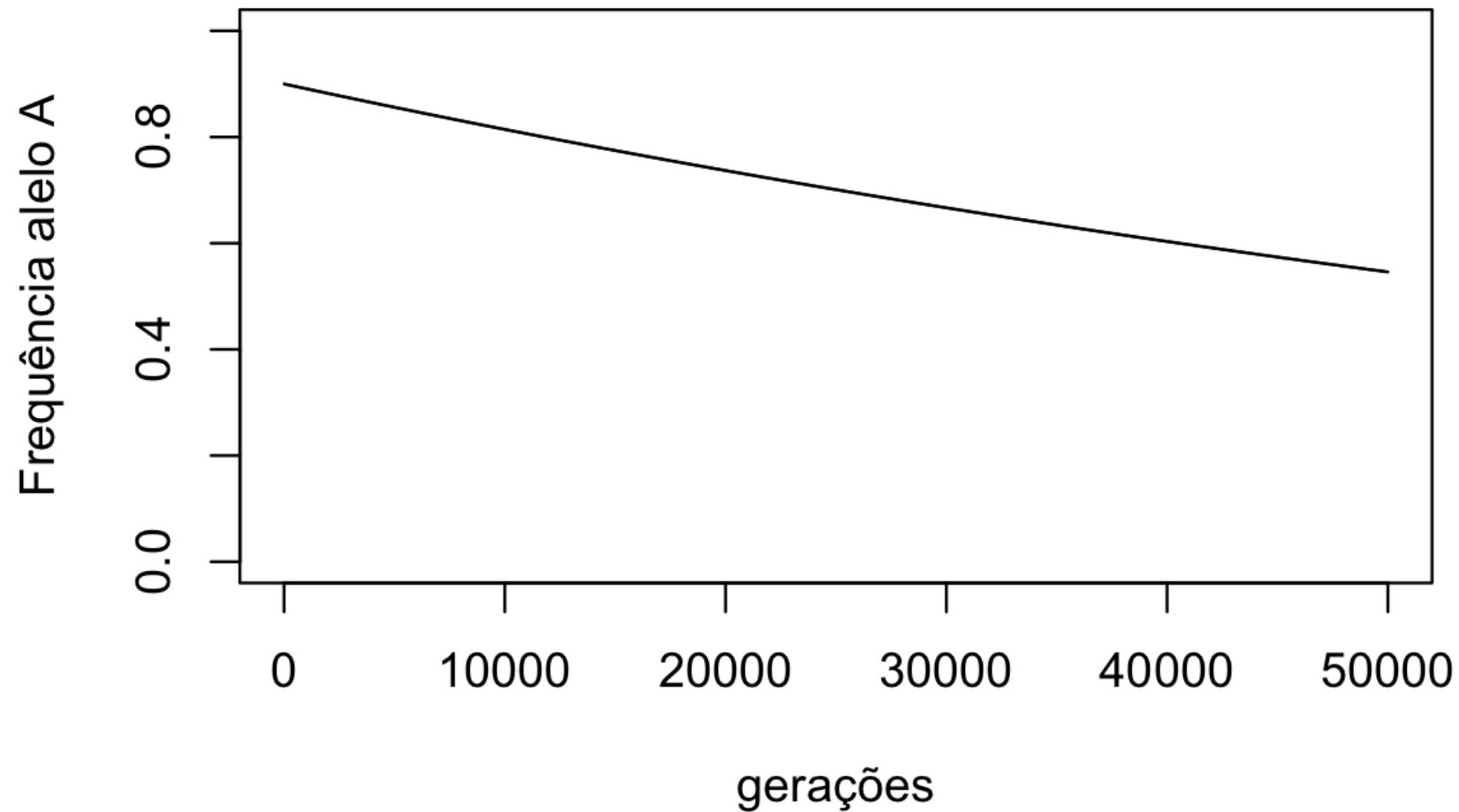
$$p' = p(1 - \mu) + q\nu$$

# Mutação



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

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

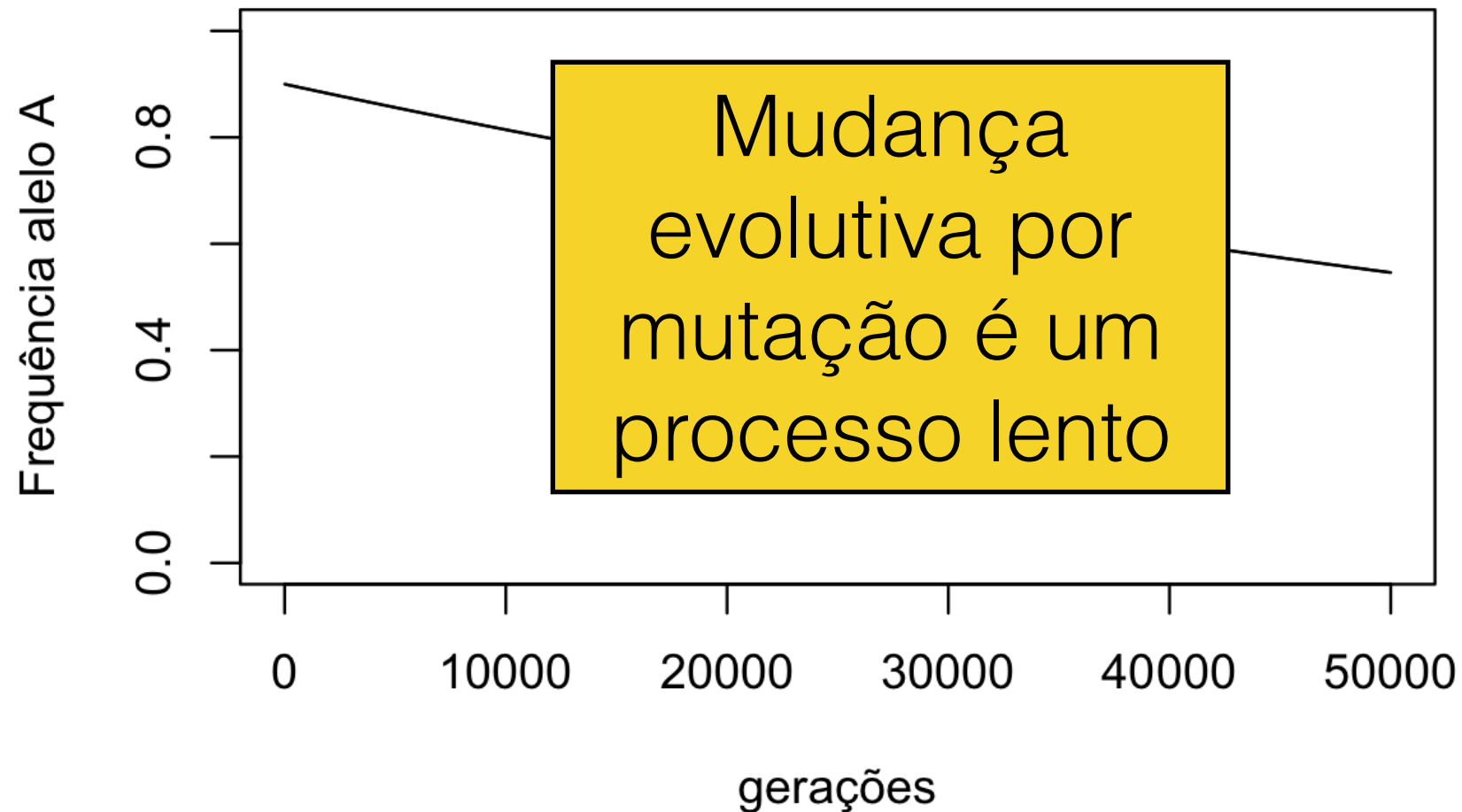


# Mutação

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

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

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





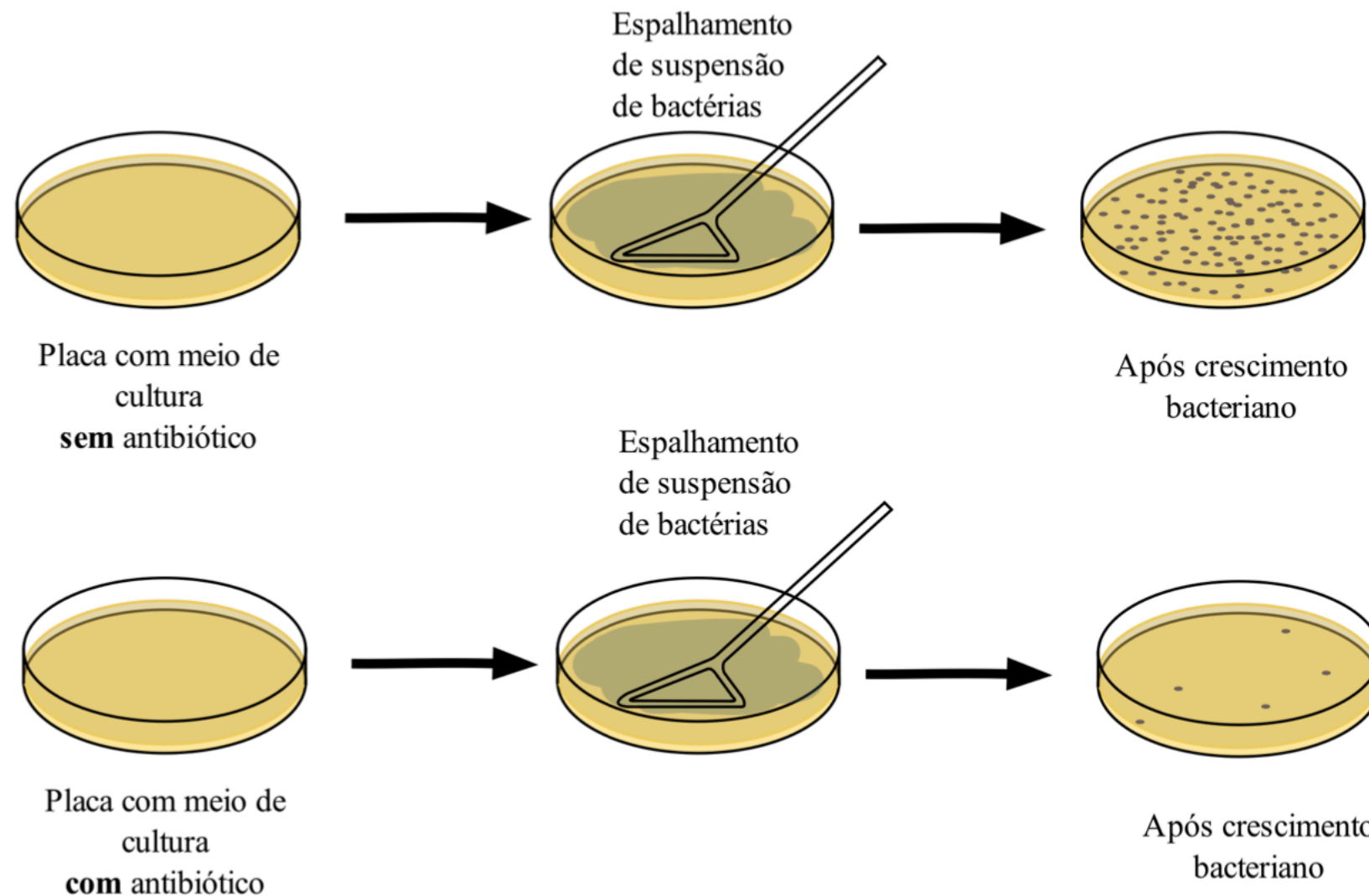
# Mutação

---

Mutações surgem devido a mudanças ambientais ou ocorrem independentemente delas?

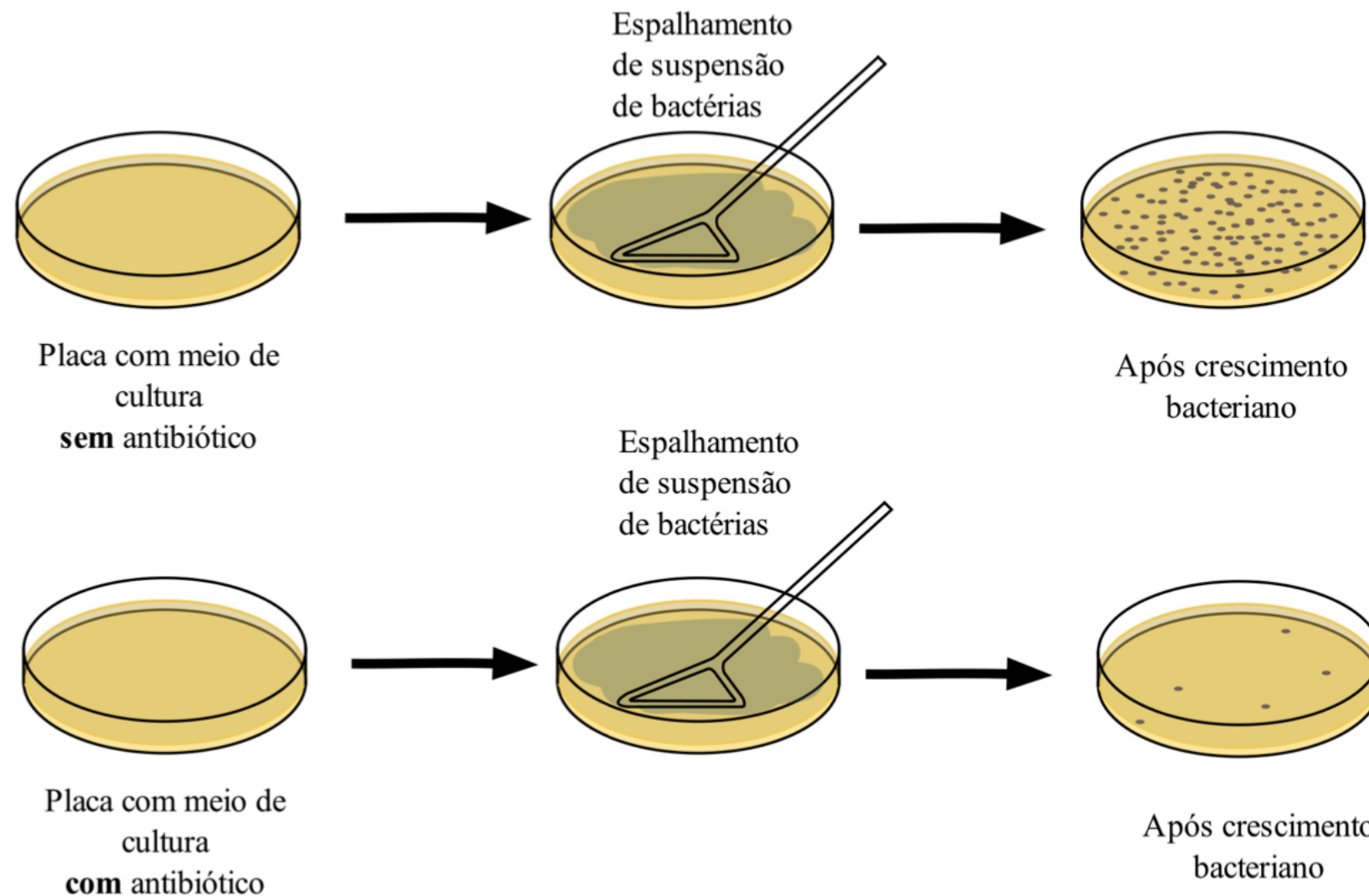
# Mutação

Mutações surgem devido a mudanças ambientais ou ocorrem independentemente delas?

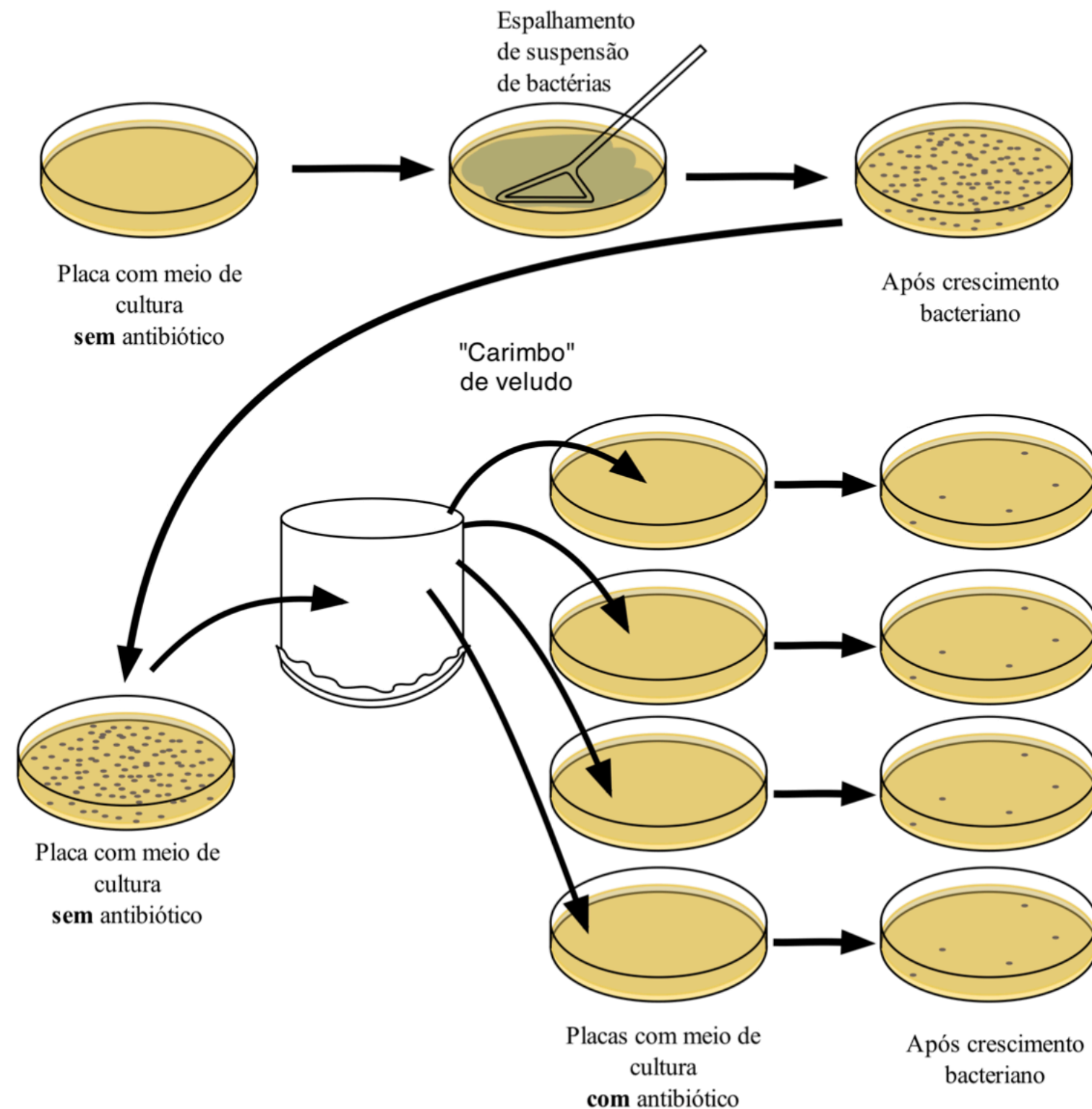


# Mutação

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

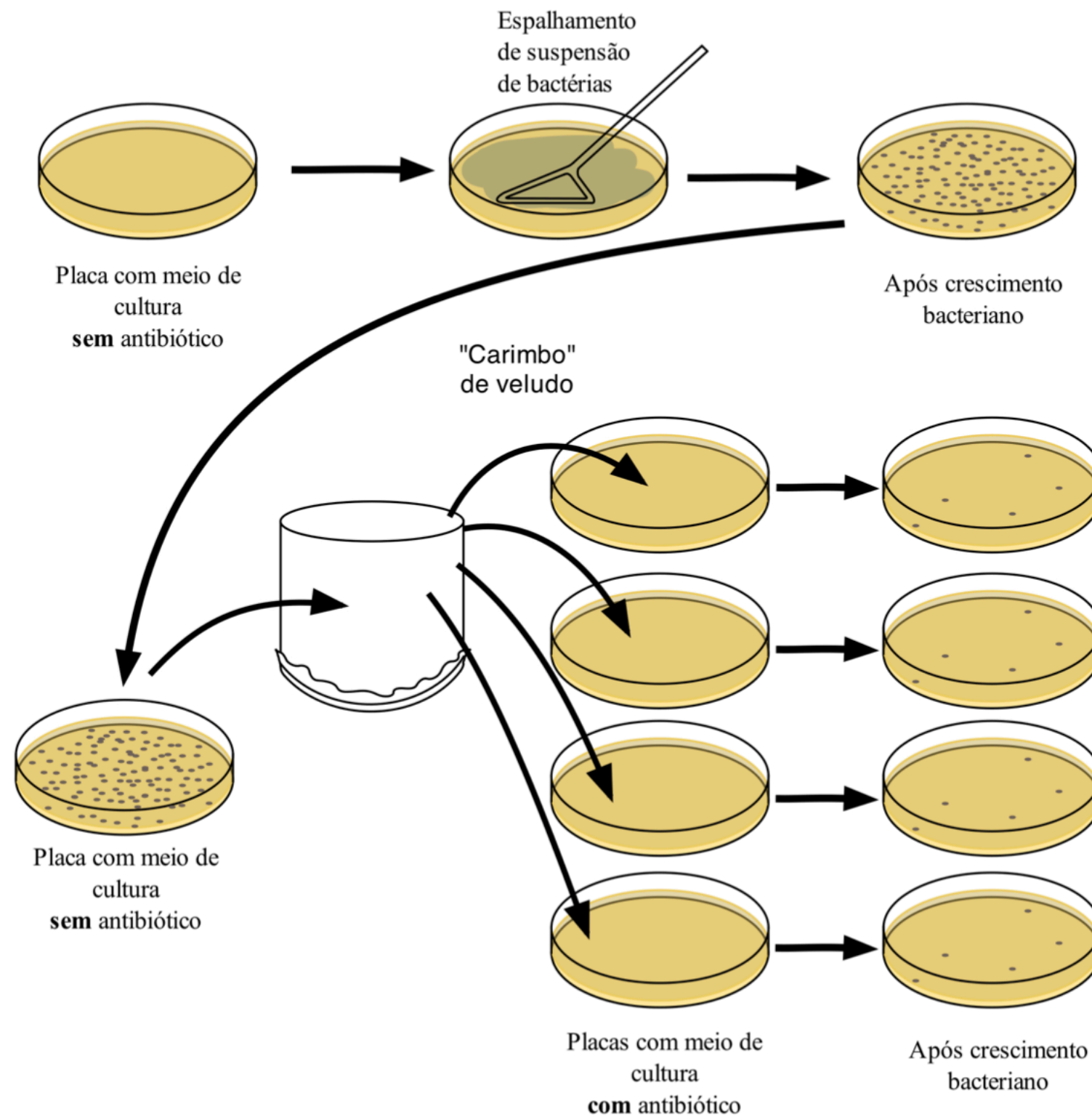


# Mutação



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

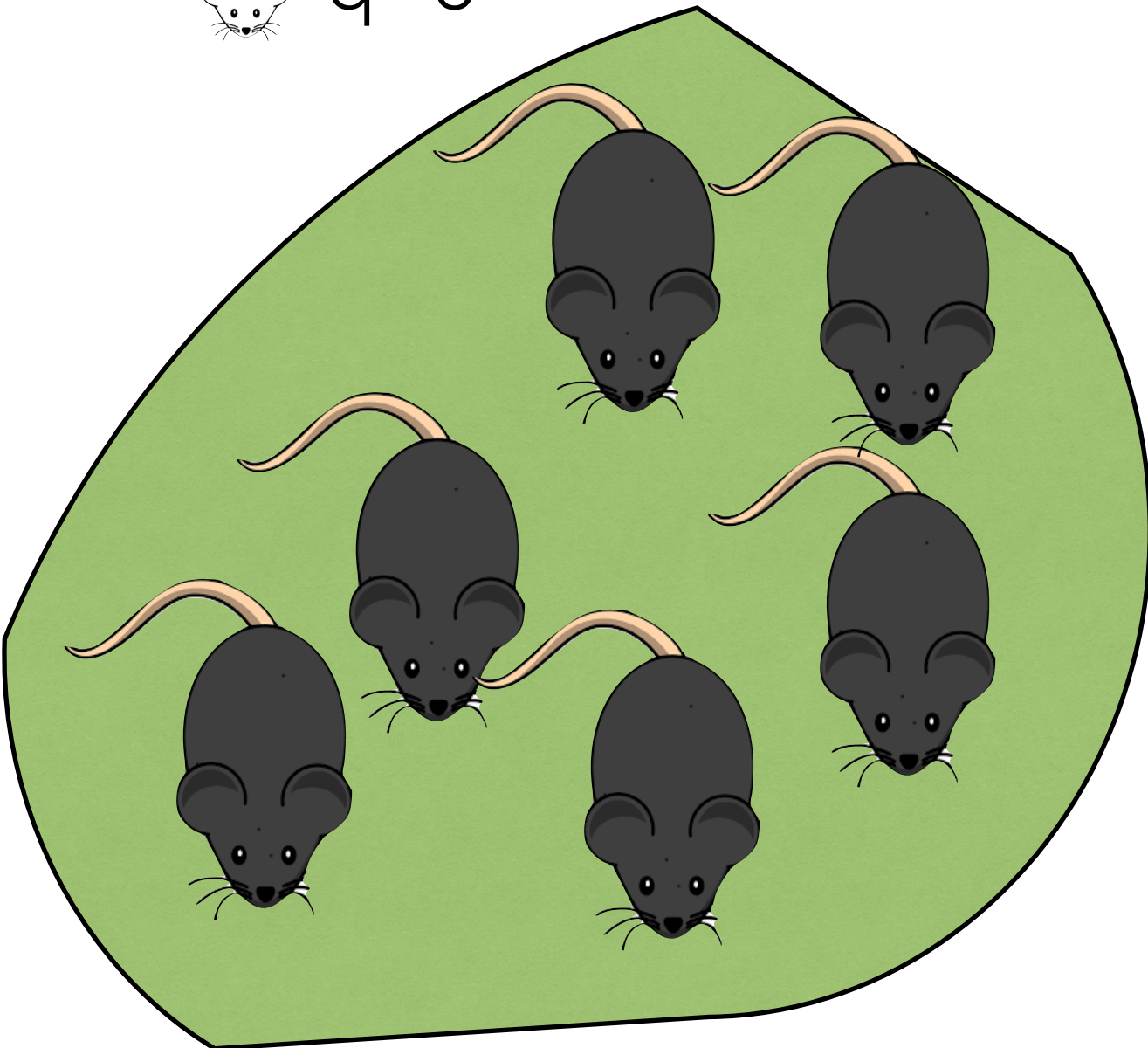
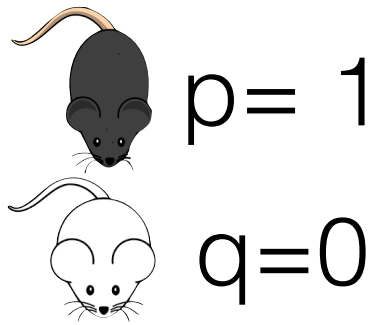
**Neutras**

Deriva Genética

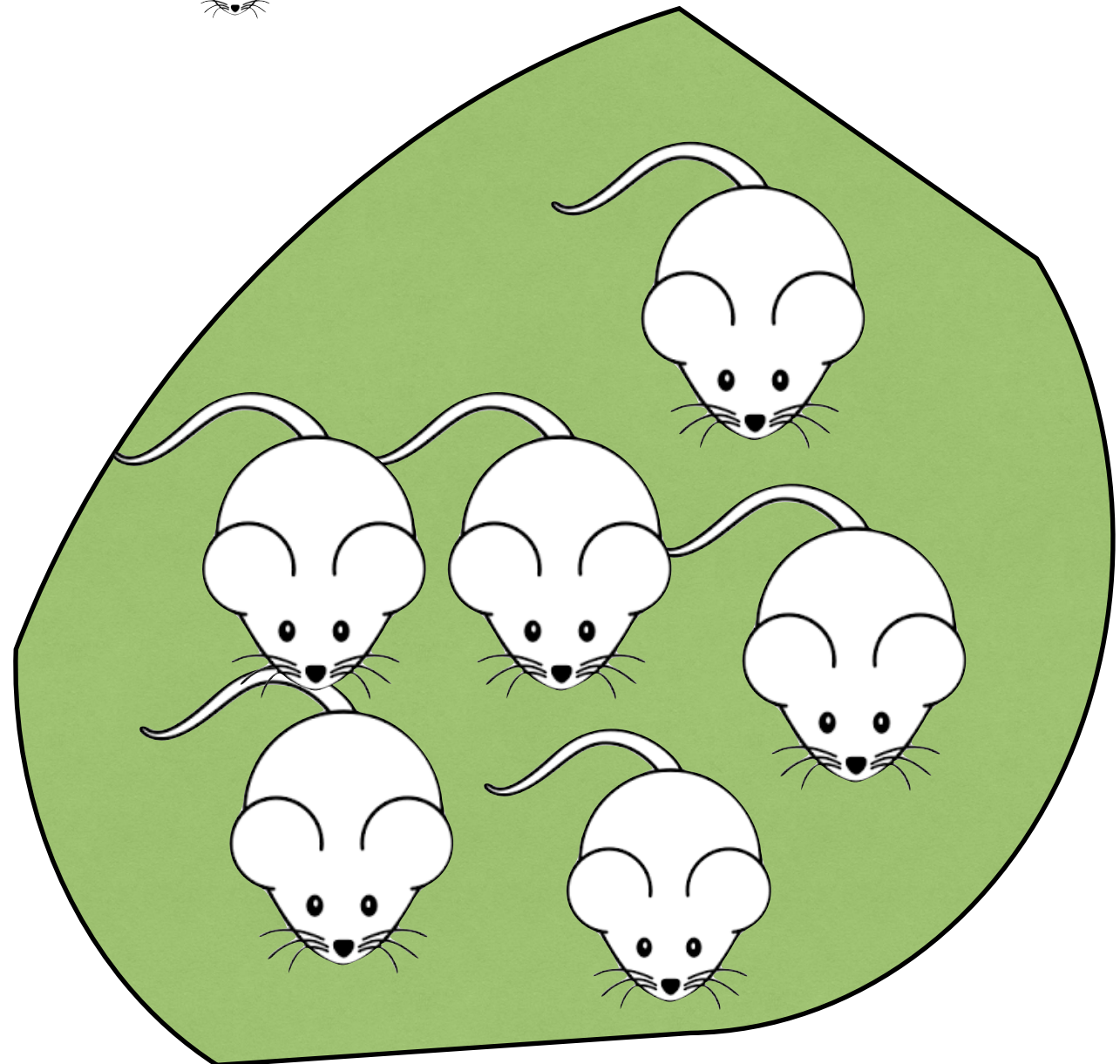
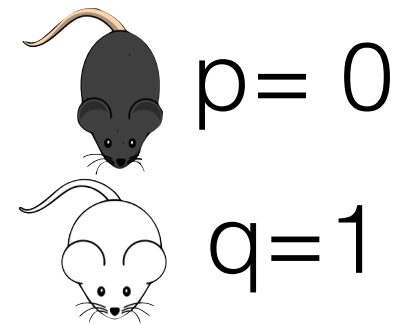


# Migração

População 1:

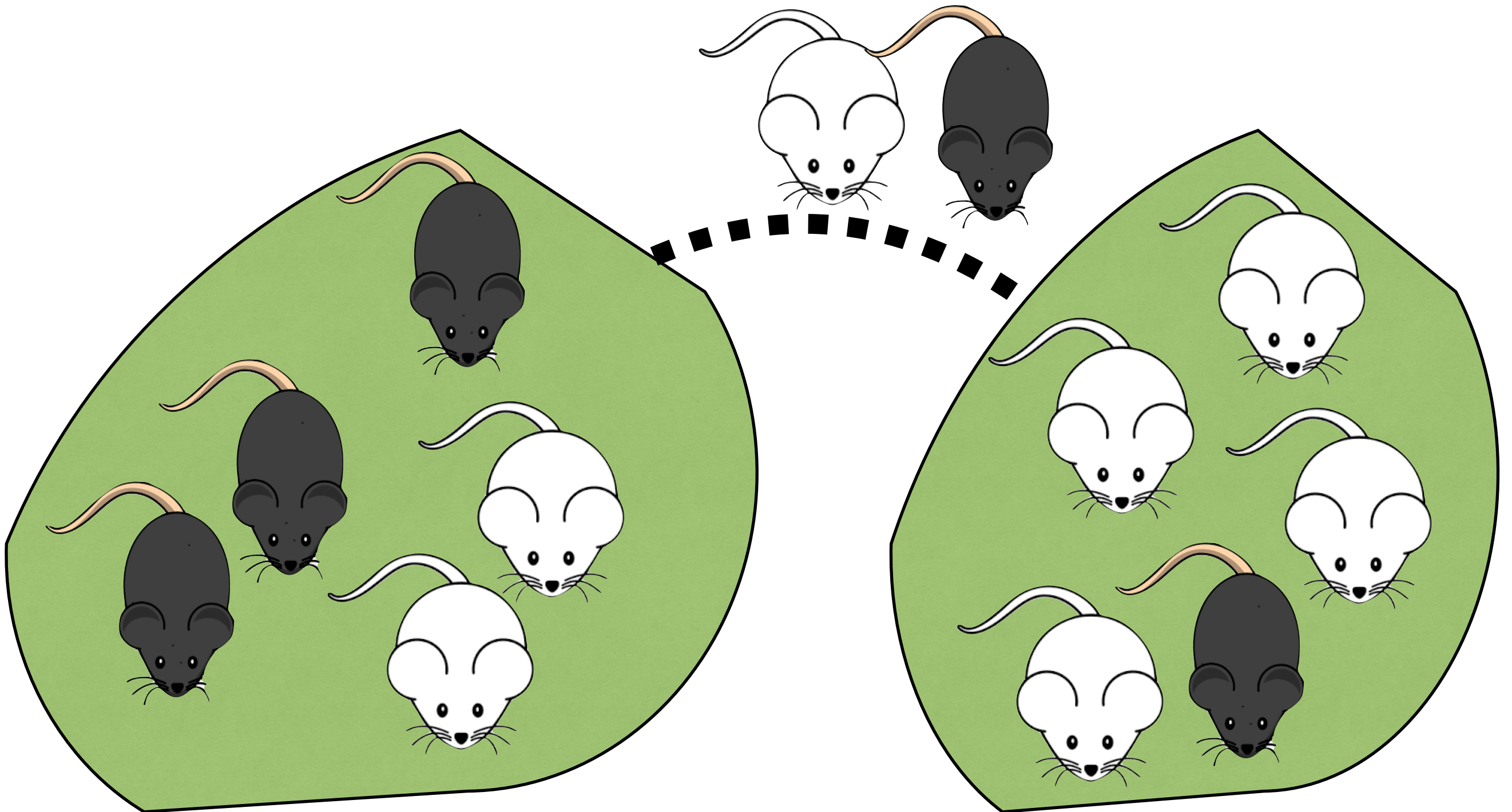


População 2:

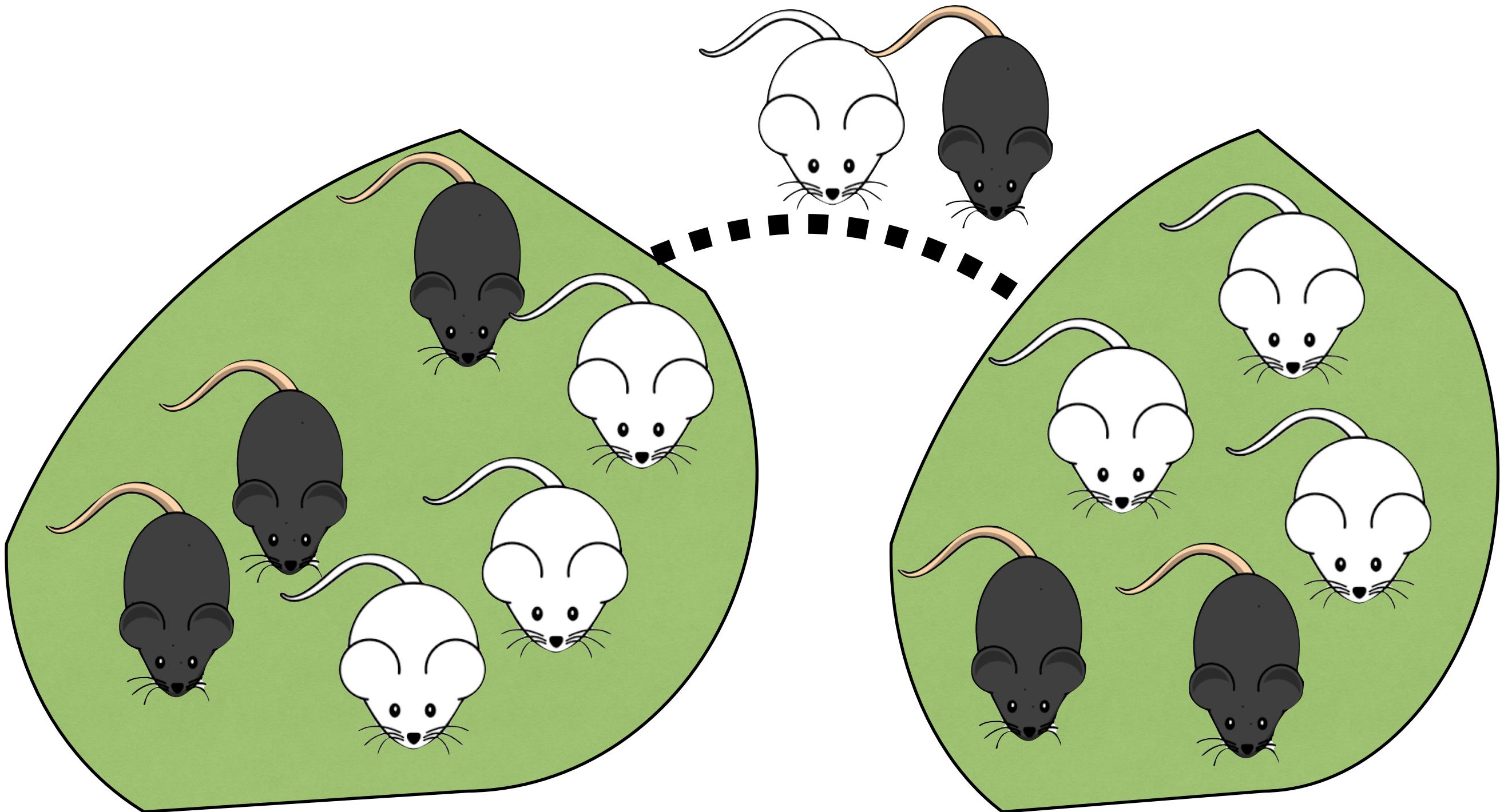




# Migração


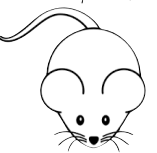


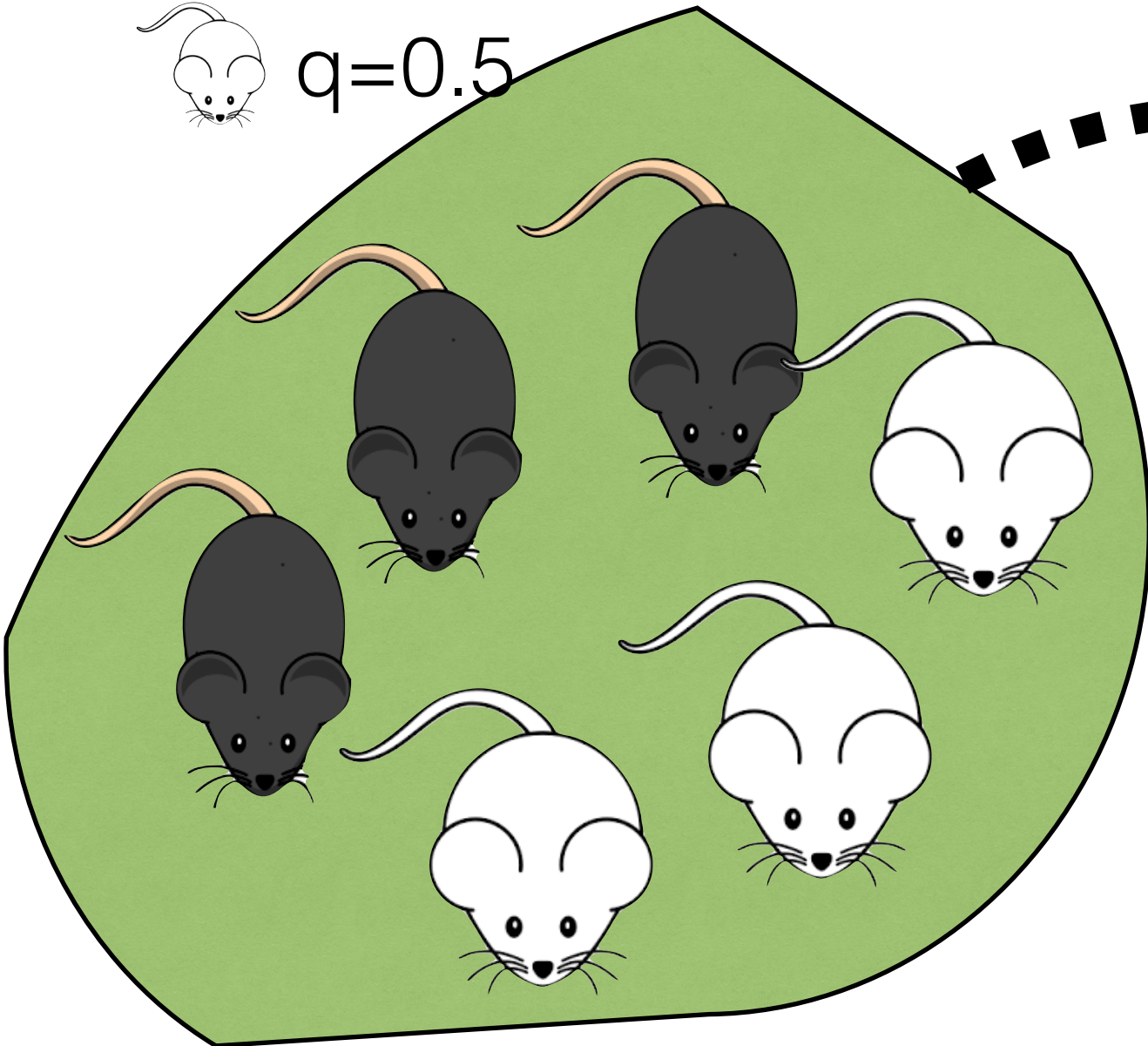
# Migração




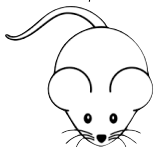
# Migração

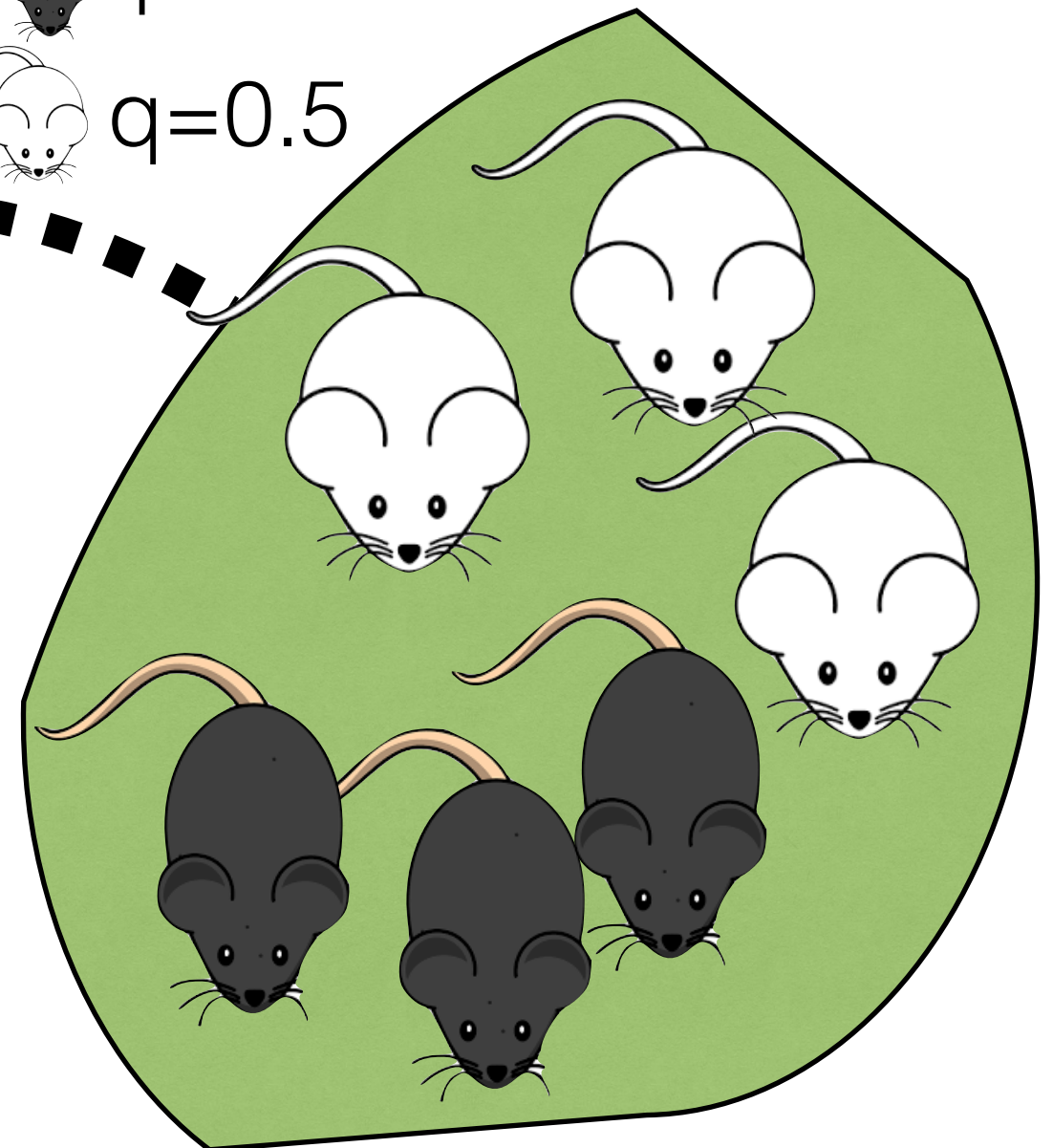
População 1:

  $p=0.5$   
  $q=0.5$



População 2:



  $p=0.5$   
  $q=0.5$

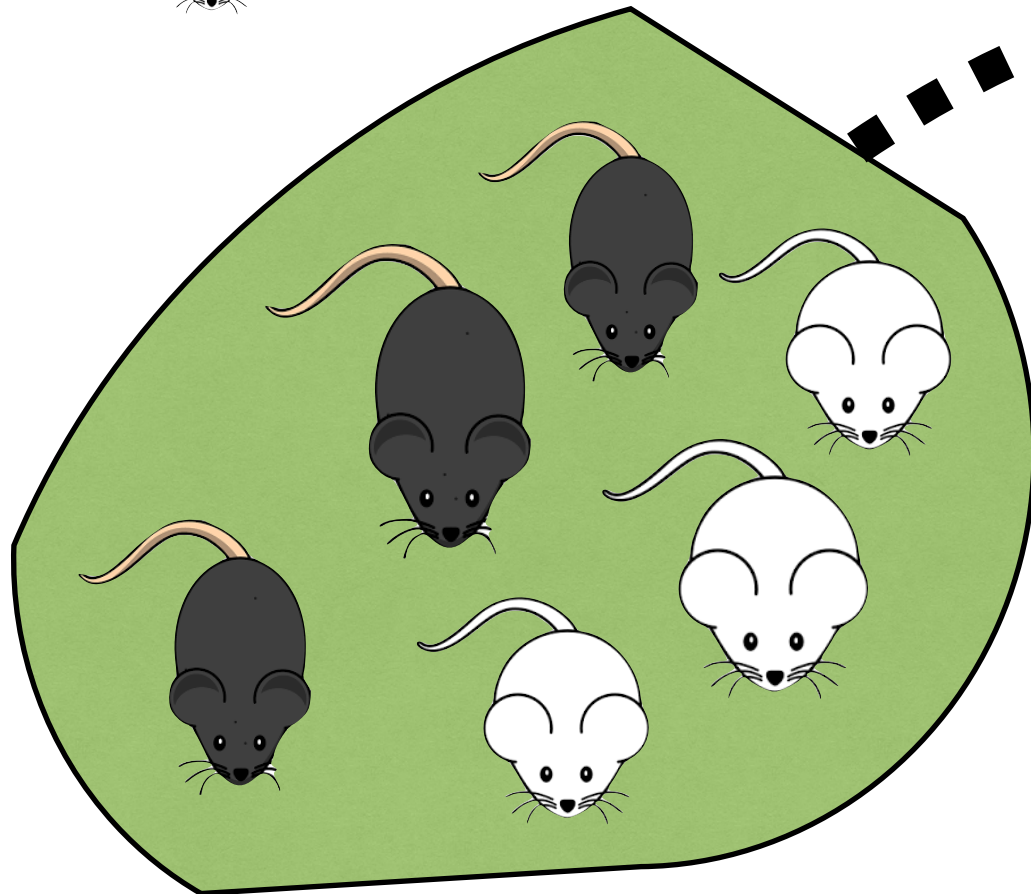






# Migração

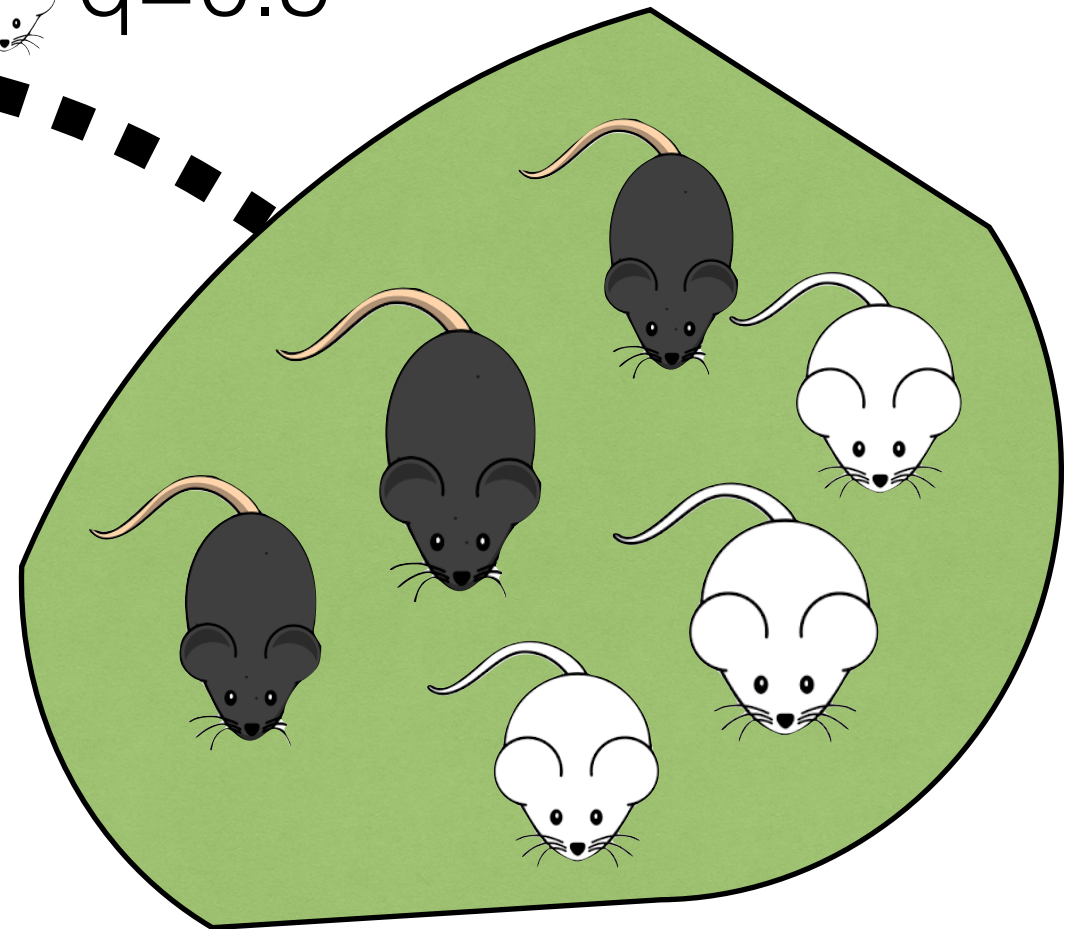
População 1:

  $p=0.5$   
  $q=0.5$



População 2:

  $p=0.5$   
  $q=0.5$



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

# Migração

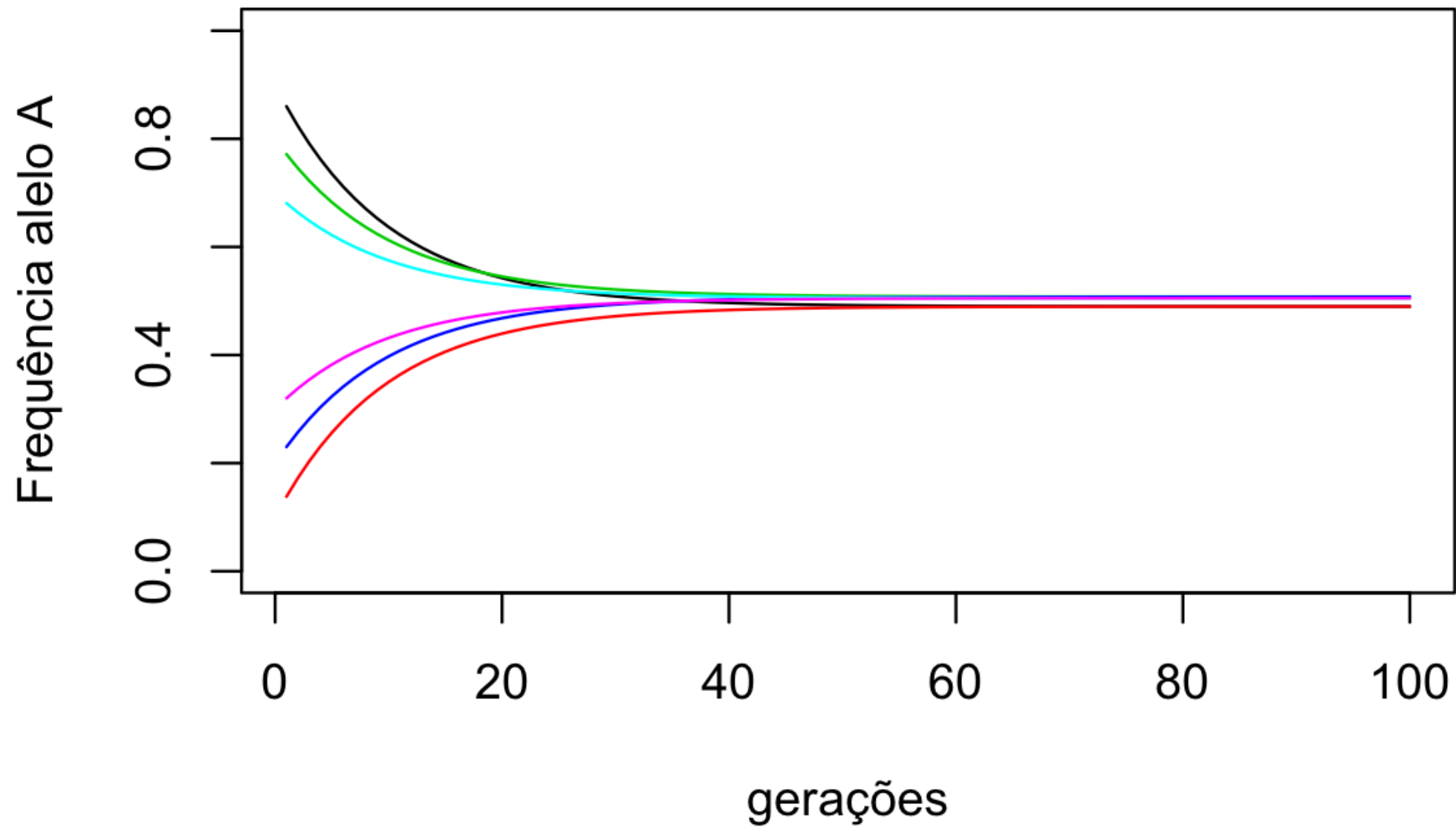
---

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

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

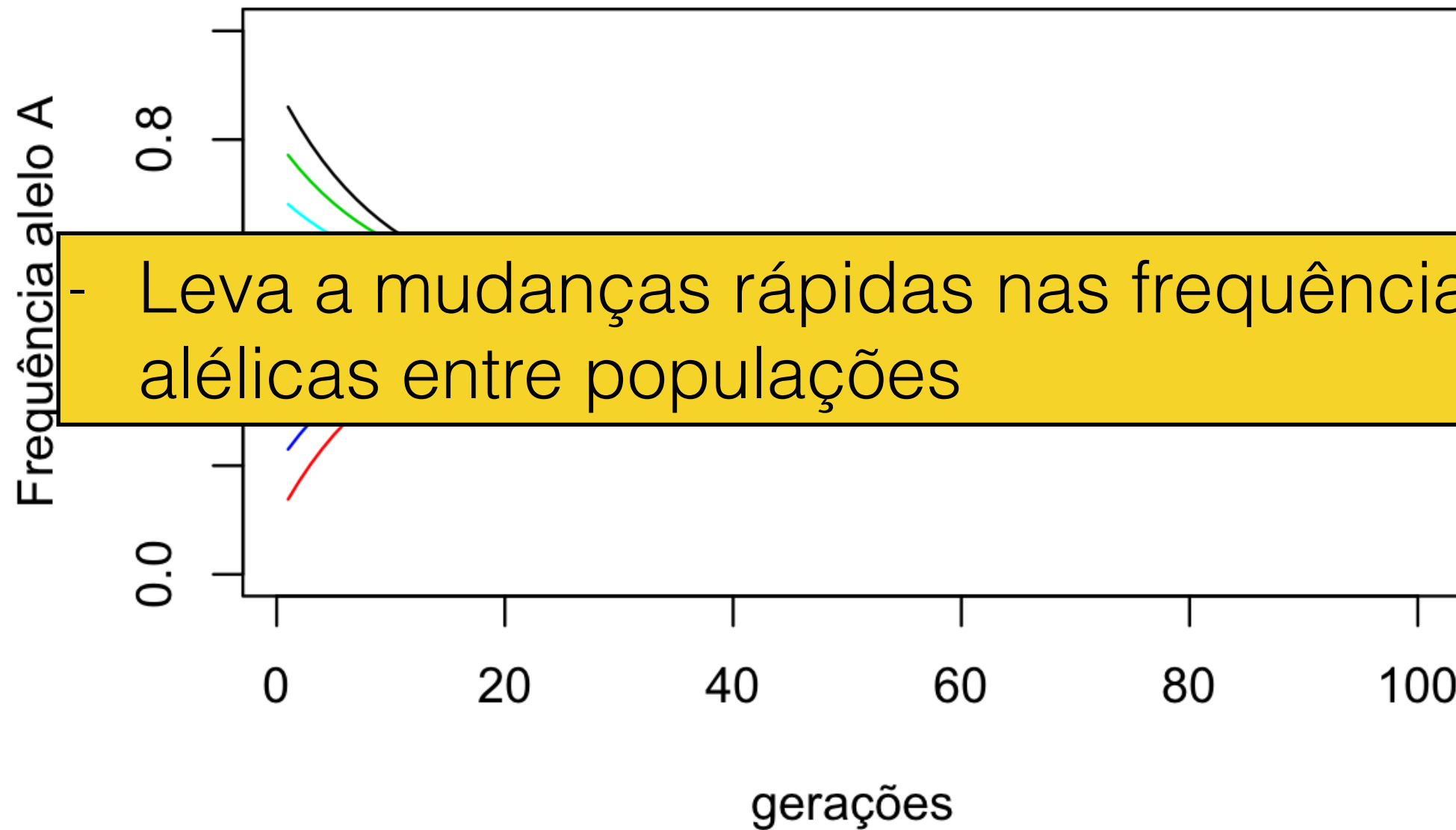
# Migração

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



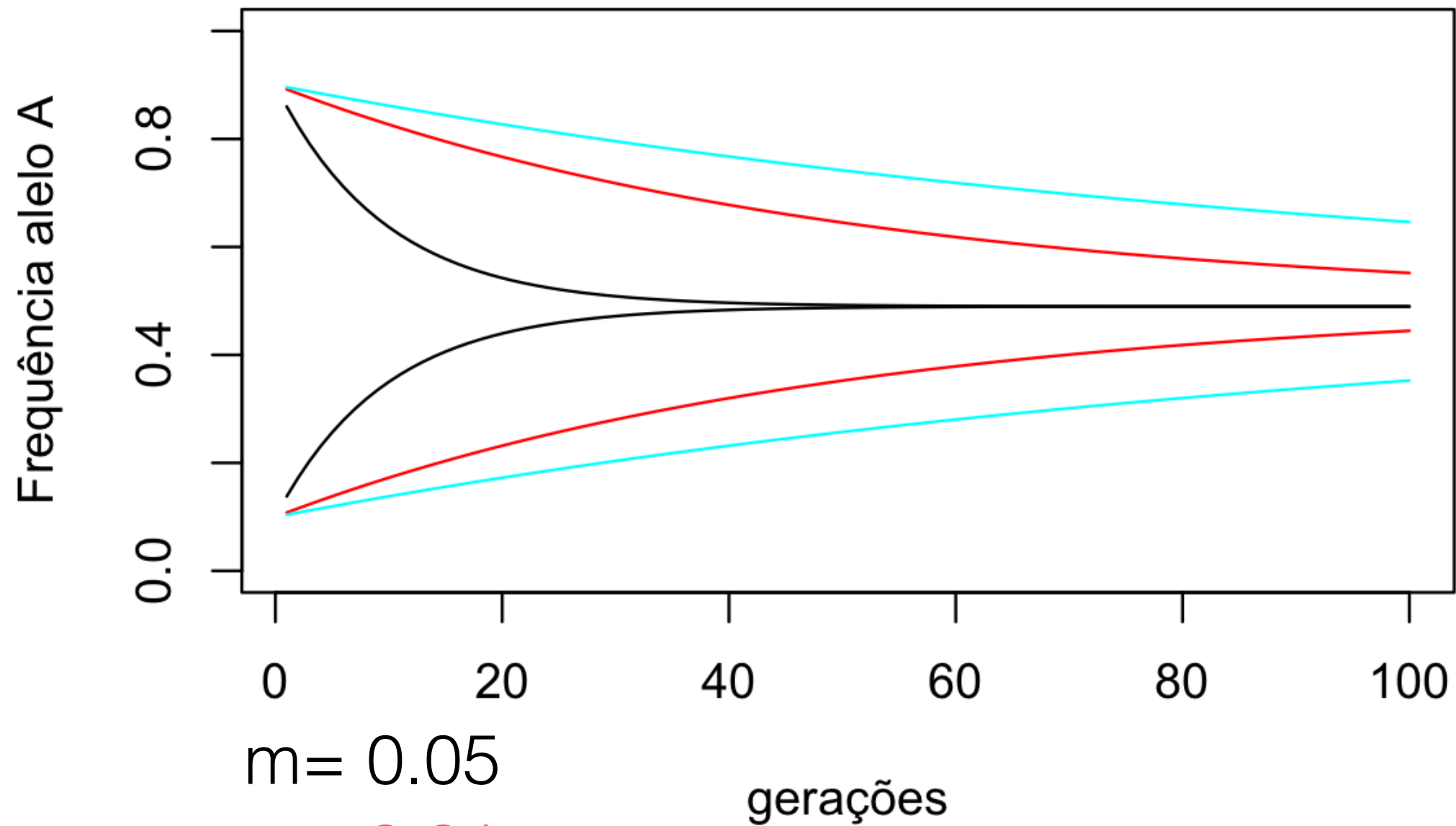
# Migração

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



# Migração

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



m= 0.05

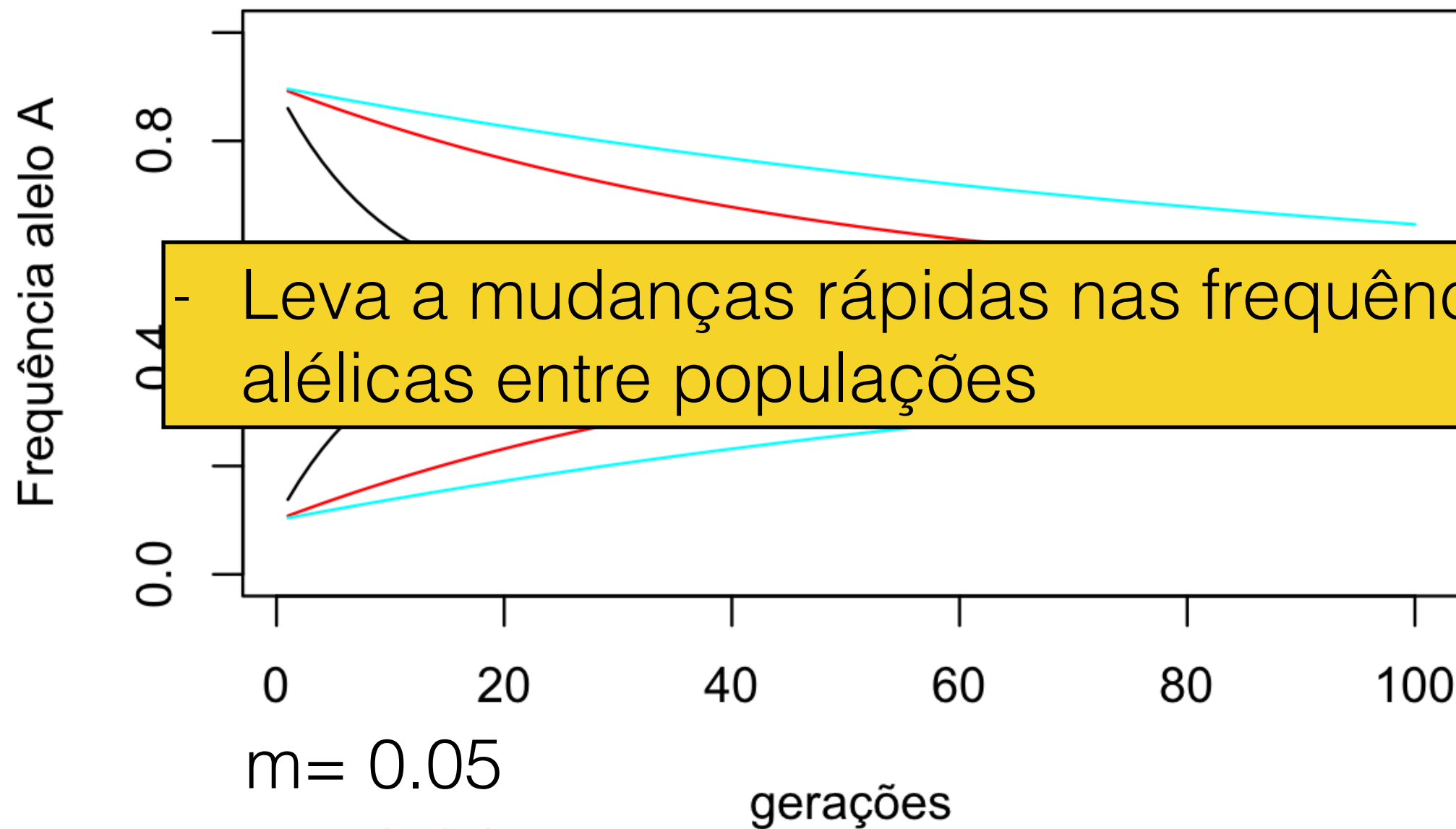
m= 0.01

m= 0.001



# Migração

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



m= 0.05

m= 0.01

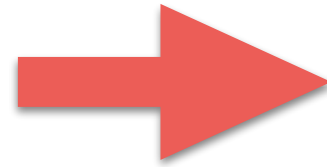
m= 0.001

# Resumo da aula

---

1.) mutação

2.) migração



**Produzem variação**