

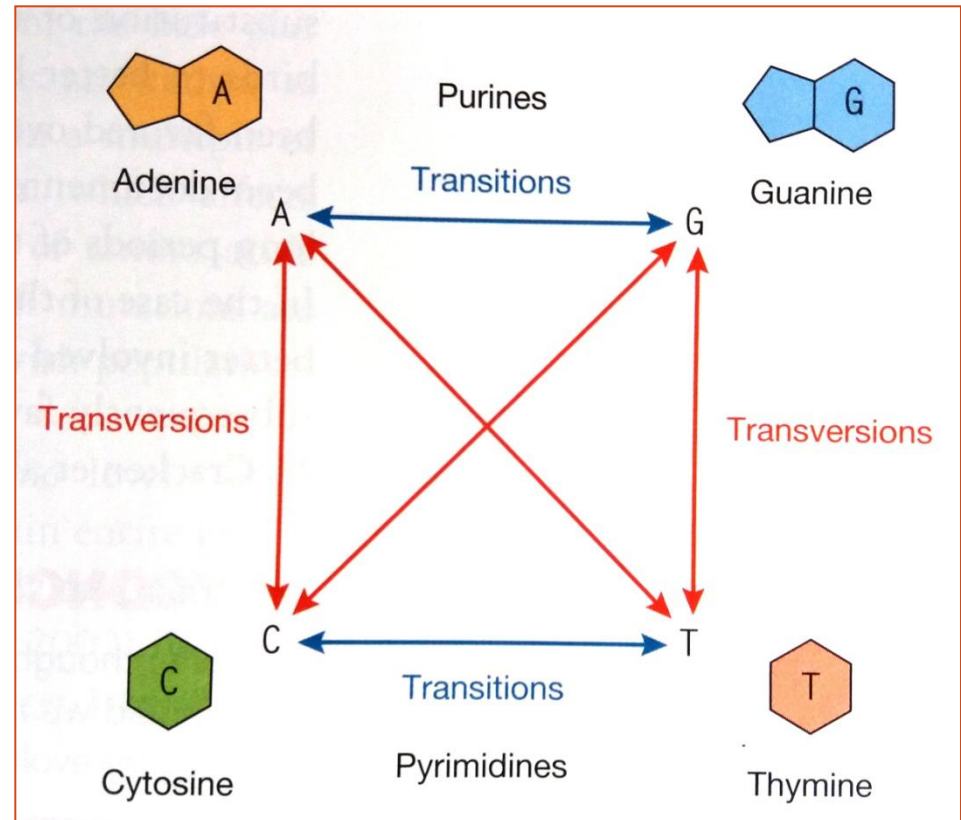
MUTAÇÃO

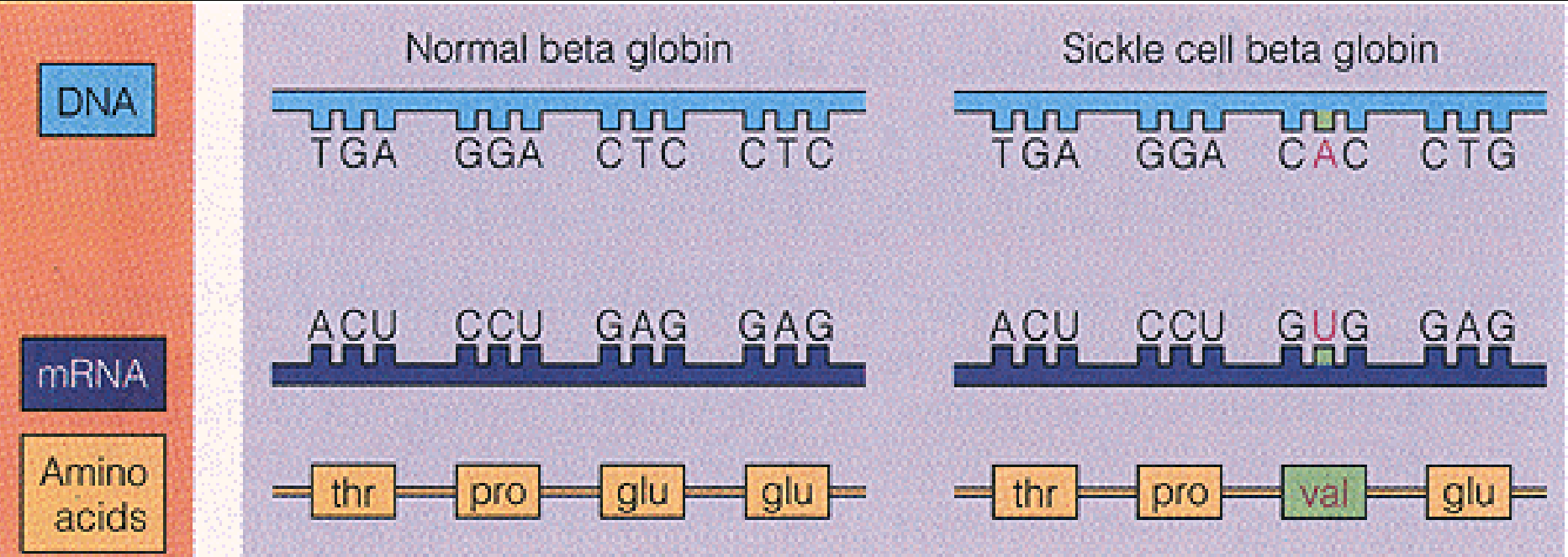
Mutação

- Fonte de variabilidade genética original. Alteração no material genético que pode levar a alterações no fenótipo ou não.
- Mutação gênica ou mutação de ponto:
=> alterações num número reduzido de nucleotídeos da molécula de DNA.
- Mutação cromossômica ou aberração cromossômica
=> alteram de maneira visível ao microscópio, seja o número, seja a estrutura dos cromossomos.

Mutação de ponto:

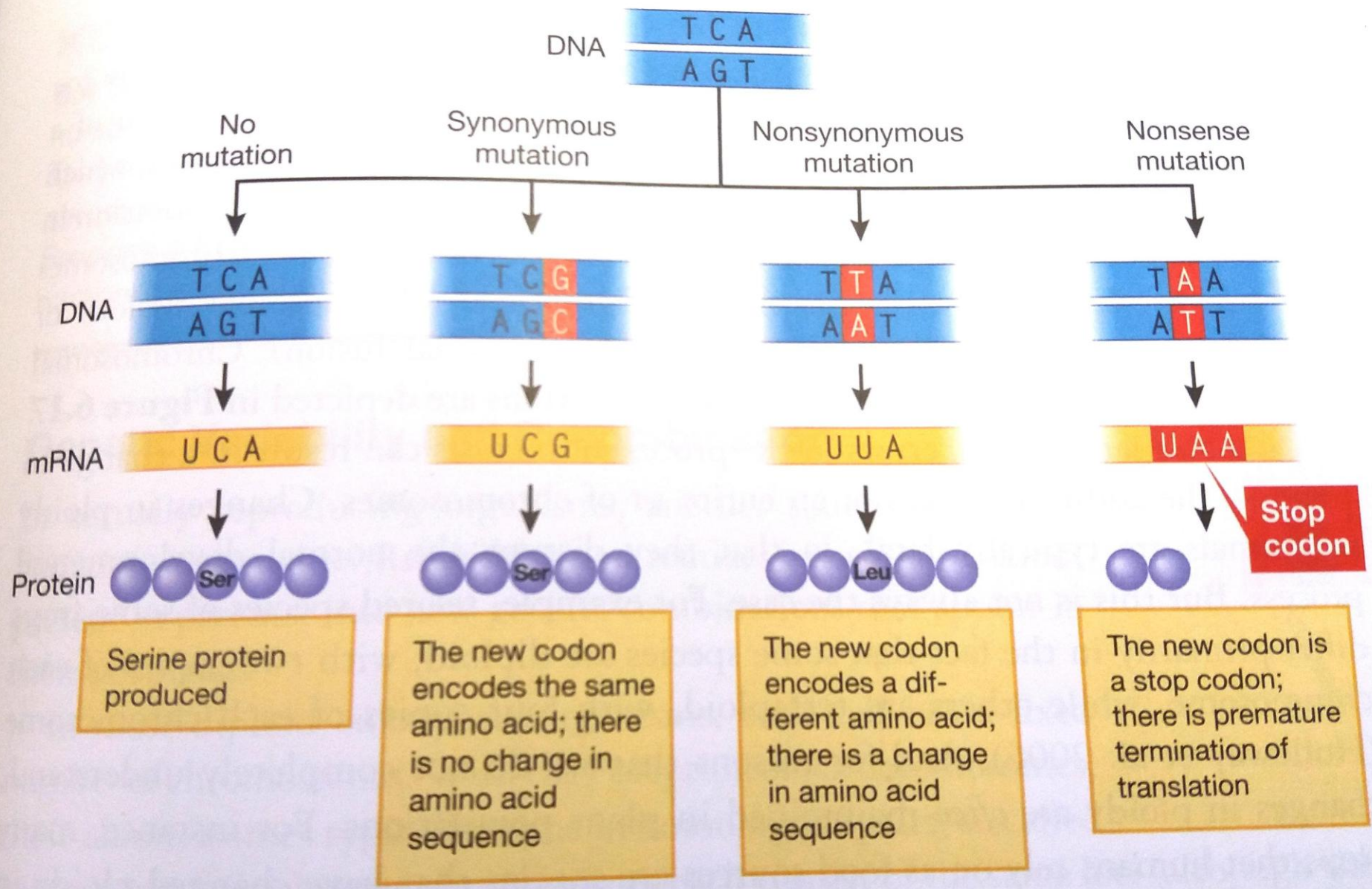
- Alterações na sequência de nucleotídeos, que alteram a sequência de aminoácidos na cadeia polipeptídica.
- Estas alterações englobam: adição, deleção e substituição de bases.





Substituição de bases

- *Mutação sinônima* -> a substituição de bases não altera a sequência de aminoácidos na cadeia polipeptídica.
- *Mutação não sinônima* -> a substituição altera um aminoácido na cadeia polipeptídica.
- *Mutação sem sentido* (nonsense mutation) -> de uma troca de bases no DNA surge um dos códons de terminação no mRNA, impedindo a síntese completa da cadeia polipeptídica.
- *Mutação neutra* -> quando a substituição de bases ocorre em uma região do DNA não codificadora (base dos marcadores de DNA (microssatélites, ISSR, etc.)



DNA

TCA
AGT

No mutation

Synonymous mutation

Nonsynonymous mutation

Nonsense mutation

DNA

TCA
AGT

TCG
AGC

TTA
AAT

TAA
ATT

mRNA

UCA

UCG

UUA

UAA

Protein

Ser

Ser

Leu

Stop

Stop codon

Serine protein produced

The new codon encodes the same amino acid; there is no change in amino acid sequence

The new codon encodes a different amino acid; there is a change in amino acid sequence

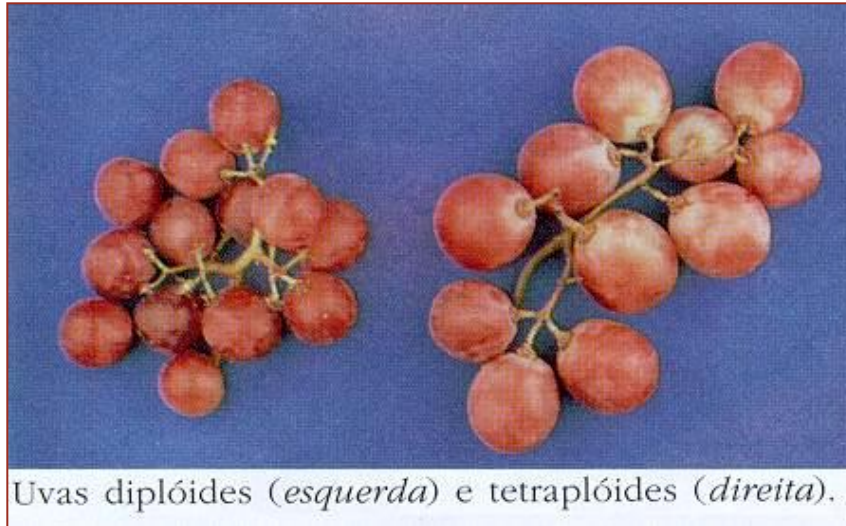
The new codon is a stop codon; there is premature termination of translation

Mutação cromossômica ou aberração cromossômica

- **1. Numéricas:** envolvem alterações no número cromossômico. Estas podem ser classificadas em *euploidias* e *aneuploidias*.
- *Euploidias* - células ou organismos nos quais o número de genomas (n) ocorre em múltiplos inteiros ($n, 3n, 4n, 5n, \text{etc.}$).
- *Aneuploidias* - o indivíduo tem cromossomos a mais ou a menos em um dos pares, mas não em todos.

Poliploidização - resultado da união de dois gametas não-reduzidos:

Evento importante em plantas -> quase metade das espécies de Angiospermas são poliplóides



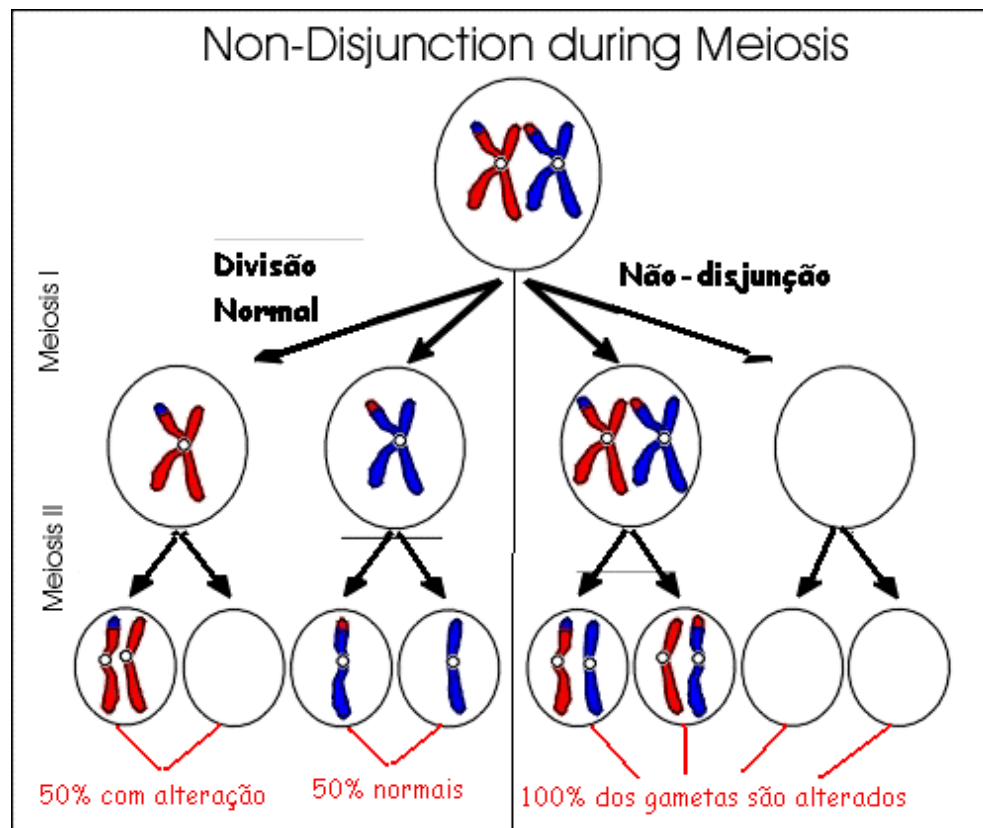
Um dos mecanismos de especiação!!

Em animais é raro: em hermafroditas (minhocas) ou que apresentam partenogênese (salamandras, etc..). Existem sapos tetraploides (Holloway et al. 2006) - *American Naturalist* 167: E88-E101.

Poliploidização - resultado da união de dois gametas não-reduzidos:

$2n \times n \rightarrow 3n$ (estéril)

$2n \times 2n \rightarrow 4n$ (fértil) \rightarrow autopoliplóides (AAAA)
 \rightarrow alopoliplóides (AABB)



Exemplos de autopoliplóides:

→ uva sem sementes, maçã, pera, banana.

→ banana -> genoma A, diplóide $2n = AA$

Um gameta não reduzido ($2n$) se uniu a um gameta normal (n), produzindo um indivíduo triplóide ($3n$), com genoma AAA



Reprodução por partenocarpia -> desenvolvimento do ovário na flor em um fruto sem fertilização

Outra forma de origem da banana triploide: Alotriplóides

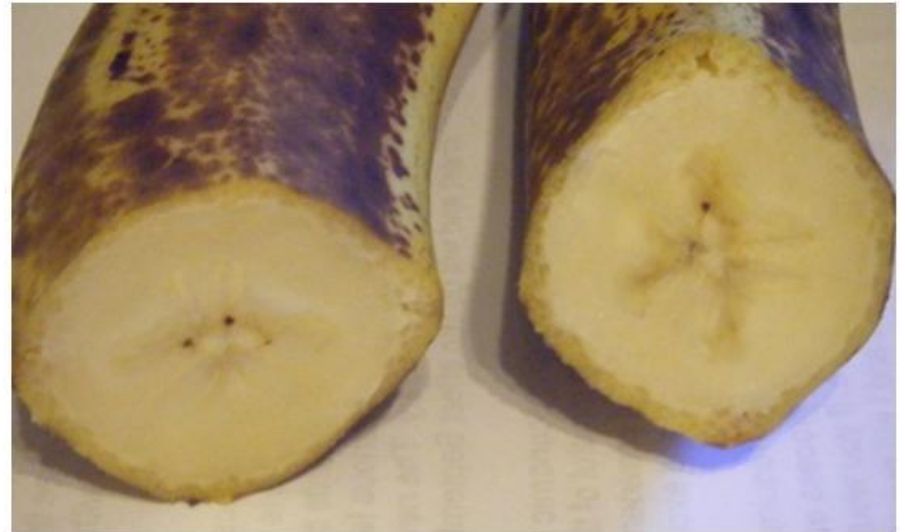
Musa acuminata (Asian Banana) × ***Musa balbisiana*** (Asian Banana) = ***Musa X paradisiaca*** (Hybrid Banana)

AA (fertile) **BB** (fertile) **AAB or ABB** (etc.) (sterile)

Origin Of Triploid Banana From Asian Parents

A = one haploid set of chromosomes from *M. acuminata*

B = one haploid set of chromosomes from *M. balbisiana*



Exemplo de um
alotetraplóide



Nicotiana tabacum
 $2n = 48$



N. tomentosiformis ($2n=24$)



N. glauca

Raphanus X *Brassica* = *Raphanobrassica*
 Radish Cabbage Rabbage
 (2n = 18) (2n = 18) (2n = 18)

RRRRRRRRRR
 RRRRRRRRRR
 Fertile

CCCCCCCC
 CCCCCCCC
 Fertile

RRRRRRRRRR
 CCCCCCCCCC
 Sterile
 (synaptic failure)

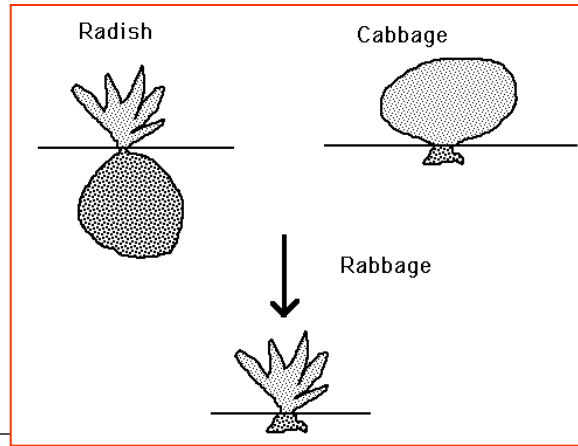
Diploid (2n) Rabbage $\xrightarrow{\text{colchicine}}$ Tetraploid (4n) Rabbage

RRRRRRRRRR
 CCCCCCCCCC

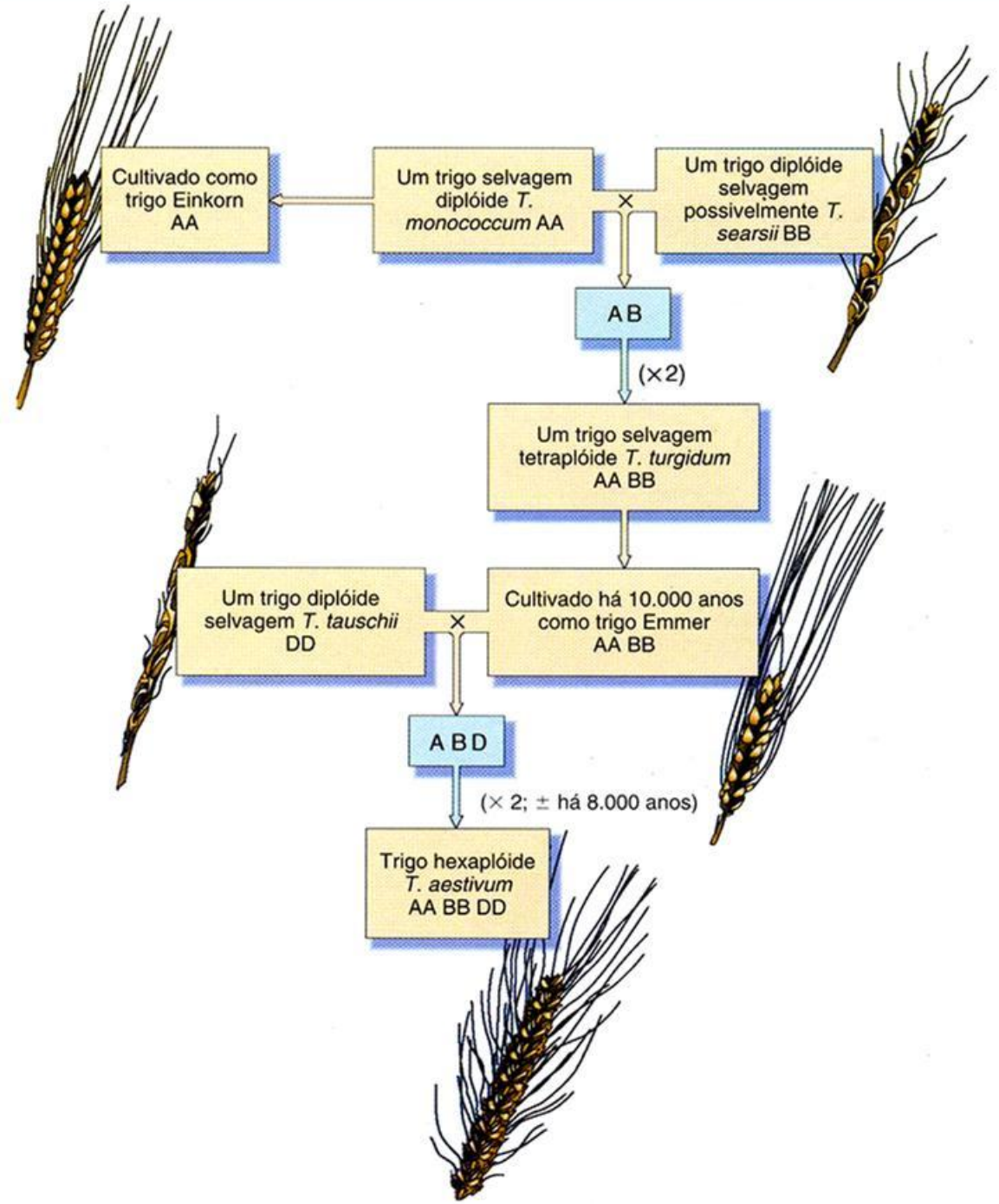
RRRRRRRRRR CCCCCCCCCC
 RRRRRRRRRR CCCCCCCCCC

The Formation Of A Fertile Tetraploid Rabbage

R = radish chromosome C = cabbage chromosome

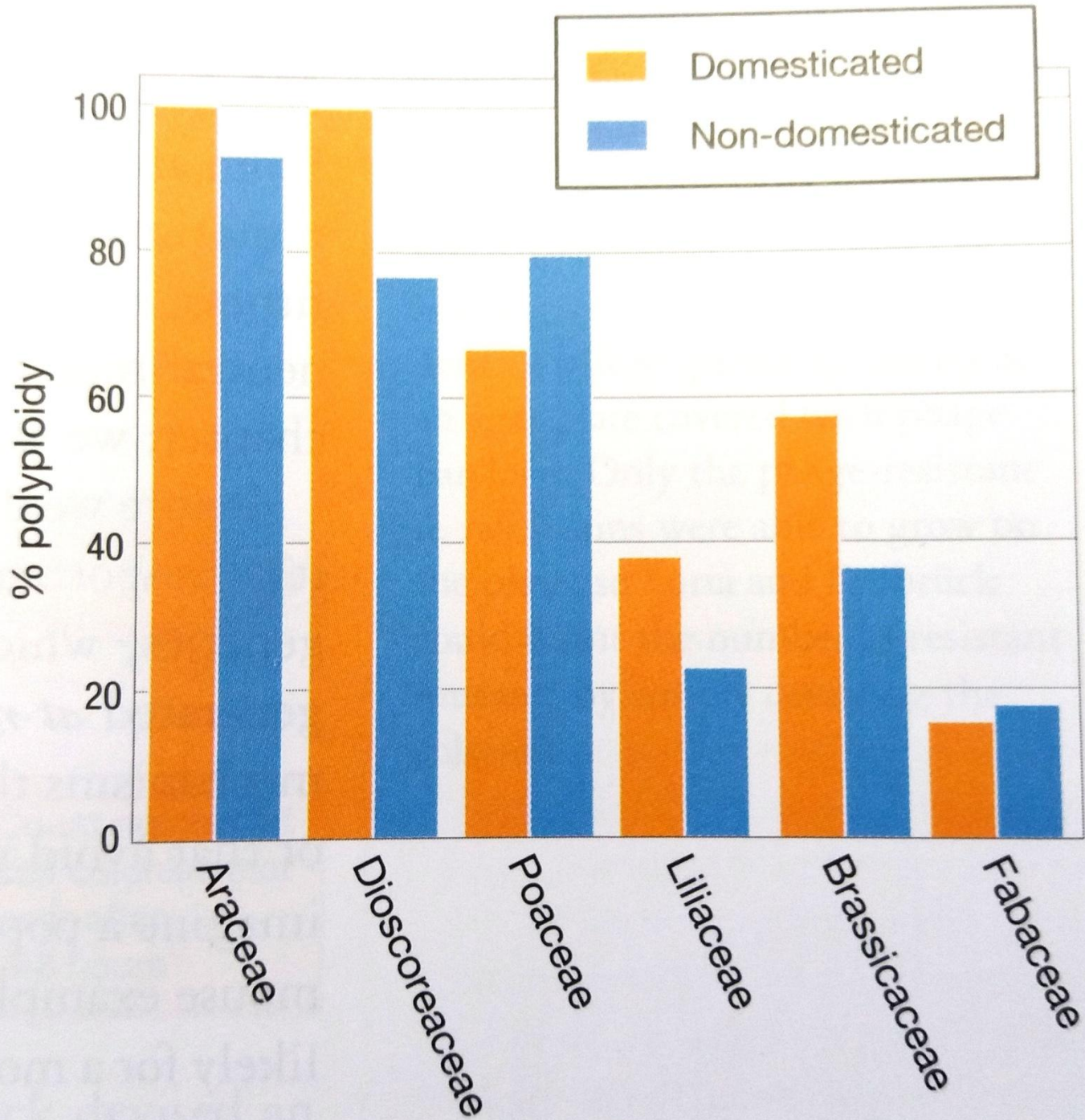


Exemplo de um alohexaplóide



Plantas com origem poliplóide evidente

Cultura	2n	Tipo de poliploidia
Alfafa	32	autotetraplóide
Banana	33, 44	autotriplóide/autotetr.
Café	44	alotetraplóide
Algodão	52	alotetraplóide
Amendoim	40	alotetraplóide
Aveia	42	alohexaplóide
Batata	48	autotetraplóide
Cana-de-açúcar	40-122	?
Morango	56	autooctaplóide
Trigo (<i>T. aestivum</i>)	42	alohexaplóide
Cará (<i>Dioscorea alata</i>)	30-80	autopoliplóide



2. Estruturais: afetam a estrutura dos cromossomos, ou seja, o número ou o arranjo dos genes nos cromossomos.

- *Deficiência ou deleção*
- *Duplicação*
- *Inversão*
- *Translocação*

A Duplication



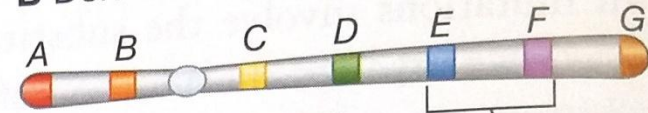
Original chromosome

In a chromosome duplication, a segment of the chromosome is duplicated



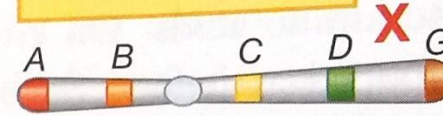
Rearranged chromosome

B Deletion



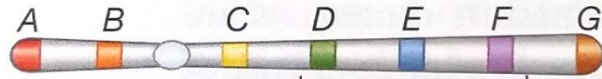
Original chromosome

In a chromosome deletion, a segment of the chromosome is deleted



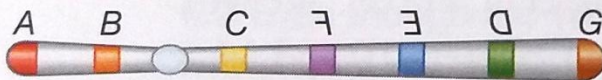
Rearranged chromosome

C Inversion



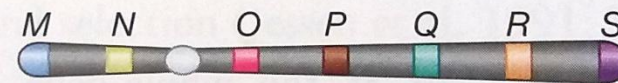
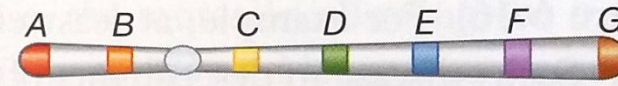
Original chromosome

In a chromosome inversion, a segment of the chromosome is turned 180°



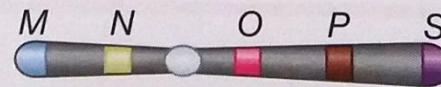
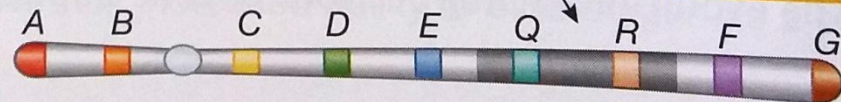
Rearranged chromosome

D Translocation



Original chromosomes

In a translocation, a segment of a chromosome moves from one chromosome to a nonhomologous chromosome or to another place on the same chromosome (the latter not shown here)



Rearranged chromosomes

Pólen normal e abortado de uma translocação heterozigota

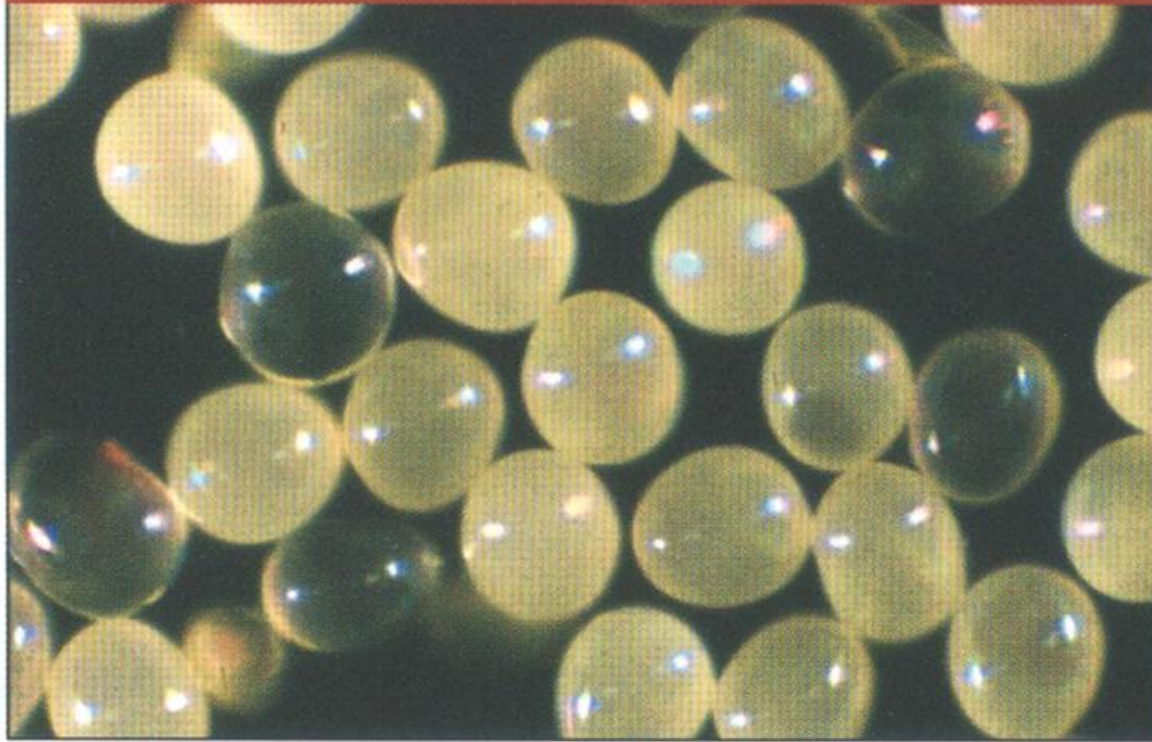
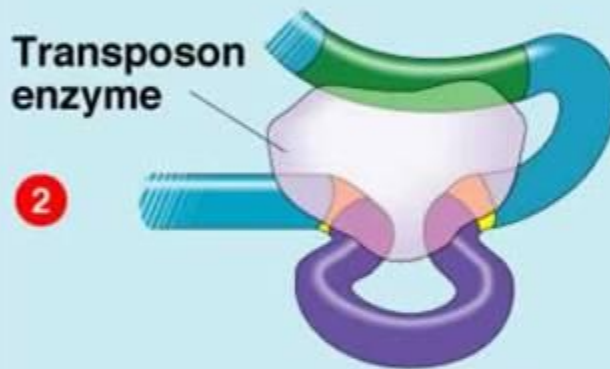
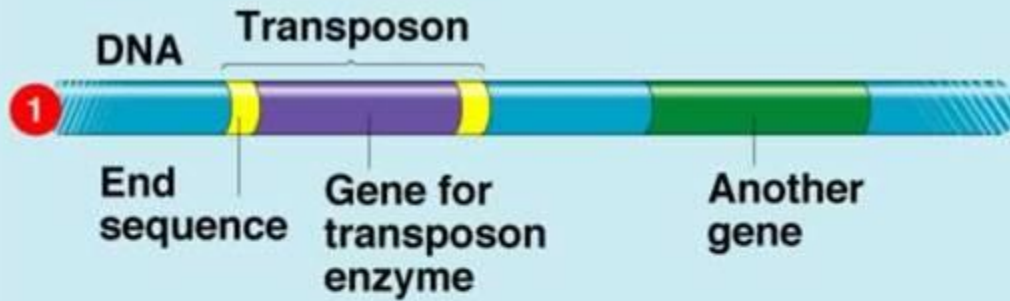


FIG. 16.31 Pólen de uma planta de milho semi-estéril. Os grãos de pólen claros contêm produtos meióticos cromossomicamente desbalanceados de um heterozigoto para translocação recíproca. Os grãos de pólen opacos, que contêm o genótipo completo da translocação ou os cromossomos normais, são funcionais na fertilização e desenvolvimento. [William Sheridan.]

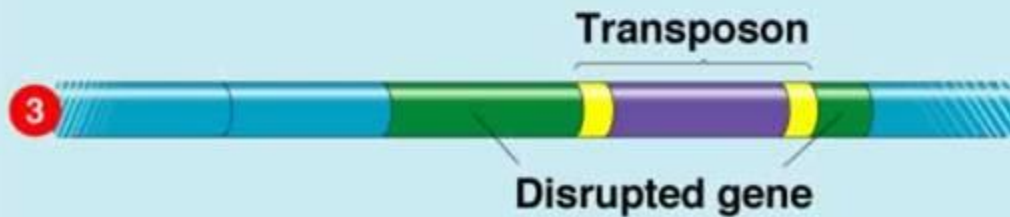
ELEMENTOS DE TRANSPOSIÇÃO

TRANSPOSONS

=> Elementos genéticos móveis capazes de mudar de posição dentro de um cromossomo ou de passar de um cromossomo para outro, independente de haver homologia entre as regiões em que estão inseridos e a que se destinam.

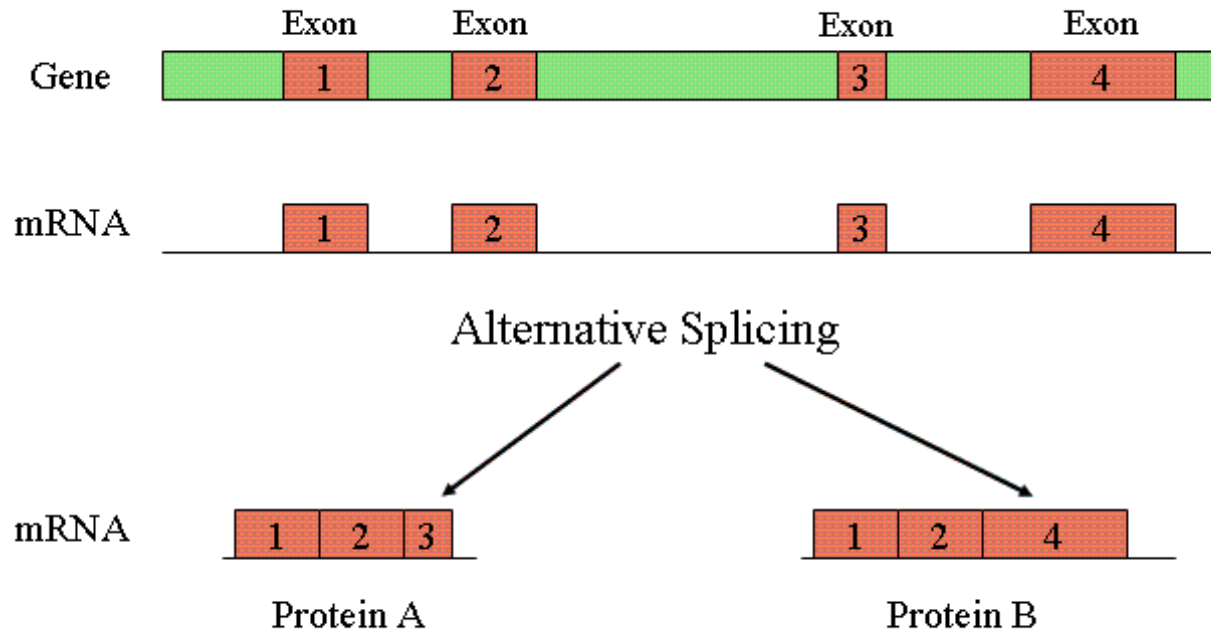


Transposon is cut out and inserted at new location



Conseqüências dos elementos de transposição:

- Quando inseridos numa região codificadora -> destruição da função da enzima, ou alteração dos padrões do 'splicing alternativo'



Conseqüências dos elementos de transposição:

- Quando inseridos em regiões de controle dos genes -> podem alterar a expressão gênica
- Causam o aumento da taxa de mutação nos genes que os receberam
- Podem causar rearranjos nos cromossomos, causando deleções, inversões ou duplicações
- Podem causar o aumento do tamanho do genoma

Elementos de transposição em gramíneas são responsáveis por diferenças no tamanho do genoma

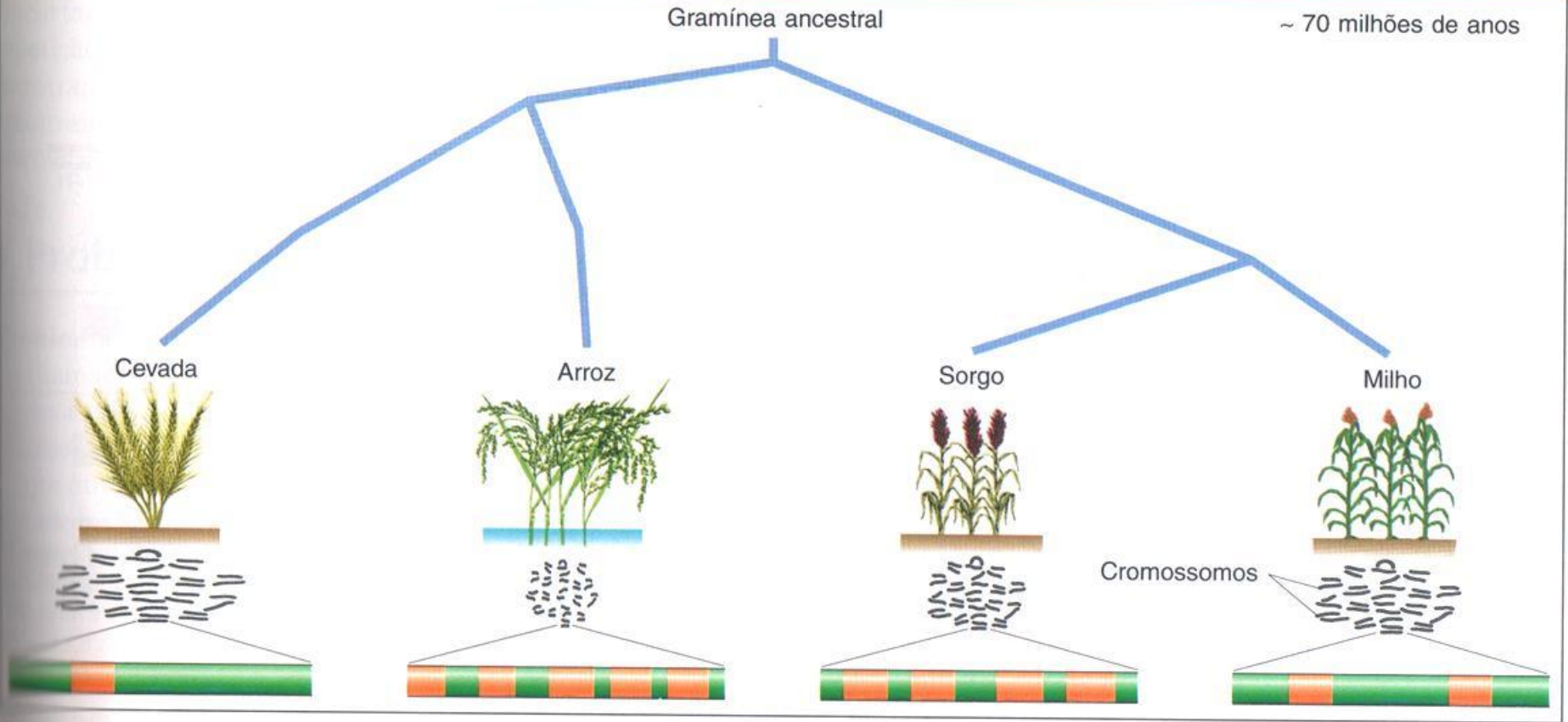
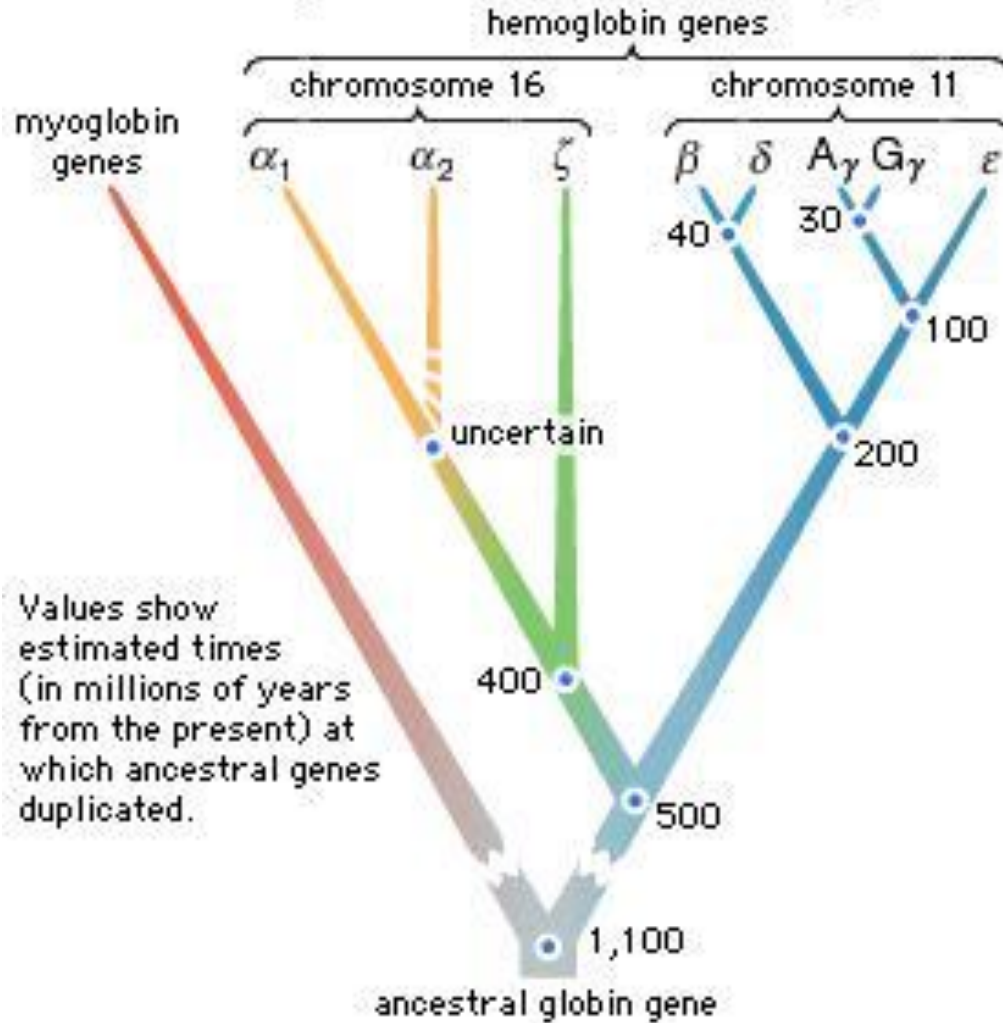


FIG. 14.22 As gramíneas, incluindo cevada, arroz, sorgo e milho, divergiram de um ancestral comum há cerca de 70 milhões de anos. Desde essa época, os elementos de transposição acumularam níveis diferentes de cada espécie. Os cromossomos são maiores em milho e cevada, cujos genomas contêm grandes quantidades de retrotransposons LTR. Verde no genoma parcial na parte de baixo representa um aglomerado de transposons, enquanto laranja representa genes.

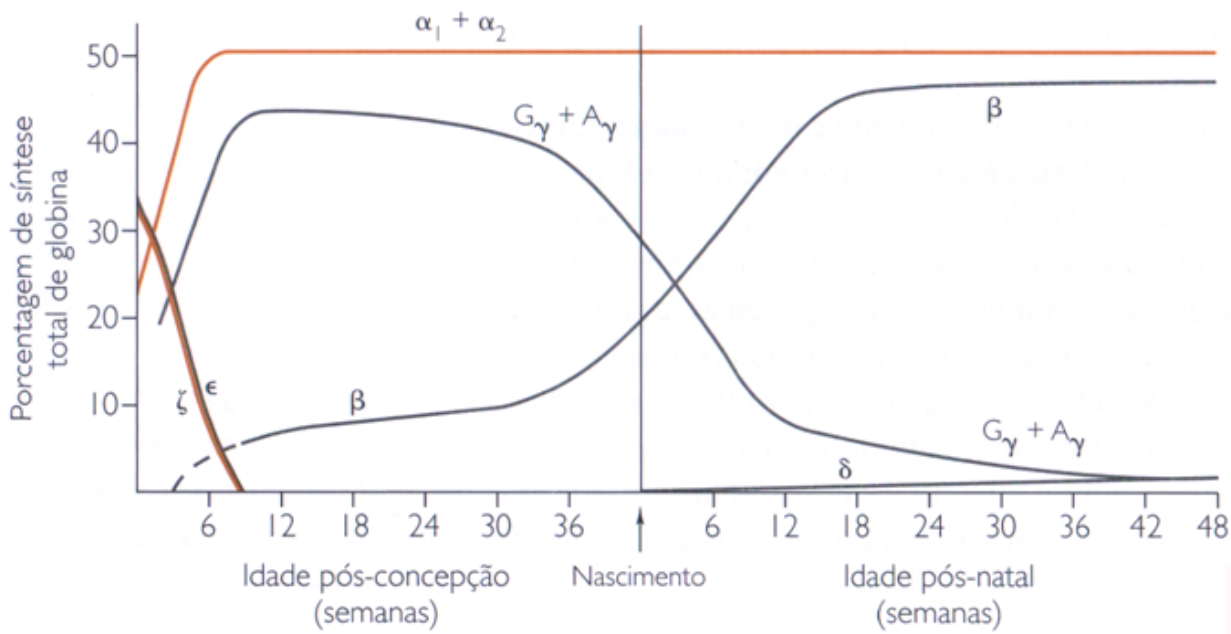
Consequências das aberrações numéricas e estruturais:

- As deficiências agem, geralmente, como letais ou subletais.
- As duplicações aumentam a dosagem de certos genes e seu efeito no desenvolvimento é quantitativo. São mais toleradas pelo genoma.
- Duplicações ocasionais podem levar à evolução de novas funções bioquímicas.
- Ex: evolução das globinas, proteínas que estão envolvidas no transporte de oxigênio.

Evolutionary history of the globin genes

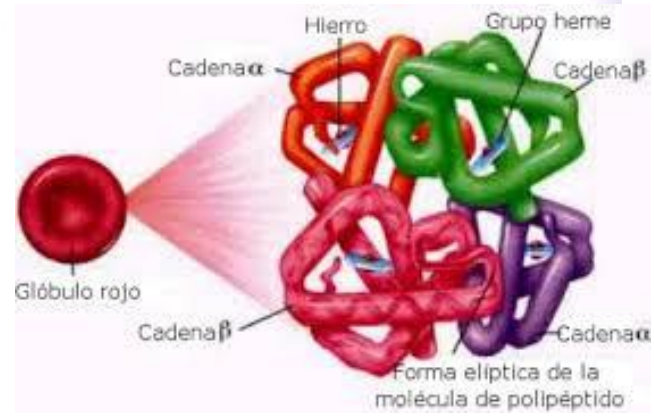


Genes que constituem a família gênica da globina -> produto de eventos de duplicação gênica.



- A família da α -globina inclui três genes funcionais $\alpha_1, \alpha_2, \zeta$ (zeta)
- A família da β -globina inclui cinco genes funcionais β, ϵ (épsilon), δ (delta), G_γ (gama-G), A_γ (gama-A)

Mudanças na expressão dos genes das famílias da alfa-globina e beta-globina em humanos, durante a gestação e depois do nascimento



Exemplos de genes duplicados:

Family	Number of duplicate genes	Family	Number of duplicate genes
<i>Common proteins</i>		<i>Vertebrates</i>	
Actins	5–30	Globins (many species)	
Tubulins (α and β)	5–15	α	1–3
Myosin, heavy chain	5–10	β -like	≥ 50
Histones	100–1000	Ovalbumin (chicken)	3
Keratins	>20	Vitellogenin (frog, chicken)	5
Heat-shock proteins	3	Immunoglobulins, variable regions (many species)	>500
<i>Insects</i>		Transplantation antigens (mouse and human)	50–100
Eggshell proteins (silk moth and fruit fly)	>50		

The early stages of duplicate gene evolution

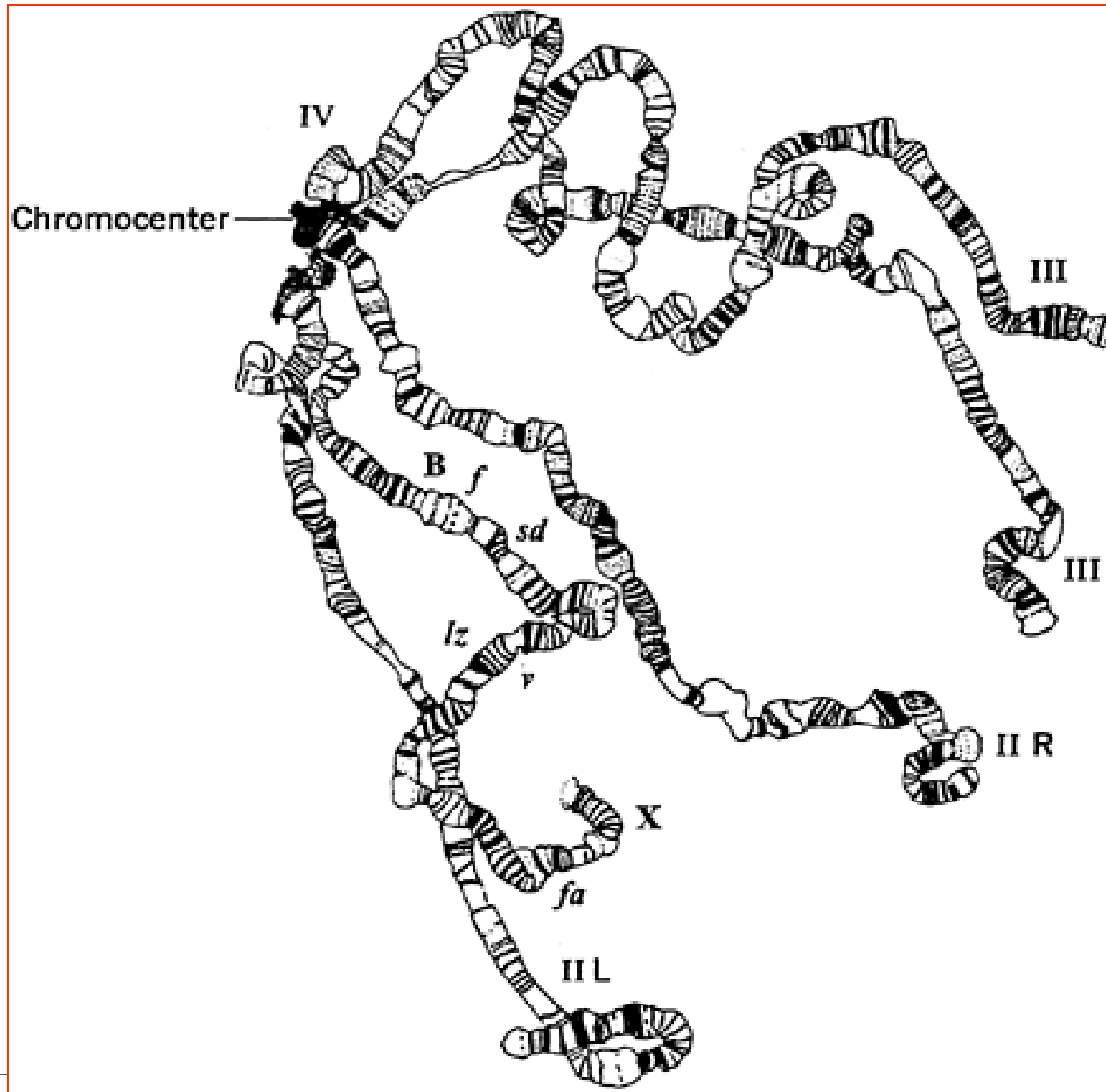
Autor: Moore,-R-C; Purugganan,-M-D

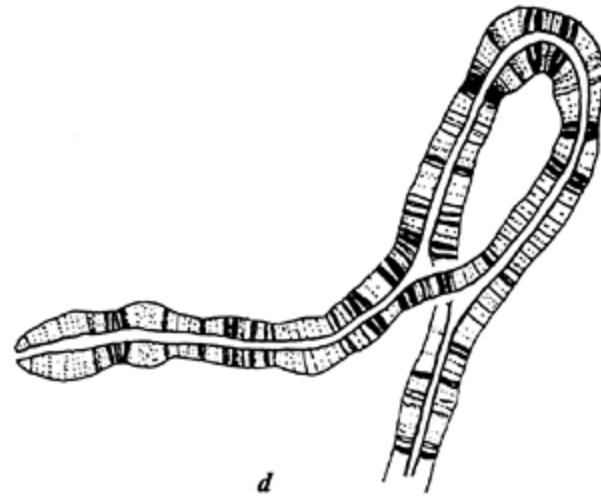
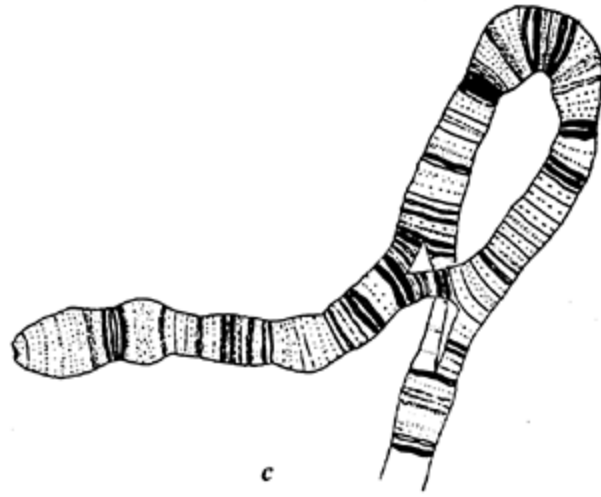
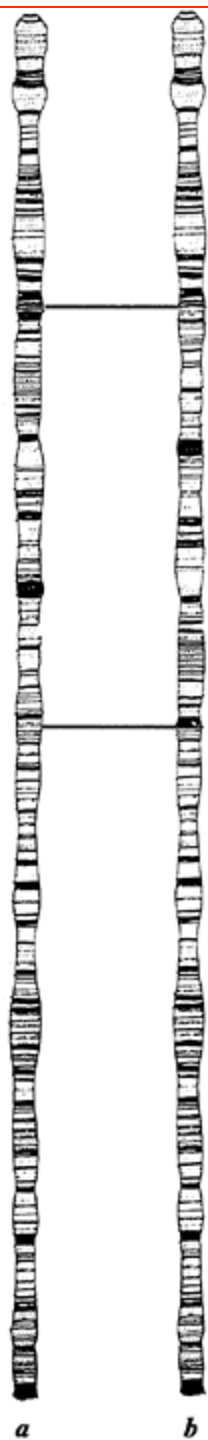
Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America (2003) 100: 15682-15687

- 8 a 20% dos genes nos genomas eucariotos são provenientes da duplicações de genes
- As taxas de duplicação de genes são estimadas entre 0,2 e 2% por gene por milhões de anos

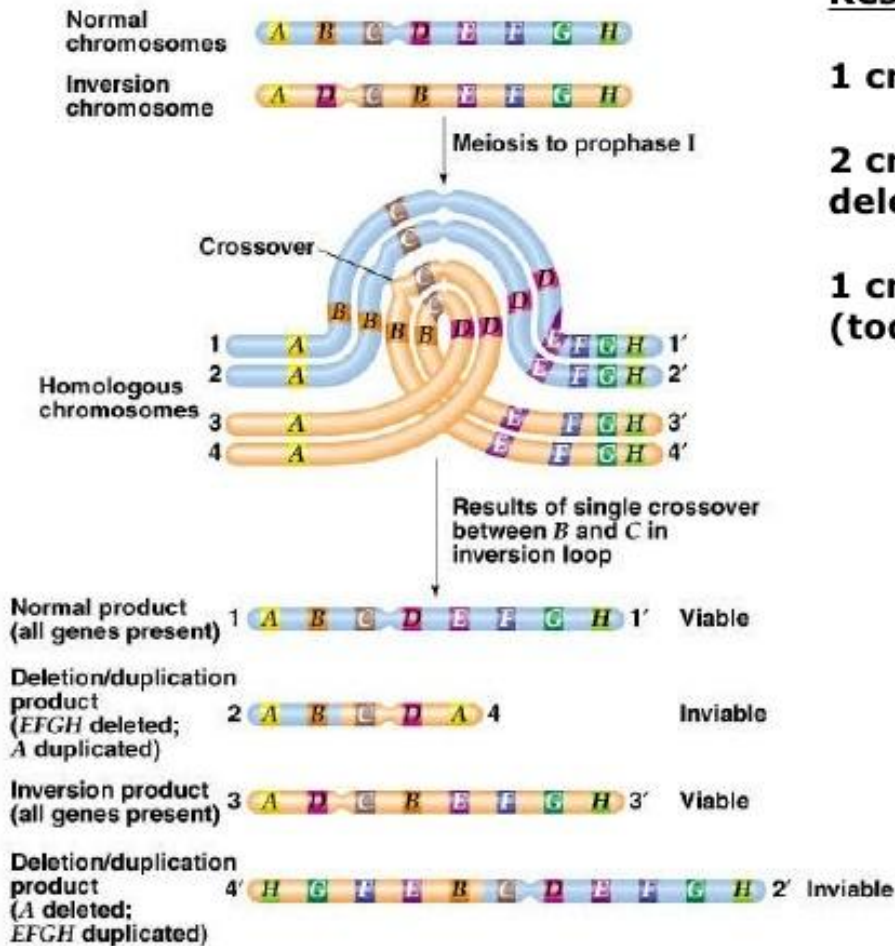
- Inversão:
- Translocações e inversões heterozigotas devem apresentar fertilidade reduzida, devido à produção de gametas com duplicação e/ou deficiência.
- Polimorfismos para ambos, inversão e translocação, existem na natureza, de modo a manter juntas combinações adaptativas de genes

Cromossomos politênicos em glândulas salivares de *Drosophila*





Crossing-over desigual em um caso de inversão pericêntrica: (inversão envolvendo o centrômero)



Resultados:

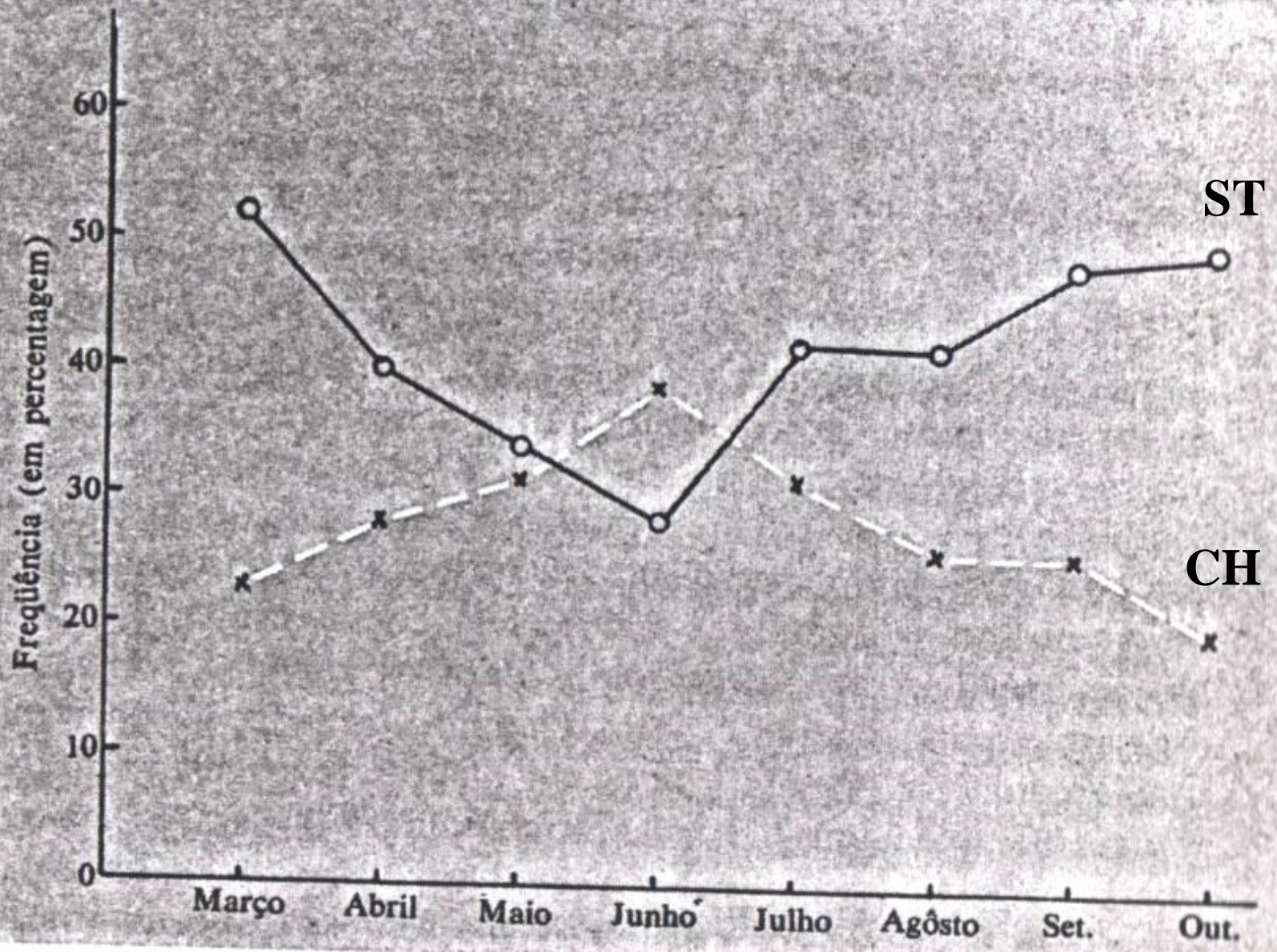
1 cromossomo normal

**2 cromossomos com
deleção/duplicação (inviáveis)**

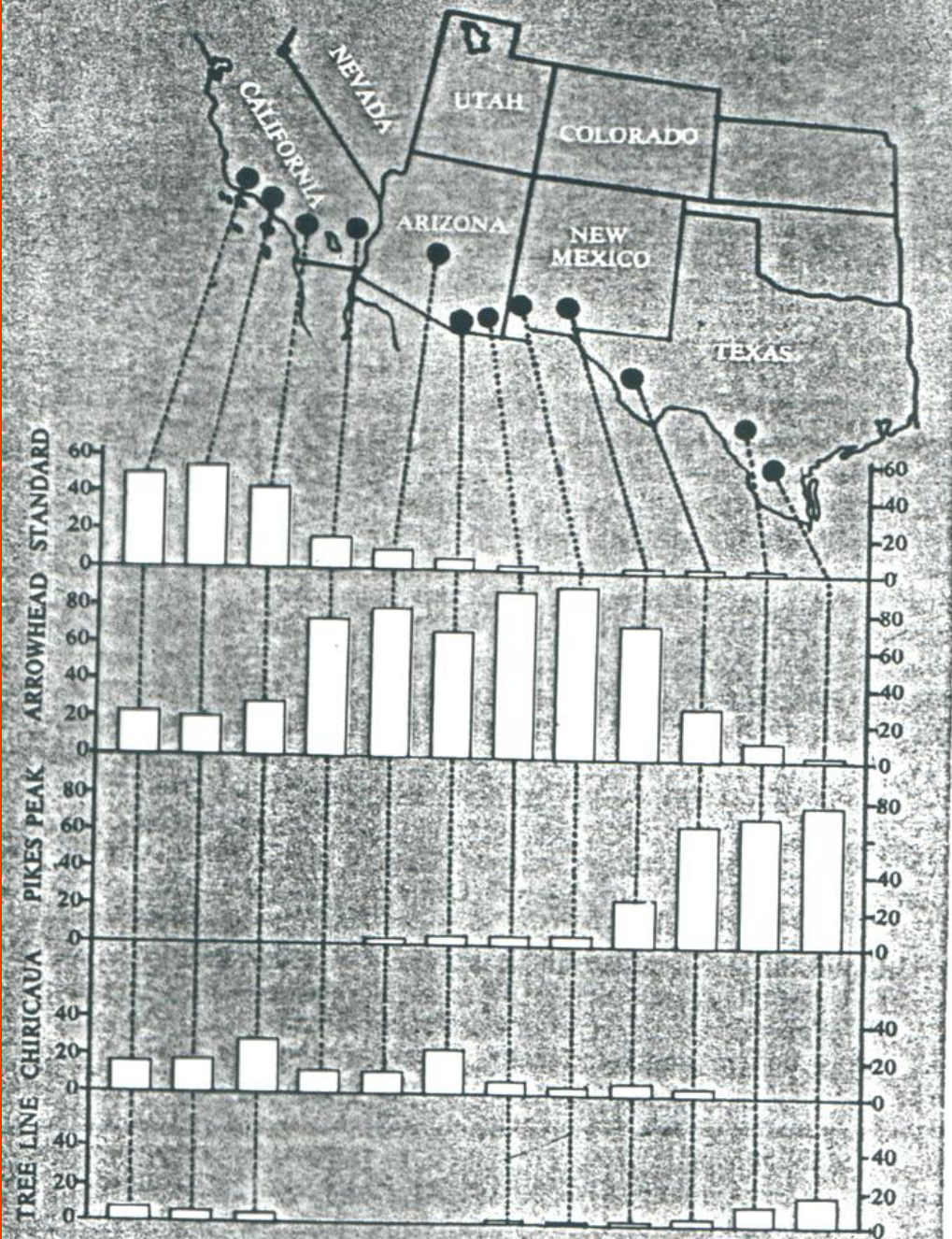
**1 cromossomo com inversão
(todos genes presentes; viável)**

◆ Ex: inversões heterozigotas em *Drosophila*

- Adaptabilidade demonstrada experimentalmente em relação a dois tipos cromossômicos: Standard (ST) e Chiricahua (CH), obtidos em Piñon Flats, no sul da Califórnia.
- -> inverno = ST 2 vezes mais adaptado que CH
- -> primavera = ST declina e CH aumenta em frequência
- -> verão = situação se inverte



RAÇAS CROMOSSOMICAS



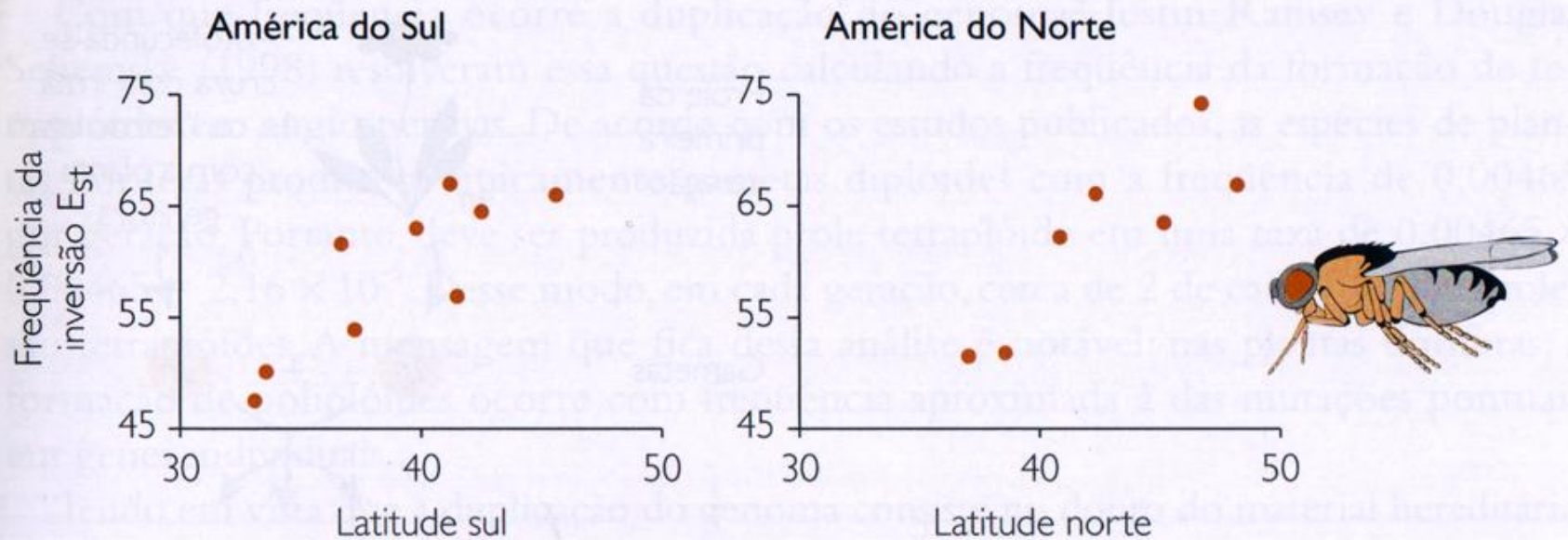


Figura 5.10 As frequências de inversões formam clines em *Drosophila subobscura*. Esses gráficos plotam as frequências de uma inversão chamada E_{st} em populações de *Drosophila subobscura* da América do Sul e da América do Norte. Segundo dados em Prevosti *et al.*, 1988; ver também Balanya *et al.*, 2003.

Tabela 5.2 Resumo dos tipos de mutações com impacto evolutivo significativo

Nome	Descrição	Mecanismo	Significado
Mutação pontual	Substituição de par de bases nas seqüências de DNA	Erros aleatórios durante a síntese de DNA ou durante o reparo do DNA danificado	Origina novos alelos
Inversão cromossômica	Giro de 180 graus de um segmento cromossômico, que muda a ordem dos genes ao longo do cromossomo	Quebras no DNA, causadas por radiação ou outros agentes	Os alelos localizados no interior da inversão provavelmente são transmitidos juntos, como uma unidade
Duplicação gênica	Duplicação de um curto segmento de DNA, produzindo uma cópia extra dessa seqüência	<i>Crossing over</i> desigual durante a meiose ou retrotransposição	Novos genes redundantes podem adquirir novas funções, por mutação
Duplicação do genoma	Acréscimo de um conjunto completo de cromossomos	Erros na meiose ou (em plantas) na mitose	Pode originar novas espécies; duplicação gênica maciça

Fatos a se considerar sobre as mutações

1. As mutações são raras?

- o Sim, para uma variedade de locos em eucariotos, a taxa de mutação espontânea típica é de uma nova mutação por loco por 100.000 gametas (10^{-5}) por geração.
- o As taxas de mutação variam de loco para loco;
- o A taxa de retro-mutação (mutante \rightarrow selvagem) é menor do que de selvagem \rightarrow mutante, tanto em eucariotos como procariotos.

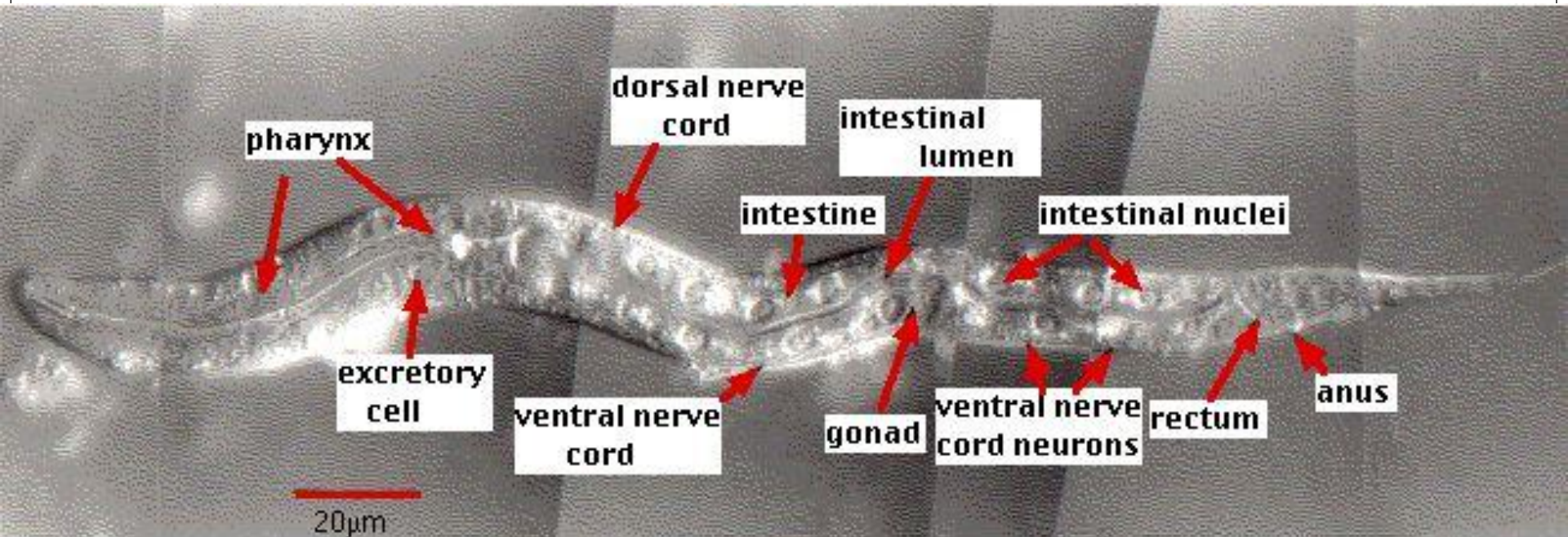
Tabela 2.2

Taxas de mutação em várias formas de vida. Os tamanhos dos genomas são valores diplóides. O "verme" é *Caenorhabditis elegans*. Vírus de RNA não possuem ciclos celulares literalmente, mas o número na coluna refere-se ao número de vezes que o RNA é replicado por geração. Todos os números são aproximados. Nos casos de vírus de RNA e bactérias, existem muitas espécies com uma ampla gama de tamanhos de genoma. De acordo com várias fontes, ver Ridley (2001).

Forma de vida	Taxa de mutação por nucleotídeo por replicação	Tamanho total do genoma (nucleotídeos)	Ciclos celulares por geração	Taxa de mutação por genoma por geração
Vírus de RNA	10^{-4}	$\approx 10^{-4}$	1	≈ 1
Bactérias	} 10^{-9} a 10^{-10}	$\approx 2 \times 10^6$	1	$\approx 10^{-3}$
Verme		2×10^8	10	≈ 2
Mosca-das-frutas		$3,6 \times 10^8$	20	≈ 4
Ser humano		$6,6 \times 10^9$	200	≈ 200

Medindo a taxa de mutação (Denver *et al.*, 2004, *Science*)

Organismo: *Caenorhabditis elegans* -> nematóide de solo



- Suas vantagens:

- Genoma compacto



- Hermafrodita - fertiliza seus próprios ovos e cada nova mutação em células germinativas será rapidamente perdida ou irá aparecer em ambos cromossomos homólogos;

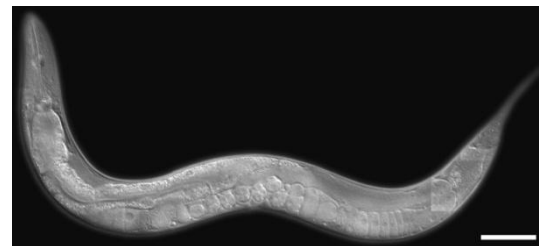
- Vida curta - tempo de uma geração: 4 dias

- 198 linhagens experimentais foram criadas;



- Crescimento em condições otimizadas para minimizar qualquer efeito de seleção natural;
- Apenas um descendente mantido a cada nova geração;
- Cada linhagem mantida por centenas de gerações;

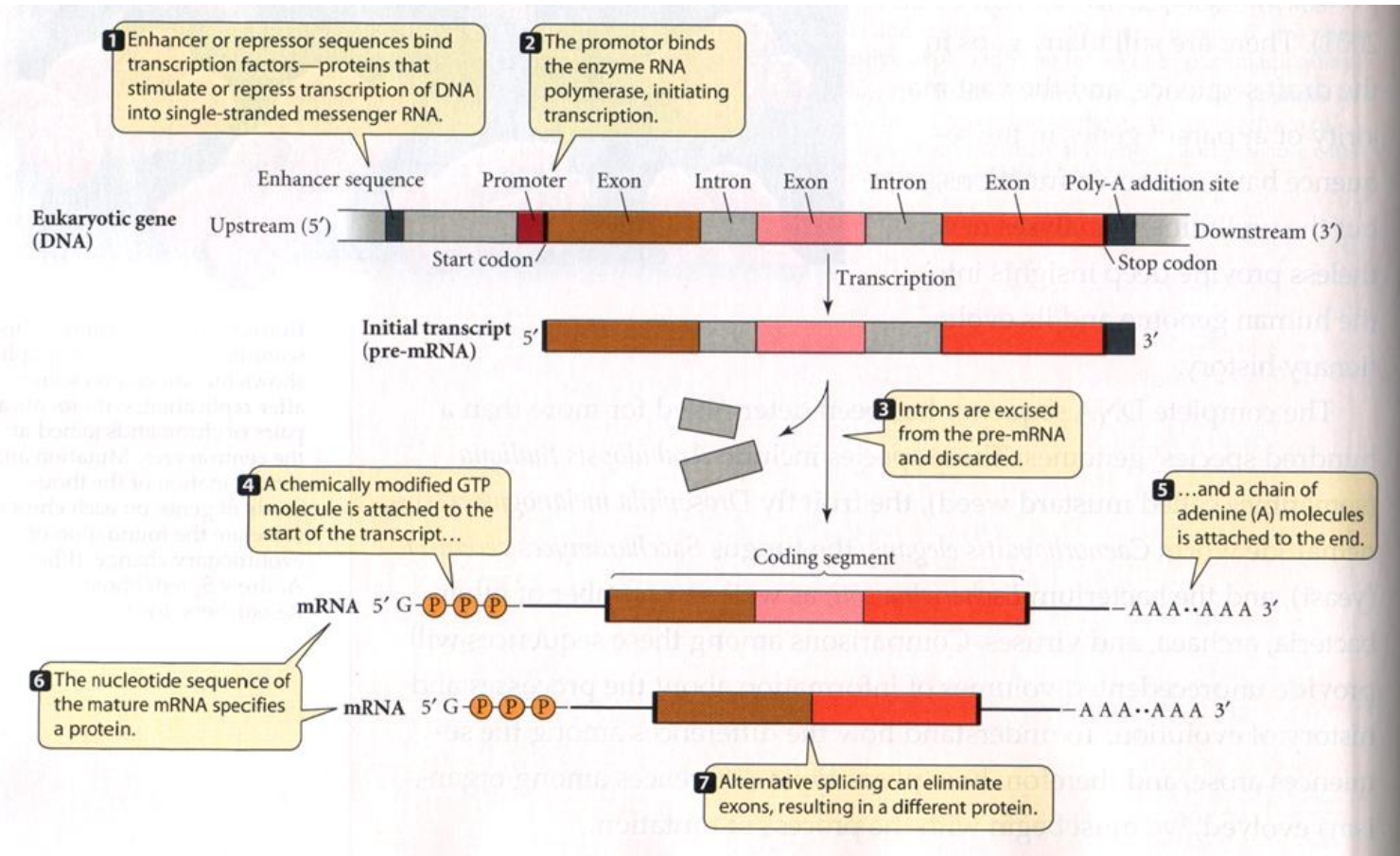
- No final do período: pedaços ao acaso de DNA, derivados de múltiplos locais em cada um dos 6 cromossomos de *C. elegans*, uma média de 21.000 pares de bases para cada uma das 198 linhagens foi seqüenciada;
- As seqüências foram comparadas com os mesmos locos de populações iniciais de *C. elegans*.
- Examinados um total de 4 milhões de pares de bases, que comparadas com os controles, resultou em 30 mutações:



17 eram inserções ou deleções

- 7 em **exons** - mas apenas 2 causando erros na leitura e um codon de terminação prematuro
- 10 em **introns** ou entre genes

•13



zindo
aram

Taxa de mutação:

[n° mutações observadas (30) ÷ n° linhagens experimentais (198)] × [n° médio de gerações (339) × n° médio de bases sequenciadas (~21.000)]

$$\text{Taxa mutação} = \frac{30}{198 \times 339 \times 21.000}$$

⇒ Taxa: $2,1 \times 10^{-8}$ mutações por par de bases por geração.

$$\text{Taxa mutação} = \frac{4}{198 \times 339 \times 21.000}$$

⇒ Taxa: $2,8 \times 10^{-9}$ mutações efetivas

Se aplicada ao homem (genoma haplóide de 3×10^9 pares de bases), este deveria produzir cerca de 60 novas mutações em células germinativas a cada novo bebê.

•No entanto:

⇒O homem tem muito mais "junk" DNA (DNA lixo) que *C. elegans*,

⇒ Além disso, a maior parte das mutações observadas em *C. elegans* neste estudo foi inofensiva

2. As mutações ocorrem ao acaso e não são dirigidas?

Sim, as mutações ocorrem ao acaso. A seleção natural precisa simplesmente aproveitar-se do que der e vier.

Isto não implica que não exista regularidade no processo mutacional. Por ex: probabilidade de um certo gene mutar num certo número de replicações.

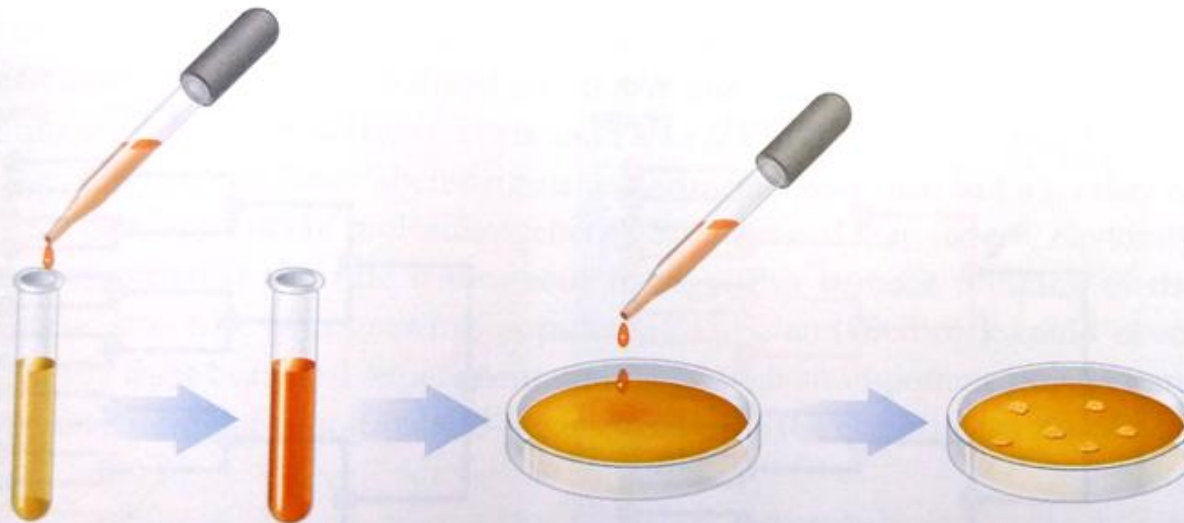
- Alguns genes são mais mutáveis que outros. Ex: o gene da cor da planta em milho é bastante mutável, enquanto que o gene do amido "waxy" é bem estável.

Gene	Number of gametes tested	Number of mutations found	Average number of mutations per million gametes
$R \longrightarrow r$	554,786	273	492.0
$I \longrightarrow i$	265,391	28	106.0
$Pr \longrightarrow pr$	647,102	7	11.0
$Su \longrightarrow su$	1,678,736	4	2.4
$Y \longrightarrow y$	1,745,280	4	2.2
$Sh \longrightarrow sh$	2,469,285	3	1.2
$Wx \longrightarrow wx$	1,503,744	0	0.0

♦ Mutações são acidentais, não direcionadas, ao acaso, num sentido muito especial para a evolução → não são orientadas com respeito à adaptação -> a probabilidade de uma mutação aumentar a capacidade adaptativa da espécie é muito rara.

Experimento feito por Salvador Luria e Max Delbrück

(Luria e Delbrück, 1943)



1. Inoculate nutrient broth with 50–500 phage-sensitive *E. coli* cells

2. Incubate and allow *E. coli* to grow to high density

3. Plate *E. coli* onto agar covered by large number of phage particles

4. Count number of *E. coli* colonies that appear after 24–48 hours

FIGURE 6.20 Luria–Delbrück experiment. To determine the distribution of phage-resistant mutants that arise from a phage-sensitive ancestor, Luria and Delbrück grew *E. coli* bacteria to high density before spreading them onto an agar plate covered with phage particles. Only the phage-resistant *E. coli* strains were able to grow on the plate, so Luria and Delbrück could count the number of resistant mutants by simply counting the colonies.

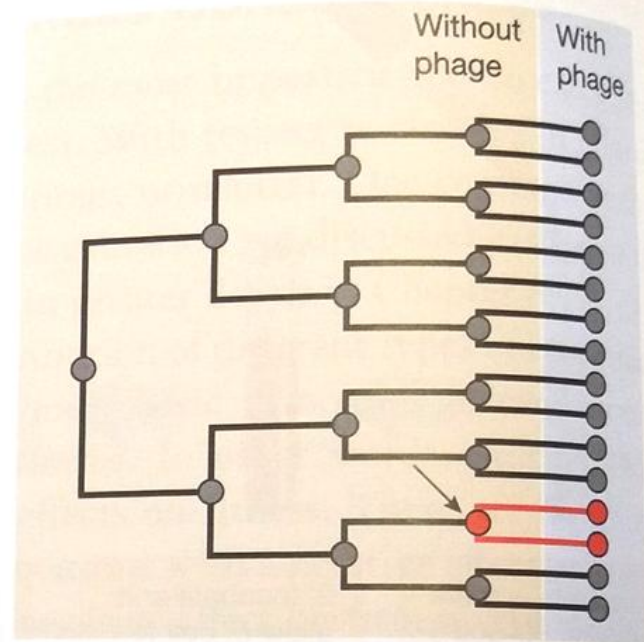
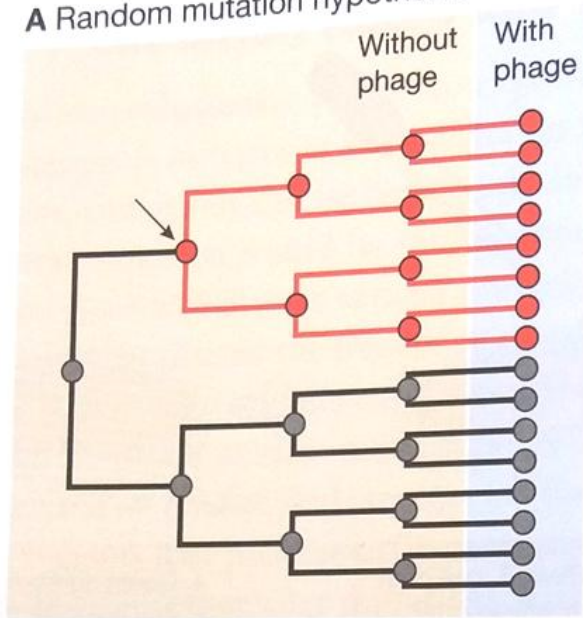
No final do experimento foram contados o número de colônias de bactérias resistentes ao vírus.

Haviam duas hipóteses para serem verificadas:

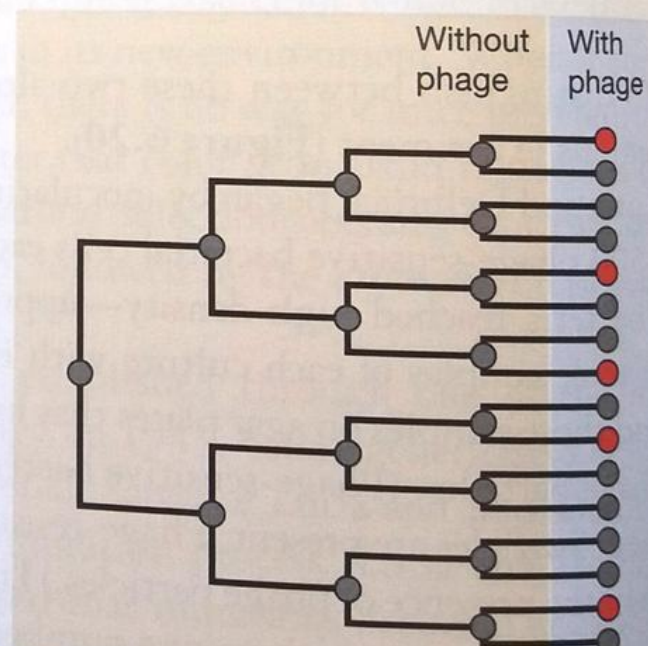
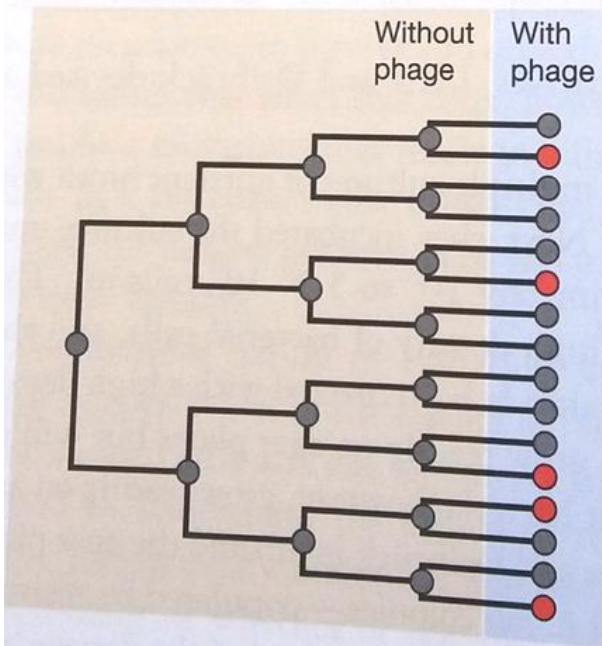
- 1) Sob a hipótese de **mutação ao acaso**, as bactérias resistentes no final devem ter surgido de mutações ainda quando em crescimento nos tubos de ensaio, numa fase anterior do experimento, e portanto, esperava-se que houvesse um grande agrupamento de colônias, pois houve tempo para crescerem;
- 2) Sob a hipótese de **mutação dirigida**, supõe-se que as mutações tenham ocorrido ao serem submetidas ao agar contendo o vírus, já mais tarde no experimento, e esperava-se que fossem em número bem mais reduzido de colônias.

A hipótese 1 venceu!!

A Random mutation hypothesis



B Acquired inherited resistance hypothesis

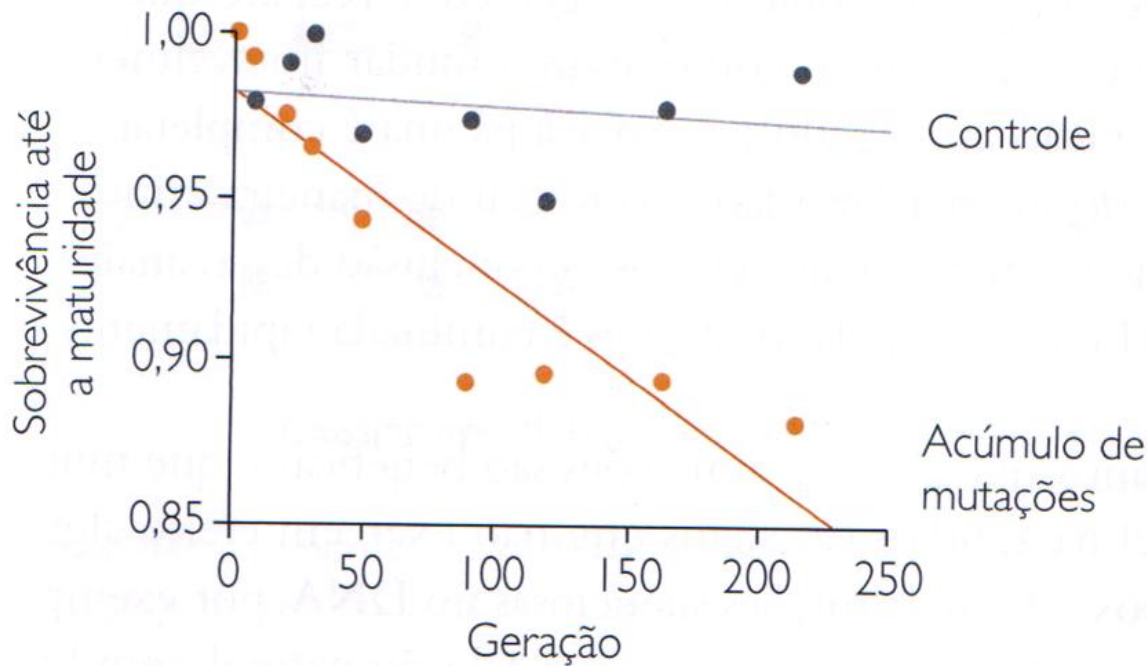


Estudo com o nematóide *Caenorhabditis elegans* por Vassilieva e col. (2000)

-> *Linhagens* com acúmulo de mutações, mantidas em ambiente favorável, em que a *seleção natural era mínima ou inexistente*.

-> *Avaliaram a aptidão desses indivíduos ao longo do tempo.*

-> *Foram comparadas com as populações controle, mantidas em laboratório, onde numerosos indivíduos competiam por recursos, e uma grande amostra era escolhida aleatoriamente como progenitores da geração seguinte -> submetidos à Seleção Natural*



→ *Pop. Controle: Indivíduos de mutações deletérias provavelmente produziam proles pequenas e estariam menos representados na geração seguinte*

→ *Linhagens: a longevidade, produção de prole e outros aspectos chave da aptidão decresciam constantemente com relação às populações controle*

→ *Conclusão: a vasta maioria de mutações é prejudicial, e se seu acúmulo for permitido, a aptidão decrescerá.*

3. A maioria das mutações é deletéria?

- Sim, a maioria das milhares de mutações gênicas estudadas é deletéria e recessiva, mas existem também muitas mutações neutras.
- Mudanças casuais em qualquer sistema complexo integrado provavelmente perturbarão o sistema.
- Ex: mutações nos genes das moscas das frutas podem causar perda ou redução das asas, mudanças na cor dos olhos e outras.

Fenótipos de *Drosophila*:

- a. Macho do tipo selvagem, vista lateral
- b. Fêmea do tipo selvagem, vista lateral (notar as diferenças nas cerdas da pata dianteira (pente sexual) e terminação caudal do abdome)
- c. Asas vestigiais

- d. Corpo com coloração ébano (esquerda) e tipo selvagem, vista dorsal
 - e. Corpo preto e asa curvada
 - f. Asas dichaete
- (Cortesia da Carolina Biological Supply Company)

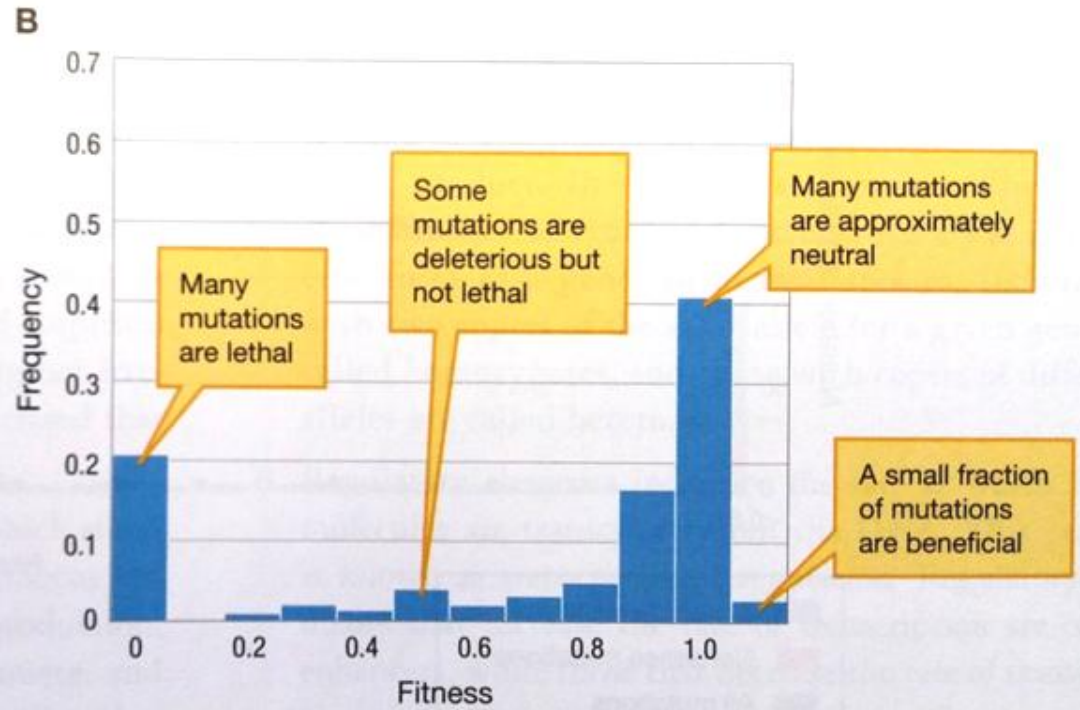
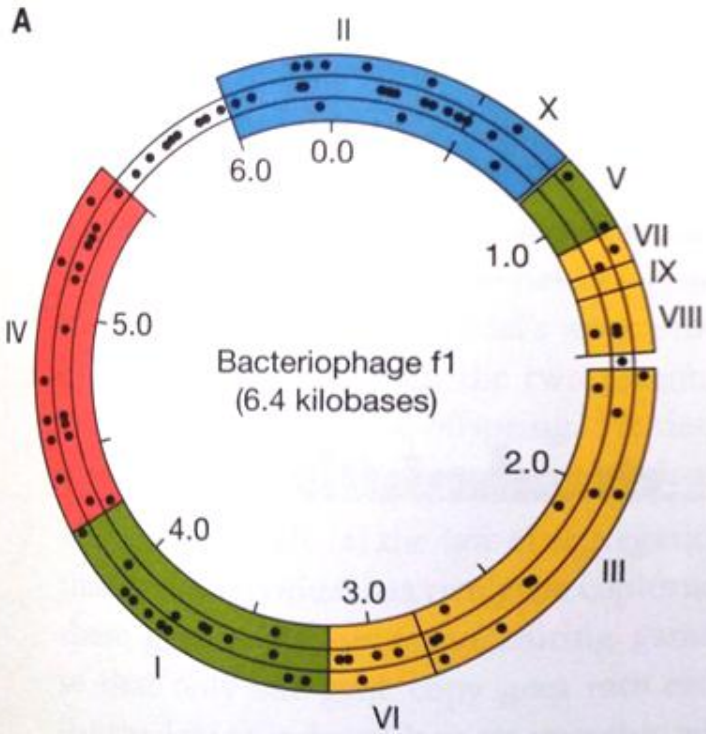


a.



c.





Balanço Mutação - Seleção

O tempo necessário para a seleção remover os alelos deletérios das populações é tão longo que novas mutações geralmente ocorrem antes da mutação prévia ter sido eliminada, especialmente p/ alelos recessivos.

Quando a eliminação de um alelo deletério pela seleção é exatamente igual à taxa de surgimento de novos alelos deletérios pela mutação, a frequência do alelo está em equilíbrio.

→ *Balanço mutação-seleção.*

Consequência: presença de alelos deletérios em baixa frequência → *carga genética.*

Balanço Mutação - Seleção

Carga genética:

- 1) Encontrada em todas as espécies, incluindo as ameaçadas
- 2) Alelos deletérios normalmente encontrados em baixas frequências
- 3) Alelos deletérios são encontrados em muitos locos
- 4) A maioria das mutações deletérias é parcialmente recessiva

Mutação e Seleção

Ainda que a mutação sozinha geralmente não cause mudanças consideráveis nas frequências alélicas, isso não significa que a mutação não seja importante na evolução.

Em combinação com a seleção, a mutação torna-se uma integrante decisiva do processo evolutivo.

Embora a mutação sozinha seja um mecanismo fraco de evolução, fornece, entretanto, o material bruto no qual atua a seleção natural.

RECOMBINAÇÃO

Supondo novas mutações em dois genes independentes: A e B, em uma população diplóide.

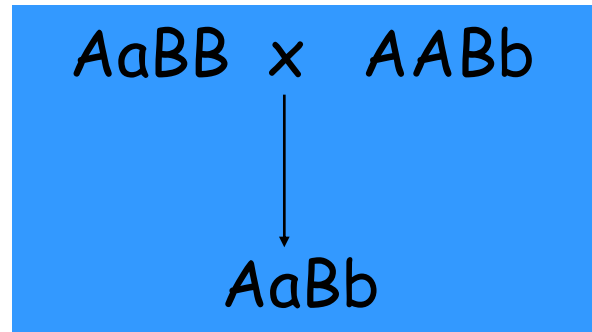
Indivíduos: AABB

As mutações a e b ocorreram originalmente nos indivíduos de genótipo: AaBB e AABb.

Segue-se que:

a) cruzamento, na população, desses dois indivíduos (AaBB x AABb);

b) produção de duplos heterozigotos no F1 (AaBb), além de outros genótipos;



c) segregação independente formando 4 classes de gametas: AB, Ab, aB, ab;

d) produção de nove classes de genótipos em F2:

AABB, AABb, AAbb,
aaBB, aaBb, AaBB,
AaBb, Aabb, aabb

O número de genótipos diplóides que pode ser obtido para um número r de alelos é:

$$g = r(r+1)/2$$

Ex: $r = 2 \rightarrow g = 2(2+1)/2 = 3$ genótipos

Mas para 2 locos (A e B), situados em cromossomos diferentes e podendo ser livremente recombinados, o número total de genótipos é:

$$g_A \times g_B = r(r+1)/2 \times r(r+1)/2 = [r(r+1)/2]^2$$

Portanto: $g = [r(r+1)/2]^n$,

onde r = número de alelos; n = número de genes.

Se, considerarmos N gerações de recombinação:

$$g = [r(r+1)/2]^n \times N$$

A formação de muitos genótipos, devido tanto a:

=> um número elevado de locos segregantes (n)

=> um número elevado de alelos em poucos locos (r),

=> ou ambos.

E quanto mais curto o ciclo de reprodução da espécie, maior o número de recombinantes que vamos ter (num mesmo espaço de tempo).

Fatores que afetam a recombinação:

1. Número de cromossomos
2. Frequência de crossing-over
3. Fluxo gênico
4. Comprimento de geração
5. Tamanho de população
6. Sistema de reprodução
7. Sistema de incompatibilidade
8. Barreiras de inter cruzamento

1) Número de cromossomos

-> quanto maior, maior possibilidade de ocorrência de quiasmas, crossing-over e recombinação.

2) Frequência de crossing-over

-> quanto maior a f.c.o. maior a recombinação.

3) Fluxo gênico

-> quando existe a possibilidade de fluxo gênico, aumenta-se a recombinação -> os genes caminham dentro da população.

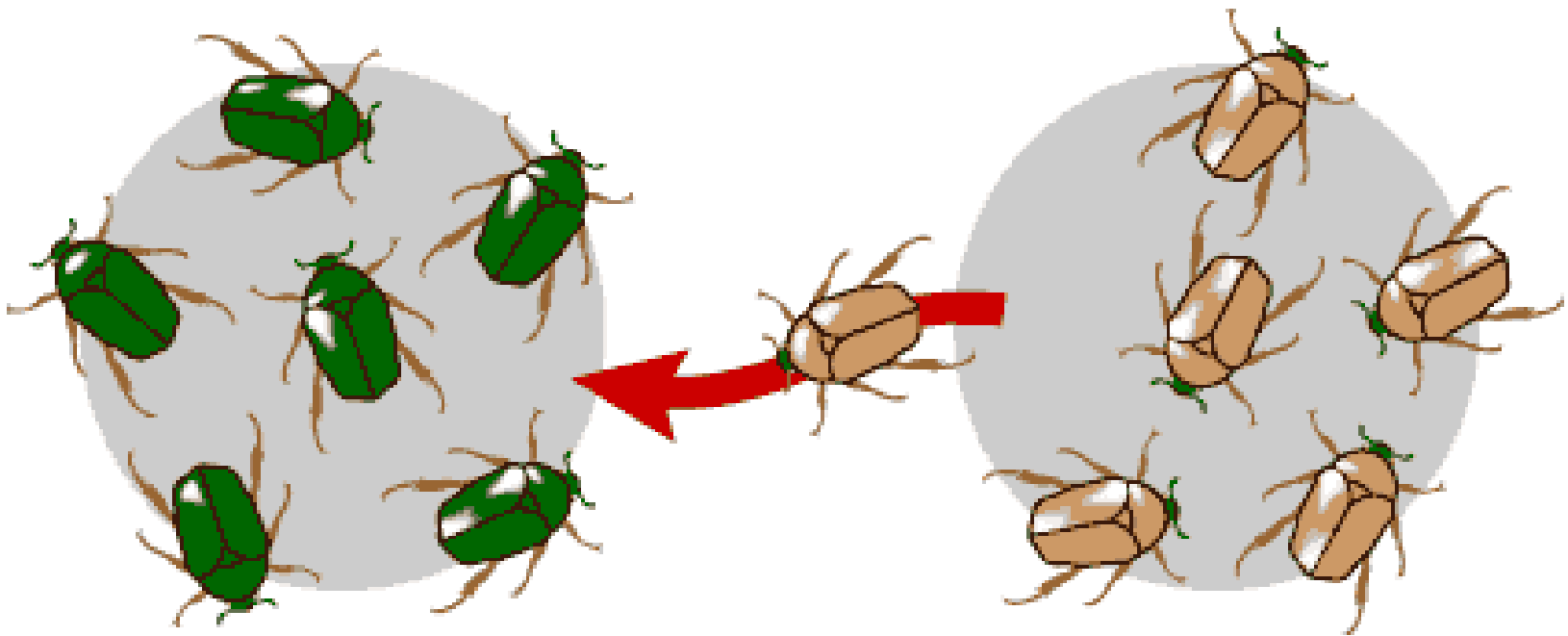
Pólen → fluxo de gametas:
recombinação já na
primeira geração.



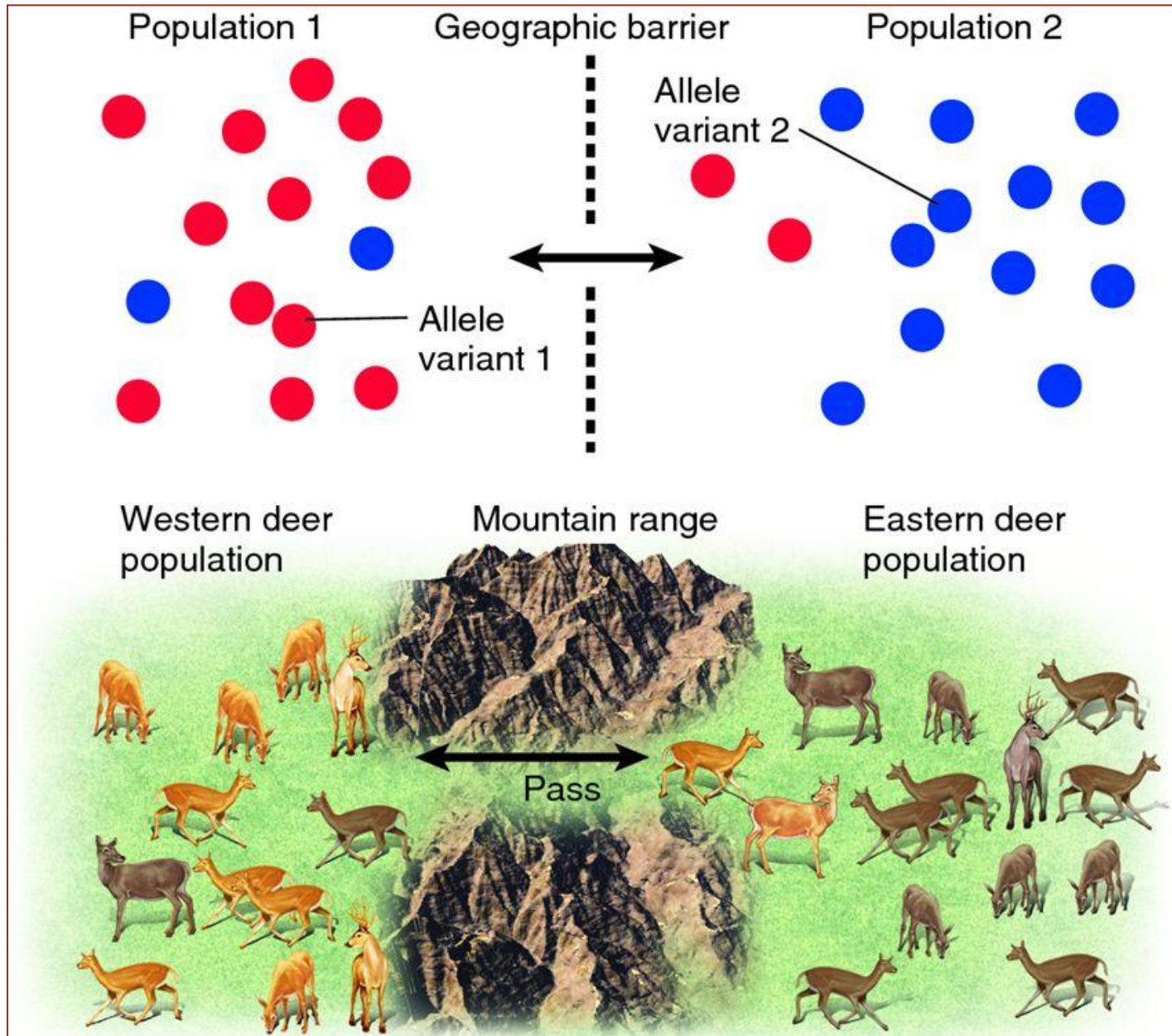
Semente → fluxo do zigoto - tem que chegar à fase adulta, se reproduzir e, portanto, só na próxima geração as frequências podem ser alteradas.

3) Fluxo gênico

-> quando existe a possibilidade de fluxo gênico, aumenta-se a recombinação -> os genes caminham dentro da população ou entre populações.



3) Fluxo gênico



4) Comprimento de geração

$$\left[\frac{r(r+1)}{2} \right]^n \times N$$

-> Um organismo com 2 gerações ao ano produzirá 2 vezes mais recombinantes num ano que um organismo com apenas 1 geração.

Ex: sequóia. A taxa de substituição é de um descendente por adulto a cada 100 a 500 anos, embora produza milhões de sementes durante sua vida. A cada 100 anos um recombinante entra na população.



5) Tamanho da população

-> Quanto maior a população, maior a possibilidade de armazenar variabilidade.

Ex: $a_1a_2 \times a_3a_4$

=> combinações ($a_1a_2 - a_1a_3 - a_1a_4 - a_2a_3 - a_2a_4 - a_3a_4 - a_4a_4 - a_1a_1 - a_2a_2 - a_3a_3$)

Numa população com n indivíduos, há um máximo de $2n$ alelos e o potencial de se formarem $n(2n+1)$ recombinantes.

Ex: com $n = 3$, há no máximo 6 alelos para cada gene e o potencial de formar 21 combinações;
com $n = 10$, há no máximo 20 alelos/gene, e 210 combinações são possíveis.

(1) A1A2 (2) A3A4 (3) A5A6

Máximo de 6 alelos num loco ($2n = 2 \times 3$)

Combinações possíveis = $n(2n+1) = 21$

A1A2

A2A6

A2A2

A1A3

A3A4

A3A3

A1A4

A3A5

A4A4

A1A5

A3A6

A5A5

A1A6

A4A5

A6A6

A2A3

A4A6

A2A5

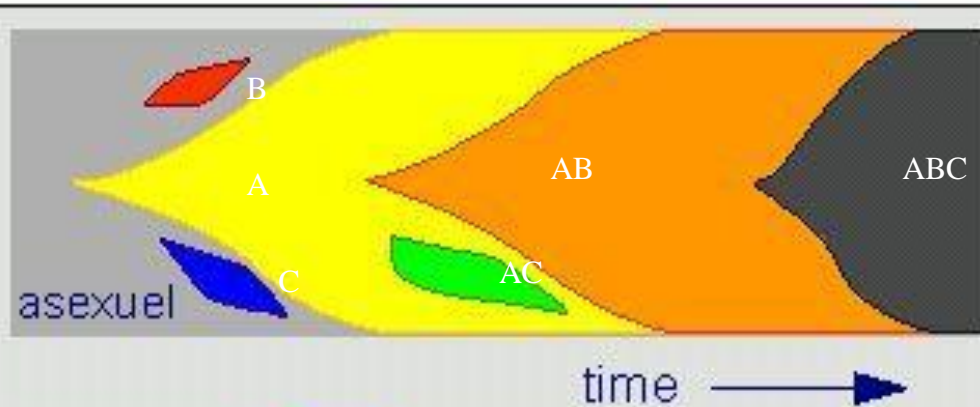
A2A4

A5A6

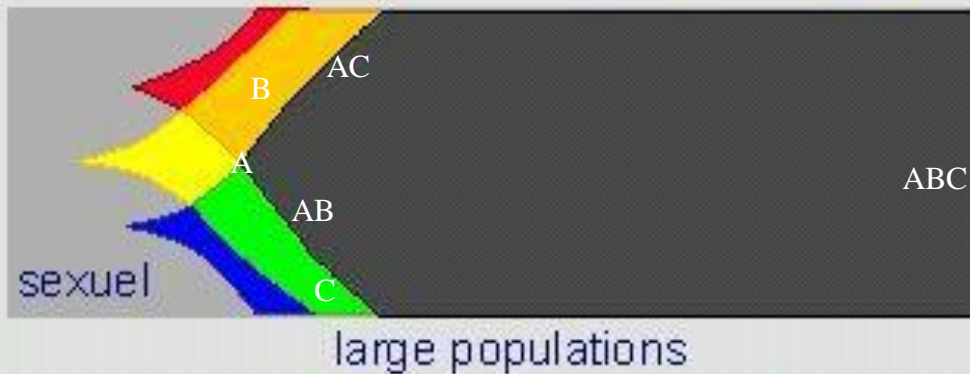
A1A1

6) Sistema de reprodução

Assexuada



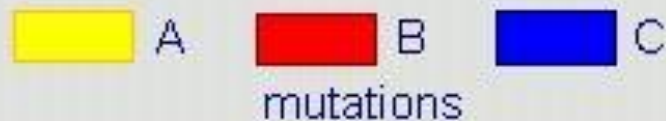
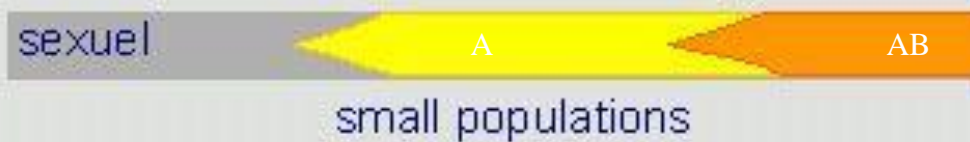
Sexuada



Assexuada



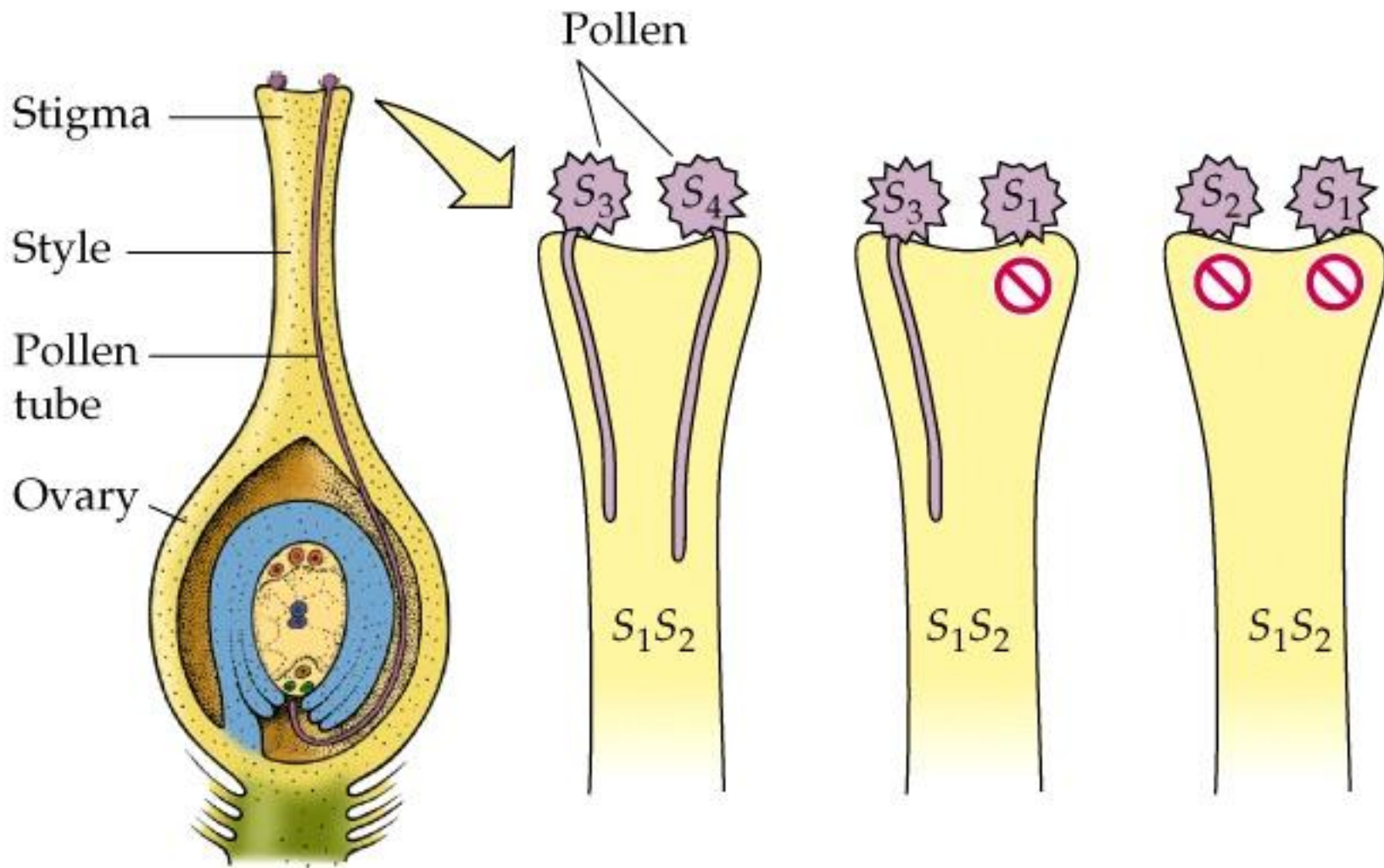
Sexuada



Evolução
mais rápida
em popula-
ções de
reprodução
sexuada e
populações
grandes!!

7) Sistema de incompatibilidade

- > Quanto menor a taxa de autofecundação numa população, maior a possibilidade de recombinação.
- > O mecanismo mais comum para impedir a autofecundação é o de incompatibilidade genética.
- > O gene S tem muitos alelos chamados de S^1 , S^2 , S^3 , ... S^n . Uma planta não aceita o pólen com um mesmo alelo.



8) Barreiras de intercruzamento

- Recombinação -> cadeia de processos
- Genes estão associados em cromossomos que restringem a recombinação.
- Indivíduos estão associados em populações reprodutoras e espécies que estabelecem um limite à recombinação. A quebra do fluxo gênico impede a recombinação.
- Mas se não se estabelecessem barreiras reprodutivas, não haveria divergência.

Classificação de sistemas de recombinação

Há a possibilidade de classificar os indivíduos de acordo com o seu sistema de recombinação em:

a) Sistema de recombinação fechado: organismos partenogenéticos obrigatórios ou apomíticos.

b) Sistema de recombinação restrito: há fortes barreiras contra a recombinação; apomíticos facultativos ou de autogamia fechada.

c) Sistema de recombinação aberto: um grande número de recombinantes potenciais é produzido.

Quais os custos da polinização cruzada?

- (1) carga genética (acúmulo de alelos indesejáveis, na forma de heterozigotos);
- (2) gasto de energia em intercruzamentos;
- (3) custos meióticos (uma planta de polinização cruzada transmite apenas metade de seus genes à sua progênie, ao contrário de uma planta de autofecundação, que transmite todos os seus genes à sua progênie).

Razão pólen: óvulo em flores de plantas com diferentes sistemas reprodutivos (Solbrig)

Sistema reprodutivo	Número de Espécies Investigadas	Média Pólen/Óvulo
Cleistogamia	6	4,7
Autogamia obrigatória	7	27,7
Autogamia facultativa	20	168,5
Alogamia facultativa	38	796,6
Alogamia obrigatória	25	5859,2

Quais os benefícios da polinização cruzada?

Sempre se consideram vantagens adaptativas:

Alogamia - vantagem imensa do ponto de vista de ter alta taxa de recombinação.

Autogamia - pode manter genótipos mais adaptados a uma condição ambiental específica.

Cada sistema tem suas vantagens e desvantagens!!

Bibliografia recomendada:

Ridley, M. (2006) *Evolução*. 3ª Ed.
Cap. 2: Genética Molecular e Mendeliana ;
Cap. 4: Seleção Natural e Variação

Freeman & Herron (2009) *Análise Evolutiva* - 4ª Ed.
Cap. 5 - Mutação e variação genética