

Genética Evolutiva



UNIVERSIDADE FEDERAL
DE SANTA CATARINA

BIOLOGIA
licenciatura a distância

Genética Evolutiva

Ilíada Rainha de Souza

Daniela Cristina de Toni

Juliana Cordeiro



UNIVERSIDADE
ABERTA DO BRASIL

Ministério
da Educação



GOVERNO FEDERAL
BRASIL
PAÍS RICO E PAÍS SEM POBREZA

Florianópolis, 2011.

Governo Federal

Presidente da República Dilma Vana Rousseff

Ministro de Educação Fernando Haddad

Secretário de Ensino a Distância Carlos Eduardo Bielschowsky

Coordenador Nacional da Universidade Aberta do Brasil Celso Costa

Universidade Federal de Santa Catarina

Reitor Alvaro Toubes Prata

Vice-Reitor Carlos Alberto Justo da Silva

Secretário de Educação à Distância Cícero Barbosa

Pró-Reitora de Ensino de Graduação Yara Maria Rauh Müller

Pró-Reitora de Pesquisa e Extensão Débora Peres Menezes

Pró-Reitora de Pós-Graduação Maria Lúcia Camargo

Pró-Reitor de Desenvolvimento Humano e Social Luiz Henrique Vieira da Silva

Pró-Reitor de Infra-Estrutura João Batista Furtuoso

Pró-Reitor de Assuntos Estudantis Cláudio José Amante

Centro de Ciências da Educação Wilson Schmidt

Curso de Licenciatura em Ciências Biológicas na Modalidade a Distância

Diretora Unidade de Ensino Sonia Gonçalves Carobrez

Coordenadora de Curso Maria Márcia Imenes Ishida

Comissão Editorial Viviane Mara Woehl, Alexandre Verzani Nogueira

Projeto Gráfico Material impresso e on-line

Coordenação Prof. Haenz Gutierrez Quintana

Equipe Henrique Eduardo Carneiro da Cunha, Juliana Chuan Lu, Laís Barbosa, Ricardo Goulart Tredezini Straioto

Equipe de Desenvolvimento de Materiais

Laboratório de Novas Tecnologias - LANTEC/CED

Coordenação Geral Andrea Lapa

Coordenação Pedagógica Roseli Zen Cerny

Material Impresso e Hiperímídia

Coordenação Laura Martins Rodrigues, Thiago Rocha Oliveira

Adaptação do Projeto Gráfico Laura Martins Rodrigues, Thiago Rocha Oliveira

Diagramação Kallani Bonelli, Laura Martins Rodrigues

Ilustrações Amanda Woehl, Andrezza Pereira, Camila, Fernandez, Grazielle Xavier, João Antônio Machado, Maiara Ornellas Ariño, Rafael Naravan Kienen, Talita Ávila Nunes, Tarik Assis

Revisão gramatical Mirna Saidy

Design Instrucional

Coordenação Vanessa Gonzaga Nunes

Design Instrucional João Vicente Alfaya dos Santos, Cristiane Felisbino

Agradecimentos à Mestre Cíntia Callegari Coêlho pelo auxílio prestado na elaboração desta obra.

Copyright © 2011 Universidade Federal de Santa Catarina. Biologia/EaD/UFSC

Nenhuma parte deste material poderá ser reproduzida, transmitida e gravada sem a prévia autorização, por escrito, da Universidade Federal de Santa Catarina.

S729g Souza, Ilíada Rainha de

Genética evolutiva / Ilíada Rainha de Souza, Daniela Cristina de Toni e Juliana Cordeiro. – Florianópolis : BIOLOGIA/EAD/UFSC, 2011.

231 p. : il., gráficos

Inclui bibliografia

ISBN 978-85-61485-43-6

1. Genética. 2. Evolução (Biologia). 3. Seleção Natural. I. Toni, Daniela Cristina de. II. Cordeiro, Juliana. III. Título.

CDU: 575.1

Catálogo na fonte elaborada na DECTI da Biblioteca Universitária da Universidade Federal de Santa Catarina.

Sumário

Apresentação.....	9
1. Equilíbrio de Hardy-Weinberg	11
1.1 Pan-mixia e frequências alélicas e genotípicas	13
1.2 O equilíbrio de Hardy-Weinberg	20
1.3 Cálculo das frequências alélicas.....	23
Resumo.....	28
2. Fatores que alteram o equilíbrio de Hardy-Weinberg — casamentos preferenciais	31
2.1 Introdução.....	33
2.2 Acasalamentos preferenciais e alteração da pan-mixia.....	33
2.3 Coeficientes de consanguinidade e de endocruzamento	36
2.3 Efeitos da endogamia	43
Resumo.....	44
Bibliografia recomendada	45
Referências	45
3. Fatores evolutivos que alteram o equilíbrio de Hardy-Weinberg — alteração das frequências alélicas e genotípicas	49
3.1 Efeitos da mutação.....	51
3.2 O cálculo da taxa de mutação.....	52
3.3 Efeitos da migração	54
3.4 Efeitos da deriva genética	58
3.5 Efeitos da seleção natural.....	60
Resumo.....	68
Referências	69

4. A origem da vida e sua expansão	73
4.1 O começo do universo	75
4.2 Origem da vida: uma abordagem histórica e molecular	76
4.3 Da origem da célula à complexidade dos seres vivos	92
Resumo.....	99
Bibliografia recomendada	101
Referências	101
5. Evidências da evolução	105
5.1 Introdução	107
5.2 Órgãos homólogos e análogos.....	108
5.3 Órgãos vestigiais	112
5.4 Genes homólogos, ortólogos e parálogos.....	114
5.4 Fósseis	117
Resumo.....	120
Bibliografia recomendada	120
Referências	120
6. Especiação	123
6.1 Conceitos	125
6.2 Processo de especiação	128
6.3 Tipos de especiação	134
6.4 Mecanismos de isolamento reprodutivo	141
Resumo.....	145
Bibliografia recomendada	145
Referências	146
7. Variabilidade genética e variabilidade genômica.....	149
7.1 Diversidades versus similaridades entre espécies.....	151
7.2 Variabilidade genética	155
7.3 Expansões e contrações do genoma	163
Resumo.....	181
Referências	181

8. Teorias da evolução.....185

8.1 Histórico	187
8.2 Lamarckismo	188
8.3 Darwinismo (Darwin-Wallace)	191
8.4 Teoria Sintética da evolução	195
8.5 Criacionismo <i>versus</i> evolucionismo	198
Resumo.....	200
Bibliografia recomendada	201
Referências	202

9. Novas abordagens sobre evolução205

9.1 Neutralismo e relógio molecular	207
9.2 Equilíbrio pontuado.....	213
9.3 Epigenética e padrões de metilação: Neolamarckismo?	217
Resumo	220
Referências	221

Glossário223

Apresentação

Olá caros alunos,

*Estamos aqui para levar até vocês parte do conhecimento desta disciplina que faz a interface entre o conteúdo desenvolvido pela Genética e o vasto conhecimento adquirido na Evolução biológica, a **Genética Evolutiva**.*

Esperamos que vocês desenvolvam ao longo dos capítulos uma atração maior pela Biologia e passem a compreender melhor certos fenômenos biológicos e como estes atuam nas diferentes espécies e vão proporcionando alterações nas populações ao longo das gerações, mudando o panorama das diferentes espécies biológicas que convivem nos diferentes ecossistemas e biomas deste nosso planeta Terra.

Aguardaremos por vocês nos ambientes online e nas visitas presenciais.

Bom estudo.

Ilíada Rainha de Souza
Daniela Cristina de Toni
Juliana Cordeiro

CAPÍTULO 1



Equilíbrio de Hardy-Weinberg

Após ler este capítulo, você entenderá a importância do conhecimento da composição genética das populações para o estudo da evolução e aprenderá a calcular frequências alélicas e genotípicas de algumas populações.

1.1 Pan-mixia e frequências alélicas e genotípicas

Ao analisarmos as pesquisas de Mendel, percebemos que dois problemas correlatos foram os principais motivadores:

1. Como obter cultivos melhorados e

2. Como compreender a natureza e a origem das espécies. Esses dois problemas têm algo em comum: o foco de estudo não é o indivíduo, mas a **população**.

Os estudos de genética, além dos aspectos moleculares (replicação, regulação gênica, reparo, recombinação, síntese de proteínas, elementos de transposição, ciclo celular, etc.), do desenvolvimento (expressão gênica e diferenciação dos tecidos) e citogenéticos (caracterização da estrutura, do funcionamento e dos movimentos cromossômicos), podem ser analisados sob o ponto de vista individual ou familiar, ou seja, dão ênfase à forma de segregação e expressão de genes dentro das famílias.

A transformação de uma espécie, seja de forma natural (evolução) ou com a intervenção do homem, é uma modificação nas propriedades de uma coletividade, de uma população inteira ou de um conjunto de populações.

Quando analisamos a prole de indivíduos heterozigotos, por exemplo, para um, dois ou até mais caracteres, consideramos sempre que a chance desse heterozigoto produzir um gameta portador de um determinado alelo é de $1/2$. Porém, em populações naturais, as frequências dos alelos podem variar consideravelmente tanto no tempo quanto no espaço.

Vamos analisar o exemplo abaixo: aqui, o alelo que condiciona a polidactilia (Figura 1.1 e Figura 1.2) é dominante sobre o alelo que confere a normalidade. No entanto, o fenótipo polidáctilo é bem infrequente entre recém-nascidos. Nessa situação, o alelo dominante apresenta uma frequência muito mais baixa do que a do recessivo. Na natureza, é muito comum que os alelos de um *locus* não sejam encontrados em uma proporção de 1:1, e a proporção de um alelo em relação a outro pode ser muito diferente quando se comparam grupos populacionais distintos. Então, ser dominante não é sinônimo de ser mais frequente.

Por que um alelo é mais frequente do que outro? Existe relação entre a frequência de um alelo e o fato de ele ser dominante ou recessivo?



Figura 1.1 – Polidactilia.



Figura 1.2 – Radiografia mostrando um caso de polidactilia nos dedos dos pés.

A Genética de Populações lida com a análise das mudanças de frequências dos alelos e, consequentemente, das frequências genotípicas e fenotípicas de uma população através do tempo e do espaço, como exemplificado na Tabela 1.1.

Tabela 1.1 – Frequências de caramujos (*Cepaea nemoralis*) com diferentes cores de concha e padrões de bandeamento em três populações francesas.

População	Amarela		Rosa	
	Bandeada	Não bandeada	Bandeada	Não bandeada
Guyancourt	0,440	0,040	0,337	0,183
Lonchez	0,196	0,145	0,564	0,095
Peyresourde	0,175	0,662	0,100	0,063

Supranumerários ou cromossomos acessórios são elementos adicionais dispensáveis presentes em alguns indivíduos de certas populações em algumas espécies, os quais provavelmente surgiram de um determinado cromossomo, mas seguiram seu próprio caminho evolutivo. A estrutura, a função e o comportamento desses cromossomos são completamente particulares nos diferentes grupos portadores, tornando-se difícil alcançar uma conclusão geral sobre sua origem e importância para as espécies. Esses cromossomos extras são de pequeno tamanho, frequentemente heterocromáticos e geralmente não apresentam homologia com o seu complemento padrão, podendo variar tanto no número quanto na morfologia.

Esses caramujos são altamente **polimórficos** na cor da concha e nas bandas (Figura 1.3). A cor da concha pode ser quase branca, amarela, rosa, castanha ou até castanha escura; com ou sem bandas. As bandas variam em intensidade de cor, na largura e no número total, de zero até seis. Essas cores e bandas parecem fazer parte da **camuflagem** como forma de evitar a predação, mas podem também interferir com a temperatura corporal do animal: conchas escuras aquecem mais rapidamente e têm como consequência alteração nas taxas metabólicas e perda de umidade (crucial na locomoção do caramujo).

O que levaria a essas alterações nas frequências dessas populações de caramujos?

Fatores evolutivos, que estudaremos no Capítulo 3.

Tabela 1.2 – Frequências de *Clarkia elegans* (Figura 1.4) com cromossomos **supranumerários** e translocações heterozigotas (esse tipo de alteração cromossômica estrutural ocorre quando dois cromossomos não homólogos trocam pedaços, e, nesse caso, apenas um cromossomo do par trocou pedaços com outro, por isso heterozigota) em uma população da Califórnia.

Sem supranumerários ou translocações	Supra-numerários	Trans-locações	Com supranumerários e translocações
0,560	0,265	0,133	0,042



Figura 1.3 – *Cepaea nemoralis* com diferentes cores de concha e padrões de bandeamento.



Figura 1.4 – Flor de *Clarkia elegans*.

Tabela 1.3 – Frequências dos alelos $*A$, $*B$ e $*O$ no *locus* de grupo sanguíneo *ABO* em várias populações humanas (Figura 1.5).

População	Alelos		
	$*A$	$*B$	$*O$
Esquimós	0,333	0,026	0,641
Sioux	0,035	0,010	0,955
Belga	0,257	0,058	0,684
Japonesa	0,279	0,172	0,549
Pigmeus	0,227	0,219	0,554
Ameríndios do sul	0,000	0,000	1,000
Catarinense (BR)	0,216	0,037	0,747

No laboratório, as frequências alélicas podem ser controladas, porque podemos controlar o tipo de cruzamento que nos interessa. Mas, fora do laboratório, os acasalamentos são quase sempre aleatórios, por conta da sorte (ou seja, pan-míticos).

Dessa forma, é necessário definir o que é uma população.

Para os geneticistas, uma população é usualmente definida como “uma comunidade de indivíduos potencialmente e sexualmente intercruzantes”. Desde que as Leis de Mendel se aplicam para a transmissão de genes entre os indivíduos que formam essa população, tal comunidade também pode ser denominada “população mendeliana” ou “deme”.

Essas populações mendelianas têm continuidade genética tanto no tempo como no espaço. No espaço, por causa do intercruzamento entre seus membros; no tempo, por causa das interconexões reprodutivas entre as gerações.

Todo indivíduo recebe metade de seus genes de cada genitor, sendo então uma geração responsável pela constituição da geração seguinte. Cada geração é, portanto, uma amostra de sua geração ancestral. Se essas amostras forem muito grandes e não ocorrerem perturbações em virtude de outros fatores, elas tendem naturalmente a ter composições genéticas semelhantes através das gerações.

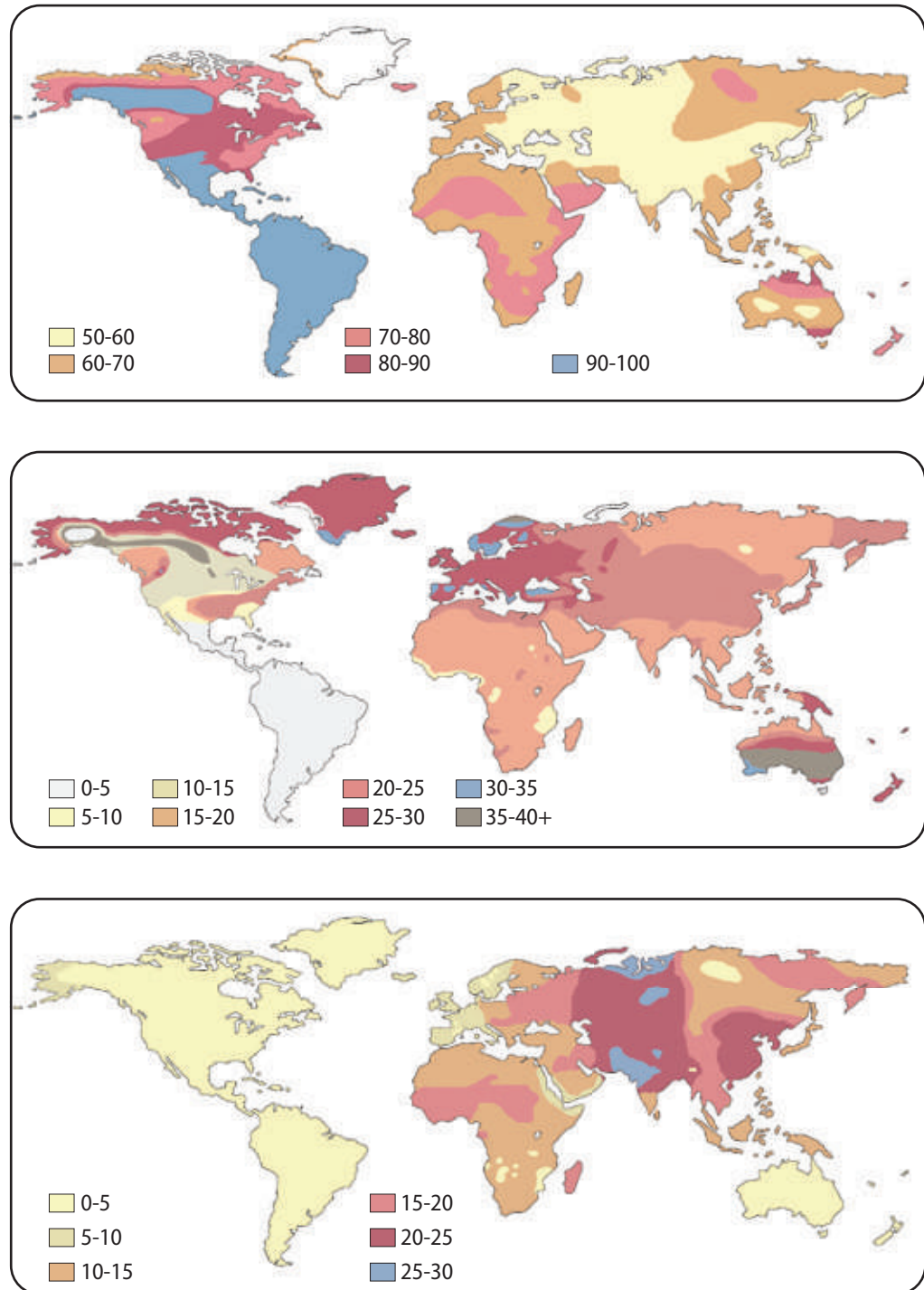


Figura 1.5 – Distribuição, em porcentagem, das frequências dos alelos *ABO* **O*, **A* e **B* em populações nativas do mundo.

Quando queremos caracterizar geneticamente uma população, dois atributos são importantes: as suas frequências alélicas e o seu reservatório genético (*pool* gênico).

1.1.1 Frequência alélica

É a proporção de cada um dos diferentes alelos em uma população. Para obtermos essas proporções, devemos contar o número total de indivíduos com cada genótipo na população e calcular (ou, em alguns casos, estimar) a frequência relativa dos alelos envolvidos.

Exceto por mutação ocasional, como as mostradas no quadro abaixo, o conteúdo genético de cada célula de um dado indivíduo multicelular será o mesmo.

Organismos haploides – um gene em cada *locus*

Organismos diploides – dois genes em cada *locus*

Organismos triploides – três genes em cada *locus*

Assim, por exemplo, em uma população diploide:

Sistema MN de grupo sanguíneo em humanos. Considere a distribuição de indivíduos de uma população nos diferentes grupos (M, N ou MN) a seguir:

$$M = 30$$

$$MN = 30$$

$$N = 40$$

a) Que tipo de frequência está aí representada?

Fenotípica, pois a herança aqui comentada é codominante.

b) Quais são as frequências genotípicas relativas?

30%, 30% e 40% respectivamente. Como calculá-las? Pelo total da amostragem/total de indivíduos com cada genótipo.

c) Como calcular as frequências alélicas?

Este cálculo é possível de se realizar através de dois métodos.

Método da contagem alélica

$$p = \frac{(\text{total de homozigotos}) \times 2 + (\text{total de heterozigotos})}{(\text{total da população}) \times 2}$$

$$p = f(*M) = \frac{(2 \times 30) + 30}{2 \times 100} = 0,45$$

$$q = f(*N) = \frac{(2 \times 40) + 30}{2 \times 100} = 0,55$$

Método das frequências genotípicas

$$p = f(*M) = \text{freq. homo.} + \frac{\text{freq. hete.}}{2}, \text{ ou seja,}$$

$$p = f(*M) = 0,30 + 0,15 = 0,45$$

$$q = f(*N) = \text{freq. homo.} + \frac{\text{freq. hete.}}{2}, \text{ ou seja,}$$

$$q = f(*N) = 0,40 + 0,15 = 0,55$$

1.1.2 *Pool* gênico (= reservatório genético)

É a soma do total de genes nas células reprodutivas de uma população. Se todos os gametas produzidos por uma população mendeliana forem considerados como uma mistura hipotética de unidades genéticas, da qual vai surgir a próxima geração, teremos o *pool* gênico ou reservatório genético da população.

É o total de informação genética que possuem os membros férteis de uma população que se reproduz sexualmente.

Se em uma dada população a frequência do alelo *A* é *p* e a do alelo *a* é *q*, em que:

$$p + q = 1$$

a geração seguinte terá as seguintes frequências genotípicas esperadas se os cruzamentos ocorrerem ao acaso:

	$A (p)$	$a (q)$
$A (p)$	$AA (p^2)$	$Aa (pq)$
$a (q)$	$Aa (pq)$	$aa (q^2)$

Ou seja, $p^2 + 2pq + q^2$, em que $p + q = 1$.

1.2 O equilíbrio de Hardy-Weinberg

Em 1908, Hardy, um matemático britânico, e Weinberg, um médico alemão, chegaram independentemente e quase simultaneamente às mesmas conclusões a respeito daquilo que é considerado o fundamento da Genética de Populações: a Lei ou o Equilíbrio de Hardy-Weinberg (Figura 1.6a e Figura 1.6b).

A Lei de Hardy-Weinberg

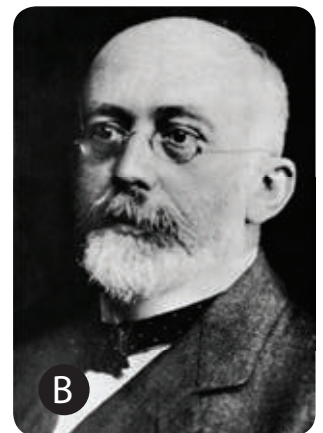
"As frequências alélicas não se alterarão, e as frequências genotípicas atinirão um equilíbrio estável, mostrando a mesma relação constante entre si através dos tempos em uma população:

1. infinitamente grande;
2. onde exista o mesmo número de machos e fêmeas;
3. em que ocorra a pan-mixia (= casamentos aleatórios);
4. onde todos os casais são igualmente férteis e geram o mesmo número de descendentes;
5. onde não ocorra sobreposição de gerações;
6. em que não estejam atuando os fatores evolutivos (deriva, migração, mutação e seleção)."

Anteriormente, Castle (1903) e Pearson (1904) haviam mencionado esse equilíbrio, porém, Hardy e Weinberg o formularam mais ordenadamente.



A



B

Figura 1.6 – (A) G. H. Hardy; (B) Wilhelm Weinberg. (Fonte: <<http://campus.murraystate.edu>>).

Relembrando:

A segregação mendeliana pode ser expressa pela expansão do binômio: $n = (a + b)^2$, em que:

- a = probabilidade de ocorrer certo evento;
- b = probabilidade de ocorrer um outro evento (complementar ao 1º);
- n = nº de tentativas.

Em Genética de Populações, usaremos os seguintes símbolos:

- p = frequência de um alelo na população estudada;
- q = frequência do alelo alternativo na mesma população.

Portanto, teremos:

1. $p^2 + 2pq + q^2$, em que $p = f(A)$, $q = f(a)$ e:

p^2 = frequência genotípica AA ; $2pq$ = frequência genotípica Aa ; q^2 = frequência genotípica aa , sendo o expoente 2 por se tratar de uma população diploide.

Se $p + q = 1$ (já que são complementares), então,

2. $p = 1 - q$.

O Equilíbrio de Hardy-Weinberg prevê que, havendo alteração nas frequências alélicas e genotípicas em uma dada geração, basta uma geração de pan-mixia para que o equilíbrio seja restabelecido.

“Se uma população está em equilíbrio, a frequência genotípica da geração seguinte pode ser calculada a partir da frequência alélica ou genotípica da geração anterior.”

Considere o seguinte exemplo:

A existência de duas classes de indivíduos, a dos que sentem sabor amargo quando experimentam a substância feniltiocarbamida (PTC), em pequenas concentrações (sensíveis), e a dos que somente percebem tal gosto em altas concentrações ou nem assim

o percebem (insensíveis), permitiu a averiguação, relativamente fácil, da distribuição da frequência de insensíveis em numerosas populações (ver mais detalhes no Capítulo 7).

A população aqui representada é caracterizada pela predominância de indivíduos sensíveis ao gosto amargo da PTC, enquanto o restante da população percebe com baixa ou nenhuma sensibilidade o sabor amargo.

PTC * T = alelo dominante, que confere a sensibilidade à PTC.

PTC * t = alelo recessivo, que confere a insensibilidade à PTC.

Frequências genotípicas iniciais da população:

$$*T * T(TT) = 0,40 \quad *T * t(Tt) = 0,40 \quad *t * t(tt) = 0,20$$

$$\text{freq.}(T) = p = 0,40(\text{homozigotos } TT) + \frac{0,40}{2}(\text{metade dos heterozigotos}) = 0,60$$

$$\text{freq.}(t) = q = 0,20(\text{homozigotos } tt) + \frac{0,40}{2}(\text{metade dos heterozigotos}) = 0,40$$

As frequências genotípicas de equilíbrio da população seriam:

$$p^2 = 0,36, \quad 2pq = 0,48 \quad \text{e} \quad q^2 = 0,16$$

(diferentes das iniciais, com os mesmos p e q).

Executando uma geração de pan-mixia, teremos:

	$TT(0,40)p^2$	$Tt(0,40)2pq$	$tt(0,20)q^2$
$TT(0,40)p^2$	$p^4 = 0,16$ 100% TT	$2p^3q = 0,16$ 50% = TT = $p^3q = 0,08$ 50% = Tt = $p^3q = 0,08$	$p^2q^2 = 0,08$ 100% Tt

$$f(TT) = 0,16 + 0,08 + 0,08 + 0,04 = 0,36$$

$$f(Tt) = 0,08 + 0,08 + 0,08 + 0,08 + 0,04 + 0,08 + 0,04 = 0,48$$

$$f(tt) = 0,04 + 0,04 + 0,04 + 0,04 = 0,16$$

Algebricamente:

$$f(TT) = p^4 + p^3q + p^3q + p^2q^2 = p^4 + 2p^3q + p^2q^2 = p^2(p^2 + 2pq + q^2)$$

$$f(Tt) = p^3q + p^2q^2 + p^3q + 2p^2q^2 + pq^3 + p^2q^2 + pq^3 = 2p^3q + 4p^2q^2 + 2pq^3 = 2pq(p^2 + 2pq + q^2)$$

$$f(tt) = p^2q^2 + pq^3 + pq^3 + q^4 = p^2q^2 + 2pq^3 + q^4 = q^2(p^2 + 2pq + q^2)$$

1.3 Cálculo das frequências alélicas

1.3.1 Herança autossômica com semidominância/codominância – locus com 2 alelos (cada genótipo determinando um único fenótipo)

Tabela 1.4 – Exemplo: grupo sanguíneo MN. Numa população de 6.129 catarinenses de Florianópolis (descendentes de açorianos), existe a seguinte distribuição de genótipos/fenótipos:

Genótipo/Fenótipo	Número
$MN * M * M / MM$	1.787
$MN * M * N / MN$	3.039
$MN * N * N / NN$	1.303
Total	6.129

$$n^{\circ} \text{ de alelos} = 2 \times 6.129 = 12.258$$

$$f(MN * M) = p = \frac{(1.787 \times 2) + 3.039}{12.258} = \frac{6.613}{12.258} = 0,5395$$

$$f(MN * N) = q = \frac{(1.303 \times 2) + 3.039}{12.258} = \frac{5.645}{12.258} = 0,4605$$

Frequências absolutas genotípicas de equilíbrio esperadas para essa população:

$$f(*M * M) = p^2 \times n = (0,5395)^2 \times 6.129 = 1.784$$

$$f(*M * N) = 2pq \times n = 2 \times 0,5395 \times 0,4605 \times 6.129 = 3.045$$

$$f(*N * N) = q^2 \times n = (0,4605)^2 \times 6.129 = 1.300$$

Pode ser feito um raciocínio alternativo para se obterem as frequências alélicas, porém, somente se a população estiver em equilíbrio, ou seja,

$$q^2 = \frac{1.303}{6.129} = 0,2126 \quad q = \sqrt{0,2126} = 0,46$$

$$p^2 = \frac{1.787}{6.129} = 0,2916 \quad p = \sqrt{0,2916} = 0,54$$

ou, $p = 1 - q = 1 - 0,46 = 0,54$.

Veja outro exemplo na Tabela 1.5.

Tabela 1.5 – Exemplo: numa população, constituída de 361 índios navajos do Novo México (Figura 1.7), a distribuição de genótipos/fenótipos para o grupo sanguíneo MN é:

Genótipo/Fenótipo	Número
MN* M MN * M / MM	305
MN* M MN * N / MN	52
MN* N MN * N / NN	4
Total	361

Calculando as frequências alélicas:

$$n^{\circ} \text{ de alelos} = 2 \times 361 = 722$$

$$f(MN * M) = p = \frac{(305 \times 2) + 52}{722} = \frac{662}{722} = 0,9169$$

$$f(MN * N) = q = \frac{(4 \times 2) + 52}{722} = \frac{60}{722} = 0,0831$$

Frequências absolutas genotípicas de equilíbrio esperadas para essa população:

$$f(*M * M) = p^2 \times n = (0,9169)^2 \times 361 = 303,5$$

$$f(*M * N) = 2pq \times n = 2 \times (0,9169) \times (0,0831) \times 361 = 55,0$$

$$f(*N * N) = q^2 \times n = (0,0831)^2 \times 361 = 2,5$$

Essa distribuição de genótipos/fenótipos diferente significa que os navajos não se adaptam às mesmas leis da população anterior?

A resposta é **não**. Eles apresentam frequências alélicas diferentes do exemplo anterior.



Figura 1.7 – Índio navajo do Novo México. (Fonte: <http://www.firstpeople.us/pictures/art/1024x768_Pictures/Navajo-Regalia-New-Mexico-1024x768.html>).

Testando o χ^2 para os dois exemplos, obtemos:

Karl Pearson propôs a seguinte fórmula para medir as possíveis discrepâncias entre proporções observadas e esperadas:

$$\chi^2 = \sum \left[\frac{(o - e)^2}{e} \right]$$

Em que:

o = frequência observada para cada classe;

e = frequência esperada para aquela classe.

Note-se que $(o - e)$ = desvio (d), portanto a fórmula também pode ser escrita como:

$$\chi^2 = \sum \left[\frac{d^2}{e} \right]$$

Percebe-se que as frequências observadas são obtidas diretamente dos dados das amostras, enquanto que as frequências esperadas são calculadas a partir destas.

É importante notar que o desvio $d = (o - e)$ é a diferença entre a frequência observada e a esperada

em uma classe. Quando as frequências observadas são muito próximas às esperadas, o valor de χ é pequeno. Mas, quando as divergências são grandes, $(o - e)$ passa a ser também grande e, consequentemente, χ assume valores altos.

Exemplo: $1 - \chi^2_{\text{cal}} = 0,024$.

$\chi^2_{\text{tab}} = 3,841$, aceitando-se, portanto, H_0 com uma confiabilidade entre 80% e 90%.

Exemplo: $2 - \chi^2_{\text{cal}} = 1,071$.

$\chi^2_{\text{tab}} = 3,841$, aceitando-se, portanto, H_0 com uma confiabilidade entre 30% e 50%.

Em que:

χ^2 = teste estatístico que estima a possibilidade de os desvios encontrados em uma amostra serem obra do acaso, calculando a chance de isso ter acontecido (que é a confiabilidade ou P);

χ^2_{tab} = valores tabelados para a estatística do χ^2 ;

χ^2_{cal} = valores calculados para a estatística do χ^2 ;

H_0 = hipótese estatística que assume que os dados obtidos não diferem do esperado estatístico.

1.3.2 Herança autossômica com dominância completa

Neste caso, surge um problema, ou seja, o fato de não podermos separar os indivíduos heterozigotos dos homozigotos dominantes. Assim, a única coisa que pode ser feita é uma estimativa das frequências alélicas, partindo-se do princípio de que a população encontra-se em equilíbrio.

Exemplo: dos 280 estudantes testados para a sensibilidade à feniltiocarbamida (PTC), 198 foram tipados como sensíveis e 82 como insensíveis.

$$\begin{array}{r} 198 = TT \text{ ou } Tt \\ 82 = tt \\ \hline 280 = \text{total} \end{array}$$

$$q^2 = \frac{82}{280}, \text{ logo, } q^2 = 0,2929$$

$$q = \sqrt{0,2929}$$

$$q = 0,54, \text{ então } p = 1 - q$$

$$p = 0,46$$

Assim, colocando-se na fórmula de equilíbrio, teríamos:

$$(p + q)^2 = p^2 + 2pq + q^2$$

$$p^2 = (0,46)^2 = 0,2116$$

$$2pq = 2 \times (0,46) \times (0,54) = 0,4968$$

$$q^2 = (0,54)^2 = 0,2916$$

Neste caso, não faz sentido testar o equilíbrio estatisticamente, uma vez que estamos partindo da hipótese da população estar em equilíbrio para estimar as frequências alélicas. No entanto, é possível comparar duas populações ou amostras para saber se ambas têm o mesmo padrão de distribuição fenotípica. Assim, devemos compará-las através de um teste Qui-quadrado de homogeneidade.

Por exemplo:

	Pop. A	Pop. B
Sensíveis	198	315
Insensíveis	82	122
Totais	280	437

Essas amostras correspondem a uma mesma população? Ou seja, elas apresentam uma distribuição homogênea de fenótipos? Para saber a resposta, devemos testar a homogeneidade estatisticamente.

$H_0 : O = E$, ou seja, as populações A e B são homogêneas.

$H_1 : O \neq E$, ou seja, as populações A e B não são homogêneas.

Para testar a homogeneidade das amostras, devemos fazer o teste de contingência conforme a Tabela 1.6.

Tabela 1.6 – Teste do χ^2 de contingência ou homogeneidade.

	Pop. $A / \chi^2_{\text{ESPERADO}}$	Pop. $B / \chi^2_{\text{ESPERADO}}$	Total
Sensíveis	198 (200,33)	315 (312,67)	513
Insensíveis	82 (79,67)	122 (124,33)	204
Total	280	437	717

$\chi^2_{\text{cal}} = 0,157$ e $\chi^2_{\text{tab}} = 3,841$, aceitando-se, portanto, H_0 com uma confiabilidade entre 50% e 70%.

Exemplo de variação nas frequências alélicas

Os europeus são mais sensíveis que asiáticos e africanos para detectar açúcar nos alimentos através do paladar, revela um estudo publicado pela *Science* e levado a cabo por cientistas do *National Institute on Deafness and Other Communication Disorders*, em *Bethesda*, Maryland, EUA. Os cientistas concluem/deduzem que nas zonas mais ao norte do globo, é necessária uma maior capacidade de detectar doces para encontrar calorias. Liderados por Alexey Fushian, os investigadores questionaram 144 pessoas, com diversos tipos de antepassados, para classificarem a doçura de nove soluções que continham entre zero a quatro por cento de açúcar. A sensibilidade à sacarose dos voluntários mostrou-se amplamente associada a duas variantes do gene *TAS1R3*, que desempenha um papel relevante na codificação do principal receptor de hidratos de carbono de sabor doce.

Os cientistas cruzaram então os resultados com uma coleção de DNAs de 1.050 pessoas de todo o mundo – pertencente à base de dados genética francesa CEPH – e descobriram que na maioria dos europeus são encontradas as duas variantes do gene correspondentes à sensibilidade à doçura. As variantes estão menos difundidas na Ásia e Médio Oriente e têm menor grau de prevalência na África.

O coautor do estudo, e também geneticista, Dennis Drayna, admite que a disparidade pode ter alguma relevância em termos evolutivos. **“As pessoas que estudam dietas e evolução, salientaram que a maioria das plantas com elevados valores de açúcar, como a cana-de-açúcar, são plantas tropicais”,** explicou à *Science*. Por esse motivo, acrescentou, **“em latitudes mais a norte, há que ter maior sensibilidade ao açúcar para encontrar calorias”.**



Figura 1.8 – Doce? Depende de quem prova!

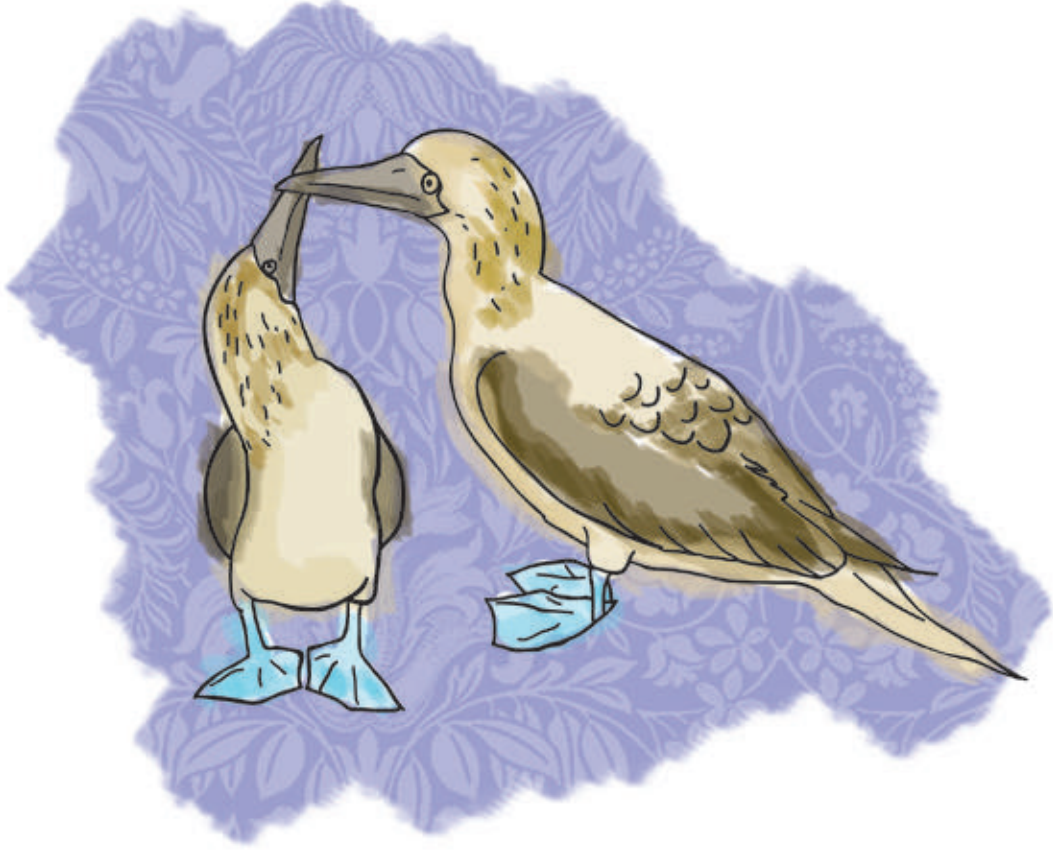
Resumo

A Genética de Populações é o estudo da distribuição e da mudança nas frequências de alelos, nos conjuntos gênicos das populações ao longo do tempo. O fundamento dessa disciplina se baseia no fato de que, respeitadas certas premissas básicas em uma população (ausência de seleção natural e ausência de mutação no *locus* em questão, ausência de migração e tamanhos populacionais infinitamente grandes, entre outras), as frequências dos alelos e dos genótipos podem ser calculadas segundo fórmulas derivadas da Lei de Hardy-Weinberg.

Referências

- BEIGUELMAN, B. **Dinâmica dos genes nas famílias e nas populações**. 2. ed. Ribeirão Preto: SBG, 1995.
- BURNS, G. W.; BOTTINO, P. J. **Genética**. 6. ed. Guanabara Koogan: Rio de Janeiro, 1991.
- GRIFFITHS, A. J. F. et al. **Introdução à genética**. 9. ed. Guanabara Koogan: Rio de Janeiro, 2008.
- KLUG, W. et al. **Conceitos de genética**. 9. ed. Porto Alegre: Artmed, 2010.
- METTLER, L. E.; GREGG, T. **Genética de populações e evolução**. São Paulo: Polígono/USP, 1973.
- O'NEIL, D. **Modern human variation distribution of blood types**, 2002. Disponível em: <http://anthro.palomar.edu/vary/vary_3.htm>. Acesso em: 12 set. 2010.
- SNUSTAD, D. P.; SIMMONS, M. J. **Fundamentos de genética**. 4. ed. Guanabara Koogan: Rio de Janeiro, 2008.

CAPÍTULO 2



Fatores que alteram o equilíbrio de Hardy-Weinberg — casamentos preferenciais

Neste capítulo, iremos ver a interferência dos casamentos preferenciais no Equilíbrio de Hardy-Weinberg, como estimar os coeficientes de consanguinidade e endocruzamento e como mensurar os efeitos desses parâmetros na população.

2.1 Introdução

Existem muitos motivos pelos quais o Equilíbrio de Hardy-Weinberg não pode ser aplicado a uma população em particular: a reprodução ou escolha do parceiro no acasalamento pode não ser aleatória, os membros da população portadores de alelos diferentes podem não ter as mesmas chances de sobrevivência e reprodução, a população pode ser subdividida em subpopulações parcialmente isoladas, ou pode ser um conjunto de populações que se juntaram recentemente após a migração.

Trataremos aqui do primeiro caso, quando a **reprodução não é aleatória**.

2.2 Acasalamentos preferenciais e alteração da pan-mixia

O Equilíbrio de Hardy-Weinberg **presume** que uma população tem tamanho infinito e que todos os indivíduos se acasalam aleatoriamente. Na realidade, **as populações sempre têm tamanho finito, e o acasalamento pode não ocorrer aleatoriamente**.

As populações, sejam elas vegetais ou animais, inclusive as humanas, não se distribuem homogeneamente ao longo de sua área de ocupação, mostrando grande tendência de se disporem em agrupamentos, os quais mantêm maior ou menor contato.

Teoricamente, uma população completamente endocruzada será constituída apenas de genótipos homozigotos. Para demonstrar esse fenômeno, consideremos a forma mais extrema de **endocruzamento**, a **autofecundação (autogamia)**, que, embora rara em animais, é disseminada entre espécies vegetais (Figura 2.1).

Endocruzamento é o acasalamento entre indivíduos aparentados.

Os efeitos da endogamia também são evidentes em espécies experimentais, nas quais é possível fazer cruzamentos entre parentes. Por exemplo, ratos, camundongos e cobaias podem ser cruzados irmãos com irmãs, geração após geração, para criar uma **linhagem endogâmica**. Embora essas linhagens sejam puras, ou seja, segregam alelos idênticos de determinados genes, elas, em geral, são menos vigorosas do que as linhagens mantidas por cruzamentos entre indivíduos não relacionados. Chamamos essa perda de vigor de **depressão endogâmica**.



Figura 2.1 – Orquídea suprema, *Cattleya warnerii*, que realiza autofecundação. (Fonte: <<http://orquidea.base33.net>>. Acesso em: 14 out. 2010).

O Quadro 2.1 apresenta os resultados de quatro gerações de **autofecundação**, começando com um único indivíduo heterozigoto para um par de alelos. Na quarta geração, apenas **6,3%** dos indivíduos ainda são heterozigotos, e **93,7%** da população é **homozigota**. Note que as frequências dos alelos *A* e *a* continuam inalteradas, **50%**.

Quadro 2.1 – Redução na frequência de heterozigotos causada pela autofecundação. As frequências genotípicas após *n* gerações podem ser calculadas de acordo com as fórmulas da última linha.

P1	Autofecundação <i>Aa</i>		
	<i>AA</i>	<i>Aa</i>	<i>aa</i>
<i>F</i> ₁	0,250	0,500	0,250
<i>F</i> ₂	0,375	0,250	0,375
<i>F</i> ₃	0,437	0,125	0,437
<i>F</i> ₄	0,468	0,063	0,468
<i>F</i> _{<i>n</i>}	$\frac{1 - (1/2^n)}{2}$	$1/2^n$	$\frac{1 - (1/2^n)}{2}$

Fonte: KLUG et al., 2010, p. 729.

Nem todo o endocruzamento em populações ocorre por meio de autofecundação; existem diferentes graus de correlação entre indivíduos aparentados. Quando alguns desses agrupamentos estão se reproduzindo sexualmente de uma maneira mais ou menos endogâmica (endocruzada) e mostram-se separados de outros agrupamentos por barreiras geográficas, climáticas, comportamentais, ou mesmo políticas, socioeconômicas, religiosas ou culturais (no caso de humanos) são denominados de **isolados**. Essas populações isoladas são mais influenciadas pelos fatores demográficos locais, tais como o tamanho da comunidade ou o número de indivíduos disponíveis para o acasalamento.

Esses fatores aumentariam a probabilidade de ocorrência de **endocruzamento** ou **casamentos consanguíneos** na população e, conseqüentemente, de **homozigose** (presença de dois alelos iguais). Nesses casos, tais casamentos consanguíneos poderiam ocorrer não porque fossem preferenciais, mas porque o tamanho reduzido da população faria com que aumentasse a probabilidade de parentesco consanguíneo próximo entre os cônjuges. Porém, as restrições aos casamentos entre parentes existem não apenas nas sociedades civilizadas, mas também nas primitivas, onde é passada de geração a geração a ideia de que tal casamento resultaria em crianças com malformações. Apesar de existirem restrições aos casamentos consanguíneos mesmo nas sociedades primitivas, temos que admitir a sua existência, talvez até em alta proporção, em épocas remotas da história da humanidade, provavelmente pelo restrito número de pessoas em eras passadas.

Os primeiros pesquisadores, na primeira metade do século XX, que fundamentaram os estudos dos efeitos dos casamentos entre indivíduos consanguíneos ou aparentados sobre a composição genotípica das populações foram Wright (1921, 1922, 1951), Dahlberg (1929). No Brasil, os estudos sobre consanguinidade foram feitos, predominantemente, por Newton Freire-Maia (Figura 2.2), que realizou numerosas pesquisas pioneiras nessa área, revisadas em uma de suas obras (1974).



Figura 2.2 – Newton Freire-Maia (1918-2003). Geneticista brasileiro, professor e pesquisador da Universidade Federal do Paraná (UFPR), que se destacou na pesquisa de casamentos consanguíneos, a qual levou a importantes descobertas sobre os efeitos de alelos de genes prejudiciais em diferentes populações, do Brasil e do exterior. (Fonte: <<http://www.genetica.ufpr.br>>. Acesso em: 14 out. 2010).

2.3 Coeficientes de consanguinidade e de endocruzamento

2.3.1 Coeficiente de consanguinidade

O parentesco genético entre dois seres humanos pode ser medido por intermédio da probabilidade de eles terem, em um determinado gene, alelos idênticos herdados de um ancestral comum, independentemente de tais alelos condicionarem fenótipos dominantes ou recessivos normais ou anômalos. Essa medida do parentesco ou da correlação genética entre dois indivíduos é denominada **coeficiente de consanguinidade** ou **coeficiente de parentesco** e, geralmente, é indicada pela letra r , inicial da palavra inglesa *relationship* (parentesco).

O cálculo do **coeficiente de consanguinidade** (r) pode ser resumido pela fórmula:

$$r = \sum (1/2)^n$$

na qual n é o número **de passos genéticos** que unem dois consanguíneos a um ancestral comum. Evidentemente, quando dois consanguíneos têm em comum um único ancestral, não existe a possibilidade de somatório. Desse modo, essa fórmula reduz-se a $r = (1/2)^n$.

Passos genéticos ou, simplesmente, passos, simbolizam a passagem de um gene de uma geração a outra.

Assim, por exemplo, no caso de dois meios-irmãos a probabilidade de ambos serem portadores de um mesmo alelo autossômico por origem comum é $(1/2)^2 = 1/4$, pois há um ancestral comum a ambos (pai ou mãe) e os meios-irmãos estão ligados a ele por dois passos genéticos.

Agora, consideremos dois primos em primeiro grau como os indivíduos III-1 e III-2 do heredograma da Figura 2.3, e suponhamos que, em relação a um par de alelos autossômicos A , a , o indivíduo III-1 seja heterozigoto (Aa).

Para calcular a probabilidade de o primo (ou a prima) III-2 também possuir o alelo a , por tê-lo herdado de um ancestral comum

a ambos, temos que levar em conta que tal ancestral poderia ter sido o avô I-1 ou a avó I-2, já que os primos III-1 e III-2 têm esses dois ancestrais em comum e um desses ancestrais poderia ser heterozigoto Aa .

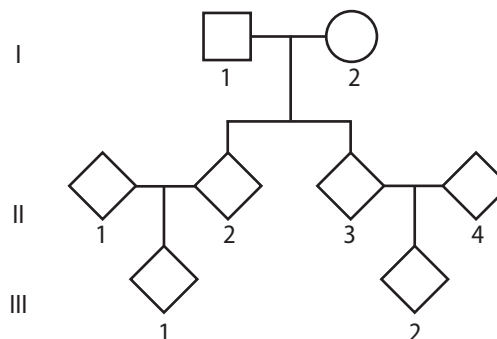


Figura 2.3 – Heredograma de genealogia com primos em primeiro grau (III-1 e III-2). (Adaptado de: BEIGUELMAN, 2008).

Se o alelo autossômico a presente em III-1 lhe tivesse sido transmitido por seu avô (I-1), tal alelo teria percorrido o caminho $I-1 \rightarrow II-2 \rightarrow III-1$. Se esse avô tivesse transmitido idêntico alelo a III-2, o caminho percorrido seria $I-1 \rightarrow II-3 \rightarrow III-2$.

Tendo em mente que cada caminho (passo, representado pelas setas) tem probabilidade $1/2$, pois $1/2$ é a probabilidade de o alelo a passar de uma geração a outra, fica claro que a probabilidade de o alelo a ter sido transmitido pelo **avô I-1** aos seus netos III-1 e III-2 é igual a $(1/2)^4 = 1/16$, pois são quatro os passos existentes nos dois caminhos que esse gene teria que percorrer. Pelo mesmo motivo, tem-se que a probabilidade de o alelo a ter sido transmitido pela **avó I-2** aos seus netos III-1 e III-2 também é igual a $1/16$.

Pode-se, pois, concluir que a probabilidade de o alelo autossômico a ter sido transmitido por um ou outro ancestral comum aos dois primos em primeiro grau é igual a $1/16 + 1/16 = 1/8$.

Essa é a probabilidade de dois primos em primeiro grau herdarem o mesmo alelo de um ancestral comum, e pode-se dizer também que o **coeficiente de consanguinidade de primos em primeiro grau** é $1/8$, ou seja, $r = 1/8$.

Usando o mesmo raciocínio para parentes consanguíneos colaterais com outros graus de consanguinidade, concluímos que o coeficiente de consanguinidade de irmãos é $1/2$; de tios e sobri-

nhos é igual ao de meios-irmãos ou de primos duplos em primeiro grau, isto é, $1/4$; de tios e meios-sobrinhos é $1/8$, como no caso de primos em primeiro grau; de primos em segundo grau é $1/16$; de primos em terceiro grau é $1/32$; e assim por diante.

2.3.2 Coeficientes de endocruzamento

Para saber a probabilidade de um filho de um casal consanguíneo ser homozigoto por origem comum, ou **autozigoto**, o geneticista **Sewall Wright** (Figura 2.4) desenvolveu o **coeficiente de endocruzamento** (F), que descreve a intensidade do endocruzamento em uma população.

O F indica a probabilidade de um indivíduo ser autozigoto de um gene qualquer, presente em um de seus ancestrais.

Em outras palavras, F indica a probabilidade de um indivíduo ser **homozigoto por origem comum – autozigoto** – em decorrência de receber de seus genitores **um par de alelos idênticos, derivados de um único gene herdado de um de seus ancestrais**.

Para estimar o F individual, tomemos, num exemplo em humanos, o caso de um indivíduo que é filho de um casal de primos em primeiro grau, como o **indivíduo IV-1** da Figura 2.5.

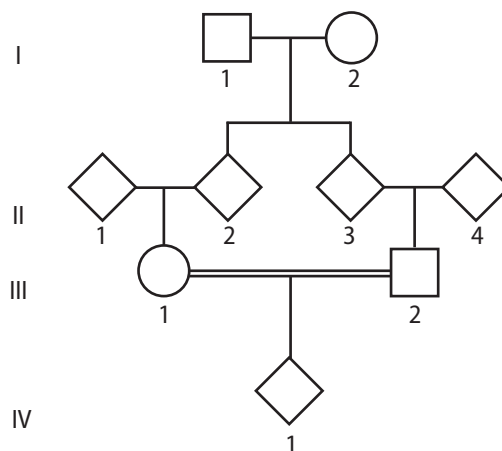


Figura 2.5: Heredograma de uma genealogia de um indivíduo (IV-1) filho(a) de um casal de primos em primeiro grau (III-1 e III-2).



Figura 2.4 – Sewall Wright em 1954 (1889-1988). Professor e pesquisador norte-americano da Universidade de Chicago, com grande talento para a matemática e biologia. Teve grande influência na teoria sintética da evolução, através de seus teoremas em Genética de Populações. Criador do *inbreeding coefficient* (coeficiente de endocruzamento). (Fonte: <<http://www.colegioweb.com.br>>. Acesso em: 14 out. 2010).

O indivíduo da quarta geração é filho de primos em primeiro grau (III-1 e III-2), os quais são filhos de dois irmãos (II-2 e II-3). Suponha que sua bisavó (I-2) era portadora do alelo recessivo a , **qual a probabilidade que o indivíduo IV-1 herde dois exemplares desse alelo de sua bisavó?**

Para isso ocorrer (1), a bisavó tem de passar uma cópia do alelo para seu(sua) filho(a) II-2, (2) este(a) tem de passá-la para sua filha III-1, (3) e ela tem de passá-la para o(a) filho(a) IV-1. Da mesma forma, (4) a bisavó tem de passar uma cópia do alelo para sua(seu) filha(o) II-3, (5) esta(e) tem de passá-la para seu filho III-2, (6) e este para seu(sua) filho(a) IV-1. Cada um dos seis eventos necessários tem uma probabilidade individual de $1/2$, e **todos eles precisam ocorrer**; portanto, a probabilidade de que o indivíduo IV-1 herde duas cópias do alelo a de sua bisavó é $(1/2)^6 = 1/64$. Para calcular o valor total de F para o indivíduo IV-1, lembre-se de que ele(a) poderia herdar ainda neste loco duas cópias de qualquer um dos outros três alelos que estão presentes nos bisavós em vez do alelo a . Como qualquer uma das quatro possibilidades daria ao indivíduo IV-1 dois alelos idênticos por origem de um ancestral comum:

$$F = 4(1/64) = 1/16$$

Repetindo o mesmo raciocínio para os filhos de casais com outros graus de consanguinidade (Figura 2.6), chega-se à conclusão de que o coeficiente de endocruzamento de filhos de:

- a) pais com filhas, ou de mães com filhos, ou de irmãos é igual a $1/4$;
- b) meios-irmãos, ou de tios(as) e sobrinhos(as), ou de primos duplos em primeiro grau é igual a $1/8$;
- c) tios(as) e meias(os)-sobrinhos(as) é igual a $1/16$, como no caso de filhos de primos em primeiro grau;
- d) primos em segundo grau é igual a $1/32$;
- e) primos em terceiro grau é igual a $1/64$.

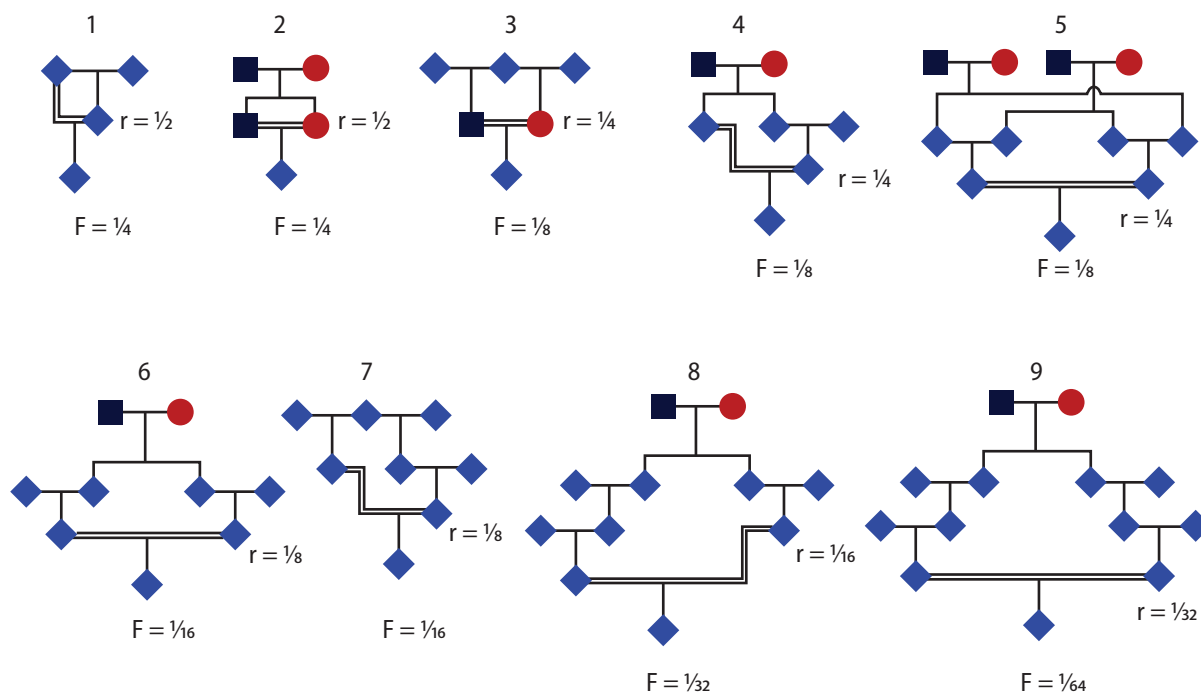


Figura 2.6 – Heredogramas de genealogias com alguns tipos de casamentos consanguíneos onde estão assinalados os coeficientes de consanguinidade (r) desses casais, bem como os coeficientes de endocruzamento (F) de seus filhos, em relação a genes autossômicos (1 = pai(mãe) x filha(o); 2 = irmão x irmã; 3 = meio-irmão x meia-irmã; 4 = tio(a) x sobrinha(o); 5 = primo x prima dupla em primeiro grau; 6 = primo x prima em primeiro grau; 7 = tio(a) x meia(o)-sobrinha(o); 8 = primo x prima em segundo grau; 9 = primo x prima em terceiro grau). O valor de r é o dobro do de F . (Adaptado de: BEIGUELMAN, 2008).

2.3.3 Coeficiente médio de endocruzamento

Se conhecermos as frequências com que os casais com diferentes graus de consanguinidade ocorrem em uma população, poderemos obter uma estimativa do seu coeficiente médio de endocruzamento, o qual pode ser simbolizado por $\bar{F}$. Numa população predominantemente católica, como a brasileira, essas frequências são obtidas de modo relativamente fácil nas paróquias, porque os casamentos consanguíneos requerem autorização do bispo.

Se aceitarmos que, em média, todos os tipos de casais têm a mesma fertilidade, poderemos calcular o **coeficiente médio de endocruzamento de uma população** a partir da média ponderada obtida com a soma dos produtos dos números dos casais com diferentes graus de consanguinidade, pelos respectivos coeficientes de endocruzamento de seus futuros filhos. Ou, simplesmente, a partir da soma dos produtos das frequências dos casais com diferentes

graus de consanguinidade pelos respectivos coeficientes de endocruzamento de seus futuros filhos.

Para exemplificar, consideremos uma cidade brasileira qualquer (A), na qual, num determinado período, tivessem ocorrido 1.000 casamentos, dos quais 853 (85,3%) entre não consanguíneos ($F = 0$), 50 (5%) entre primos em terceiro grau ($F = 1/64$), 35 (3,5%) entre primos em segundo grau ($F = 1/32$), 60 (6%) entre primos em primeiro grau ($F = 1/16$) e 2 (0,2%) entre tios(as) e sobrinhas(os) ($F = 1/8$). Com base nesses dados, estimaríamos o coeficiente médio de endocruzamento da população dessa cidade em $F = 0,0059$, porque calcularíamos F a partir de qualquer das expressões a seguir:

$$\bar{F} = [(50 \times 1/64) + (35 \times 1/32) + (60 \times 1/16) + (2 \times 1/8)] / 1000 = 0,0059$$

ou

$$\bar{F} = [(0,05 \times 1/64) + (0,035 \times 1/32) + (0,06 \times 1/16) + (0,002 \times 1/8)] = 0,0059$$

Em um estudo realizado por uma das autoras, na população isolada afrodescendente de Valongo, no interior do estado de Santa Catarina, foi estimado o coeficiente médio de endocruzamento (SOUZA; CULPI, 2005). Nessa comunidade, vem se realizando casamentos consanguíneos em alta frequência, desde sua origem, em meados do século XIX (Figura 2.7), e muitos casais apresentam consanguinidade múltipla, pois compartilham mais de um ancestral comum. O valor obtido, $\bar{F} = 0,081$ (em 1995), foi um dos maiores coeficientes médios de endocruzamento já registrados na literatura.

Podemos dizer que na população de Valongo o grau médio de consanguinidade de seus casais (Figura 2.8) é um pouco superior ao dos casais de uma população hipotética, na qual todos os casamentos se dessem entre primos em primeiro grau, e cujos filhos apresentassem coeficiente de endocruzamento igual a $1/16$ ($F = 0,0625$). Freire-Maia (1990) fez uma revisão de estudos sobre casamentos consanguíneos realizados no Brasil nas últimas décadas do século XX e constatou que, no sul do Brasil, o $\bar{F}$ diminuiu de **0,001** (em 1957) para **0,0005** (em 1970) e chegou a **0,0003**

(em 1983), e para o estado de Santa Catarina o $\bar{F}$ foi estimado em **0,00032**. Isso significa que o $\bar{F}$ estimado no isolado de Valongo (em 1995) é 253 vezes maior que o encontrado nesse estado dez anos antes e 92 vezes maior que o estimado para o Brasil (em 1990) por Freire-Maia ($\bar{F} = 0,00088$).

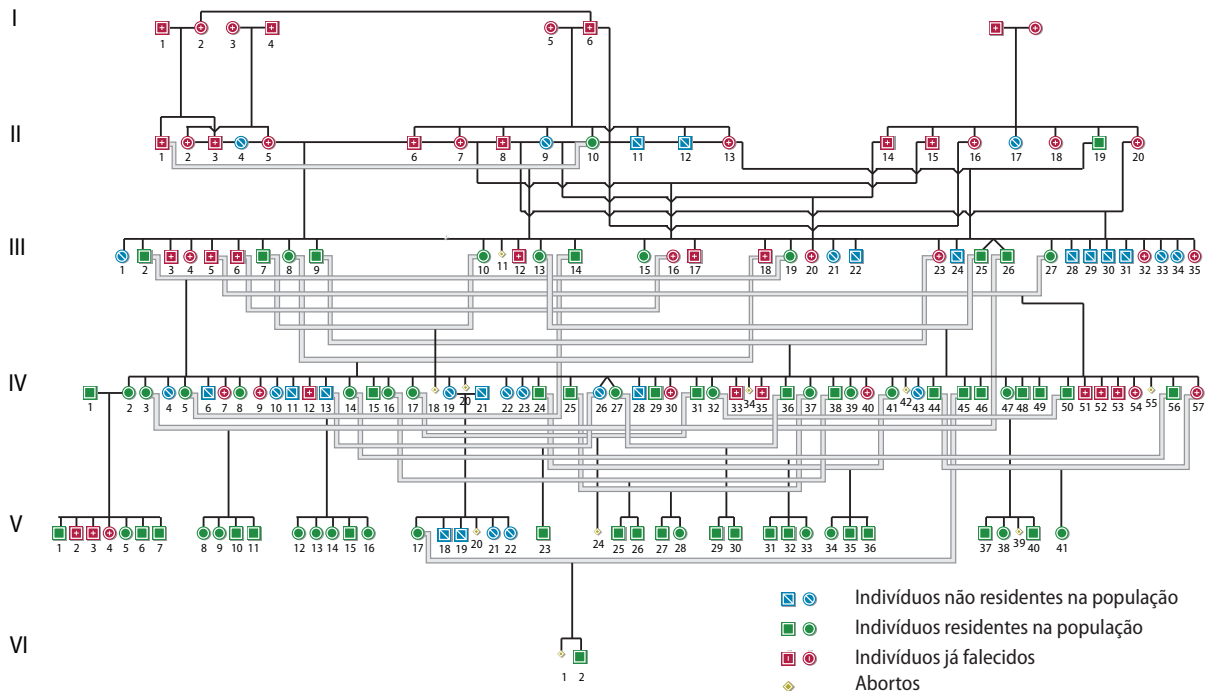


Figura 2.7 – Genealogia da comunidade isolada afrodescendente de Valongo, em Santa Catarina, que apresenta um dos maiores coeficientes médios de endocruzamento em humanos já registrados na literatura ($\bar{F} = 0,081$). Fundada em meados de 1880, por sete descendentes de escravos libertos e um homem eurodescendente, hoje a população se encontra na sexta geração, obtendo subsídios da agricultura. (Adaptado de: SOUZA; CULPI, 2005).



Figura 2.8 – Foto do casal mais idoso do isolado de Valongo, em 1984 (indivíduos II-13 e II-19, no heredograma da Figura 2.7). Um dos poucos casais não consanguíneos ($r = 0$) da comunidade. (Foto de: Ilíada Rainha de Souza).

2.3 Efeitos da endogamia

O endocruzamento altera apenas as frequências genotípicas. As frequências alélicas não sofrem alterações desde que os fatores evolutivos não estejam atuando. **Isso porque o endocruzamento por si só não altera frequências alélicas.** Ao invés disso, **ele aumenta a homozigose e diminui a heterozigose.**

Nos casos onde ocorrem cruzamentos preferenciais numa frequência elevada, as frequências genotípicas distribuem-se não mais de acordo com o Equilíbrio de Hardy-Weinberg, e sim de acordo com a **Lei de Equilíbrio de Wright**:

$$AA = p^2 + \bar{F}pq, Aa = 2pq - 2\bar{F}pq \text{ e } aa = q^2 + \bar{F}pq$$

Esse tipo de equilíbrio genético, que tem seu nome associado ao geneticista norte-americano Sewall Wright, permite estabelecer **duas conclusões importantes** para a Genética de Populações.

A **primeira conclusão** é a de que os **casamentos consanguíneos são capazes de alterar as frequências genotípicas sem afetar as frequências alélicas**, pois, se não existir seleção preferencial contra ou a favor de algum genótipo, as frequências alélicas manter-se-ão constantes, independentemente do coeficiente médio de endocruzamento da população.

A **segunda conclusão** é a de que a **frequência de homozigotos de um determinado gene é diretamente proporcional ao coeficiente médio de endocruzamento e inversamente proporcional à frequência do alelo considerado**, ou seja, quanto maior o coeficiente médio de endocruzamento e menor a frequência alélica, maior se fará sentir o efeito no aumento de homozigotos referentes a este alelo.

Um método simples de estimar o F de uma população se baseia em uma relação inversa entre o endocruzamento e a frequência de heterozigotos. À medida que aumenta o nível de endocruzamento, declina a proporção de heterozigotos. Assim, F pode ser calculado como:

$$F = \frac{H_E - H_O}{H_E}$$

em que H_E é a **heterozigosidade esperada** segundo o Equilíbrio de Hardy-Weinberg, e H_O é a **heterozigosidade observada** na população. Note que em uma população de cruzamentos aleatórios os níveis de heterozigose observados e esperados serão iguais na ausência de fatores evolutivos, e o $F = 0$.

Para exemplificar o cálculo de F (coeficiente de endocruzamento) através da fórmula acima, vejamos os resultados do estudo na comunidade de Valongo. Um dos genes estudados foi o responsável pela produção da enzima anidrase carbônica 2, **CA2**, sendo identificados dois alelos, **CA2*1** e **CA2*2**, nas frequências 0,833 e 0,167, respectivamente. Foram estimados através da identificação dos genótipos: $*1*1 = 34$, $*1*2 = 12$ e $*2*2 = 2$, das 48 pessoas amostradas. Considerando a heterozigosidade esperada (H_E) para este loco, $2pq = 2 \times 0,833 \times 0,167 = 0,278$ e a heterozigosidade observada (H_O) igual a $12 / 48 = 0,250$, teremos:

$$F = \frac{0,278 - 0,250}{0,278} = 0,10$$

Esse resultado pode ser interpretado como tendo 10% de chance da homozigose estar ocorrendo por origem comum (**autozigose**).

Resumo

O coeficiente de consanguinidade ou correlação (r) é a fração de alelos que dois indivíduos compartilham em virtude de antepassados comuns. O coeficiente de endocruzamento ou endogamia (F) é a probabilidade de duas cópias de um gene em um indivíduo serem idênticas por descendência de um ancestral comum. Os efeitos da endogamia numa população são proporcionais ao coeficiente médio de endocruzamento dessa população ($\bar{F}$). Os

cruzamentos preferenciais entre aparentados alteram as frequências genóticas, mas não as frequências alélicas de uma população. A endogamia ou cruzamento entre consanguíneos é a forma de cruzamento preferencial que tem o impacto mais significativo: aumenta a frequência de homozigotos e diminui a frequência de heterozigotos.

Bibliografia recomendada

Para estudos mais aprofundados, ver:

BEIGUELMAN, B. **Genética de populações humanas**. Ribeirão Preto: SBG, 2008. 235 p.

Capítulo 5: Trata do **Efeito da consanguinidade**, demonstrando-se como chegar às fórmulas utilizadas. Aborda também os coeficientes de consanguinidade e de endocruzamento, Equilíbrio de Wright, com muitos exemplos explicativos e exercícios.

Referências

BEIGUELMAN, B. **Genética de populações humanas**. Ribeirão Preto: SBG, 2008. 235 p.

DAHLBERG, G. Inbreeding in man. **Genetics**, v. 14, p. 421-454, 1929.

FREIRE-MAIA, N. Casamentos consanguíneos no Brasil. **Revista Brasileira de Biologia**, v. 50, p. 863-866, 1990.

_____. **Genética de populações humanas**. São Paulo: HUCITEC, 1974.

_____. Inbreeding in Brazil. **The American Journal of Human Genetics**, v. 9, p. 284-298, 1957.

FROTA-PESSOA, O. Uma reformulação do conceito de isolado. In: **Anais I Reunião Brasileira de Genética Humana**, 1959. p. 112-119.

FUTUYMA, D. J. **Biologia evolutiva**. 2. ed. Ribeirão Preto: SBG, 1992, 631 p.

KLUG, W. S. et al. **Conceitos de genética**. 9. ed. Porto Alegre: Artmed, 2010. 896 p.

SNUSTAD, D. P.; SIMMONS, M. J. **Fundamentos de genética**. 2. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2001. 756 p.

SOUZA, I. R. de; CULPI, L. Valongo, genetic studies on an isolated afro-brazilian community. **Genetics and Molecular Biology**, v. 28, n. 3, p. 402-406, 2005.

WRIGHT, S. Coefficients of inbreeding and relationship. **The American Naturalist**, v. 56, p. 330-338, 1922.

_____. **Evolution and the genetics of populations**. Chicago: University of Chicago Press, 1969. v. 2.

_____. The genetical structure of populations. **Ann. Eugenics**, v. 15, p. 323-354, 1951.

CAPÍTULO 3



Fatores evolutivos que alteram o equilíbrio de Hardy-Weinberg — alteração das frequências alélicas e genotípicas

Após ler este capítulo, você entenderá de que maneira agem os diferentes fatores que contribuem para a mudança das frequências alélicas das populações e, portanto, para a evolução biológica.

*"Mutação gênica é a fonte primária de variabilidade genética para as espécies". Além dela temos a recombinação genética que ocorre através da união de gametas. Enquanto a mutação gênica causa a variação genética, ou seja, alterações por **perda**, **adição** ou **substituição de nucleotídeos** na sequência de bases nitrogenadas de um determinado gene, formando alelos "novos", a recombinação é um mecanismo que reorganiza os genes já existentes nos cromossomos.*

A ideia de que os casamentos entre consanguíneos são geneticamente desastrosos talvez se origine da observação de que crianças com doenças recessivas raras frequentemente têm pais consanguíneos, mas não se consideram os pais consanguíneos que têm filhos sem essas doenças. De fato, o acasalamento consanguíneo (endocruzamento) causa um aumento da frequência de ambos os genótipos homozigóticos e uma redução da forma heterozigótica correspondente.

Enquanto a consanguinidade não pode ser considerada um fator evolutivo, já que seus efeitos são sentidos apenas sobre as frequências genotípicas, sem afetar por si só as frequências alélicas, os próximos quatro fatores que iremos estudar são considerados fatores evolutivos porque, potencialmente, são fatores que alteram essas últimas frequências.

3.1 Efeitos da mutação

O conceito de mutação, que é definida como "alterações no genótipo, que ocorrem repentina e aleatoriamente", inclui as aberrações cromossômicas. Porém, vamos nos ater apenas às **mutações gênicas**.

As mutações podem ocorrer em células somáticas ou em células germinativas, mas apenas as mutações que acontecem nas células germinativas têm importância evolutiva, pois, dessa forma, poderão ser passadas às gerações futuras.

A maioria das mutações ocorre em taxas muito baixas (de 10^{-5} a 10^{-6}), mas existem algumas exceções, tais como:

- distrofia muscular do tipo Duchenne (ligada ao X, recessiva);
- neurofibromatose de von Recklinghausen (autossômica dominante).

Em ambos os casos, a taxa de mutação é de 10^{-4} . Qual seria o motivo dessa taxa maior? A taxa é maior por se tratarem de genes longos (+ de 2.000.000 nucleotídeos), ou seja, quanto maior o gene, maior o número de nucleotídeos que podem sofrer mutação.

Enquanto isso, existem genes que medem menos de 1 kb (ou seja, 1.000 pares de bases no DNA) e apresentam uma chance reduzida de sofrer mutações.

Exemplo: O gene da ocitocina transcreve uma proteína composta de 8 aminoácidos (éxon de 24 nucleotídeos + íntrons).

3.2 O cálculo da taxa de mutação

No caso das anomalias dominantes letais, a frequência do alelo dominante só pode ser devida à taxa de mutação.

Uma alteração que se deva, apenas, à taxa de mutação pode ser facilmente deduzida.

$$p_0 = f(A) \text{ (frequência do alelo } A \text{)}$$

Em que:

$$\mu = \text{taxa de mutação de } A \text{ para } a$$

$$p = f(A): \text{ frequência do alelo } A$$

$$q = f(a): \text{ frequência do alelo } a$$

$$p_0: \text{ frequência do alelo } A \text{ antes da mutação}$$

p_1 : frequência do alelo A na primeira geração após a mutação ter ocorrido

p_2 : frequência do alelo A na segunda geração após a mutação ter ocorrido

Em geral, uma mutação não é adaptativa. Exemplo: Em uma analogia, se temos uma frase (um gene) que exprime uma ideia e trocamos aleatoriamente algumas letras (mutação), mais frequentemente essa modificação não faria sentido.

A casa é bela.

A cosa é bela.

A casa é bola.

Δp = variação na frequência do alelo A

$f(A)$ diminuirá de $\Delta p = p_0 - p_1$

$$p_1 = p_0 - \Delta p$$

Como $\Delta p = \mu p_0$, então $p_1 = p_0 - \mu p_0$, ou seja, $p_1 = p_0(1 - \mu)$.

$p_2 = p_1(1 - \mu)$, logo $p_2 = p_0(1 - \mu)(1 - \mu)$, ou seja, $p_2 = p_0(1 - \mu)^2$.

Após n gerações de mutação,

$$p_n = p_0(1 - \mu)^n$$

Isso significa que o alelo A desaparecerá?

Se a taxa de mutação é $\mu = 10^{-5}$ e a frequência inicial do alelo p é $p_0 = 0,96$, serão necessárias: 69.000 gerações para $p = 0,48$ + 69.000 gerações para $p = 0,24$.

Dessa forma, o papel da mutação, como fator evolutivo, é muito maior como gerador de variabilidade genética do que como fator de alteração das frequências alélicas.

Além disso, ao mesmo tempo em que o alelo mais frequente sofre mutação (taxa de mutação direta), o alelo menos frequente também se transforma na forma mais frequente (taxa de mutação reversa).

Em que:

μ = taxa de mutação direta

ν = taxa de mutação reversa

Para calcularmos a variação na frequência de q , usaremos a fórmula:

$$\Delta q = \mu p - \nu q$$

Em que Δq = **variação na frequência do alelo a** .

Quando $\Delta q = 0$, está estabelecida a frequência alélica de equilíbrio de mutação, ou seja, mesmo havendo mutação, as frequências alélicas não se alterarão.

$$\Delta q = 0 \text{ quando } \mu p = \nu q$$

Considerando que: $q = 1 - p$, temos: $\mu(1 - q) = \nu q$

$$\mu - \mu q = \nu q$$

$$\mu = \nu q + \mu q$$

$$\mu = q(\nu + \mu)$$

$$q = \frac{\mu}{\nu + \mu}$$

3.3 Efeitos da migração

Do mesmo modo que a mutação, a migração é considerada um fator evolutivo, pois pode levar à alteração das frequências gênicas (alélicas).

Uma população que migra (ou uma amostra dela) pode provocar alteração nas frequências alélicas tanto da população de origem como da população que recebe os indivíduos ou a nova população formada apenas por esses indivíduos, no caso de comunidades isoladas.

Exemplo:

Emigrantes de um país X chegam a um país Y (que incentiva a migração). Porém, o governo de Y exige uma seleção médica. Suponhamos que em X exista uma frequência apreciável dos alelos para a **talassemia beta** e para a deficiência da glicose-6-fosfato-desidrogenase (G6PD). Pacientes portadores dessa deficiência são quase exclusivamente do sexo masculino, já que a doença é ligada ao cromossomo X. A doença provoca crise hemolítica em resposta a certas drogas, como a sulfonamida e antimalarígenos, além de análogos da vitamina K. O consumo de feijão de fava leva o portador a desenvolver uma crise hemolítica; essa crise hemolítica antes era chamada de “favismo”. Já em Y, as frequências desses alelos são nulas ou muito baixas.

Talassemia é uma doença hereditária autossômica recessiva que afeta o sangue. Na talassemia, o defeito genético resulta na redução da taxa de síntese de uma das cadeias de globina, as quais formam a hemoglobina. A redução da síntese de uma das cadeias de globina pode ocasionar a formação de moléculas de hemoglobina anormal, causando anemia, o sintoma característico de apresentação da talassemia.

Se apenas os indivíduos sem essas deficiências forem autorizados a imigrar, o que ocorrerá com as frequências alélicas desses genes nas duas populações?

Miscigenação

É a mistura genética, que só ocorrerá em presença de cruzamentos pan-míticos.

A frequência desses alelos se tornará ainda maior em X, pois está ocorrendo emigração diferencial. Na população Y, nada ocorrerá. Mesmo que o ingresso seja autorizado, o grupo migrante poderá se constituir em um grupo étnico diverso, enquanto não se **miscigenar** com outras populações de Y.

Se não existisse seleção, o que ocorreria com as frequências alélicas desses genes nas duas populações? Tudo dependeria da constituição genética do grupo migrante quanto a esses genes.

O resultado do fluxo gênico pode ser visto em populações humanas nas quais as barreiras geográficas, socioculturais, etc. são pouco acentuadas.

Introgressão

Processo de escape gênico e instalação de um gene em outros organismos envolvendo incorporação, estabilização, recombinação e expressão do gene no indivíduo ou na população receptora.

Essa **introgressão** de alelos distintos também pode ser vista em populações distantes geograficamente (com grandes diferenças na composição gênica), porém, haverá participação de populações intermediárias por onde os genes possam fluir. É o caso de uma cadeia de miscigenação, em que os extremos não se cruzam, mas por meio dos intermediários existe fluxo e introgressão de genes nas duas populações distantes.

Exemplo: A frequência do alelo ABO^*B é mais alta entre os mongóis do que nos europeus (Figura 1.5c, Capítulo 1). O inverso ocorre com a insensibilidade ao PTC (maior entre os europeus).

$f(ABO^*B)$ diminui da Europa para a Ásia

Europa $\begin{matrix} \rightarrow \\ \leftarrow \end{matrix}$ Ásia

$f(PTC^*t)$ diminui da Europa para a Ásia

As invasões mongólicas, a partir do ano 500 d.C., poderiam explicar tais resultados.

Cálculo das frequências alélicas após migração

$q_1 = f(ABO^*A)$ na pop. A (antes da migração)

$q_2 = f(ABO^*A)$ na pop. B (antes da migração)

m = nº de indivíduos migrantes

$(1 - m)$ = tamanho da pop. A antes da migração

Antes da migração, o tamanho da população A é $(1 - m)$, ou seja, é o tamanho atual da população menos o contingente de indivíduos que chegou à população por migração.

$q = f(a)$ (depois da migração)

$$q = \sum xq$$

$$q = mq_2 + (1 - m)q_1$$

$$q = mq_2 + q_1 - mq_1$$

$$q = q_1 + m(q_2 - q_1)$$

$$\Delta q = q - q_1, \text{ logo } \Delta q = m(q_2 - q_1).$$

Em que:

m = taxa de migração

$p = f(A)$: frequência do alelo A

$q = f(a)$: frequência do alelo a

Δq = variação na frequência do alelo a

q_0 : frequência do alelo a antes da migração

q_1 : frequência do alelo a na primeira geração após a migração ter ocorrido

q_2 : frequência do alelo a na segunda geração após a migração ter ocorrido

Portanto, q depende de m e do Δq .

Se q_2 é menor do que q_1 , o Δ será negativo e q decresce.

Se q_1 é menor do que q_2 , o Δ será positivo e q cresce.

Exemplo: Uma população predominantemente eurodescendente, do estado de São Paulo, recebe um grupo de japoneses. Considerando que:

RH^*d – em homozigose, confere o fenótipo Rh negativo

$PTC * t$ – em homozigose, confere o fenótipo insensibilidade ao PTC

As frequências dos alelos em:

Eurodescendentes	Japoneses migrantes
$f(RH * d) = 0,304$	$f(RH * d) = 0,055$
$f(PTC * t) = 0,497$	$f(PTC * t) = 0,356$
$n_{\text{cauc}} = 0,90$	$n_{\text{jap}} = 0,10$

O que ocorreria se houvesse miscigenação completa entre esses dois grupos?

$$\text{Se: } q = mq_2 + (1 - m)q_1$$

$$q = mq_2 + q_1 - mq_1$$

$$m = \frac{q - q_1}{q_2 - q_1}$$

$$f(RH * d) = (0,9 \times 0,304) + (0,10 \times 0,055) = 0,279$$

$$f(PTC * t) = (0,9 \times 0,497) + (0,10 \times 0,356) = 0,483$$

Nesse cálculo, não foi levada em consideração a probabilidade de doença hemolítica do recém-nascido (DHRN), já que as mulheres brasileiras têm o direito de receberem a globulina anti-Rh para impedir sua sensibilização quando isso for necessário.

Dessa forma, conhecendo as frequências alélicas das populações originais, podemos estabelecer o tamanho (ou contribuição) da população migrante (m).

Exemplo:

Em brasileiros afrodescendentes	Em africanos	Em brasileiros eurodescendentes
$\frac{f(PTC * t) = 0,359}{q}$	$\frac{f(PTC * t_1) = 0,188}{q_1}$	$\frac{f(PTC * t_2) = 0,497}{q_2}$

$$m = \frac{0,359 - 0,188}{0,497 - 0,188} = 0,553$$

Conclusão: Para a constituição da população afrodescendente brasileira, os europeus contribuíram com cerca de 55%.

3.4 Efeitos da deriva genética

O terceiro fator evolutivo que vamos estudar é a **deriva genética**.

Onde vocês acreditam que os efeitos do acaso (erros de amostragem) poderão ser mais sentidos: em populações grandes ou pequenas?

Considerando:

$2n$ = nº de gametas obtidos de uma geração de n indivíduos

$$p = f(A)$$

$$q = f(a) = 1 - p$$

Esses alelos terão 95% de chance de aparecerem na geração seguinte com frequências que variam de $\pm 2\sigma$, ou seja, $p \pm 2\sigma$ e $q \pm 2\sigma$, em que: σ = variação na frequência alélica devido à deriva genética.

$$\sigma = \text{desvio padrão} = \frac{pq}{2n} \quad (\text{para locos autossômicos})$$

$$\sigma = \frac{pq}{3n} \quad (\text{para locos ligados ao sexo})$$

Se n for grande, a variação nas frequências gênicas será pequena.

Se n for pequeno, os desvios têm alta probabilidade de serem significativos.

Em outras palavras: em populações pequenas, as flutuações de amostragem deixam as frequências alélicas sujeitas a variações grandes (Figura 3.1).

Exemplos:

População A	População B
(Ambas possuem casais igualmente férteis, que geram igual número de filhos)	
$p = q = 0,5$	$p = q = 0,5$
500.000 casais	25 casais
$n = 1.000.000$ indivíduos	$n = 50$ indivíduos

$$\sigma = \frac{0,5 \times 0,5}{2 \times 1.000.000} = 0,00035$$

$$\sigma = \frac{0,5 \times 0,5}{2 \times 50} = 0,05$$

Qual o significado do termo **deriva**?

Em termos genéticos, esse fenômeno se caracteriza pela variação aleatória nas frequências alélicas. Tal variação pode levar até mesmo à fixação ou eliminação de uma variante genética, independentemente das vantagens ou desvantagens que essa variante possa ter sob o ponto de vista seletivo quando se expressa fenotipicamente.

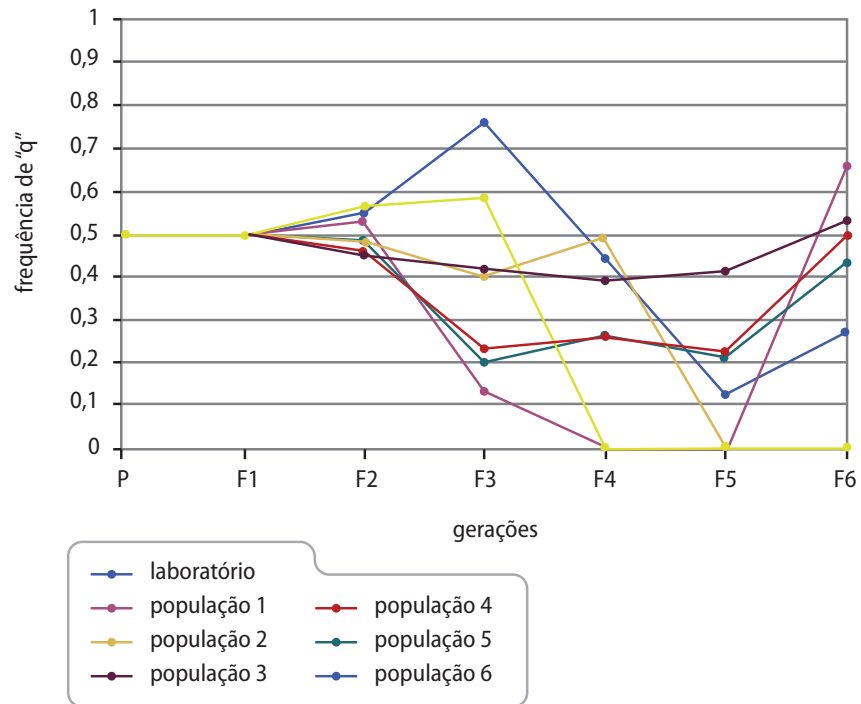


Figura 3.1 – Oscilação gênica devido à deriva genética. Fonte: <<http://pandasthumb.org/archives/2004/05/evomath-3-genet.html>>. Acesso em: 18 out. 2010.

Na geração seguinte:

Pop. A (com 95% de probabilidade)	Pop. B (com 95% de probabilidade)
$p = 0,5 \pm 2\sigma = 0,5 \pm 0,0007$ (Variando, portanto, entre 0,4993 e 0,5007.)	$p = 0,5 \pm 2\sigma = 0,5 \pm 0,10$ (Variando, portanto, entre 0,40 e 0,60.)
Se $p_1 = 0,55$ (na geração seguinte) $p_2 = p_1 \pm 2\sigma = 0,55 \pm 2 \times 0,05$ (variando entre 0,55 e 0,65), já que, $\delta = \frac{0,45 \times 0,55}{2n} = 0,0497$	

Efeito do fundador – um indivíduo altamente fecundo, ou com descendentes altamente fecundos, gera uma nova população e provoca a predominância de um ou mais genes, mesmo que este(s) confira(m) baixo valor adaptativo.

Exemplo: A alta frequência de albinos entre os habitantes da Ilha de Lençóis, no Maranhão (FREIRE-MAIA, 1988; CAVALLI-SFORZA et al, 1972) tem todas as características de ser consequência de deriva genética, pois num local tão ensolarado como essa ilha, o albinismo tem, evidentemente, valor adaptativo muito baixo: a explicação para uma alta frequência dessa anomalia autossômica recessiva baseia-se no conhecimento de que a população atual dessas ilhas descende de poucos indivíduos (cerca de 30). Assim, se entre os fundadores da comunidade houvesse um membro com alelo recessivo raro, como o do albinismo, a frequência desse alelo teria sido muito maior dentro dessa comunidade do que fora dela, e o pequeno número do grupo original de fundadores permitiu um grande efeito da deriva genética, conhecido como **efeito do fundador**.

Efeito gargalo de garrafa – diminuição abrupta do tamanho populacional (guerras, epidemias, fome e outras catástrofes). Esse efeito, decorrente do estreitamento da passagem de genes de uma população original para outra, por intermédio de uma geração reduzida, costuma ser chamado efeito *bottleneck*.

3.5 Efeitos da seleção natural

Darwin, em seus estudos, fez **duas observações principais**:

1. Diferenças individuais existem em todas as populações. A isso ele chamou de variação;
2. A produção de descendentes é sempre maior do que o número de sobreviventes que chegam à idade reprodutiva. A isso ele denominou sobrevivência.

E chegou a **duas conclusões**:

1. Existe uma competição ou “luta pela sobrevivência”, que resulta na eliminação de muitos;
2. As características dos indivíduos “favorecidos” são transmitidas às gerações futuras.

Aptidão, no sentido evolutivo, não depende apenas, ou simplesmente, da capacidade de sobreviver (**viabilidade**), mas também da

Este valor w compara a capacidade dos portadores de uma mutação, transmitida à geração seguinte, com a capacidade dos indivíduos normais transmitir o alelo mais antigo.

capacidade de reprodução, ou seja, diferentes fenótipos transmitirão seus genes às gerações futuras. O **valor adaptativo** de um fenótipo, representado pela letra w , é um valor relativo (comparativo) e, por isso, varia de 0 a 1.

Exemplo:

Os indivíduos portadores de certa anomalia genética deixam, em média, 1,5 filho que chega até a idade reprodutiva, enquanto indivíduos normais deixam, em média, 4 filhos que chegam à idade reprodutiva.

Assim, quem tem 4 filhos terá valor adaptativo máximo, ou seja, 1, e quem tem 1,5 filho terá valor adaptativo X (monta-se uma regra de três).

$$\text{Dessa forma, } \begin{array}{l} 4,0 \text{ — } 1 \\ 1,5 \text{ — } w(X) \end{array}.$$

$$\text{Assim, } w(X) = \frac{1,5 \times 1}{4,0}.$$

Considere a existência de um alelo mutante, dominante e com penetrância completa.

i = **persistência média** (corresponde ao número médio de gerações que persistirá na população e é inversamente proporcional ao **coeficiente seletivo** $= s$).

$$i = \frac{1}{s}$$

Se o alelo é letal, $s = 1$, então $i = 1$, ou seja, permanecerá por apenas uma geração.

$$f(A) = \mu$$

Se o alelo é seletivamente neutro, $s = 0$, $i = \frac{1}{0} = \infty$ (permanecerá indefinidamente).

Considere que:

Frequência/Genótipos	A_1A_1	A_1A_2	A_2A_2
Antes da Seleção (FAS)	0,15	0,35	0,50
Depois da Seleção (FDS)	0,30	0,40	0,30

Coeficiente seletivo

Mede a intensidade da seleção sobre um determinado fenótipo $= s$.

Cálculo do valor relativo de sobrevivência (w):

$$\frac{\text{FDS}}{\text{FAS}} \quad \frac{0,30}{0,15} = 2,00 \quad \frac{0,40}{0,35} = 1,14 \quad \frac{0,30}{0,60} = 0,50$$

w é um valor relativo ($s = 1 - w$), logo:

Parâmetros	A_1A_1	A_1A_2	A_2A_2
w	0,57	1,00	0,30
s	0,43	0*	0,70

* $s = 0$ não significa que a seleção não está atuando contra esse fenótipo; esse é apenas um dado relativo.

Frequência/Genótipos	A_1A_1	A_1A_2	A_2A_2	Total
Antes da seleção (FAS)	p^2	$2pq$	q^2	1,00
w	w_1	w_2	w_3	
Contribuição proporcional	p^2w_1	$2pqw_2$	q^2w_3	w
Depois da seleção (FDS)	$\frac{p^2w_1}{w}$	$\frac{2pqw_2}{w}$	$\frac{q^2w_3}{w}$	1,00

$$q_1 = f(A_2)$$

$$q_1 = \frac{q^2w_3 + pqw_2}{w}$$

Modelos específicos

3.5.1 Seleção contra o fenótipo recessivo

Frequência/Genótipos	AA	Aa	aa	Total
Antes da seleção (FAS)	p^2	$2pq$	q^2	1,00
w	1	1	$1 - s$	
Contribuição proporcional	p^2	$2pq$	$q^2(1 - s)$	$1 - sq^2$
Depois da seleção (FDS)	$\frac{p^2}{1 - sq^2}$	$\frac{2pq}{1 - sq^2}$	$\frac{q^2(1 - s)}{1 - sq^2}$	1,00

$$w = p^2 + 2pq + q^2(1 - sq^2) = p^2 + 2pq + q^2 - sq^2 = 1 - sq^2$$

$$q_1 = \frac{q^2(1-s) + pq}{1 - sq^2} = \frac{q^2 - sq^2 + q(1-p)}{1 - sq^2} = \frac{q^2 - sq^2 + q - q^2}{1 - sq^2} = \frac{q - sq^2}{1 - sq^2}$$

$$\Delta q = q_1 - q = \frac{q - sq^2}{1 - sq^2} - q$$

$$\Delta q = \frac{q - sq^2 - q(1 - sq^2)}{1 - sq^2}$$

$$\Delta q = \frac{q - sq^2 - q + sq^3}{1 - sq^2} = \frac{-sq^2(1 - q)}{1 - sq^2}$$

$$p_0 = q_0 = 0,5$$

$$w_{aa} = 0,20 \quad w_{AA} = w_{Aa} = 1,00$$

1ª geração de seleção

Frequência/Genótipos	AA	Aa	aa	Total
Antes da seleção (FAS)	0,25	0,50	0,25	1,00
w	1	1	0,20	-
Contribuição proporcional	0,25	0,50	0,05	0,80
Depois da seleção (FDS)	0,31	0,62	0,07	1,00

Frequências gênicas após a seleção:

$$q = f(a) = 0,07 + \frac{0,62}{2} = 0,38$$

$$p = f(A) = 1 - q = 0,62$$

2ª geração de seleção (após pan-mixia)

Frequência/Genótipos	AA	Aa	aa	Total
Antes da seleção (FAS)	0,38	0,48	0,14	1,00
w	1	1	0,20	-
Contribuição proporcional	0,38	0,48	0,028	0,888
Depois da seleção (FDS)	0,43	0,54	0,03	1,00

Frequências gênicas após a seleção:

$$q = f(a) = 0,03 + \frac{0,54}{2} = 0,30$$

$$p = f(A) = 1 - q = 0,70$$

Em duas gerações de seleção: $q = f(a)$ caiu de 0,50 para 0,30.

Gerações	q	$ \Delta $	w
0	0,500	-	0,800
1	0,375	0,125	0,888
2	0,296	0,079	0,929
3	0,243	0,053	0,953
4	0,205	0,088	0,966
5	0,177	0,028	0,975
...	...	...	...
15	0,075	0,004	0,996

A análise da tabela nos permite observar que:

- o “alelo com menor valor adaptativo” é reduzido gradualmente sob efeito da seleção;
- à medida que q diminui, Δq também diminui;
- próximo a 1 ou 0 as frequências gênicas alteram-se lentamente (sob efeito de um mesmo s);
- sem variabilidade genética (quando q , por exemplo, está próximo de 1 ou 0) a **seleção natural** é menos efetiva. Em consequência disso, o w tende a 1 à medida que os genótipos que manifestam fenótipos menos adaptados são retirados da população.

A seleção natural maximiza o valor adaptativo (w), levando à adaptação.

3.4.2 Seleção contra o “alelo dominante”

Frequência/ Genótipos	AA	Aa	aa	Total
Antes da Seleção (FAS)	p^2	$2pq$	q^2	1,00
w	$1-s$	$1-s$	1	-
Contribuição proporcional	$p^2(1-s)$	$2pq(1-s)$	q^2	$1-s(1-q^2)$
Depois da Seleção (FDS)	$\frac{p^2(1-s)}{1-s(1-q^2)}$	$\frac{2pq(1-s)}{1-s(1-q^2)}$	$\frac{q^2}{1-s(1-q^2)}$	1,00

$$w = p^2(1-s) + 2pq(1-s) + q^2 = p^2 - p^2s + 2pq + 2pqs + q^2 =$$

$$p^2 + 2pq + q^2 - p^2s - 2pqs = 1 - p^2s - 2pqs = 1 - s(p^2 + 2pq)$$

$$\text{Como: } p^2 + 2pq + q^2 = 1, \text{ então } p^2 + 2pq = 1 - q^2.$$

Assim:

$$w = 1 - s(1 - q^2)$$

Cálculo de q_1

$$q_1 = \frac{q^2 + pq(1-s)}{1-s(1-q^2)} = \frac{q^2 + pq - pqs}{1-s(1-q^2)} = \frac{q^2 + (1-q)q - (1-q)qs}{1-s(1-q^2)}$$

$$q_1 = \frac{q^2 + q - q^2 - sq + sq^2}{1-s(1-q^2)} = \frac{q - sq + sq^2}{1-s(1-q^2)}$$

$$\Delta q = q_1 - q = \frac{q - sq + sq^2}{1-s(1-q^2)} - q = \frac{q - sq + sq^2 - q(1-s + sq^2)}{1-s(1-q^2)}$$

$$\Delta q = \frac{q - sq + sq^2 - q + sq + sq^3}{1-s(1-q^2)} = \frac{sq^2 - sq^3}{1-s(1-q^2)} = \frac{sq^2(1-q)}{1-s(1-q^2)}$$

3.4.3 Seleção contra o heterozigoto

Frequência/ Genótipos	AA	Aa	aa	Total
Antes da Seleção (FAS)	p^2	$2pq$	q^2	1,00
w	1	$1-s$	1	-
Contribuição proporcional	p^2	$2pq(1-s)$	q^2	$1-2spq$
Depois da Seleção (FDS)	$\frac{p^2}{1-2spq}$	$\frac{2pq(1-s)}{1-2spq}$	$\frac{q^2}{1-2spq}$	1,00

$$w = p^2 + 2pq(1-s) + q^2 = p^2 + 2pq - 2spq + q^2 =$$

$$= p^2 + 2pq + q^2 - 2spq = 1 - p^2s - 2pqs = 1 - 2spq$$

Cálculo de q_1

$$q_1 = \frac{q^2 + pq(1-s)}{1-2spq} = \frac{q^2 + pq - spq}{1-2spq} = \frac{q^2 + q(1-q) - spq}{1-2spq} =$$

$$q_1 = \frac{q^2 + q - q^2 - spq}{1-2spq} = \frac{q - spq}{1-2spq}$$

$$\Delta q = q_1 - q = \frac{q - spq}{1-2spq} - q = \frac{q - spq - q(1-2spq)}{1-2spq}$$

$$\Delta q = \frac{q - spq - q + 2spq^2}{1-2spq} = \frac{-spq + 2spq^2}{1-2spq} = \frac{sq^2(1-q)}{1-s(1-q^2)}$$

Tentilhões

Tentilhões têm medo do vermelho: estudo indica que carácter agressivo e intimidatório da cor é conhecido à nascença.



Figura 3.2 – Tentilhões evitam oponentes com cor vermelha. (Fonte: Tentilhões têm medo do vermelho: estudo indica que carácter agressivo e intimidatório da cor é conhecido à nascença. *Ciência Hoje*, Porto, 5 ago. 2009. Disponível em: <<http://www.cienciahoje.pt>>. Acesso em: 14 out. 2010).

Um estudo de investigadores australianos concluiu que os tentilhões evitam instintivamente os seus concorrentes de cor vermelha, em vez de aprender a temê-los durante o seu crescimento. Os resultados, publicados na revista *Nature*, levam os cientistas a suspeitar que em outros animais, como os seres humanos, o carácter agressivo e intimidatório do vermelho pode também estar presente nos seus cérebros já desde o nascimento.

Variadas experiências mostraram que a cor vermelha é intimidatória e está associada à agressão e domínio nos peixes, répteis e pássaros (Figura 3.4). Porém, permanece a dúvida sobre se o medo ao vermelho é inato ou aprendido. Sarah Pryke, da Universidade de Macquarie, em Sydney, testou esta questão em tentilhões australianos (*Erythrura gouldiae*) os quais, em adultos, adquirem a cor vermelha ou preta na cabeça, sendo que os de cabeça vermelha são mais agressivos, dominantes e evitados pelos restantes. Para perceber se esta ca-

racterística citada anteriormente era aprendida ou inata, Pryke examinou a competição entre jovens tentilhões cujas cabeças ainda não tinham mudado de cor. Pryke começou por criar tentilhões geneticamente destinados a terem ora cabeças vermelhas ora pretas, chegando inclusive a pintar a cabeça de alguns jovens (cuja cor não estava ainda definida) para controle.

Colocados para disputar alimento os jovens tentilhões cuja cabeça estava pintada de vermelho venciam o confronto em 81,5 por cento das vezes, independentemente da cor que iriam ter no futuro. Durante o confronto, os tentilhões jovens que encaravam oponentes de cabeça vermelha mostraram níveis de corticosterona (hormônio relacionado com o stress) 57,6 por cento mais elevada que os que encaravam tentilhões com cabeça de outra cor. “A maneira como os tentilhões, cuja cabeça estava pintada de vermelho, ganhavam a disputa era interessante: os seus oponentes simplesmente desviavam-se.



Figura 3.3 – Os animais jovens não têm cor definida. (Fonte: TENTILHÕES têm medo do vermelho: estudo indica que carácter agressivo e intimidatório da cor é conhecido à nascença. *Ciência Hoje*, Porto, 5 ago. 2009. Disponível em: <<http://www.cienciahoje.pt/index.php?oid=33874&op=all/>>. Acesso em: 14 out. 2010).

Não era porque os tentilhões de falsa cabeça vermelha se tivessem tornado, repentinamente, mais agressivos”, afirmou Pryke. Os resultados indicaram que os tentilhões não evitavam a cor vermelha simplesmente porque tinham aprendido a temê-la. “Isto sugere que os tentilhões nascem já sabendo que os pássaros com vermelho devem ser evitados”, disse a cientista.

Por que a cor vermelha é a cor da intimidação é uma questão que se mantém sem resposta. O branco e o azul são cores de aviso habitualmente encontradas nas plantas e animais, tal como o vermelho. Pryke considera, pois, “surpreendente que um medo inato ao vermelho surja de seleção natural”.

“Há numerosos exemplos na literatura que sugerem um condicionamento evolutivo associado à cor vermelha encarada como um sinal inato de agressão, mas Sarah Pryke é a primeira a mostrar de forma explícita e experimental que isto, é de fato, verdade, independentemente das características genéticas e ambientais”, salientou Mats Olsson, que trabalha em ecologia evolutiva na Universidade de Wollongong, na Austrália. Paulo Santos, professor de ecologia da Faculdade de Ciências da Universidade do Porto, explicou à revista *Ciência Hoje* que os pássaros que têm medo inato da cor vermelha “podem ter tido mais sucesso evolutivo e reprodutivo porque, por exemplo, escaparam a predadores”. O professor supõe que se pode tratar de uma situação de



Figura 3.4 – Tentilhão vermelho: o “inimigo” a ignorar. (Fonte: TENTILHÕES têm medo do vermelho: estudo indica que carácter agressivo e intimidatório da cor é conhecido à nascença. *Ciência Hoje*, Porto, 5 ago. 2009. Disponível em: <<http://www.cienciahoje.pt/index.php?oid=33874&op=all/>>. Acesso em: 14 out. 2010).

adaptação prévia. Quanto ao medo do vermelho, salienta que alguns animais e plantas que apresentam coloração vermelha ou amarela são venenosos, tendo-se associado essa cor ao perigo. Porém, o contrário também é verdadeiro, como no caso das maçãs vermelhas que “são comestíveis e as pessoas acabaram por descobrir que são boas”. Nos seres humanos torna-se, pois, difícil, se não impossível, distinguir o que é inato do que é aprendido. O medo sentido, por exemplo, quanto a cogumelos vermelhos (venenosos) não é inato, mas deriva de um “conhecimento inicialmente cultural e depois científico”, frisou.

Fonte: TENTILHÕES têm medo do vermelho: estudo indica que carácter agressivo e intimidatório da cor é conhecido à nascença. *Ciência Hoje*, Porto, 5 ago. 2009. Disponível em: <<http://www.cienciahoje.pt/index.php?oid=33874&op=all/>>. Acesso em: 14 out. 2010.

Resumo

Numa população real, as premissas esperadas para o equilíbrio de Hardy-Weinberg dificilmente são cumpridas, portanto, por via de regra, as frequências alélicas podem ser alteradas por fatores (chamados de evolutivos, pois acarretam mudanças) como a seleção natural, deriva genética, migração e mutação. Alterando as

frequências alélicas de uma população para seus diferentes *loci* ao longo do tempo evolutivo, a evolução pode acarretar grandes mudanças. Dessa forma, pode-se entender o processo evolutivo, que passa por pequenas alterações nas frequências alélicas (microevolução), até alterações que levam à formação de grupos de indivíduos completamente divergentes (macroevolução).

Referências

ALBERTS, B. , JOHNSON; LEWIS; RAFF; ROBERTS & WALTER **Biologia molecular da célula**. 5. ed. Porto Alegre: Artmed, 2010.

CAVALLI-SFORZA, L. L.; FOPJX, L. L.; CASNISGS, C. **Human population structure: advances in human genetics**. Ed. K. Hirschhorn, 1972.

FREEMAN, S.; HERRON, J. C. **Análise evolutiva**. Porto Alegre: Artmed, 2009.

FREIRE-MAIA, N. **Teoria da evolução: de Darwin à teoria sintética**. São Paulo: EDUSP, 1988.

FUTUYMA, D. J. **Biologia evolutiva**. Ribeirão Preto: SBG/CNPq, 1992.

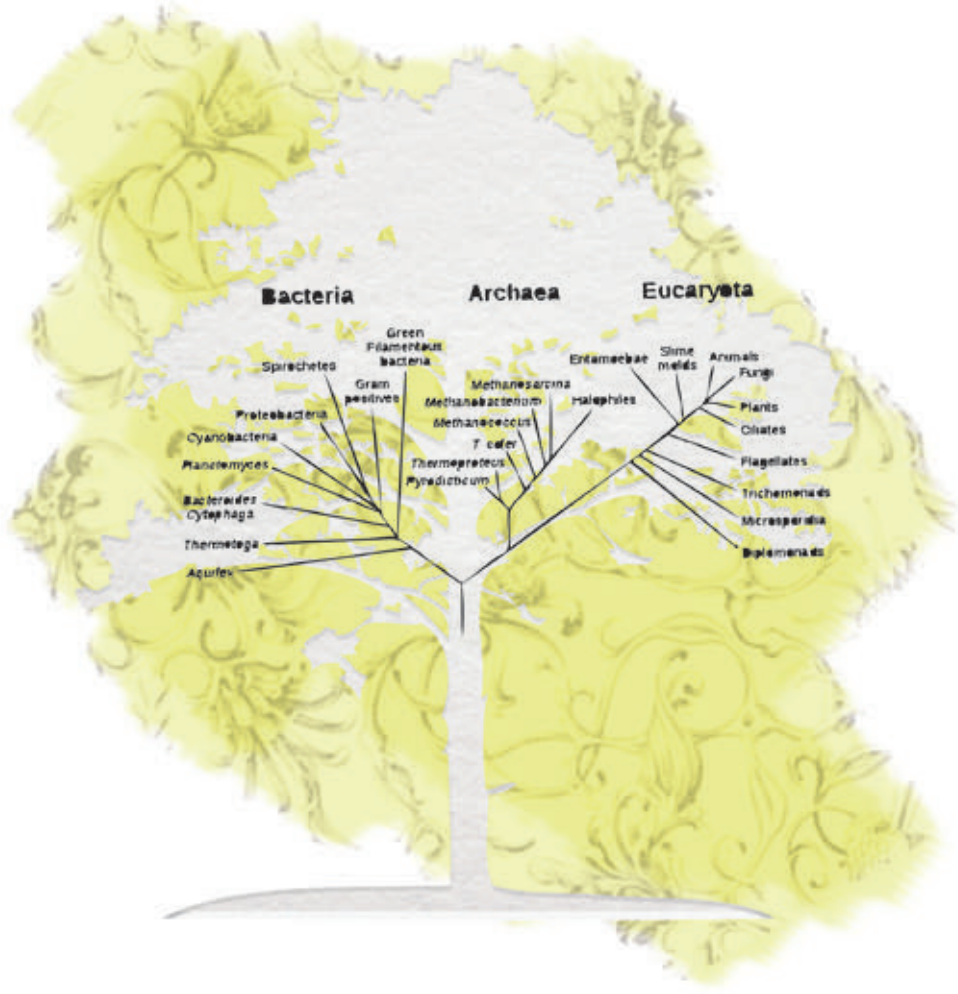
MATIOLI, S. R. **Biologia molecular e evolução**. Ribeirão Preto: Holos, 2001.

MAYR, E. **O desenvolvimento do pensamento biológico**. Brasília: UnB, 1998.

STEARNS, S. C.; HOEKSTRA, R. F. **Evolução: uma introdução**. São Paulo: Atheneu Editora, 2003.

STRICKBERGER, M. W. **Evolution**. 3. ed. Massachusetts: Jones and Bartlett Publishers, 2000. 670 p.

CAPÍTULO 4



A origem da vida e sua expansão

Neste capítulo, o aluno terá contato com as hipóteses da origem da vida, com a hipótese da formação de moléculas capazes de se autorreplicar e dar continuidade às informações nelas codificadas através do surgimento da célula, bem como hipóteses de posteriores alterações fixadas nas moléculas de DNA que impulsionaram as modificações nos seres vivos.

4.1 O começo do universo

Como e quando surgiu nosso universo?

Georges Lemaître (1894-1966) propôs o que ficou conhecido como a teoria do Big Bang da origem do Universo (Figura 4.1). Por análise do telescópio Hubble, estima-se que a idade do universo seja cerca de 13,3 a 13,9 bilhões de anos, e desde então encontra-se em expansão. Há cerca de 4,6 bilhões de anos, a partir de uma nu-

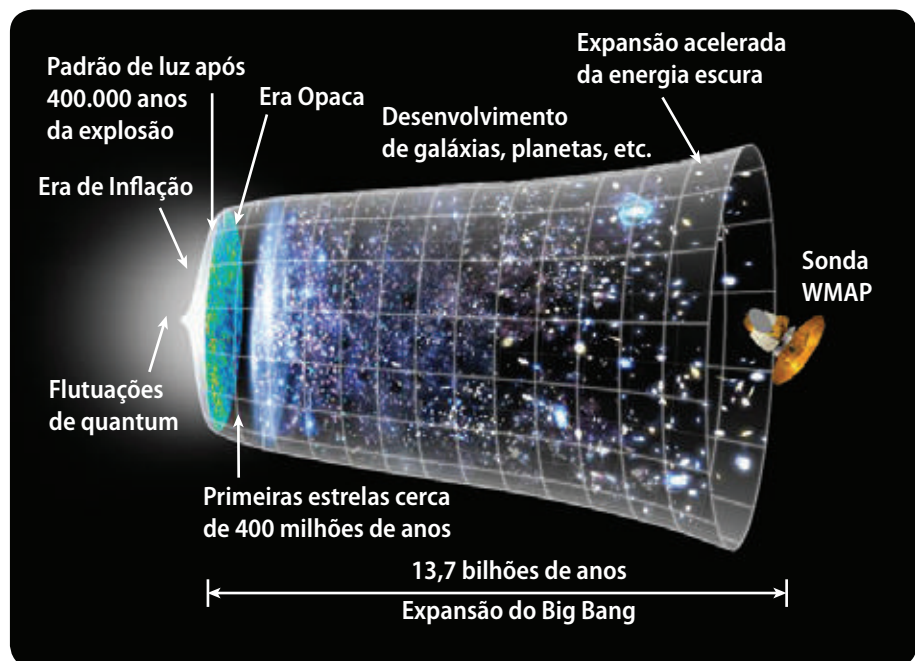


Figura 4.1 – Este é o conceito artístico da expansão do Universo, onde o espaço (incluindo hipotéticas partes não observáveis do Universo) é representado em cada momento, em seções circulares, da esquerda para a direita. O esquema é decorado com imagens do satélite WMAP. (Adaptado de: NASA – domínio público).

vem de gases e poeira interestrelar originou-se o sistema solar. Um colapso desta nuvem formou o sol, outros agregados formaram os planetas, que tinham grande calor interno, mas a Terra primitiva esfriou em algumas centenas de milhões de anos, formando uma crosta externa, na qual erupções vulcânicas do núcleo, não raro, traziam à tona magma e gases que rapidamente formaram a atmosfera primitiva, provavelmente rica em vapor d'água.

Nos primeiros 500 milhões de anos, impactos de meteoros contribuíram para a formação da Lua, que se desprende da Terra, e para a evaporação e formação dos oceanos. Até cerca de 3,8 bilhões de anos, ainda quase não havia água na forma líquida (tempos de Hadeano - violentos, quentes e secos). Estima-se que há aproximadamente 3,5 bilhões de anos a vida aqui se mostrou presente (Figura 4.2).

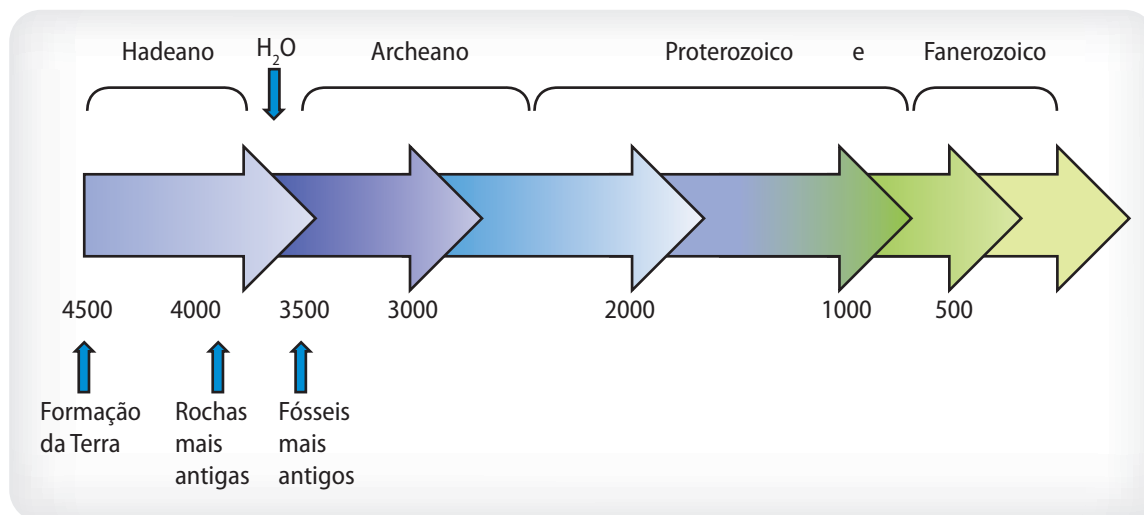


Figura 4.2 – Representação esquemática das eras e eões geológicas da Terra e as interpretações geológicas apontadas.

4.2 Origem da vida: uma abordagem histórica e molecular

A origem da vida é um tema que atrai o interesse do homem. A curiosidade em saber como a existência começou e como os diferentes seres vivos se tornaram o que são hoje é uma das principais questões da biologia. Para a maior parte dos cientistas a resposta está na evolução.

Podemos formular hipóteses e desenvolver teorias que nos aproximem cada vez mais das respostas a estas questões. Assim fizeram e continuam fazendo pensadores e cientistas durante o desenrolar da nossa história. Aqui discutiremos sobre alguns tópicos relacionados à origem da vida e sua sucessão:

4.2.1 Geração espontânea ou abiogênese

A idéia de que a vida teria origem a partir da matéria inerte é tão antiga como o próprio conhecimento humano e estendeu-se desde a Antiguidade até quase à atualidade. Assim se estabeleceu a **teoria da geração espontânea**, cujas bases se devem ao filósofo grego Aristóteles (séc. IV a.C.). Não deixa de ser irônico que os fundamentos filosóficos e científicos que o cristianismo defendeu durante séculos relativos a esta questão tenham sido baseados em textos provenientes de um filósofo politeísta. A teoria da geração espontânea tratava do conceito de *força vital*, um princípio que permitia explicar o inexplicável. Pensava-se que a diferença entre o mundo vivo e mundo mineral era dada pela existência da tal *força*. Isto implicava que os compostos orgânicos seriam impossíveis de sintetizar a partir de compostos minerais ou inorgânicos. A síntese da uréia por Frieddrich Wohler, em 1828, veio provocar a primeira grande desconfiança no **vitalismo**, tornando-o completamente desacreditado em 1845, após a síntese química do ácido acético por Hermann Kolbe (Carrapiço, 2001).

O **vitalismo** é a posição filosófica caracterizada por postular a existência de uma força ou impulso vital sem a qual a vida não poderia ser explicada. Tratar-se-ia de uma força específica, distinta da energia, estudada pela Física e outras ciências naturais, que atuando sobre a matéria organizada daria como resultado a vida. Esta postura opõe-se às explicações mecanicistas que apresentam a vida como fruto da organização dos sistemas materiais que lhe servem de base.

No século XVII iniciaram-se os debates científicos entre os defensores da geração espontânea ocorrida nos microorganismos (descobertos um século antes por Antoni Van Leeuwenhoek, através das observações feitas utilizando o microscópio) e seus opositores, estendendo-se até metade do século XIX. Entre os defensores podemos citar **Van Helmont** (1577-1644), **Georges Leclerc** (1707-1788) (conde de Buffon), **John Needham** (1713-1781) e **Félix Pouchet** (1800-1872), que publicara em 1859 o livro *Hétérogénie ou Traité de la Génération Spontanée* (Heterogenia ou Tratado da Geração Espontânea).

4.2.2 Hipótese da biogênese

Francesco Redi (1626-1697), em 1668, realizou diversas experiências que mostraram que as larvas que apareciam na carne em putrefação provinham dos ovos de moscas e não da própria carne, como defendiam os seguidores da geração espontânea. No século XVIII, **Lazzaro Spallanzani (1729-1799)** foi um forte opositor das idéias de Needham. Finalmente, **Louis Pasteur**, em 1862, demonstrou de forma inequívoca que o desenvolvimento de organismos num meio previamente esterilizado era devido à contaminação por microorganismos presentes no ar. Ele demonstrou que em frascos do tipo “pescoço de cisne” mantidos intactos esses microorganismos não conseguem chegar até o líquido nutritivo e estéril, pois ficam retidos no “filtro” formado pelas gotículas de água surgidas no pescoço do balão durante o resfriamento. Já nos frascos em que o pescoço é quebrado, esse “filtro” deixa de existir, e os micróbios presentes no ar podem entrar em contato com o líquido nutritivo, onde encontram condições adequadas para seu desenvolvimento e proliferam. A hipótese da biogênese passou, a partir de então, a ser aceita universalmente pelos cientistas (Figura 4.3). Esta descoberta foi precedida por um intenso debate entre Pasteur e Pouchet, o último representante dos defensores da geração espontânea.

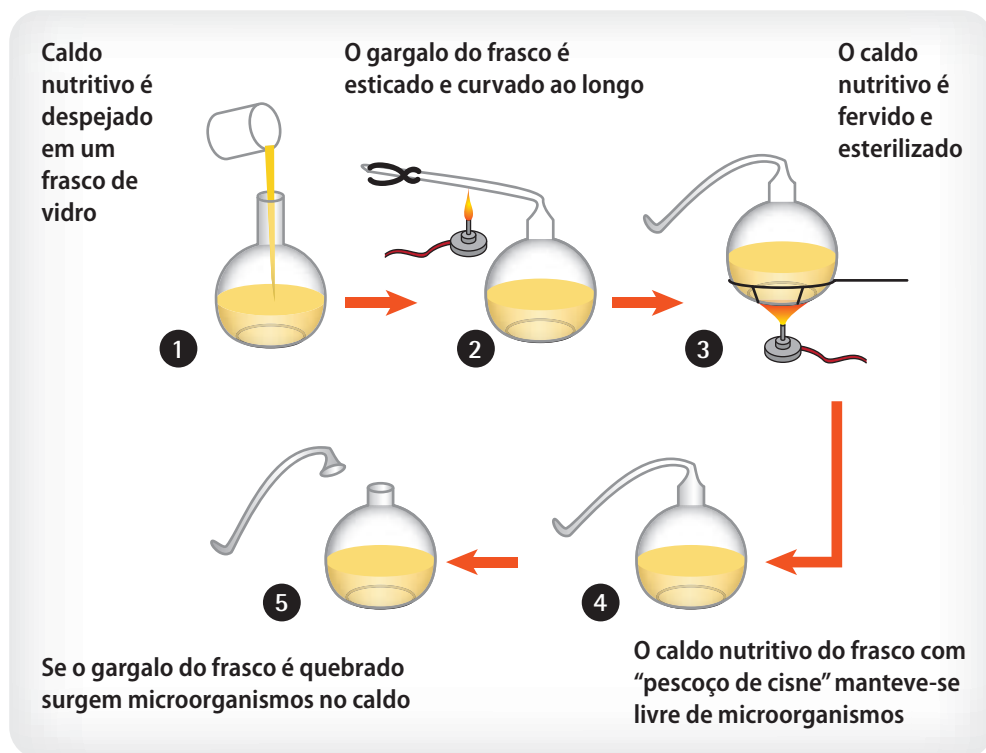


Figura 4.3 – Ausência de microrganismos nos frascos do tipo “pescoço de cisne” mantidos intactos e a presença deles nos frascos cujo “pescoço” havia sido quebrado mostram que o ar contém microrganismos e que estes, ao entrarem em contato com o líquido nutritivo e estéril do balão, desenvolvem-se.

Em 1859 é publicado o livro de Charles Darwin, *On the Origin of Species by Means of Natural Selection or the Preservation of Favored Races in the Struggle for Life* (A Origem das Espécies por Seleção Natural ou a Preservação das Raças Favorecidas na Luta pela Vida), o qual teve um impressionante impacto científico, social e religioso. Darwin e Alfred Wallace foram os responsáveis pela grande revolução que a biologia iria sofrer, introduzindo o conceito de evolução (ver capítulo 8). Segundo esta teoria, todos os organismos atuais seriam o resultado de uma longa evolução biológica a partir de um organismo primitivo muito simples. Para explicar a **origem da vida** era necessário encontrar uma explicação para o aparecimento de um ser inicial. Nesse sentido, o evolucionismo indicava o caminho, mas não a solução para esse aparecimento. Darwin, em carta enviada a um amigo, em 1871, faz algumas considerações que refletem o seu interesse sobre o assunto e, sobretudo, traduz conceitos próximos daqueles que, anos mais tarde, viriam a ser desenvolvidos e publicados por Aleksander Oparin (1894-1980) em 1924 e J.B.S. Haldane em 1927 (Carrapiço, 2001). Em 1929, os dois bioquímicos testaram a hipótese de que **faltava oxigênio livre na atmosfera primitiva da Terra**. Nesse ambiente inóspito, eles sugerem que os compostos orgânicos poderiam se formar de simples moléculas, se fossem estimulados por forte fonte de energia como raios ou radiação ultravioleta. Haldane dizia ainda que os oceanos teriam sido uma “sopa primordial” desses compostos orgânicos.

4.2.3. Síntese pré-biótica e a sopa primordial

Como as substâncias químicas da vida - especialmente **proteínas e ácidos nucleicos** - se formaram no ambiente da Terra primitiva?

Os químicos americanos Harold Urey e Stanley Miller, em 1953, decidiram testar a hipótese de Oparin-Haldane. Eles reproduziram o que supunham ser a “atmosfera da Terra primitiva” criando um sistema fechado cuidadosamente controlado. O oceano era uma caixa de água aquecida e à medida que o **vapor d’água** subia da água aquecida, ele era coletado em outra câmara, onde Urey e Miller introduziam **hidrogênio, metano e amônia** para simular a **atmosfera primitiva, sem oxigênio**. Em seguida **eles produziam fagulhas, representando os relâmpagos, dentro da mistura de**

gases. Finalmente, **um condensador resfriava os gases** em um líquido que eles recolhiam para análise (Figura 4.4.).

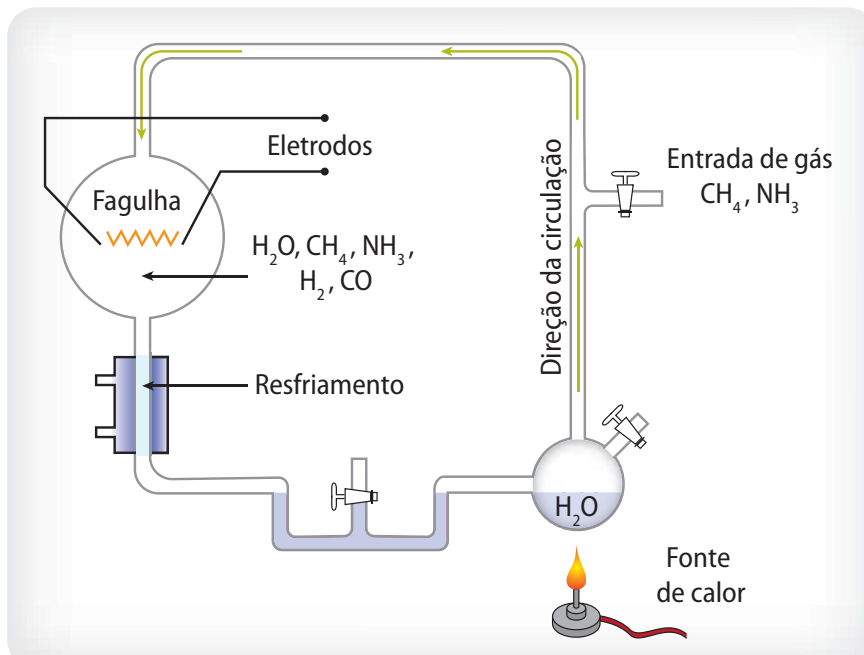


Figura 4.4 – Experimento de Harold Urey e Stanley Miller (1953) da simulação da Terra Primitiva. (Adaptado de: <<http://ciencia.hsw.uol.com.br/10-experimentos-cientificos6.htm>>).

Depois de uma semana, Urey e Miller tinham resultados impressionantes: **os compostos químicos orgânicos eram abundantes no líquido resfriado.** Mais notavelmente, Miller descobriu **vários aminoácidos** (incluindo glicina, alanina, aspartato, valina, leucina - formas D e L - e ácido glutâmico), além de **formaldeído, nitratos e cianetos.**

Urey e Miller concluíram que as moléculas orgânicas poderiam se formar em uma atmosfera livre de oxigênio e que as condições para o surgimento da forma de vida mais simples não estariam longe.

O experimento de Urey e Miller demonstrou que moléculas orgânicas poderiam surgir em atmosferas sem oxigênio, similar à proposta para a Terra primitiva.

Uma parte dos químicos pré-bióticos alega que a vida poderia ter sido originada com **novas propostas de possíveis compostos gasosos para a atmosfera primitiva,** ao invés daquela amplamen-

Os **aminoácidos** são as unidades das proteínas, formadoras das estruturas celulares e das enzimas responsáveis por importantes reações químicas.

Os **formaldeídos** (H_2CO), quando polimerizados, geram ribose, açúcar que entra na constituição de nucleotídeos de ácidos ribonucleicos (RNA).

te difundida de metano (CH_4), amônia (NH_3), gás carbônico e vapor d'água. Numa nova proposta o **hidrogênio não estaria ligado ao carbono e sim ao enxofre**, na forma de **gás sulfídrico** (H_2S), o **nitrogênio estaria livre** (N_2), na mesma forma que é encontrado hoje na atmosfera, e o gás carbônico e o vapor d'água comporiam os elementos básicos da “**nova atmosfera primitiva**”. Muitos outros experimentos foram feitos, simulando diferentes condições, mas ainda não se chegou a um consenso a respeito.

Existem evidências que a atmosfera primitiva presente em Vênus, Terra e Marte seria diferente da proposta por Urey-Miller, sendo os gases dominantes provavelmente constituídos por dióxido de carbono, monóxido de carbono, nitrogênio e vapor de água, numa composição menos redutora. Os gases utilizados na experiência de Urey-Miller seriam característicos das atmosferas de planetas como Júpiter, Saturno, Urano e Netuno.

Mas, independente de qual era a composição de gases da atmosfera, tem sido demonstrado que deve ter ocorrido o acúmulo de moléculas orgânicas, que teriam sido formadas espontaneamente, nos mares primitivos. Foram encontradas quantidades significativas de **aminoácidos** e de **certas bases nitrogenadas**, principalmente a **adenina**, em experimentos feitos de simulação das condições da Terra primitiva. Portanto havia, nos mares primitivos, algumas das bases para a construção das moléculas de ácidos nucleicos e proteínas existentes hoje. Entretanto, hoje em dia, as proteínas só existem se forem codificadas por ácidos nucleicos, e os ácidos nucleicos só se replicam com a catálise pelas proteínas (Figura 4.5). Qual molécula teria surgido primeiro: **um tipo de ácido nucleico (polinucleotídeo) ou uma proteína (polipeptídeo)**?

No final da década de 1960, L. Orgel, F. Crick e C. Woese propuseram que esta primeira molécula seria o RNA!

4.2.4 O mundo do RNA

Alguns pesquisadores acreditam que moléculas semelhantes a genes, com capacidade de se auto-replicarem, surgiram primeiro,

são os **genecêntricos**. Esta teoria ganhou força a partir da década de oitenta, já que foram encontrados vários exemplos de RNAs apresentando atividade catalítica, denominados **ribozimas** que poderiam representar o primeiro material genético da vida (Figura 4.5). Esta descoberta, feita de forma independente pelo pesquisador canadense Sidney Altman e o norte-americano Thomas Cech, rendeu a estes o Prêmio Nobel de Química em 1989. Esta hipótese, formulada pela primeira vez em 1986 por Walter Gilbert, químico norte-americano, cujo trabalho na determinação da sequência dos ácidos nucleicos lhe valeu o Prêmio Nobel da área em 1980, conseguiu bastantes seguidores e já mostrou que pode estar correta, sendo que várias evidências indiretas já foram encontradas do fato de ter existido realmente o chamado **mundo do RNA**, termo cunhado por Gilbert.

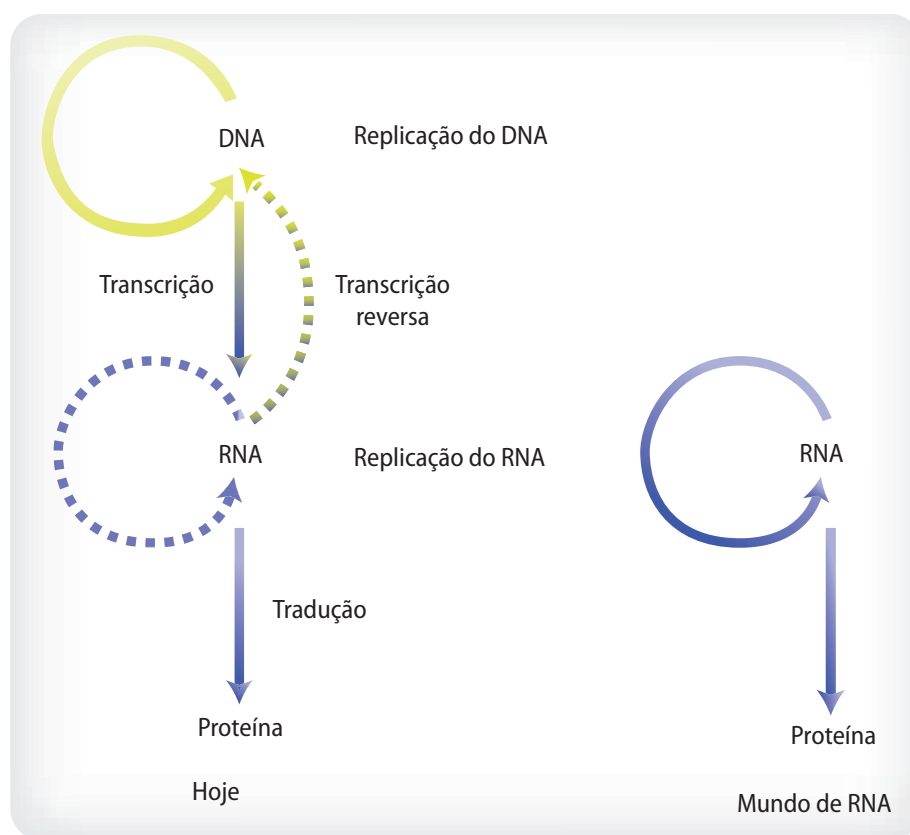


Figura 4.5 – Representação esquemática do dogma central da Biologia Molecular: nos tempos atuais (esquerda), com a presença de DNA que gera RNA e este dá origem a proteínas. Na época do mundo de RNA (direita), onde não havia DNA, a molécula autorreplicativa e que também teria capacidade catalítica seria o RNA. (Adaptado de: <<http://str.com.br/Scientia/primordios.htm>>. Acesso em 18/10/2010).

O que pode ter acontecido no mundo do RNA?

Gilbert, em 1986, descreveu um cenário onde moléculas autor-replicativas teriam surgido espontaneamente através de reações químicas (Figura 4.6). Entretanto, a replicação dessas moléculas não era perfeita e elas iam adquirindo erros de cópia ao longo de seguidas replicações. A maioria desses erros tornava as moléculas mais instáveis e fazia com que fossem degradadas mais rapidamente do que o normal. Entretanto, alguns erros faziam-nas mais estáveis ou proporcionavam uma menor taxa de erros em sua duplicação, ou promoviam uma replicação mais rápida.

Dessa forma, teria havido uma competição entre elas pela disponibilidade no meio dos elementos que as formavam (seus blocos químicos de construção), uma verdadeira **seleção natural** de moléculas. Assim, aquelas que se replicavam mais rapidamente eram mais estáveis e apresentavam maior fidelidade de cópia, logo teriam conseguido aumentar seu número no *pool* de moléculas. Novas sofisticções poderiam também surgir, por exemplo, uma molécula que conseguisse destruir outra, para utilizar seus blocos de construção em sua própria replicação, teria uma **vantagem seletiva** e conseguiria, ao longo de gerações, **aumentar seu número** no *pool* de moléculas. Posteriormente, moléculas que conseguissem se defender das outras, por exemplo, encapsulando-se dentro de uma membrana lipídica, teriam também uma maior chance de aumentar seu número após algumas gerações.

Uma vez que genes primitivos de RNA e seus produtos (polipeptídeos) fossem empacotados em uma membrana, formariam uma estrutura precursora de ser vivo, os hipotéticos protobiontes, que a partir daí poderiam evoluir como unidades. Uma cooperação molecular poderia evoluir, pois componentes favoráveis concentrados seriam mais úteis do que se estes ficassem espalhados, sem reparti-los com outras sequências de RNA competidoras.

Com o surgimento do código genético e a produção de proteínas criou-se um sistema enzimático mais eficiente, já que era separado do sistema informacional, não sendo necessária uma estrutura especial para realizar as duas tarefas. É provável que, a partir daí, cada um dos sistemas pudesse evoluir com maior eficiência,

produzindo uma molécula melhor e mais estável capaz de guardar informação genética (o DNA) e outra mais maleável (proteínas), capaz de assumir milhares de conformações tridimensionais diferentes que atuassem em reações diferentes, gerando melhores especificidades enzimáticas.

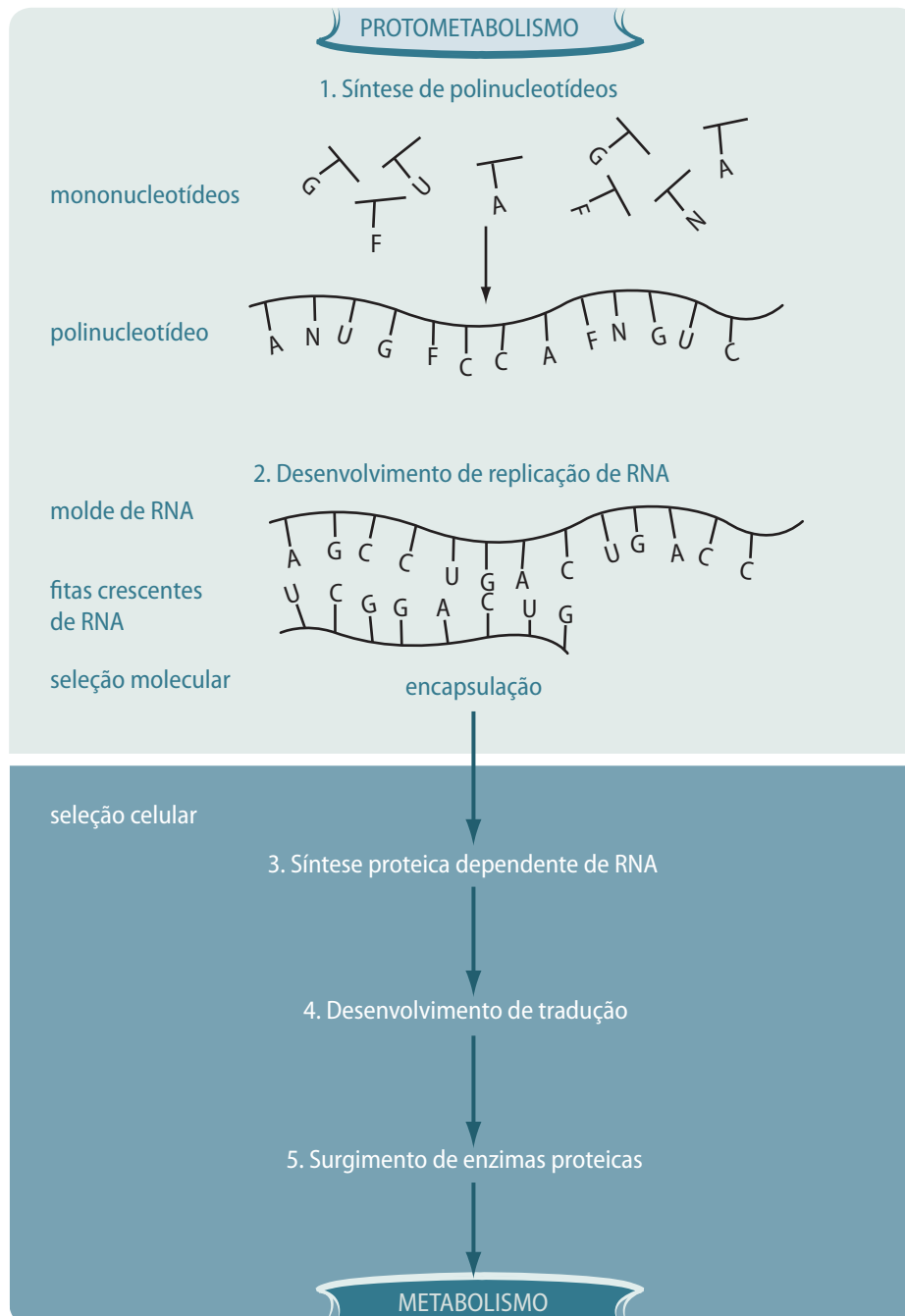


Figura 4.6 – Esquema representativo de como poderia ter sido o mundo do RNA. (Adaptado de: <<http://str.com.br/Scientia/primordios.htm>>. Acesso em 18/10/2010).

Mas uma molécula de RNA não é instável?

A hipótese denominada de “**mundo de RNA**”, no entanto, merece alguns comentários. O primeiro relaciona-se com a própria formação deste ácido nucleico. Embora a síntese artificial de RNA seja um fato, a sua concretização é difícil e a probabilidade de formação espontânea desta molécula em condições pré-bióticas deve ter sido bastante fraca. O próprio processo de síntese do açúcar constituinte deste ácido nucleico — a ribose — origina igualmente outros açúcares que inibem a síntese do RNA. Por outro lado, a presença de fósforo ao nível dos ácidos nucleicos continua a ser questão em aberto, já que este elemento é relativamente raro na natureza. Por fim, após a síntese do RNA, a replicação *in vitro* deste ácido nucleico é um processo complexo que decorre ao longo de numerosas

etapas e sempre com o envolvimento direto do experimentador.

Outros pesquisadores, os **proteínocêntricos**, acreditam que as proteínas teriam surgido primeiro, através da ligação de aminoácidos catalisada por moléculas de tio-ésteres. E outros ainda, como Peter Nielsen e Stanley Miller, acreditam na existência de uma molécula chamada ácido nucleico-peptídico ou **PNA**, onde a espinha dorsal do ácido nucleico não seria formada por um açúcar e um grupo fosfato e sim por aminoácidos (Figura 4.7)

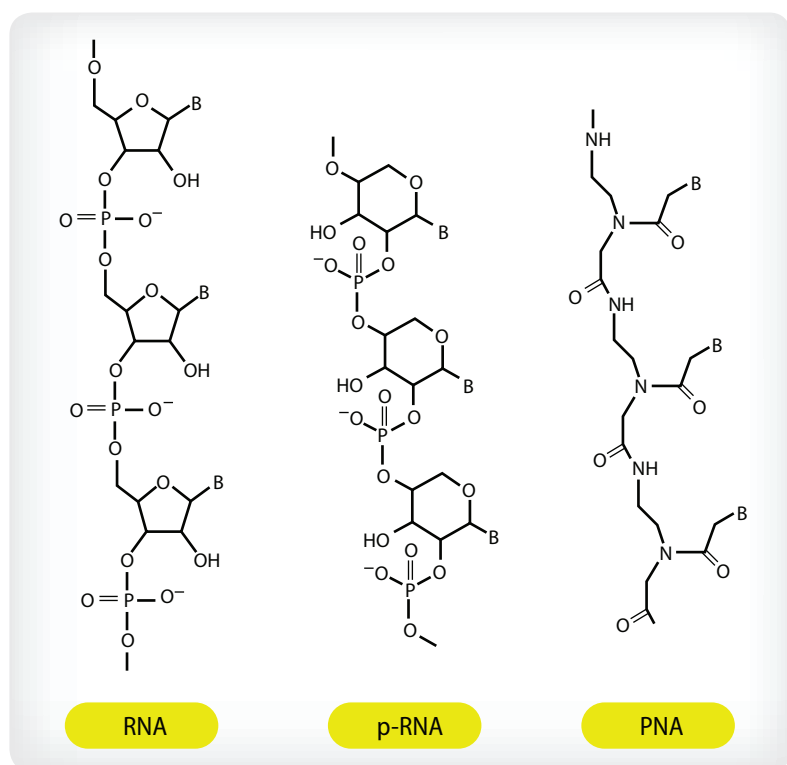


Figura 4.7 – Estrutura de RNA e de dois polímeros relacionados, carregadores de informação. Em cada caso, B indica as posições das bases nitrogenadas. No polímero p-RNA (RNA_piranosil), o anel com 5C da ribose foi substituído por 6C. No PNA (ácido nucleico peptídico, a estrutura de fosfato ribose do RNA foi substituída pela estrutura peptídica encontrada em proteínas. Assim como o RNA, tanto o p-RNA quanto o PNA podem formar duplas hélices por meio de pareamento de bases complementares, podendo servir de molde para sua própria síntese. (Adaptado de: ALBERTS et al., 2004. p. 367).

Muito tem sido feito para tentar criar explicações melhores e fechar algumas lacunas na teoria, que mostrariam de forma inequívoca como um RNA replicador teria conseguido formar, por exemplo, uma célula simples.

4.2.5 Ampliando a hipótese de Oparin: proteinoides e ribozimas

Nesse sentido são interessantes as idéias do bioquímico Oparin, de que o fenômeno da coacervação pode ter tido papel importante na origem dos primeiros seres vivos. A coacervação ocorre quando certos tipos de moléculas, por exemplo, certas proteínas, são dissolvidas em água. Ao invés de se dispersarem por todo o líquido, essas moléculas agrupam-se em pequenos aglomerados, com a porção hidrofílica voltada para o meio externo. Então, essa porção atrai a água e, ao redor de cada aglomerado, forma-se uma película aquosa, que não só ajuda a manter a sua integridade como também o isola parcialmente do meio. Os agregados assim formados são chamados de **coacervados** (Figura 4.8).

No começo da década de **1970**, o biólogo **Sidney Fox** aqueceu, a seco, a 60°C, uma mistura de aminoácidos. Obteve pequenos polipeptídeos, a que ele chamou de **proteinoides**. A água resultante dessa reação entre aminoácidos evaporou em virtude do aquecimento. Fox quis, com isso, mostrar que pode ter sido possível a união de aminoácidos apenas com uma fonte de energia, no caso o calor, e sem a presença de água. Faltava esclarecer o possível local em que essa união teria ocorrido. Recentemente, os cientistas levantaram a hipótese de que a síntese de grandes moléculas orgânicas teria ocorrido na superfície das rochas e da argila existente na Terra primitiva. **A argila, em particular, teria sido o principal local da síntese.** Ela é rica em zinco e ferro, dois metais que costumam atuar como catalisadores em reações químicas. A partir daí, vagarosamente ocorrendo as sínteses, as chuvas se encarregariam de lavar a crosta terrestre e levar as moléculas para os mares, transformando-os no imenso caldo orgânico sugerido por Oparin. Essa descoberta, aliada aos resultados obtidos por Fox, resolveu o problema do local em que possivelmente as sínteses orgânicas teriam ocorrido. Havia, no entanto, outro problema: as reações químicas ocorrem mais rapidamente na presença de enzimas. Somente a argila, ou os metais nela existentes, não proporcionariam

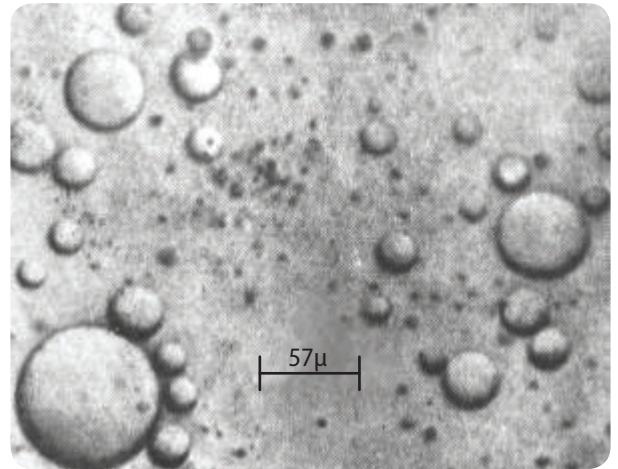


Figura 4.8: Coacervados de Oparin: são aglomerados de proteínas que se formam espontaneamente em soluções aquosas com certo grau de salinidade e acidez. A membrana que envolve é uma pseudomembrana de água. (Fonte: <<http://www.daviddarling.info>>).

a rapidez necessária para a ocorrência das reações. Atualmente, sugere-se que uma molécula de RNA teria exercido ação enzimática, favorecendo a união de aminoácidos. Assim, sugerem os cientistas, **RNAs produzidos na superfície de argilas, no passado, teriam o papel de atuar como enzimas na síntese dos primeiros polipeptídeos**. Esses RNAs (ribozimas) seriam auxiliados pelo zinco existente na argila, que agiriam como co-fatores. Outro dado que apóia essa hipótese é o fato de que, colocando moléculas de RNA em tubo de ensaio com nucleotídeos de RNA, ocorre a síntese de mais RNA sem a necessidade de enzimas proteicas.

4.2.6 Das moléculas ao aparecimento dos primeiros seres vivos

Organismos atuais mostram evidências de como seus ancestrais podem ter sido no passado, e as moléculas existentes nos dias atuais são uma fonte inesgotável de informações acerca do curso da evolução, revelando similaridades funcionais entre os mais díspares organismos, permitindo o mapeamento das diferenças entre eles numa escala objetiva e universal.

Mas como seriam as primeiras formas de vida ?

No esquema abaixo (Figura 4.9), podemos ver que nosso planeta formou-se provavelmente há cerca de 4,6 bilhões de anos, tendo as **rochas mais antigas** conhecidas (localizadas no Canadá) a datação de 3,96 bilhões de anos.

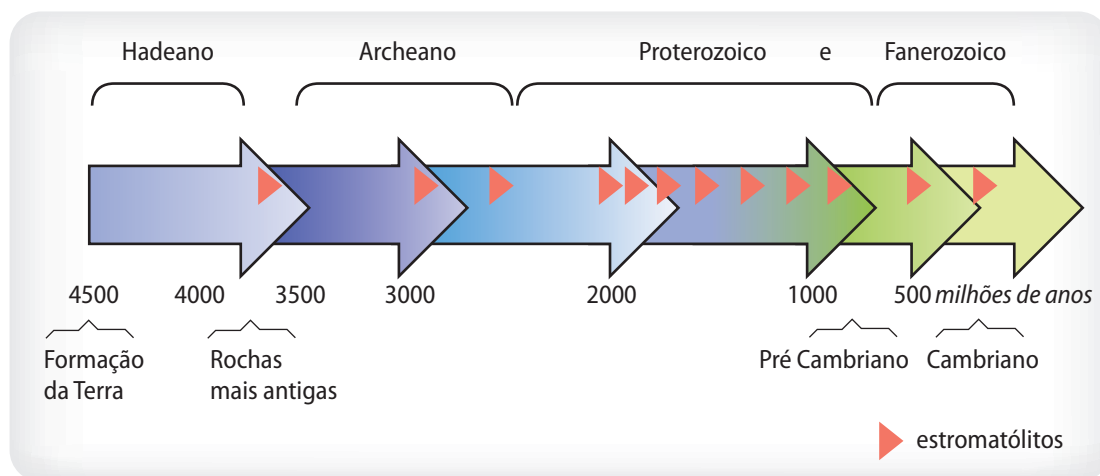


Figura 4.9 – Representação esquemática das eras e eones geológicas da terra e as interpretações geológicas apontadas, mostrando o registro de estromatólitos.

Datando o passado - registro fossilífero

Os fósseis mais antigos encontrados (**estromatólitos**) datam de cerca de 3,5 bilhões de anos e foram descobertos na África do Sul e na Austrália, apresentando natureza procarionte, segundo Car-rapiço, 2001 (Figura 4.10).

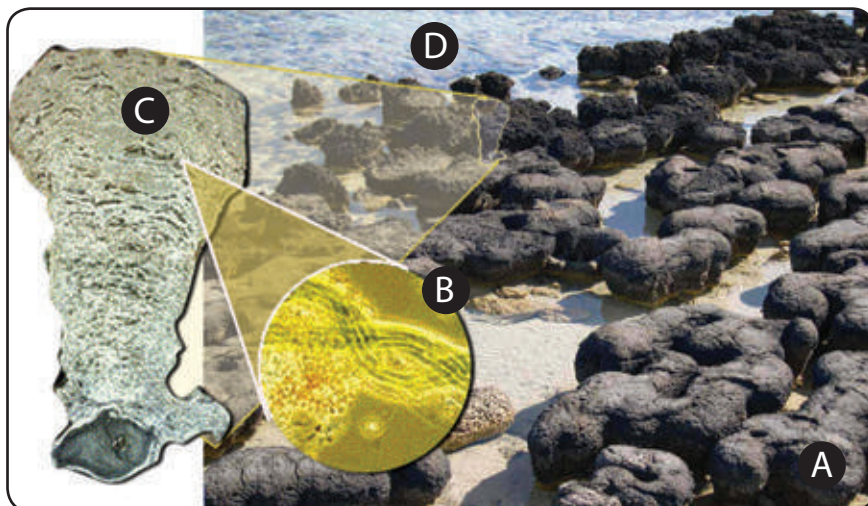


Figura 4.10 – Estromatólitos – (A) Os primeiros registros de vestígio de vida encontrados no final da década de 1950, ou seja, camadas de sedimentos capturados e aglutinados pelas células procarióticas (B = cianobactérias). Estas camadas se acumulavam umas sobre as outras (C), à medida que as marés (D) as soterravam e provocavam mudanças em sua superfície. (Adaptado de: (A) <<http://www.cambridgecarbonates.com>>; (B-C-D) <<http://caetanocp2.multiply.com>>. Acesso em 18/10/2010).

Os estromatólitos e os organismos procarióticos que os produzi-ram (cianobactérias) dominaram o registro fóssil em todo o mundo durante mais de 2 bilhões de anos. Os mais antigos seres fossilizados vão, ao longo da maior parte da história da Terra, ser os seus únicos habitantes, dos quais são conhecidas diferentes espécies. Aliás, ainda hoje, são os mais abundantes habitantes do planeta.

Mas... Cianobactérias são extremamente complexas! Elas fazem fotossíntese! O primeiro ser vivo já seria capaz de fazer fotossíntese?

Estromatólitos seriam de fato a primeira forma de vida?

Evidências filogenéticas apontam que a primeira bactéria não era cianobactéria!

E antes dos estromatólitos?

No final do século passado (1996), foram detectados isótopos de carbono ($\delta^{13}\text{C}$) em grãos de apatita presente em rochas com 3,8 bilhões de anos (Groenlândia), sugerindo que a fixação do carbono e eventualmente a fotossíntese estivessem já presentes.

É possível que a vida na Terra tenha surgido há cerca de 3,8 bilhões de anos!

Análises genéticas têm demonstrado que o grupo das **arqueobactérias** (domínio *Archaea*) surgiu em primeiro lugar, algum tempo antes das **cianobactérias**.

Por volta da década de 70, vários organismos procarióticos foram isolados a partir de uma série de ambientes considerados extremamente inóspitos, quase que incompatíveis com a presença de seres vivos. Estes ambientes naturais caracterizavam-se por apresentar temperaturas bastante elevadas (próximas a 100°C), extrema acidez (pH próximo a 2), altas salinidades (cerca de 10 a 15%) e, muitas vezes, ausência completa de oxigênio. Como várias destas características correspondiam às possíveis condições encontradas na Terra primitiva, os pesquisadores acreditavam que os organismos procarióticos presentes nestes ambientes deveriam corresponder a células primitivas, talvez “fósseis vivos”, representando as formas de vida ancestrais das bactérias modernas. Por esta razão, estes organismos foram denominados “arqueobactérias”.

Para maiores informações, acesse: <<http://vsites.unb.br/ib/cel/microbiologia/archaea/archaea.html>>.

Neste contexto, temos evidência da existência de vida há cerca de 3,8 bilhões de anos, a presença de rochas com a datação de 3,96 bilhões de anos e condições de habitabilidade no nosso planeta há cerca de 4,4 bilhões de anos. No entanto, para que tudo isto pudesse funcionar era necessário, entre as condições de habitabilidade existentes, a presença de água no estado líquido. A necessidade de um solvente líquido é fundamental para o desenvolvimento de vida. Isto se relaciona com a necessidade da existência de um meio ade-

quando onde possam ocorrer reações químicas, já que um solvente líquido, como a água, apresenta características estruturais que permitem o fácil desenvolvimento de interações a nível molecular, ao contrário do que sucederia com um sólido ou com um gás.

Tudo parece indicar que as primeiras manifestações de vida surgiram muito mais rapidamente do que até agora se tinha pensado e, provavelmente, de uma forma mais abrupta e menos gradual e mesmo em condições muito pouco favoráveis. Aliás, é provável que a vida tenha surgido diversas vezes e que tenha sido destruída, nomeadamente quando do bombardeamento intensivo por asteroides e cometas a que o nosso planeta esteve sujeito durante cerca de 200 ou 300 milhões de anos. Há cerca de 4,4 bilhões de anos, a Terra tinha a sua crosta solidificada, continha água e apresentava condições ambientais para o desenvolvimento de vida. Tendo como base estes dados, existe um período de cerca de 400 milhões de anos em que não existem vestígios fósseis, que corresponderia ao período do provável aparecimento da vida.

4.2.7 Fontes hidrotermais oceânicas e a energia química da Terra

No início de 2010, o pesquisador Nick Lane, do University College em Londres, e colaboradores apresentaram a alternativa de que a vida surgiu a partir dos gases atmosféricos (H_2 , CO_2 , N_2 e H_2S) e que a energia para a vida primordial veio pelo uso de gradientes geoquímicos existentes no fundo dos oceanos, em um tipo especial de fontes hidrotermais de alta profundidade – do tipo que está repleta de compartimentos minúsculos, ou poros, interconectados.

Esses pesquisadores acreditam que a hipótese da ‘sopa primordial’ não é plausível, pois não produziria energia suficiente para dar início à vida. Eles identificaram os gradientes geoquímicos ao longo de uma colméia de cavernas naturais microscópicas em fontes hidrotermais como a fonte de energia que poderia alimentar os antecessores primitivos dos organismos vivos. Estas cavernas microscópicas que agem como células catalisadoras geraram lipídios, proteínas e nucleotídeos, dando origem às primeiras células

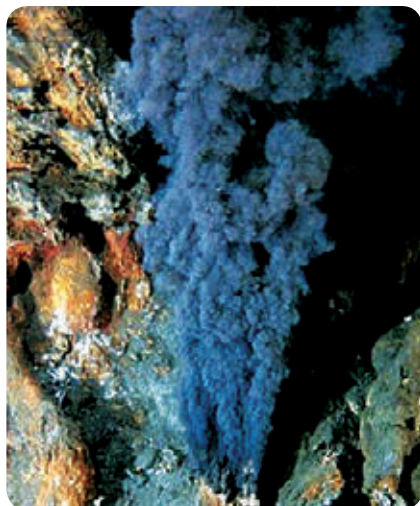


Figura 4.11 – Fontes hidrotermais oceânicas: o verdadeiro berço da vida? (Fonte: <<http://www.planete-energies.com/>>. Acesso em 21/10/2010).

autênticas. Os pesquisadores se basearam nas idéias desenvolvidas pelo geoquímico Michael J. Russell, sobre as fontes termais alcalinas nas profundezas oceânicas (Figura 4.11), que produzem gradientes químicos muito semelhantes aos utilizados por quase todos os organismos vivos presentes – um gradiente de prótons através de uma membrana.

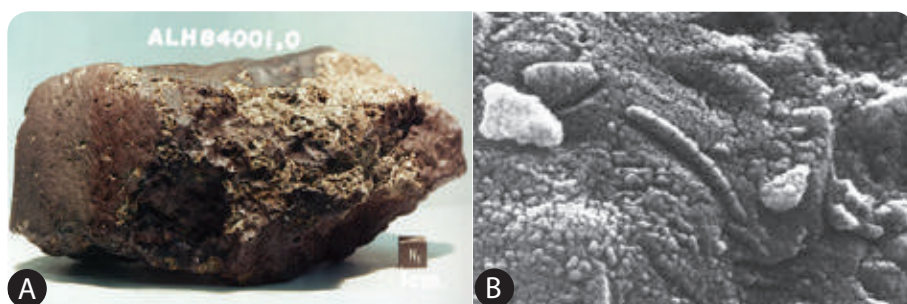
Os primeiros organismos provavelmente se aproveitaram destes gradientes através de um processo conhecido como **quimioosmose**, em que o gradiente de prótons é usado para direcionar a síntese da *moeda universal de energia celular*, o ATP, ou algum equivalente mais simples. Mais tarde, as células se desenvolveram para gerar o seu próprio gradiente de prótons por meio de uma transferência de elétrons de um doador para um receptor. A equipe de Russell afirma que o primeiro doador foi o hidrogênio e o primeiro receptor o CO_2 .

4.2.8 Hipótese da panspermia cósmica ou exobiologia

Ainda não se sabe se a vida na Terra realmente teria surgido aqui ou em outro lugar do espaço. A teoria da panspermia cósmica prega que a vida teria surgido em outras partes do universo e trazida para cá através de meteoritos, cometas ou mesmo espaçonaves.

Moléculas orgânicas, tais como aminoácidos e carboidratos foram encontrados em alguns meteoritos que chegaram à Terra, sugerindo que a existência de compostos orgânicos em cometas e em diversas regiões do espaço galáctico estaria relacionada com a questão da **origem da vida fora do nosso planeta**. As estruturas descobertas que estão associados aos meteoritos, como o ALH84001 (Figura 4.12) entre outros provenientes de Marte, parecem ser microfósseis, as quais nos permite antever o estudo das condições ambientais em outros planetas (Carrapiço, 2001).

Figura 4.12 – Meteorito ALH84001:
(A) fragmento do meteorito;
(B) estrutura segmentada com forma alongada e observada no meteorito, considerada pelos autores como um microfóssil.
(Fonte: (A) Meteorites from Mars, Johnson Space Center Homepage; (B) MCKAY et al., 1996).



Os cientistas que defendem a teoria da exobiologia argumentam que não houve tempo hábil na Terra para que a vida pudesse ter se originado. Entretanto, essa teoria não resolve o problema do surgimento da vida, apenas desloca-o para outro lugar e ainda cria novas perguntas sobre onde então a vida teria surgido, como ela teria chegado aqui, e de que forma ela teria viajado para chegar aqui.

Russell Vreeland, microbiólogo da West Chester University, e sua equipe reviveram, em 2001, uma bactéria com 250 milhões de anos que, segundo se sabia, é o mais antigo ser vivo já descoberto na Terra (Figura 4.13). Cientistas nunca tiveram em mãos fósseis da vida desta era remota. A bactéria foi encontrada numa minúscula bolha, preenchida com fluido, dentro de um cristal de sal, numa caverna perto de Carlsbad no Novo México, onde milhões de anos antes dos dinossauros, no fim do paleozóico, era um vasto lago salgado. O organismo “foi capaz de fechar-se num esporo protetor, onde encontrou um meio ambiente muitíssimo estável”. O fato de que tais criaturas, denominadas *Bacillus permians*, tenham sido revividas indica a possibilidade de que esporos de bactérias poderiam viver indefinidamente. Se algo pode sobreviver 250 milhões de anos, qual é a diferença quanto a outros 250 ou até mais? Se um organismo foi encapsulado num cristal e soprado para fora de um planeta, há razoável probabilidade de sobreviver o suficiente para isso.

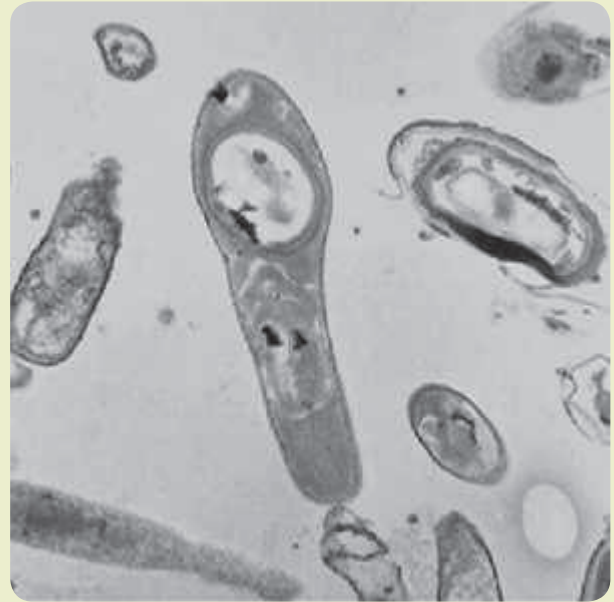


Figura 4.13 – A bactéria *Bacillus permians* encontrada numa bolha, numa caverna, onde milhões de anos foi um vasto lago salgado. Ela foi revivida 250 milhões de anos após. (Fonte: Nature 411, 155-156, 10 May 2001)

4.3 Da origem da célula à complexidade dos seres vivos

4.3.1 Dos procariontes aos eucariontes unicelulares

Apesar da incerteza sobre como a vida começou, tudo indica que os **procariontes** foram os primeiros seres vivos a habitar a Terra, há aproximadamente 3 a 4 bilhões de anos. Não ocorreram mudanças óbvias em **morfologia** ou organização celular nestes organismos durante os próximos bilhões de anos, mantendo-se provavelmente como anaeróbicos, heterotróficos e assexuados.

O surgimento da **clorofila**, uma molécula complexa, alterou completamente a atmosfera, causando um enorme impacto na história do planeta e redirecionando a evolução dos seres vivos. Com o advento da **fotossíntese**, o O_2 começou a ser liberado para a atmosfera terrestre e foi se acumulando gradativamente. Por volta de 2,8 a 2,4 bilhões de anos o oxigênio já deveria estar presente em pequena quantidade (em torno de 0,5%), possibilitando a **respiração aeróbia** (Figura 4.14).

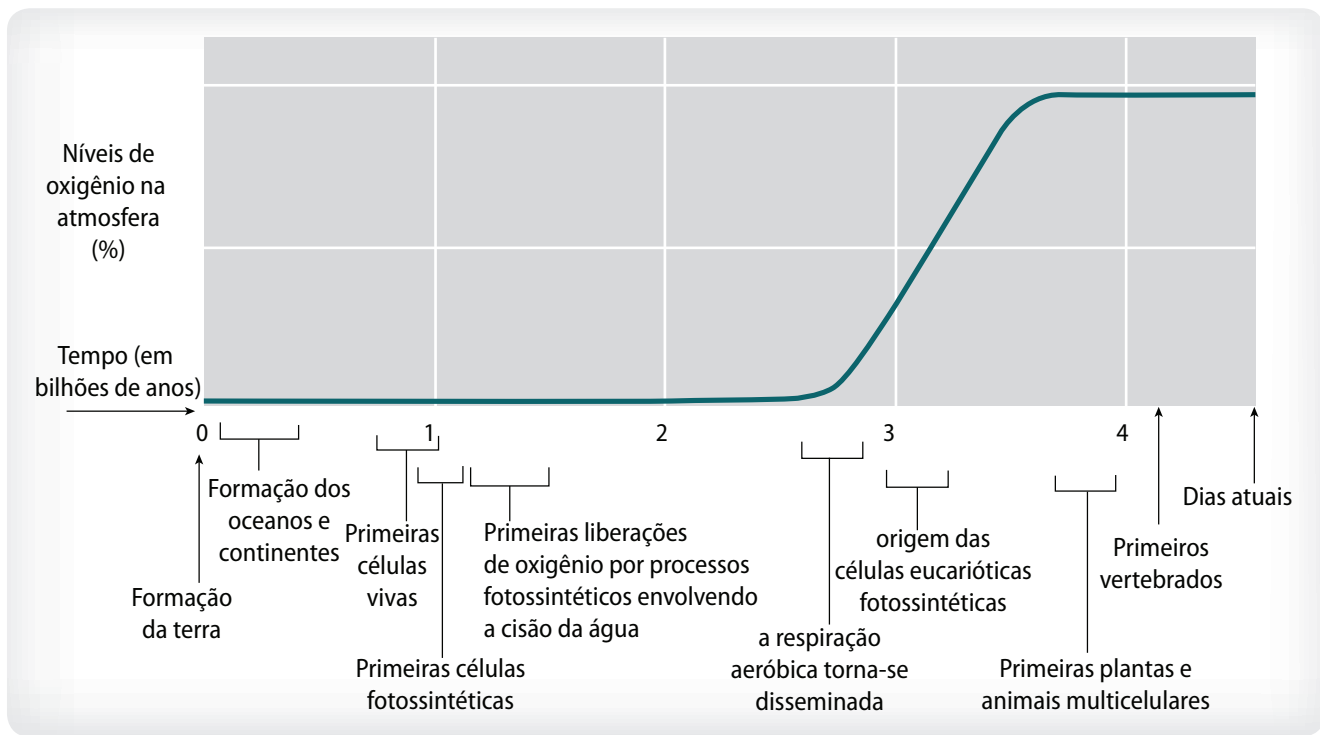


Figura 4.14 – Principais eventos que se acredita tenham ocorrido durante a evolução dos organismos vivos sobre a Terra (Adaptado de: ALBERTS et al., 2010).

Nessa época devem ter-se originado os ancestrais da linhagem que mais tarde iria originar as mitocôndrias. Nesse período teriam surgido também as primeiras defesas celulares contra os efeitos tóxicos do oxigênio, então um gás letal para a maioria das formas de vida existentes no planeta. Apenas há cerca de 2 bilhões de anos é que o oxigênio deve ter-se acumulado na atmosfera em quantidades suficientes para formar uma camada de ozônio (O_3 , a qual diminuiu a incidência de raios ultravioleta sobre a superfície terrestre).

4.3.2 Os eucariontes e a teoria da endossimbiose

A próxima grande inovação na evolução foram os **seres eucariontes**, que já marca a evolução de cromossomos, meiose e reprodução sexuada. Em 1970, Margulis (Figura 4.15) argumentou, a partir de evidências bioquímicas e estruturais, que os eucariotos, como conhecemos hoje, isto é, células nucleadas e com organelas, teriam surgido de eventos de endossimbiose (simbiogênese) entre uma célula hospedeira e células procarióticas que deram origem às mitocôndrias e aos cloroplastos.

Simbiogênese é o surgimento de uma nova linhagem de organismos como consequência de uma associação simbiótica estável. A principal implicação da simbiogênese é que os eucariotos são, de fato, **quimeras produzidas pela combinação de diversos genomas**. As evidências que apóiam a simbiogênese das organelas como mitocôndrias e cloroplastos estão no quadro abaixo.

Evidências da teoria endossimbiônica

1. As proteínas presentes nas organelas são mais semelhantes aos seus análogos procarióticos do que aos eucarióticos;
2. Existem procariotos de vida livre com forte semelhança estrutural, bioquímica e genética com as respectivas organelas;
3. As organelas possuem genoma próprio, com organização semelhante ao genoma procariótico;
4. Os RNAs (ribossômico, transportador e mensageiro) das organelas também são mais semelhantes aos de procariotos;
5. As organelas são semi-independentes, com capacidade de replicação;
6. As organelas e suas funções estão, alternativamente, presentes ou ausentes nas células eucarióticas, não sendo encontradas formas intermediárias;
7. Presença de uma membrana dupla ao redor dessas organelas, o que reforçaria a ideia de englobamento.

Uma vez ocorrida a endossimbiose, genes do endossimbionte podem ser transferidos lateralmente para o núcleo da célula hospedeira. Os produtos desses genes devem ser então direcionados às organelas. Mitocôndrias e cloroplastos são, portanto, semi-in-



Figura 4.15 – Lynn Margulis nasceu em 1938, em Chicago. Bióloga norte-americana, membro da Academia Nacional de Ciências e premiada com a National Medal of Science (1999). Entre seus vários trabalhos destaca-se a Teoria da Endossimbiose.

dependentes, já que necessitam dos produtos de alguns genes que agora são codificados no núcleo. Em alguns complexos enzimáticos, uma parte das subunidades é codificada pelo genoma nuclear e uma parte pelo genoma da organela. Transferências de genes entre mitocôndrias e cloroplastos também podem ter ocorrido.

A maioria das linhagens eucarióticas tem mitocôndrias que foram adquiridas por meio de um evento de endossimbiose entre uma célula eucariótica e uma bactéria púrpura, provavelmente há cerca de 2,5 bilhões de anos. O parente atual mais próximo das mitocôndrias é a bactéria *Rickettsia*, um parasita intracelular causador do tifo, cujo genoma foi sequenciado em 1998.

Existem linhagens eucarióticas que não possuem mitocôndrias e muitas dessas linhagens parecem ter surgido antes da maioria das linhagens atuais de eucariotos. Esses protistas sem mitocôndria foram reunidos no grupo **arqueozoa** (ameboflagelados, diplomonas, microsporídios e tricomonas), que se acreditava ter divergido antes da aquisição de mitocôndrias. Entretanto, nos últimos anos, têm sido achados genes tipicamente mitocondriais no núcleo de todas essas linhagens, indicando que ocorreu uma perda secundária da mitocôndria. Isso não significa que esses grupos não são basais na evolução dos eucariotos, ou seja, não invalidam as árvores filogenéticas propostas, mas apenas altera a interpretação feita sobre a condição do ancestral comum das linhagens atuais de eucariotos.

Atualmente não existe um forte candidato a eucarioto que nunca tenha possuído uma mitocôndria. Muitos dos organismos sem mitocôndria são parasitas internos (por exemplo, *Giardia*). Isso sugere uma perda da mitocôndria, já que esses ambientes são pobres em oxigênio.

Autores argumentam que, se não forem encontrados eucariotos atuais que nunca tiveram mitocôndrias, a ordem dos eventos que levaram à origem da célula eucariótica deveria ser revista.

A hipótese tradicional diz que a célula hospedeira, que adquiriu sua mitocôndria, já possuía um núcleo. Alguns autores propõem uma outra ordem de origem das estruturas eucarióticas que seria mais lógica: primeiro o citoesqueleto, possibilitando a fagocitose,

depois a origem da mitocôndria, seguido do sistema de endomembranas e, por fim, o compartimento nuclear.

Todos os organismos que possuem cloroplastos também possuem mitocôndrias, o que sugere que as mitocôndrias precederam os plastos. Entretanto, isso também pode indicar que as mitocôndrias são obrigatórias para a manutenção de plastos.

A época de origem dos eucariotos tem sido estimada usando o tamanho das células no registro fóssil. A descoberta de um fóssil denominado *Grypania spiralis* (Figura 4.16), com idade estimada em 2,1 bilhões de anos, interpretado como uma alga eucariótica fotossintetizante, indica que a origem do cloroplasto por endossimbiose teria ocorrido antes dessa data.

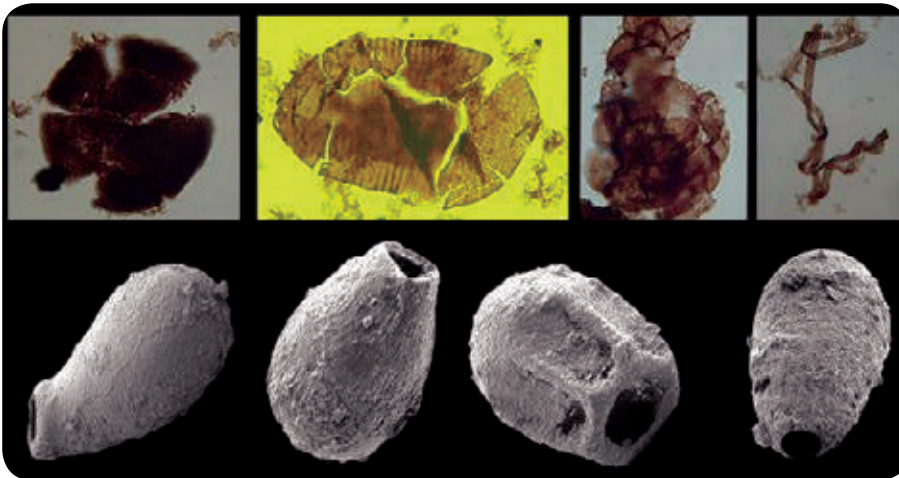


Figura 4.16 – Fóssil mais antigo de alga eucariótica fotossintetizante já encontrado, de reprodução assexuada, *Grypania spiralis*, estimado em 2,1 bilhões de anos, encontrada na Formação de Ferro de Negaunee, Michigan. (Fonte: <<http://cmap.ucfilespace.uc.edu>>. Acesso em 21/10/2010).

A origem endossimbiótica dos plastos e mitocôndrias já está firmemente estabelecida. Entretanto, endossimbiose também tem sido proposta para explicar a origem de praticamente todas as demais organelas das células eucarióticas. Para essas outras organelas, como o sistema relacionado à motilidade (sistema microtubular e flagelo), retículo endoplasmático, peroxissomos, entre outros, não existe evidência molecular ou bioquímica conclusiva de origem endossimbiótica. Ao contrário, os dados existentes favorecem a hipótese de origem autógena, onde essas estruturas teriam se originado e se organizado gradativamente na célula eucariótica.

Uma possível presença de DNA e RNA nos centros organizadores de microtúbulos não foi confirmada.

4.3.3 Da diversidade da vida

A fauna de Ediacara foi descoberta em 1947, por Reginald C. Sprigg, nas montanhas Ediacara, sul da Austrália. Consiste principalmente de organismos de corpos moles e formas medusoides. Tais fósseis datam do pré-Cambriano e representam os primeiros organismos multicelulares complexos. Ediacara é o nome de uma região onde ocorrem os mais antigos fósseis de metazoários com células organizadas em tecidos e órgãos. Por isso, esta ocorrência fóssil está entre as mais importantes do mundo. Como estes animais não tinham partes duras tais como conchas ou placas mineralizadas, os fósseis são impressões nas rochas, o que torna o estudo da sua morfologia bastante difícil. Estes fósseis são encontrados em rochas formadas em ambiente marinho, preservados sob arenitos.

Os organismos eucarióticos se diversificaram em várias linhagens filogenéticas (Fig. 4.17), das quais as principais (chamadas, em inglês, de *crown lineages*) são os animais (Metazoa, incluindo os animais invertebrados e os vertebrados), os fungos verdadeiros, as plantas (com clorofila *a* e *b*, que incluem as algas verdes), as algas vermelhas, os estramenopilas (inclui os oomicetos, labirintulomicetos e as algas heterocontes-pardas, diatomáceas e outras algas com clorofilas *a* e *c*) e os alveolados (incluindo os dinoflagelados, ciliados e os apicomplexa). A diversidade molecular e fenotípica encontrada nos estramenopilas e alveolados é equivalente à encontrada nos outros reinos e ambos possuem organismos fotossintetizantes e heterotróficos.

Todavia os animais multicelulares não surgiram logo após o desenvolvimento das células eucarióticas; os multicelulares apareceram pela primeira vez pouco antes da ocorrência da explosão cambriana, há cerca de 570 milhões de anos. Os primeiros multicelulares são membros de uma fauna distribuída por todo o mundo - **Ediacara**, que recebeu o nome de seu afloramento mais famoso, situado na Austrália.

A história da vida não se desenvolveu de forma contínua, pelo contrário, é marcada por registros interrompidos em breves (e às vezes instantâneos – em termos geológicos) episódios de extinção em massa, seguidos de diversificação. O surgimento da vida e os episódios de extinção e diversificação só se tornaram conhecidos através de fortes marcas no registro fóssil.

Na década de 80, Woese (Fig. 4.18) iniciou seus estudos de análise filogenética de todas as formas de vida celulares, baseado na comparação de sequências de pequenas sub-unidades do RNA ribossômico (ssrRNA) existentes em todos os organismos. Essa análise revelou uma dicotomia entre procariotos, o que o levou a definir os três domínios celulares da vida: Eucarya, Bacteria e Archaea, conforme ilustra a Figura 4.17.

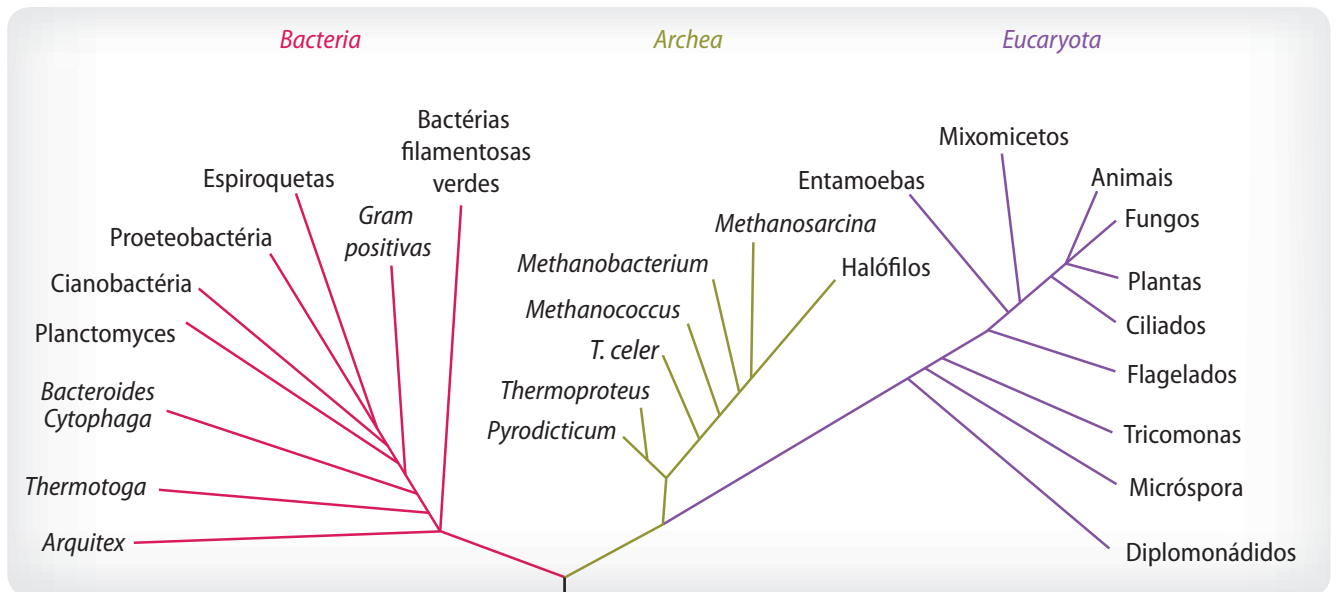


Figura 4.17: Árvore filogenética dos seres vivos proposta por Carl Woese, baseada em dados da sub-unidade 16S de RNA ribossômico, mostrando a separação dos domínios Bactéria, Archaea e Eukaryota. Na raiz da árvore, em preto, estaria o último ancestral comum universal, um progenota, o **LUCA** (last universal common ancestor), o hipotético primeiro organismo de que todos os seres vivos descendem. Também se denomina **último antepassado universal** (LUA, last universal ancestor).

Fonte: <<http://pt.wikipedia.org>>.

Depois do aparecimento dos primeiros seres multicelulares, ocorreu uma notável diversificação biológica num período de 10 milhões de anos, num evento chamado **explosão cambriana**.

A **Explosão cambriana** foi um evento na história da vida, registrado por fósseis depositados em extratos de cerca de 550 milhões de anos, durante o período Cambriano, quando subitamente houve uma explosão na biodiversidade do planeta. A maioria destes animais não deixaram descendentes, tendo muitos deles formas bastante diversas das encontradas nos animais modernos. Até o início do Cambriano, a vida na Terra consistia basicamente de algas, bactérias, protozoários, celenterados e poríferos. Entretanto, num curto espaço de tempo na escala geológica (estimado em 5 milhões de anos), surgiram praticamente todos os filos animais conhecidos, inclusive os precursores dos vertebrados, além de outros que a ciência não consegue classificar, todos eles organismos marinhos. O registro da existência destes seres é evidenciado através de fósseis encontrados em poucos lugares do mundo, como em Burgess Shale, no Canadá, e na província de Yunnan, na China).



Figura 4.18 – Carl Woese, nascido em 1928, é um microbiólogo norte-americano que se tornou famoso ao definir o reino Archaea dentro dos seres vivos. Foi nomeado membro da “National Academy of Sciences” dos EUA e recebeu medalhas de honra ao mérito. Em 2003, recebeu o Prêmio Crafoord da Academia Real das Ciências da Suécia. (Fonte: <<http://www.teachersparadise.com>>. Acesso em 21/10/2010).

Durante este evento, evoluiu a maior parte dos tipos de animais modernos, assim como linhagens únicas que se extinguiram. Têm sido propostos vários “detonadores” para esta explosão, incluindo o acúmulo de oxigênio na atmosfera, resultante da fotossíntese. Há cerca de 500 milhões de anos, plantas e fungos colonizaram a Terra, e foram logo seguidos por artrópodes e outros animais. Os anfíbios apareceram pela primeira vez há cerca de 300 milhões de anos, seguidos pelos primeiros amniotas, os mamíferos por volta de 200 milhões de anos e as aves há cerca de 100 milhões de anos (ambos a partir de linhagens semelhantes aos répteis). Contudo, apesar da evolução destes grandes animais, seres vivos menores, semelhantes aos que evoluíram cedo no processo, continuam a ser bem sucedidos e a dominar a Terra, formando a maioria da biomassa e das espécies procariontes.

Resumo

Através de grandes alterações que o planeta Terra sofreu desde sua formação, surgiram moléculas capazes de se reproduzir e dar continuidade às informações nelas codificadas. Historicamente, a idéia de origem da vida surgiu há mais de 2000 anos. Aristóteles propôs que a vida poderia surgir da matéria inanimada; para tanto bastava que um “princípio ativo” fosse insuflado na matéria não viva, levando ao surgimento espontâneo da vida. Esta hipótese dominou todo o pensamento ocidental até 1861, quando Pasteur demonstrou que ela estava completamente errada, defendendo e demonstrando a **hipótese de biogênese**. A **hipótese autotrófica** admite que as primeiras formas de vida teriam surgido como organismos autótrofos, ou seja, capazes de produzir seu próprio alimento. Na **hipótese PRÉ-BIÓTICA heterotrófica**, as formas primitivas de vida originaram-se a partir de primeiros compostos a base de hidrogênio, oxigênio, carbono, nitrogênio, fósforo e enxofre, de maneira lenta e gradual, de acordo com o paradigma darwiniano. Estes primeiros organismos teriam sido anaeróbios, já que a atmosfera de então era desprovida de oxigênio. Hipóteses posteriores apontam a origem da vida sob grandes profundidades oceânicas, dependente da energia química da Terra, procedente

dos respiradouros hidrotermais oceânicos. A hipótese da **panspermia cósmica** defende uma origem extraterrena para a vida. Esta idéia foi revitalizada nos últimos anos, com a descoberta de um possível fóssil bacteriano, em Marte.

Na origem da vida provavelmente houve a necessidade de que, no conjunto de moléculas presentes, algumas pudessem desempenhar, direta ou indiretamente, o papel de **agentes autocatalíticos** para a produção de mais moléculas da própria espécie. Esta característica relevante é encontrada num tipo de RNA na sopa primordial. Nesse **mundo do RNA**, como foi chamado, as moléculas de RNA se comportavam praticamente como organismos vivos, competindo entre si por meio de seleção natural. Aquelas que possuíam maior longevidade, estabilidade, replicavam-se mais vezes e com maior fidelidade de cópia logo aumentavam sua população no *pool* de moléculas existentes e proporcionavam a extinção das moléculas mais instáveis e com características menos adequadas. Com o surgimento do código genético e a produção de proteínas criou-se um sistema enzimático mais eficiente, já que era separado do sistema informacional e não necessitava de uma estrutura especial para realizar as duas tarefas. É provável que, a partir daí cada um dos sistemas possa ter evoluído com maior eficiência, produzindo uma molécula melhor e mais estável capaz de guardar informação genética (o DNA) e outra mais maleável, capaz de assumir milhares de conformações tridimensionais diferentes que atuassem em reações diferentes, gerando uma melhor especificidade enzimática.

Apesar da incerteza sobre como seriam os primeiros seres vivos, tudo indica que os **procariontes anaeróbicos heterotróficos** foram os primeiros a habitar a Terra, seguido dos aeróbicos e posteriormente surgindo os **eucariontes** através de um processo de endossimbiose entre uma célula hospedeira e células procarióticas que deram origem às mitocôndrias e aos cloroplastos.

A história da vida foi a história de procariontes, archaea e eucariontes unicelulares até cerca de um bilhão de anos atrás quando seres multicelulares começaram a aparecer nos oceanos durante o período Ediacarano. A evolução de organismos multicelulares ocorreu múltiplas vezes, de forma independente, em organismos

tão diversos como esponjas, algas castanhas, cianobactérias, mycetozoa e mixobactérias. Depois do aparecimento dos primeiros seres multicelulares, ocorreu uma notável diversificação biológica, alternando-se com algumas extinções. A rápida diversificação das principais linhagens dos eucariotos ocorreu em torno de 1 a 1,5 bilhão de anos atrás e pode ter sido ocasionada por diversos fatores, como alterações ambientais, por exemplo, o aumento de oxigênio na atmosfera que pode ter atingido patamares que possibilitaram a ocupação de novos nichos.

Bibliografia recomendada

MATIOLI, S. R. **Biologia molecular e evolução**. Ribeirão Preto: Holos, 2001.

Cap. 1: Neste capítulo o aluno vai encontrar uma excelente revisão sobre as hipóteses da origem da vida.

Cap. 2: O mundo do RNA e a origem da complexidade da vida. Excelente capítulo sobre a evolução do mundo pré-biótico. Sônia Lopes adaptou um texto encontrado em <http://www.editorasaraiva.com.br/biosonialopes/>

Cap. 8: Evolução dos Genomas. Este capítulo trata dos diversos fenômenos que acometem o DNA e que são responsáveis pela amplificação e diversificação dos genomas nucleares e das organelas celulares.

Referências

ALBERTS, B.; JOHNSON, A.; LEWIS, J.; RAFF, M.; ROBERTS, K.; WALTER, P. **Biologia molecular da célula**. 4. ed. Porto Alegre: Artmed, 2004. (2. reimp. 2006).

ALBERTS, B.; JOHNSON, A.; LEWIS, J.; RAFF, M.; ROBERTS, K.; WALTER, P. **Biologia molecular da célula**. 5. ed. Porto Alegre: Artmed, 2010.

- CARRAPIÇO, F. J. N. A origem da vida e a sua evolução: uma questão central no âmbito da Exobiologia. **Anomalia**, v. 5, p. 25-32, 2001.
- CECH, T. R.; BASS, B. L. Biological catalysis of RNA. **Annu. Rev. Biochem.**, v. 55, p. 599-629, 1986.
- GILBERT, W. The RNA world. **Nature**, v. 319, p. 618, 1986.
- GILBERT, W. The exon theory of genes. **Cold Spring Harbor Symposium on Quantative Biology**, v. 52, p. 901-905, 1987.
- HAN, T. M.; RUNNEGAR, B. Megascopic eukaryotic algae from the 2.1-billion-year-old negaunee iron-formation, Michigan. **Science**, v. 257 (5067), p. 232-235, 1992.
- HOOVER, R. B. Meteorites, microfossils, and exobiology. In: Instruments, methods, and missions for the investigation of extraterrestrial microorganisms, Richard B. Hoover (ed.). **Proceedings of SPIE**, v. 3111, p. 115-136, 1997.
- LANE, N. New research rejects 80-year theory of 'primordial soup' as the origin of life. **Journal BioEssays**, v. 32, (2010, February 02, 12 Issue).
- MCKAY, D. S.; GIBSON, E. K. Jr.; THOMAS-KEPRTA, K. L.; VALI, H.; ROMANEK, C. S.; CLEMETT, S. J.; CHILLIER, X. D. F.; MAECHLING, C. R.; ZARE, R. N. Search for past life on Mars: possible relic biogenic activity in martian meteorite ALH 84001. **Science**, v. 273, p. 924-930, 1996.
- MILLER, S. L. Peptide nucleic acids and prebiotic chemistry. **Nat. Struct. Biol.**, v.4, p. 167-9, 1997.
- NIELSEN, P. E. Peptide nucleic acids and the origin of life. **Chem. Biodivers.**, v. 4, p.1996-2002, 2007.
- NIELSEN, P. E. Peptide nucleic acid (PNA): A model structure for the primordial genetic material? **Origins Life and Evoution of Biospheres**, v. 23, p. 323-327, 1993.
- SCHOPF, J. W. Microfossils of the early Archaean apex chert: new evidence of the antiquity of life. **Science**, v. 260, p. 640-646, 1993.

WOESE, C. R.; KANDLER, O.; WHEELIS, M. L. Towards a natural system of organisms: proposal for the domains Archaea, Bacteria, and Eucarya. **Proceedings of the National Academy of Sciences, USA**, v. 87, p. 4576-4579, 1990.

Sites

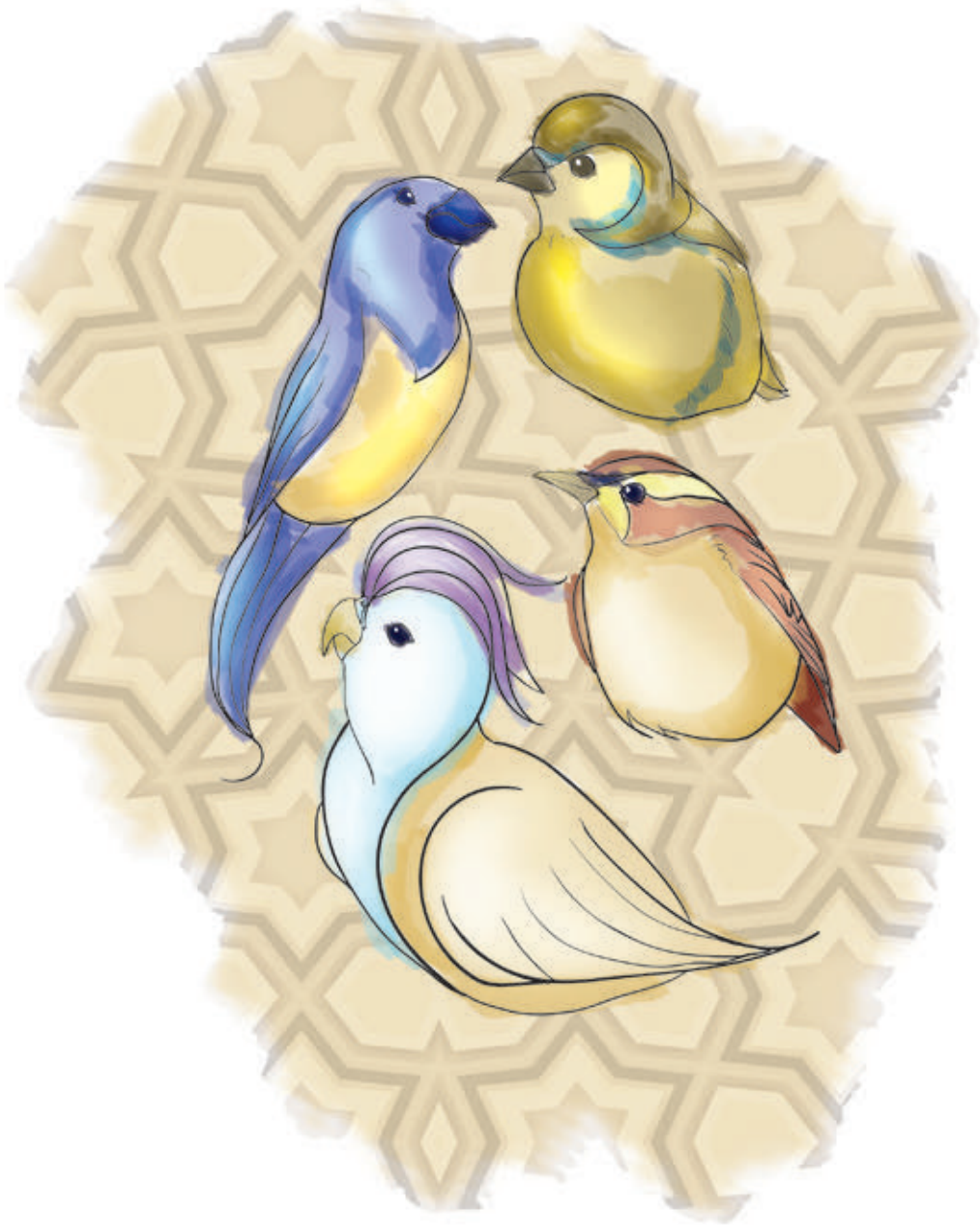
<http://www.eventus.com.br/bioconferences/sprc10/pdf/CarlosMenck.pdf>

<http://www.mahjoob.com/en/forums/showthread.php?t=275459>

<http://eternosaprendizes.com/2010/02/11/cientistas-desafiam-a-teoria-da-sopa-primordial-como-explicacao-basica-para-a-origem-da-vida/>

<http://www2.estrellamountain.edu/faculty/farabee/biobk/biobooktoc.html>

CAPÍTULO 5



Evidências da evolução

Neste capítulo, veremos as evidências científicas que demonstram que a Evolução deixa de ser uma teoria para se tornar um fato. Serão apresentadas algumas evidências evolutivas estruturais, morfológicas, fósseis e moleculares. Ao final deste capítulo, você deverá ser capaz de identificar as evidências evolutivas e discutir as suas implicações no decorrer da evolução.

5.1 Introdução

Geração parental: primeiros indivíduos cruzados de uma prole em estudo. Geração F1: os primeiros descendentes da geração parental.

Desde o início, as ideias sobre evolução biológica foram baseadas em observações na natureza, por exemplo, a prole F1 de uma **geração parental** qualquer apresenta características semelhantes a ambos os pais, e, assim, a descendência com modificação foi proposta pelo evolucionista Charles Darwin (1809-1882) na Teoria da Evolução pela Seleção Natural. Os evolucionistas do século XIX, Darwin, Lamarck e Haeckel, inicialmente não utilizavam o termo Evolução, pois este era empregado para descrever a teoria de que os embriões cresciam de homúnculos pré-formados (Teoria da Pré-Formação), contidos no óvulo ou no esperma. Dois dos principais objetivos de Darwin em seu livro foram: obter evidências suficientes que comprovassem a existência do processo evolutivo, bem como identificar a seleção natural como mecanismo responsável pela evolução.

Se a evolução está relacionada com mudanças ao longo do tempo, como os evolucionistas poderiam mostrar que as espécies mudam ao longo do tempo e que espécies modernas tiveram um ancestral em comum no passado?

É neste ponto que entram os estudos das evidências evolutivas: um processo multidisciplinar que envolve Ecologia, Geografia, Anatomia Comparada, Paleontologia, Biologia Molecular, Biologia Celular, Embriologia, Biogeografia, entre outros.

Evidências evolutivas são todos os dados encontrados na natureza que provam que o processo evolutivo ocorreu ao longo

dos anos por meio dos cruzamentos entre os indivíduos acompanhados da geração de mutações. Essas alterações foram moldadas pela seleção natural, ou seja, pela sobrevivência do mais apto. Dessa forma, algumas características encontradas em diferentes espécies atualmente são consideradas evidências evolutivas. A análise das evidências evolutivas se baseia no fato de que, se uma característica nova é benéfica ela será perpetuada na população e poderá ser encontrada também nas espécies descendentes dessa população. Existe uma variedade de evidências evolutivas que resultam de diferentes tipos de observações: das alterações morfológicas, fisiológicas e moleculares; das semelhanças e diferenças entre espécies; da análise do registro fóssil. A seguir, veremos alguns exemplos de evidências evolutivas.

5.2 Órgãos homólogos e análogos

A terminologia **órgãos homólogos** e **órgãos análogos** surgiu com os estudos de anatomia comparada. Anatomia Comparada é a área da Biologia que estuda as relações das diferentes estruturas morfológicas entre as diferentes espécies com o auxílio dos estudos da Embriologia Comparada. Em 1849, Richard Owen (Figura 5.1) introduziu a terminologia **homologia**, em que estruturas que possuem origem relacionada a uma mesma estrutura ancestral, ou seja, apresentam uma descendência em comum, são chamadas de estruturas homólogas, mesmo se apresentarem funções diferentes nas espécies comparadas. Por exemplo, o estudo comparativo dos ossos e músculos de diversos vertebrados mostrou que a homologia evolutiva poderia explicar a semelhança entre os membros anteriores através da descendência em comum dessas estruturas (Figura 5.2). Aqui entra o conceito de **divergência adaptativa**, em que, apesar de cada uma das espécies analisadas terem seguido caminhos evolutivos diferentes, os membros anteriores de todas elas são formados por estruturas esqueléticas, conjuntos musculares, circulatórios e pelo sistema nervoso homólogos. Nesse sentido, divergência adaptativa significa dizer que o mesmo órgão homólogo pode apresentar diferentes funções nas diferentes espécies. O naturalista Louis Agassiz (1807-1873) ob-

Atualmente, um dos maiores defensores e divulgadores da Teoria da Evolução é o zoólogo evolucionista Richard Dawkins. Em seu livro *O maior espetáculo da terra: as evidências da evolução* ele descreve a Teoria da Evolução como um fato, apresentando uma série de evidências que comprovam a existência do processo evolutivo moldado pela seleção natural.



Figura 5.1 – Sir Richard Owen (1804-1892), paleontólogo e anatomista comparativo, foi um dos maiores estudiosos de fósseis, contemporâneo a Darwin. Seus estudos contribuíram enormemente para o desenvolvimento da Teoria da Evolução de Darwin.

servou os embriões de diferentes vertebrados e verificou que eles contêm grandes similaridades, principalmente no início do desenvolvimento. O próprio Darwin estudou a anatomia das flores de orquídeas e viu que, mesmo apresentando formas variadas e atraindo diversos tipos de polinizadores, elas são desenvolvidas a partir de um mesmo conjunto de estruturas florais. Darwin argumentou que as similaridades embrionárias e as similaridades entre as flores de orquídeas são devidas a uma origem ancestral em comum em cada grupo de espécies.

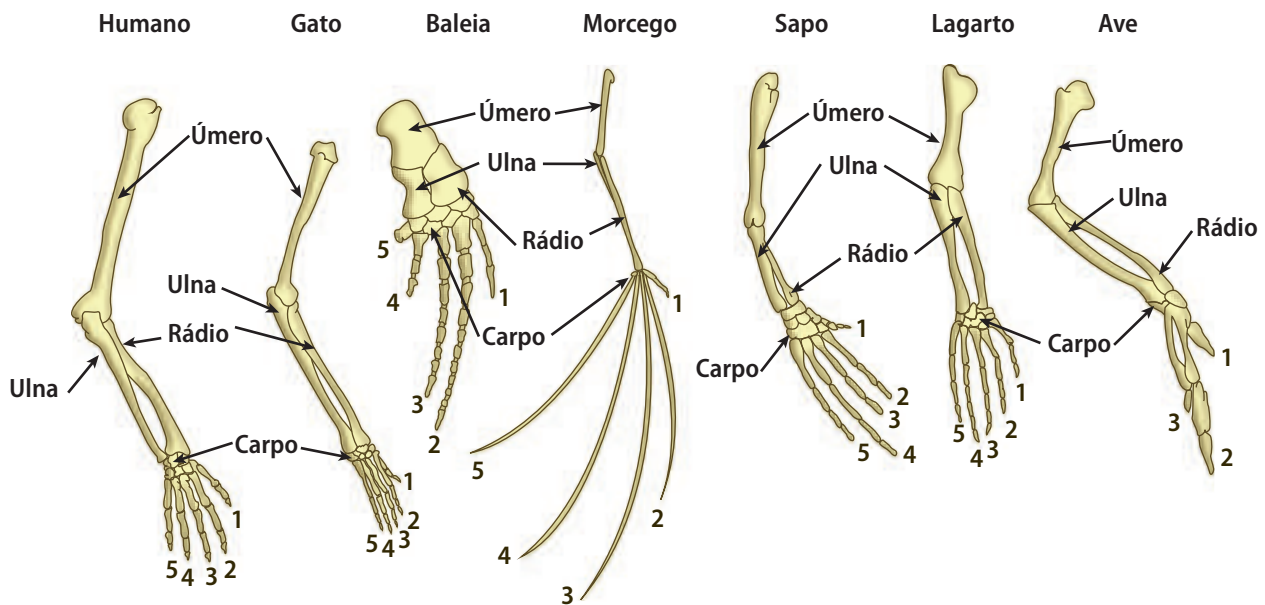


Figura 5.2 – Estrutura óssea dos membros superiores de alguns vertebrados mostrando a homologia entre eles. (Adaptado de: STRICKBERGER, 2000).

Por outro lado, órgãos análogos são estruturas que, apesar de apresentarem a mesma função em diferentes grupos de espécies (por exemplo, as asas do morcego e as asas dos insetos), não evoluíram a partir de um mesmo órgão ancestral. Mesmo quando órgãos análogos são estruturalmente similares, tal como o olho do polvo e o olho humano, ainda assim pode-se demonstrar que essas estruturas possuem diferentes origens evolutivas analisando as suas origens embrionárias, que foram formadas a partir de diferentes tecidos.

Nesse ponto, temos o conceito de **convergência adaptativa ou evolução convergente**, pela qual linhagens diferentes que utilizam

o mesmo hábitat podem apresentar diferentes estruturas anatômicas que possuem funcionamento similar. Nesse caso, os órgãos que apresentam similaridade de função nas diferentes espécies não apresentam origem ancestral em comum, ou seja, os órgãos têm a mesma função devido a uma convergência adaptativa. Temos como exemplo as similaridades anatômicas entre um tubarão e uma orca. Tais similaridades são analogias que forneceram a estrutura corporal hidrodinâmica, como nadadeiras ou barbatanas curtas para orientação e uma forte cauda, para uma movimentação rápida e sobrevivência no meio aquático. Porém, o tubarão e a orca pertencem a linhagens evolutivas diferentes; o tubarão é da linhagem dos peixes, a orca é um mamífero. Na **Sistemática Filogenética** temos o termo **homoplasia** para denominar as semelhanças adquiridas **independentemente** por duas ou mais espécies, podendo apresentar origem ancestral em comum ou não.

Um processo que está relacionado à geração de órgãos homólogos é a **radiação adaptativa ou irradiação adaptativa**. Muitos biólogos perceberam que grupos de organismos evolutivamente relacionados, que apresentam um ancestral em comum, apresentam-se geograficamente conectados. Ao longo do tempo, indivíduos de uma mesma espécie foram separados por meio de barreiras geográficas, como montanhas, rios, mares, etc., permitindo que esses organismos se diferenciasssem em um curto espaço de tempo, gerando novas espécies. Portanto, radiação adaptativa significa que ocorreu uma rápida evolução de uma ou poucas formas de organismos em várias espécies diferentes que ocupam vários nichos ecológicos que previamente estavam livres. Dessa forma, a radiação adaptativa pode resultar na geração de órgãos homólogos.

Um dos exemplos mais famosos de radiação adaptativa é a história evolutiva das 14 espécies de tentilhões das Ilhas Galápagos, aves do tamanho de um pardal. Todas as espécies atuais de tentilhões são descendentes de uma população ancestral em comum, que colonizou a ilha há 4 milhões de anos, a partir da América do Sul ou Central, quando essas ilhas emergiram. Atualmente, apesar de todas as 14 espécies de tentilhões serem muito semelhantes morfológicamente, elas diferem fortemente na forma do bico. Visto que o ambiente de cada ilha é distinto, o alimento disponível



Figura 5.3 – Os tentilhões das Ilhas Galápagos. Eles são descendentes de uma mesma população ancestral. Note as diferenças nos tamanhos dos bicos. (Adaptado de: <<http://portaldoprofessor.mec.gov.br>>. Acesso em: 22 out. 2010).

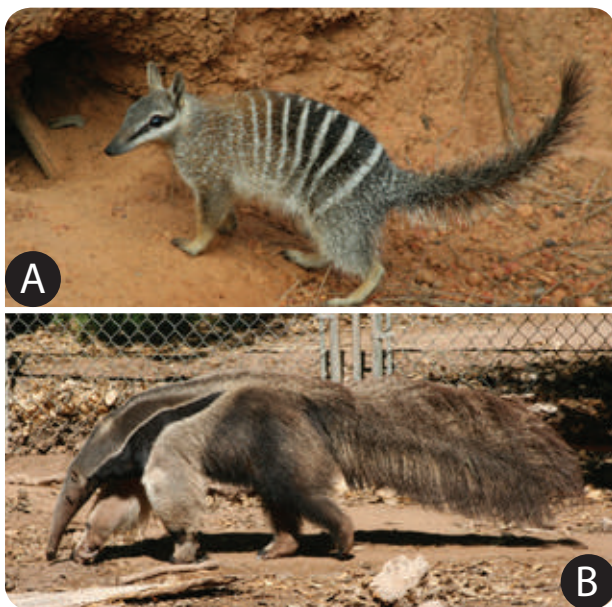


Figura 5.4 - (A) *Myrmecobius fasciatus* (numbat). (B) *Myrmecophaga tridactyla* (tamanduá). (Fonte: (A) <<http://www.flickr.com/>>; (B) <<http://www.eurooscar.com>>. Acesso em: 22 out. 2010).

também é diferente; dessa forma, muitos pássaros se adaptaram a condições diferentes. Os tentilhões de bico curto e duro alimentam-se de sementes, os de bico fino e curto sugam o néctar das flores de cacto, e ainda existem os de bico mais largo, que comem insetos. Ou seja, as diferenças do ambiente, a disponibilidade de alimentos e o isolamento geográfico foram as principais condições que levaram à diferença de hábitos alimentares, comportamentais e da anatomia entre os pássaros. Cada espécie, ou grupo de espécies, especializou-se em um tipo de alimentação e em habitats diferentes (Figura 5.3).

Você achará nos livros-textos outros exemplos de radiação adaptativa, como a evolução das espécies de *Drosophila*, presentes nas ilhas do arquipélago do Havaí, e a evolução dos marsupiais australianos. A evolução dos marsupiais australianos é bastante interessante, pois a partir de um ancestral em comum, que ficou isolado no atual continente australiano durante os eventos de **deriva continental**, irradiou-se uma variedade de espécies, entre elas coala, diabo da tasmânia, canguru, gato-tigre, entre outras. A grande semelhança entre alguns mamíferos marsupiais e mamíferos placentários, por exemplo, o numbat (*Myrmecobius fasciatus*) (Figura 5.4a) e o tamanduá (*Myrmecophaga tridactyla*) (Figura 5.4b), teve origem por **convergência adaptativa**.

A Teoria da Deriva Continental foi proposta pela primeira vez por Alfred Wegener, em 1912, e afirmava que todos os continentes atuais formavam, no passado, um único continente, chamado **Pangea**. Essa teoria é sustentada pela Teoria de Movimentação das Placas Tectônicas e pelos achados fósseis nos diferentes continentes (Figura 5.5).

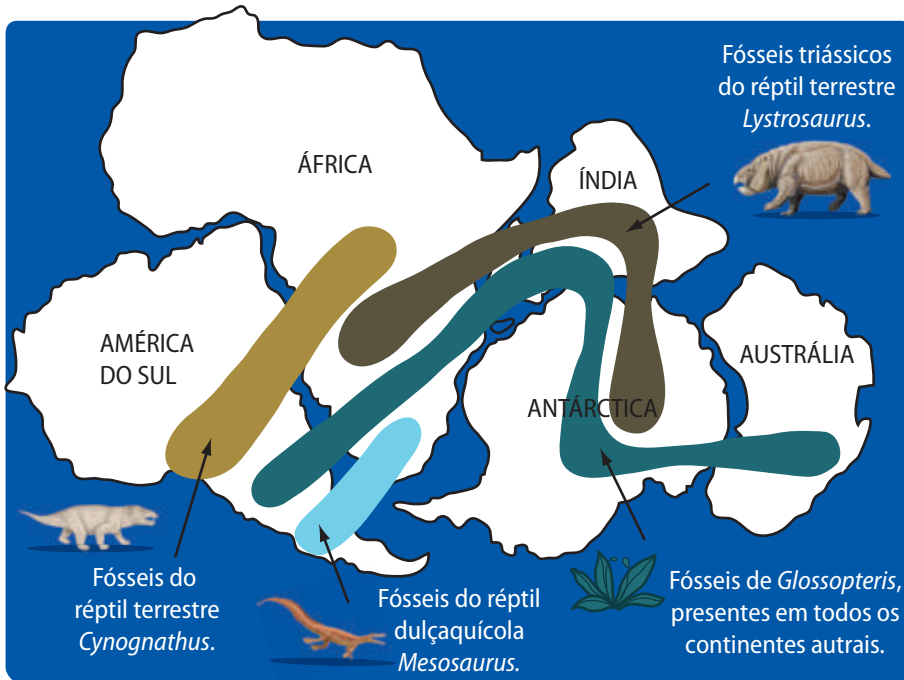


Figura 5.5 – Ilustração da Pangeia e de regiões onde fósseis da mesma espécie foram encontrados. Os locais distam milhares de quilômetros e estão atualmente separados por oceanos. É pouco provável que esses seres vivos pudessem ter percorrido essas grandes distâncias. (Adaptado de: <<http://www.answersincreation.org>>. Acesso em: 22 out. 2010).

5.3 Órgãos vestigiais

A Anatomia Comparada é a disciplina que mais proporcionou evidências evolutivas. Além das análises de órgãos homólogos e análogos, esse ramo da Biologia gerou uma gama de evidências de órgãos que se encontram reduzidos e/ou sem função aparente em alguma espécie atual, mas que se apresentam funcionais em espécies atuais evolutivamente relacionadas. Do ponto de vista evolutivo, a origem de **órgãos vestigiais** ocorre por meio da adaptação do organismo ao novo ambiente onde alguns órgãos podem não mais serem requisitados. De acordo com os princípios da seleção natural, os indivíduos que gastam menos energia na manutenção de um órgão que não será útil no novo ambiente possuem maior sucesso reprodutivo do que os indivíduos que gastam energia mantendo-os. Algumas estruturas que não serão mais necessárias podem interferir no funcionamento de novas adaptações. Dessa forma, com o passar do tempo, estruturas não mais requisitadas tendem a diminuir, mostrando apenas traços do que um dia foi uma estrutura completa e funcional.

Pangea

A palavra origina-se do fato de todos os continentes estarem juntos (*pan* do grego, *pâs*, *pâsa*, *pân*: “todo”, “inteiro”) e exprime a noção de totalidade, universalidade, formando um único bloco de terra (*gea*) ou Geia, Gaia. Wegener teve como ponto de partida de sua teoria os contornos semelhantes da costa da América com a da África, os quais formariam um encaixe quase perfeito. Entretanto, não foi utilizado esse fato na sua fundamentação científica, mas a comparação dos fósseis encontrados nas regiões brasileira e africana. Como esses animais não seriam capazes de atravessar o oceano na época, então se concluiu que eles teriam vivido nos mesmos ambientes em tempos remotos.

Existem vários exemplos de órgãos vestigiais, entre eles, a **asa atrofiada** das espécies de quivi. Os quivis são aves endêmicas da Nova Zelândia pertencentes ao gênero *Apteryx*. Eles não voam, possuem hábitos noturnos e vivem em buracos no solo. São as menores **aves ratitas** e estão ameaçadas de extinção. Os quivis possuem toda a estrutura óssea de uma asa, porém atrofiada e sem penas (Figura 5.6a).

Outro exemplo similar são os membros posteriores vestigiais da cobra *Charina bottae* (tipo de jiboia) que possui internamente os ossos dos quadris e das pernas, porém externamente apresenta somente pequenos esporões (Figura 5.6b). Já as galinhas apresentam uma característica vestigial do desenvolvimento. Estruturalmente, possuem três “dedos” nas asas e quatro dedos nos pés. Porém, com uma técnica específica, é possível verificar que no início do desenvolvimento da galinha há a formação de um dedo a mais em ambos pares de membros, mas que desaparecem no adulto, sem deixar vestígios.



Figura 5.6 – (A) Características vestigiais: quivi e suas asas vestigiais. (B) Características vestigiais: cobra *Charina bottae* com o seu esporão. (Fonte: <<http://www.savethekiwi.org.nz>> e <<http://www.toothandscale.com>>. Acesso em: 22 out. 2010).

A interpretação evolutiva dessas estruturas vestigiais é de que tanto o quivi, a jiboia (*Charina bottae*) e a galinha são descendentes que sofreram modificações de ancestrais que apresentavam essas estruturas na forma funcional.

Os humanos também possuem estruturas vestigiais. Por exemplo, o cóccix, que é um minúsculo osso presente na parte inferior da coluna vertebral do homem, é um vestígio de cauda que estava presente nos nossos ancestrais distantes. Outra estrutura vestigial são os músculos ligados aos folículos pilosos que, quando estamos com frio ou medo, contraem-se, fazendo os pelos corporais se levantarem. Esses músculos eretores têm importante função em animais peludos, como os chimpanzés. A contração desses músculos aumenta a espessura da pelagem, auxiliando o aquecimento corporal, assim como aparentemente torna o indivíduo maior e mais ameaçador ao inimigo. Portanto, essas estruturas vestigiais (cóccix e músculo eretor) nos indicam que os ancestrais dos humanos possuíam cauda e eram mais peludos.

5.4 Genes homólogos, ortólogos e parálogos

Os avanços da Biologia Molecular revelaram outras semelhanças entre diferentes organismos que só vieram a corroborar a evolução por meio da descendência com modificação. Darwin não poderia imaginar que a sua teoria da evolução se estenderia a níveis tão pequenos quanto o molecular. As evidências da ancestralidade em comum são fornecidas pelo fato de que todos os organismos atuais utilizam o sistema DNA/RNA para guardar e produzir informação na forma de proteína, e esses mesmos organismos usam ATP como molécula geradora de energia. Com poucas exceções, todos os organismos estudados até agora utilizam as mesmas trincas de nucleotídeos (códon) para especificar os aminoácidos a serem incorporados durante a síntese de proteínas. Essas são algumas evidências que demonstram que a totalidade dos organismos herdou seu código genético de um ancestral comum.

Muitas evidências evolutivas vêm da comparação entre os genomas de diferentes espécies e suas proteínas. Uma das proteínas mais bem estudadas bioquímica, molecular e evolutivamente é

As exceções ao código genético padrão são alguns códon divergentes utilizados por algumas bactérias dos gêneros *Mycoplasma* e *Spiroplasma*, protozoários dos gêneros *Paramecium*, *Tetrahymena*, *Euplotes*, fungos do gênero *Candida* e mitocôndrias de alguns organismos. Por exemplo, as mitocôndrias de todos os vertebrados utilizam o códon AUA para codificar o aminoácido metionina ao invés de AUG como no código genético padrão utilizado pelo DNA nuclear das células dos vertebrados.

a **hemoglobina**, formada por quatro cadeias polipeptídicas com mais de 140 aminoácidos e responsável pelo transporte de oxigênio no sistema sanguíneo. A demonstração de que moléculas similares à hemoglobina humana estão presentes nos mais diversos grupos de organismos (de invertebrados a vertebrados, incluindo plantas, fungos e bactérias) é uma evidência da origem ancestral dessa molécula (ver Capítulo 7).

Nos vertebrados superiores modernos, cada molécula de hemoglobina é um complexo de duas cadeias proteicas α e duas β ($\alpha_2\beta_2$), ou seja, um tetrâmero (Figura 5.7).

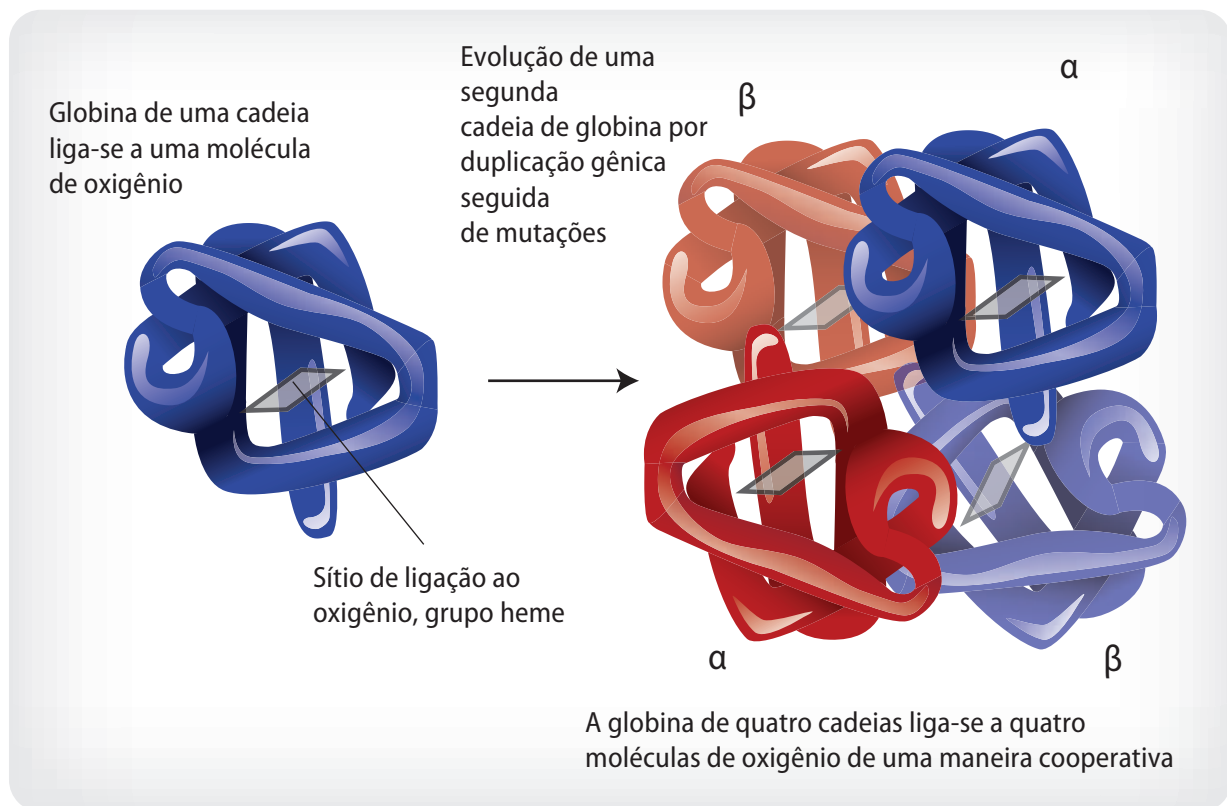


Figura 5.7 – Comparação da estrutura das globinas de uma e de quatro cadeias. A globina de quatro cadeias representada é a hemoglobina A ($\alpha_2\beta_2$). A globina de uma cadeia, em alguns vertebrados primitivos, forma um dímero que se dissocia quando se liga ao oxigênio, representando um intermediário na evolução da globina de quatro cadeias.

Porém, existe uma variabilidade de cadeias proteicas que formam a hemoglobina em diferentes estágios do desenvolvimento humano. Em adultos, algumas hemoglobinas (~2%) utilizam a cadeia proteica δ ao invés da β ($\alpha_2\delta_2$), e a forma fetal comum da hemoglobina é formada por $\alpha_2\gamma_2$. Outros tipos de cadeias de hemoglobina também ocorrem, como as cadeias ϵ e ξ , presentes nos embriões, e

tipos similares à molécula de hemoglobina podem ser encontrados em outros tecidos, como a mioglobina, monômero presente nos tecidos musculares. Todos esses tipos de cadeias podem ser diferenciados por meio das propriedades bioquímicas e de sequência de aminoácidos. O estudo das cadeias de hemoglobina em diferentes organismos sugere que todas as sequências foram originadas de uma mesma sequência ancestral, pois as cadeias apresentam aproximadamente o mesmo tamanho e têm sequências semelhantes de aminoácidos e, ainda, as sequências gênicas das β -globinas humanas estão presentes em *loci* muito próximos no cromossomo 11, enquanto as sequências gênicas da família das α -globinas se encontram próximas, no cromossomo 16 (Figura 5.8).

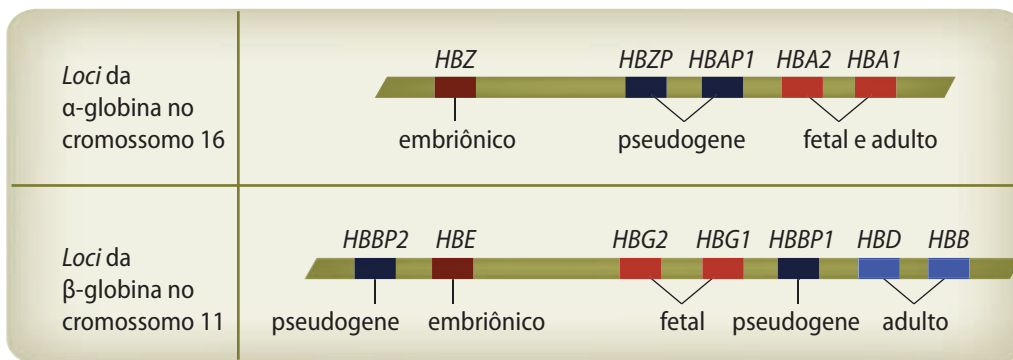


Figura 5.8 – Localização das famílias gênicas da α e β -globinas nos cromossomos 11 e 16 humanos. Note a presença de dois genes idênticos para a cadeia α (*HBA1* e *HBA2*, resultado de duplicação gênica mais recente) e de pseudogenes (*HBAP1* e *HBBP1*, ver Capítulo 7). (Adaptado de: <<http://www.ufpe.br/biolmol>>. Acesso em: 22 out. 2010).

Como explicar essas similaridades?

Todos os diferentes genes das cadeias de globinas foram originados por processos de **duplicação gênica** a partir de um gene ancestral. Mesmo que os genes duplicados não tenham função, ou tenham função diferente, ou apresentem a mesma função, são considerados **genes homólogos**, pois são derivados do mesmo gene ancestral. Porém, esses genes homólogos podem ser classificados em genes **parálogos** ou **ortólogos**, dependendo do momento em que eles divergiram, ou seja, alteraram suas sequências nucleotídicas (Figura 5.9). Os genes que foram duplicados a partir de um gene ancestral e depois divergiram, mas estão presentes na mesma espécie, por exemplo, os genes da α e β globinas em humanos, são

denominados de genes parálogos. Já os genes que foram duplicados a partir de um gene ancestral, mas divergiram após um evento de especiação, isto é, estão presentes em espécies diferentes, por exemplo, os genes da β globina presentes em camundongos e humanos, são chamados de genes ortólogos. **A presença de genes homólogos em diferentes espécies é uma forte evidência de que o processo evolutivo ocorreu a partir de um ancestral em comum.**

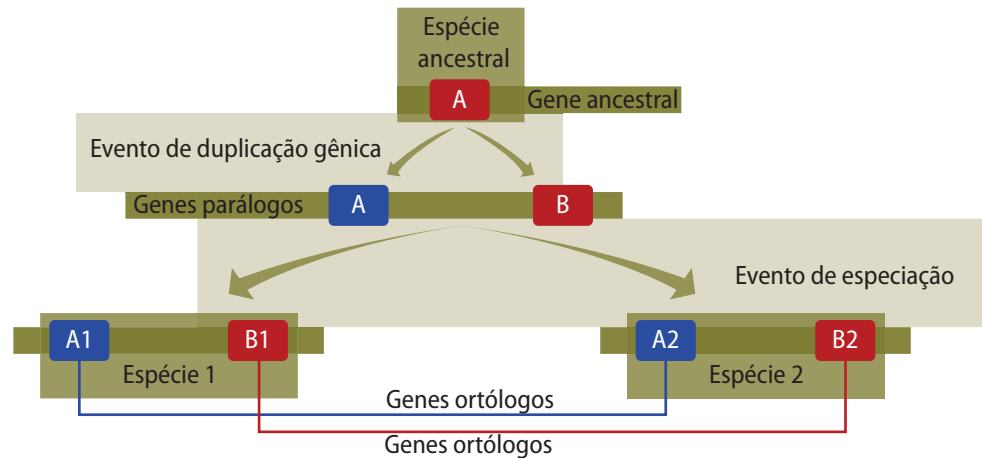


Figura 5.9 – Duplicação gênica gerando genes ortólogos e parálogos a partir de um gene ancestral A. Os genes A1, A2, B1 e B2 são genes homólogos. O gene A é parálogo ao gene B. O gene A1 é ortólogo ao gene A2, e B1, por sua vez, é ortólogo ao B2.

5.4 Fósseis



Figura 5.10 – Fóssil de um gliptodonte. (Fonte: <<http://biologicoweb.blogspot.com/>>. Acesso em 20/11/2011).

A Anatomia Comparada e a Paleontologia foram as disciplinas que mais contribuíram para os achados das evidências evolutivas. Porém, o uso dos indícios fósseis como evidência da evolução encontrou grandes dificuldades de aceitação na sociedade científica europeia do século XIX, pois a **extinção das formas de transição** entre espécies era ideia totalmente inaceitável e se opunha à criação divina. No início do século XVIII, o paleontólogo William Clift (1775-1849) foi o primeiro a observar que os organismos vivos e os fósseis existentes em uma mesma região geográfica são aparentados entre si, gerando o conceito de **sucessão fóssil**. Darwin expandiu essa observação ao fazer comparações dos tatus atuais da Argentina com os gliptodontes (Figura 5.10), espé-

cie fóssil encontrada por Darwin na Argentina. Essas observações, juntamente com os achados de Clift, que analisou fósseis de mamíferos marsupiais na Austrália, sustentaram a ideia de sucessão fóssil, que é facilmente explicada pela teoria da evolução de Darwin: as espécies atuais descenderam, com modificações, de ancestrais que viveram nas mesmas regiões geográficas, portanto é de se esperar que sejam mais similares entre si. Mas, apesar disso, a extinção de espécies ainda não era aceita no meio científico da época. Em 1801, o Barão Georges Cuvier (Figura 5.11) publicou uma lista de 23 espécies que haviam sido extintas e estavam presentes nos registros fósseis. Nesse período, havia uma grande discussão de que as espécies raras encontradas no registro fóssil deveriam ser encontradas vivas quando os cientistas europeus visitassem todas as partes do mundo. Na lista de Cuvier estavam espécies tão grandes, como o mastodonte, que ele argumentou que seria improvável que se uma espécie desse tamanho estivesse ainda viva poderia ter escapado aos olhos dos cientistas. Em 1812, Cuvier realizou uma análise minuciosa dos fósseis do alce irlandês – um enorme cervo da era glacial – comparando com os alces ainda vivos, o alce americano e a rena europeia. A publicação de suas análises pôs fim à controvérsia sobre o fato da extinção, pois os fósseis do alce irlandês não pertenciam a qualquer espécie viva. Portanto, era uma espécie independente e estava extinta.

Restava apenas comprovar que, se Darwin estava correto em afirmar que as espécies são descendentes com modificações de formas ancestrais e que se o registro fóssil representa as populações antigas, ou ancestrais, então esse registro fóssil deveria captar as evidências da progressão dessas modificações, ou seja, as espécies de transição. Mas, na época de Darwin, as formas de transição eram raras, e ele encontrou muita dificuldade para explicar o fato dessa raridade. A forma de transição mais conhecida atualmente é o *Archaeopteryx* (Figura 5.12), que foi descoberto pouco depois que Darwin publicou *A Origem das Espécies*. Esse animal tinha o tamanho de um corvo e viveu há 145-150 milhões de anos na região da atual Alemanha. Esse fóssil é considerado de transição, pois além de ele apresentar penas e aparentemente



Figura 5.11 – Georges Cuvier (1769-1832) foi um dos mais importantes naturalistas da primeira metade do século XIX, tendo desenvolvido métodos e programas de pesquisas para várias áreas da História Natural, entre elas a Anatomia Comparada.



Figura 5.12 – Fóssil de *Archaeopteryx*, com asas largas e penas assimétricas. Essa ave primitiva voava, mas com um esqueleto bem mais pesado do que as aves atuais, o que lhe limitava o voo. (Fonte: <<http://ok-cleek.com>>. Acesso em: 22 out. 2010).

ter alguma capacidade de voar, o que o classifica como ave, ele apresenta características totalmente reptilianas, como dentes, mãos com três garras e uma longa cauda óssea, sendo posicionado no grupo dos dinossauros. Porém, dizer que o *Archaeopteryx* é um fóssil de transição não significa que ele está na linha evolutiva direta dos dinossauros às aves, ao contrário, esse fóssil representa uma linhagem lateral extinta, presente na árvore evolutiva que conecta os dinossauros às aves. Atualmente, vários fósseis de transição já são conhecidos, entre eles está o *Sinosauropteryx primal*, *Caudipteryx zoui* e *Sinornithosaurus millenii*, todos com evidências de penas primordiais e características totalmente reptilianas.

Outro exemplo de forma de transição é o caso das baleias, no qual os biólogos inferem que seus ancestrais viviam na terra, uma vez que os fósseis mais antigos de mamíferos são representados por animais terrestres. Uma evidência de que essa afirmativa pode ser verdadeira é o fato de que algumas baleias atuais possuem ossos vestigiais da pelve e das pernas (Figura 5.13). O fóssil do

ancestral da baleia moderna, o *Basilosaurus isis*, apresenta membros posteriores reduzidos, os quais provavelmente não funcionavam para a natação. Já os fósseis mais antigos da linhagem das baleias, o *Ambulocetus natans*, possuíam membros posteriores funcionais, que eram usados como remo para a natação.

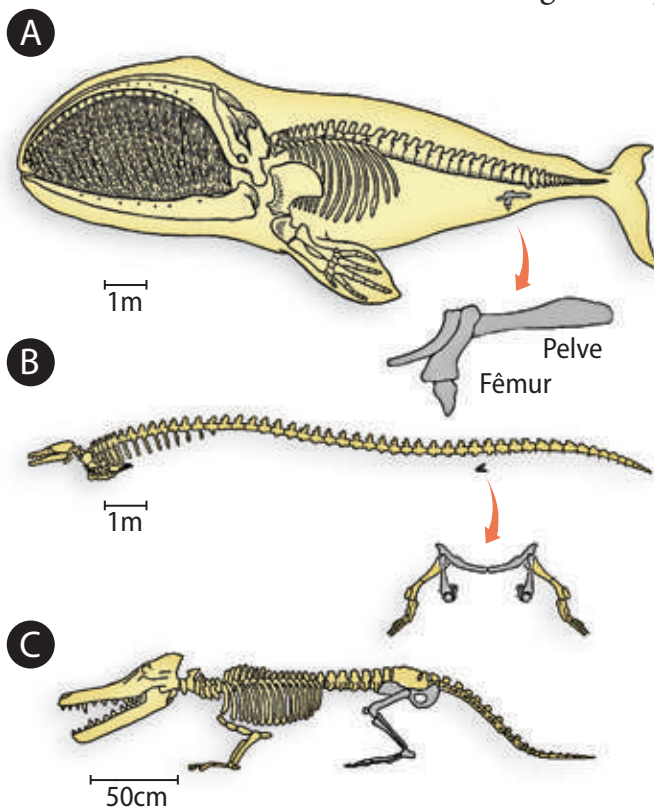


Figura 5.13 – Fósseis de transição da linhagem evolutiva da baleia, mostrando a evolução da baleia a partir de ancestrais terrestres. (A) *Balaena mysticetus* (baleia da Groenlândia) mostrando fêmur e pelves vestigiais; (B) *Basilosaurus isis* (38 milhões de anos atrás) com presença de patas traseiras sem funcionalidade para a natação; (C) *Ambulocetus natans* (50 milhões de anos atrás), espécie terrestre e aquática com patas traseiras funcionais. (Adaptado de: FREEMAN, 2009).

Resumo

Evidências evolutivas são todos os dados encontrados na natureza que provam que o processo evolutivo ocorreu ao longo dos anos através da descendência com modificação moldada pela seleção natural, como proposto por Darwin em 1859. As evidências evolutivas são diferenciadas em órgãos homólogos e análogos, órgãos vestigiais, genes homólogos (parálogos e ortólogos) e fósseis. Todas as evidências analisadas até agora mostram que a Teoria da Evolução deixa de ser uma teoria e passa a ser um fato.

Bibliografia recomendada

DAWKINS, R. **O maior espetáculo da Terra**: as evidências da evolução. São Paulo: Companhia das Letras, 2009. 440 p.

FREEMAN, S.; HERRON, J. C. **Análise evolutiva**. 4. ed. Porto Alegre: Artmed, 2009. 848 p.

STRICKBERGER, M. W. **Evolution**. 3. ed. Massachusetts: Jones and Bartlett Publishers, 2000. 670 p.

Referências

ALBERTS, B. et al. **Biologia molecular da célula**. 5. ed. Porto Alegre: Artmed, 2010.

AMORIM, D. S. **Fundamentos de sistemática filogenética**. Ribeirão Preto: Holos, 2002. 154p.

FREEMAN, S.; HERRON, J. C. **Análise evolutiva**. 4. ed. Porto Alegre: Artmed, 2009. 848 p.

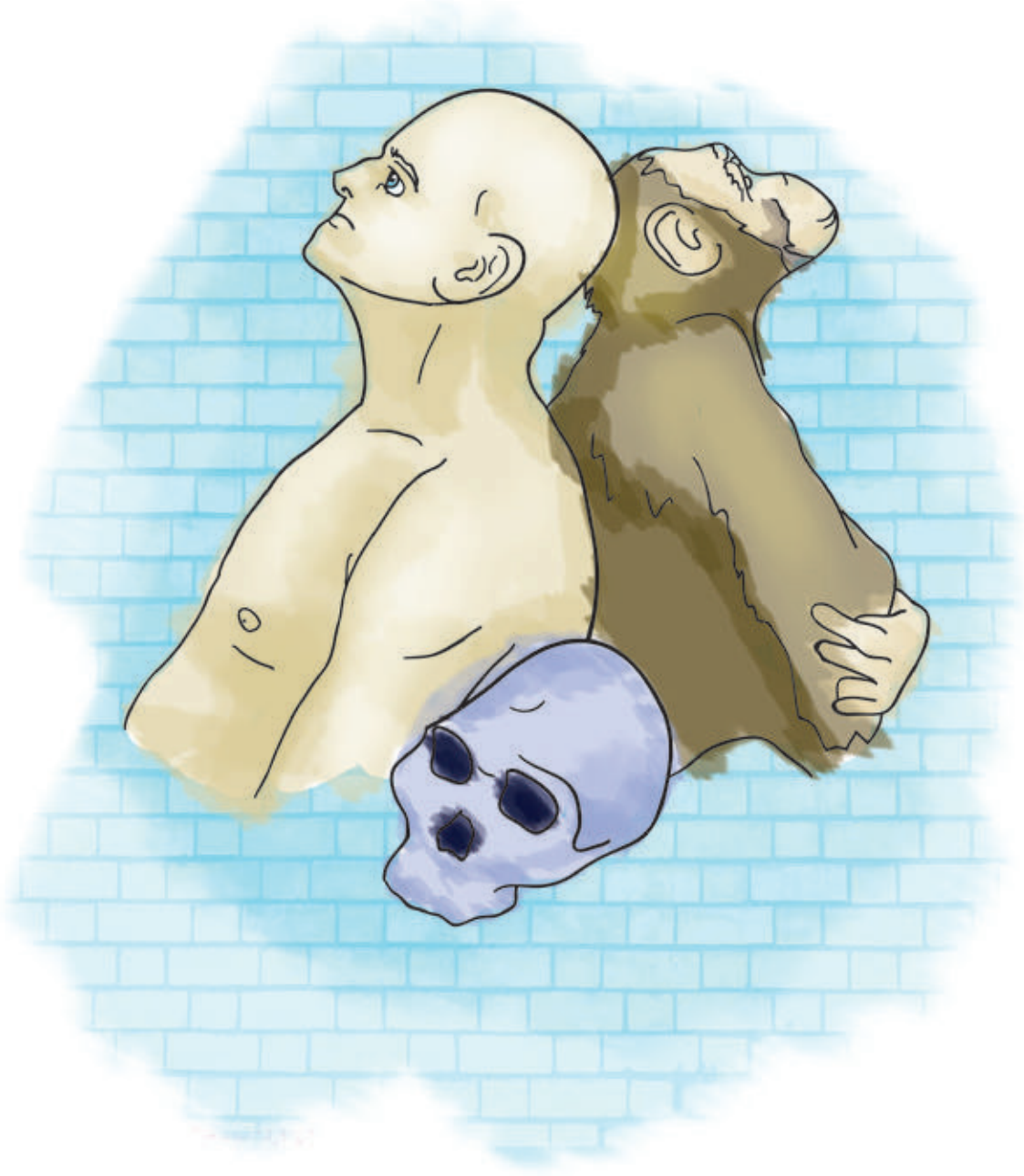
FUTUYMA, D. J. **Biologia evolutiva**. 2. ed. Ribeirão Preto: FUNPEC, 2002. 631 p.

GRAUR, D.; LI, W-H. **Fundamentals of molecular evolution**. 2. ed. Massachusetts: Sinauer Associates, 2000. 481 p.

STRACHAN, T.; READ, A. P. **Genética molecular humana**. Porto Alegre: Artmed, 2002. 576 p.

STRICKBERGER, M.W. **Evolution**. 3. ed. Massachusetts: Jones and Bartlett Publishers, 2000. 670 p.

CAPÍTULO 6



Especiação

Neste capítulo, discutiremos os mecanismos que levam à especiação. Compreenderemos os diferentes tipos de especiação assim como diferenciaremos os mecanismos pré e pós- zigóticos. Veremos o modo como a mutação, seleção natural, migração e deriva genética podem fazer as populações divergirem formando espécies independentes.

6.1 Conceitos

Confira o site da Encyclopedia of Life (<http://www.eol.org/>). Lá você encontrará informações sobre diferentes espécies.

É impossível definir ao certo quantas espécies existem atualmente, pois a cada dia novas delas são registradas. Até 2009, 1,9 milhão de *espécies* já haviam sido descobertas e cientificamente nominadas. Porém, estima-se que esse número pode variar de 5 a 100 milhões. Os processos de especiação ocorreram milhões de vezes ao longo da existência da vida na Terra, há mais de três bilhões de anos, representando alguns eventos fundamentais da existência da vida atual. Por isso, para começarmos a falar de especiação, temos que ter claro o que é **espécie** e quais são os conceitos existentes e aceitos.

A maioria dos biólogos concorda que a espécie é a menor unidade evolutiva e independente; à luz da evolução, quem evolui é a espécie em sua totalidade, e não o indivíduo. O indivíduo sofre as alterações genéticas e estruturais que formam o conjunto de variabilidade da população. A adaptabilidade dessas variabilidades é o que leva a espécie a seguir o seu curso evolutivo. A independência da menor unidade evolutiva ocorre quando mutação, seleção, fluxo gênico e deriva genética atuam em populações separadas, tornando-as, portanto, distintas. Vimos que a evolução consiste na alteração de frequências alélicas no tempo e no espaço, e as espécies formam uma barreira que limita a propagação dos alelos. Consequentemente, diferentes espécies seguem trajetórias evolutivas diferentes. Dessa forma, fica claro que a essência da especiação é a ausência de fluxo gênico entre diferentes populações. Contudo,

para continuarmos a nossa discussão sobre especiação, temos que identificar os diferentes conceitos de espécie existentes atualmente. Devido à imensa diversidade em tipos de organismos, há mais de 10 conceitos de espécie, mas aqui veremos os três mais importantes e em uso.

- **Conceito de morfoespécie (morfológico)** – É baseado na análise minuciosa das diferenças e semelhanças morfológicas. A vantagem desse conceito é a sua ampla utilização, podendo ser aplicado a espécies extintas, atuais, de reprodução sexuada ou assexuada. Entretanto, o maior problema desse conceito é que, se não for usado com cautela, as definições de espécie podem se tornar arbitrárias e ambíguas, além de ser difícil de aplicá-lo em grupos que possuem poucas características morfológicas mensuráveis, como as bactérias e muitos fungos. O conceito de morfoespécie também encontra dificuldade em ser aplicado no caso de **espécies crípticas**. Sejam atuais ou fósseis, as espécies crípticas são independentes, porém morfológicamente semelhantes, e geralmente diferem no comportamento alimentar ou sexual, na coloração, na morfologia de partes moles (o que se torna impossível de ser analisado nas espécies fósseis), no uso de hábitat, entre outras características.
- **Conceito biológico de espécie** – Esse conceito baseia a definição de espécies no isolamento reprodutivo existente entre espécies. Foi proposto por Ernst Mayr em 1942, e desde então tem sido amplamente aceito no meio científico. **Segundo esse conceito, se populações de organismos não hibridizam regularmente na natureza, ou se quando o fazem são incapazes de produzir prole fértil, então essas populações estão reprodutivamente isoladas e são consideradas boas espécies.** O conceito biológico de espécie se baseia no grande ponto da evolução: a ausência de fluxo gênico. Contudo, mesmo se baseando em um item-chave do processo evolutivo, o conceito biológico de espécie encontra dificuldades na sua aplicação; por exemplo, se populações com distribuição vizinha nunca se sobrepuserem na natureza, será difícil saber se os indivíduos dessas populações realmente estão reprodutivamente isolados. Além disso, esse conceito não pode ser testado em formas fós-

Ernst Mayr (1904-2005) (Figura 6.1) foi um zoólogo evolucionista alemão e um dos últimos cientistas que participou da formulação da Nova Síntese da Evolução, ou Neodarwinismo. Ele tem vários livros publicados, que discutem a evolução e o problema do conceito de espécie.



Figura 6.1 – Ernst Mayr (1904-2005). (Fonte: <<http://bulevoador.haaan.com>>. Acesso em: 22 out. 2010.)

seis, é irrelevante para populações assexuadas e é difícil de ser aplicado em grupos de plantas em que existe hibridização frequente entre populações altamente divergentes.

- **Conceito filogenético de espécie** – Também conhecido como conceito genealógico de espécie, baseia-se na condição **monofilética** das espécies. Nesse caso, as espécies são identificadas analisando-se a filogenia de populações estreitamente relacionadas e encontrando os menores agrupamentos monofiléticos. Por exemplo: na filogenia dos táxons de A a D que representam populações (Figura 6.2), os menores grupos monofiléticos dessa árvore representam espécies diferentes. Se as populações de uma filogenia não podem ser distinguidas por meio de características únicas, derivadas, então elas formam grupos, como no caso do grupo B, e essas populações agrupadas são consideradas pertencentes à mesma espécie. A lógica desse conceito reside no fato de que as diferentes populações de uma mesma espécie que ainda apresentam fluxo gênico compartilham características derivadas que as distinguem das demais populações. Esse conceito tem como ponto positivo o fato de poder ser aplicado a qualquer tipo de organismo, de reprodução sexuada, assexuada e fósseis, e de poder ser testado por meio de testes estatísticos. Entretanto, a dificuldade está na metodologia para estabelecer as relações evolutivas, que requer muito tempo, análises laboriosas e muito dinheiro.

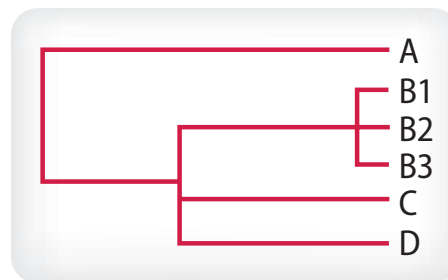


Figura 6.2 – Espécies filogenéticas. Os táxons de A a D são espécies diferentes, e os grupos indicados com B1, B2 e B3 são populações da mesma espécie. (Adaptado de: FREEMAN, 2009).

Tendo visto o que é uma espécie e os conceitos de espécies atualmente aceitos, vamos ver os processos e mecanismos que levam à geração de novas espécies.

6.2 Processo de especiação

Como falamos no início deste capítulo, existe uma grande diversidade de espécies vivendo em diferentes ambientes, com adaptações a esses ambientes. Portanto, não podemos esperar que os processos que levaram à origem dessas diversas espécies sejam iguais para todas. De início, o processo de especiação pode ser realizado por meio de uma transformação gradual de uma espécie em outra, chamado de **anagênese**, ou pela divisão de uma espécie em duas novas espécies, chamado de **cladogênese** (Figura 6.3). Esses processos podem passar por três etapas: isolamento geográfico da população, divergência das características e isolamento reprodutivo efetivo. Porém, o processo de especiação é muito mais complexo, existindo variáveis de ação muitas vezes sobrepostas, resultando na geração de novas espécies. Por exemplo, o processo de especiação pode ocorrer sem que haja o isolamento geográfico das populações, por meio de alterações cromossômicas que inviabilizam o cruzamento entre os indivíduos presentes em um mesmo ambiente.

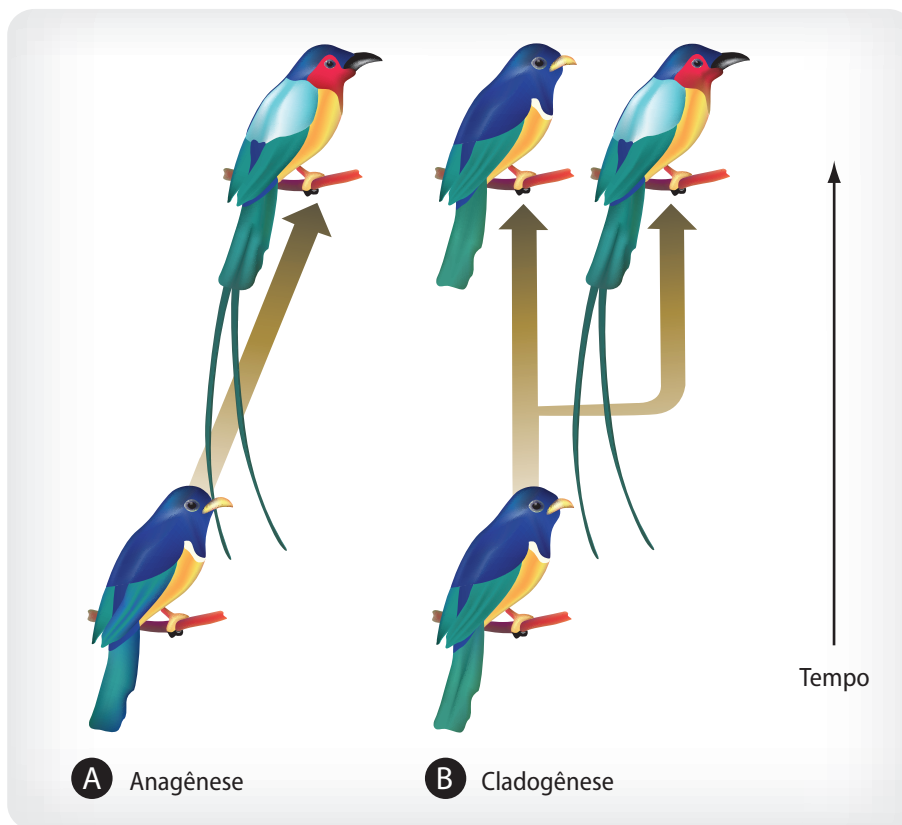


Figura 6.3 – Processos de especiação por anagênese (A) e cladogênese (B). (Adaptado de: <<http://www.brasilescola.com>>. Acesso em: 22 out. 2010).

6.2.1 Isolamento da população

Vicariância

Também chamada de **efeito vicariante**, é o mecanismo evolutivo no qual ocorre uma fragmentação de uma área separando populações de determinadas espécies. A falta de fluxo gênico entre as duas novas populações formadas fará com que elas se diferenciem e potencialmente tornem-se espécies diferentes. Essas barreiras podem ser geográficas ou ecológicas.

Para iniciar o processo de especiação, parte da população deve se tornar isolada da população original. O isolamento pode acontecer por meio de uma barreira física, que impede fisicamente a ocorrência do fluxo gênico, ou por meio de alterações comportamentais ou cromossômicas, que também resultam na redução do fluxo gênico. Nas novas populações surgidas a partir desses dois processos, a manutenção do fluxo gênico restrita a cada população tende a homogeneizar as frequências alélicas e potencialmente diferenciar geneticamente as novas populações. Portanto, para que uma população possa efetivamente se diferenciar de outra, é necessário que o fluxo gênico seja bloqueado, e, para isso, o isolamento geográfico parece ser bastante eficaz. O isolamento geográfico pode ocorrer por meio de dispersão e colonização de novos ambientes (também conhecido por **efeito fundador**) ou por meio de eventos de **vicariância** (Figura 6.4).

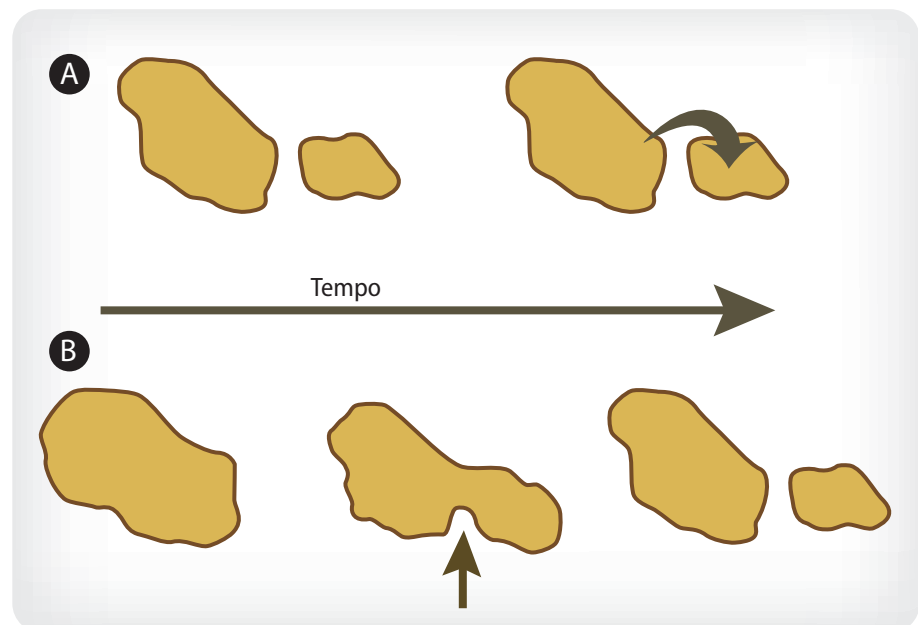


Figura 6.4 – Isolamento geográfico por dispersão (A) e por vicariância (B). Em (A) a seta indica a movimentação dos indivíduos de uma população e em (B) a seta indica o estabelecimento de uma alteração geográfica. (Adaptado de: FREEMAN, 2009).

Um exemplo de isolamento por dispersão e colonização é o caso dos drosofilídeos havaianos (Figura 6.5). Existem aproximadamente mil espécies de *Drosophila* que ocupam as 19 ilhas do arquipélago do Havaí e apresentam uma diversidade enorme em questão de ocupação de habitat, fonte de alimento e postura, comportamento

de acasalamento, etc. Cada espécie é endêmica de uma única ilha do arquipélago. Portanto, considerando o endemismo e a formação geológica passo a passo do arquipélago do Havaí, propõe-se que houve uma dispersão de grupos de moscas que ocuparam cada uma das ilhas colonizando os mais diferentes nichos disponíveis. Esses colonizadores fundaram novas populações que ficaram fisicamente isoladas da população ancestral, proporcionando a divergência comportamental e genética dessas populações (Figura 6.6).

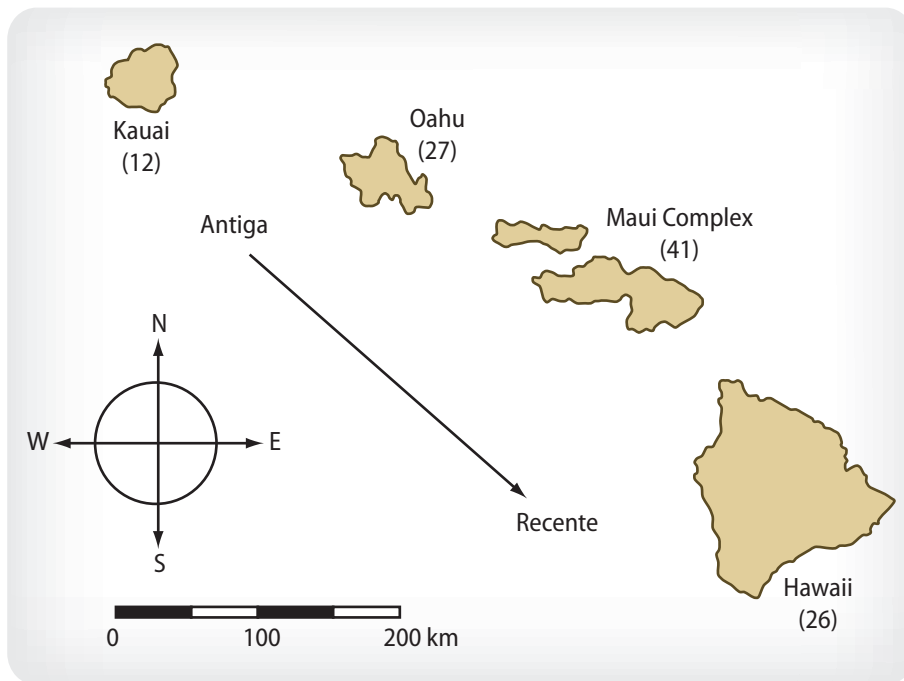


Figura 6.6 – Colonização das ilhas vulcânicas do arquipélago do Havaí pelas drosófilas havaianas. O vulcão ativo se encontra na Ilha Hawaii (maior ilha, ao sudeste), e deu origem a todas as outras ilhas do arquipélago que são de formação mais antiga. A seta mostra a sequência dos eventos de formação das ilhas (só estão representadas as ilhas maiores do arquipélago). Entre parênteses está indicado o número de espécies de drosófila endêmicas de cada ilha. (Adaptado de: FREEMAN, 2009).

O evento de vicariância tem como exemplo a formação do **Istmo do Panamá** e o evento evolutivo do camarão-pistola (*Alpheus* sp. – Figura 6.7) em ambos os lados desta formação. As evidências geológicas apontam para a formação do Istmo do Panamá há cerca de três milhões de anos. Quando o istmo se formou, as populações marinhas ficaram isoladas de cada lado, o lado do Oceano Atlântico e o lado do Oceano Pacífico. O estudo do camarão-pistola mostrou que de cada lado do istmo existiam pares de espécies irmãs, de acordo com o conceito de morfoespécie. Os estudos com sequência de



Figura 6.5 – Uma das espécies de drosófila havaiana do grupo das picture wing, *Drosophila heteroneura*. (Fonte: <<http://www.fws.gov>>. Acesso em: 22 out. 2010).

O Istmo do Panamá ou Istmo Centro-Americano é uma estreita porção de terra entre o Mar das Caraíbas e o Oceano Pacífico que liga a América do Norte e a América do Sul. Foi formado durante o Plioceno.



Figura 6.7 – Exemplar de camarão-pistola (*Alpheus* sp.). (Fonte: <<http://www.dnr.sc.gov>>. Acesso em: 22 out. 2010).

DNA apontaram que as espécies irmãs são realmente as mais aparentadas, concordando com a hipótese de isolamento por vicariância. Esses estudos ainda verificaram que as espécies de camarão-pistola que possuem distribuição mais profunda no oceano são as mais divergentes do resto do grupo. Vários estudos como esse convenceram os biólogos de que os eventos de vicariância são mecanismos importantes no isolamento geográfico, envolvendo a especiação de um número grande de grupos (ver quadro-destaque).

Vicariância com *Abothrix olivaceus* e *A. xanthorhinus* (ou *Akodon* sp.). Hipótese elaborada para contar como *Abothrix olivaceus* e *A. xanthorhinus* se comportaram durante o Pleistoceno, no norte do Chile e da Patagônia (Figura 6.8). O gelo poderia ter isolado duas populações distintas: uma ao norte do Chile, de *A. olivaceus*, e outra ao norte da Patagônia, de *A. xanthorhinus*. Conforme as geleiras foram recuando, as duas espécies passaram a explorar as terras mais ao sul, e posteriormente acabaram se encontrando e se inter cruzando nas regiões dos Andes, gerando os híbridos. Nesse caso, cada espécie teria sua própria população ancestral (círculos vermelho e verde no mapa). Esse cenário é descrito como **modelo de divergência de vicariância alopátrica**, ou seja, quando duas espécies/populações de regiões diferentes se encontram e se cruzam (**vicariância**).



Figura 6.8. Mapas da América do Sul durante o Pleistoceno e na época atual: duas populações, uma de *Abothrix olivaceus* e outra de *A. xanthorhinus*, e a simulação de como poderiam ter se isolado e posteriormente se encontrado e cruzado. (Adaptado de: <<http://sev-scientiaetvita.blogspot.com>>. Acesso em: 22 out. 2010).

No processo de especiação desencadeado pelo isolamento físico, também é possível que haja especiação na ausência de isolamento geográfico entre populações. Por exemplo, a geração de alterações cromossômicas, como as poliploidias, pode produzir isolamento reprodutivo. Considere uma população tetraploide recém-criada por alteração cromossômica numérica. Essa população produzirá gametas diploides, diferentemente da população original diploide, que produzirá gametas haploides. Se indivíduos dessas duas populações cruzarem, produzirão prole triploide. Esses indivíduos triploides dificilmente conseguem produzir gametas viáveis, pois os três cromossomos homólogos se pareiam de forma inadequada durante a meiose, levando à produção de gametas desbalanceados geneticamente. Entre as plantas, a poliploidização ocorre de forma natural com maior frequência, levando à especiação.

6.2.2 Divergência das características

Após a redução ou eliminação do fluxo gênico entre as populações, proporcionada por dispersão, vicariância e/ou poliploidização, as alterações cromossômicas ou mutações que ocorrerem posteriormente serão particulares para cada grupo. Dessa forma, a **deriva genética** e a **seleção natural** passam a atuar, gerando divergência genética entre as populações isoladas.

Como vimos em capítulos anteriores, os efeitos da deriva genética são fixação e perda aleatória de alelos, e esses efeitos são mais evidentes em populações pequenas. Por muito tempo achou-se que a deriva genética era o evento-chave do processo de especiação, pois os eventos de eliminação do fluxo gênico geralmente resultam na origem de populações pequenas – por exemplo: o número de indivíduos envolvidos na dispersão/colonização é geralmente pequeno; os eventos de vicariância dividem uma grande população em populações menores; a poliploidização ocorre inicialmente em um número reduzido de indivíduos. Contudo, o papel da deriva genética em processos de especiação é controverso. Tem sido mostrado que nos últimos 150 anos várias pequenas populações foram introduzidas em novos habitats por ação **antrópica**, e pouca mudança genética ocorreu. Atualmente, as opiniões são mais equilibradas, e a seleção natural é apontada como força promotora de divergência entre as populações, auxiliada pela deriva genética.

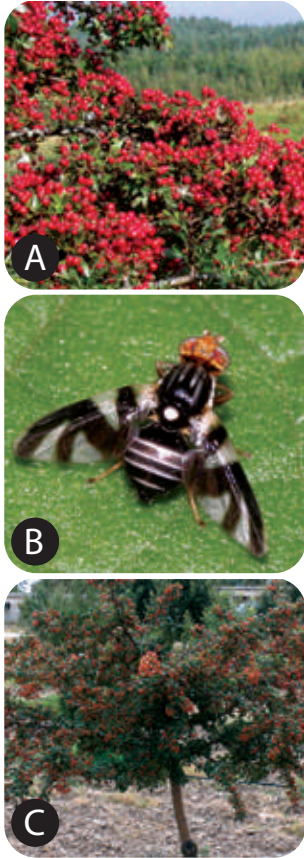


Figura 6.9 – Exemplar de macieira (A), mosca *Rhagoletis pomonella* (B) e *Crataegus* sp. (C).
(Fonte: (A) <<http://www.digitalphoto.pl>>; (B) <<http://www.inspection.gc.ca>>; (C) <<http://commons.wikimedia.org>>. Acesso em: 22 out. 2010).

Quase sempre a deriva genética tem um papel importante na geração inicial das diferenças genéticas entre populações, quando ao menos uma delas é pequena. Entretanto, a seleção natural pode levar à divergência quando uma das populações passa a ocupar um novo hábitat ou a utilizar um novo recurso. O papel da seleção natural pode ser visto em um estudo de caso da mosca *Rhagoletis pomonella* (Figura 6.9), que é encontrada no norte e nordeste dos Estados Unidos e hoje é praga agrícola de macieiras. As larvas dessa mosca sempre parasitaram os frutos de *Crataegus* sp., espécie próxima das macieiras e nativa daquele país. Entretanto, quando espécies de macieiras foram introduzidas da Europa para a América do Norte, por volta de 300 anos atrás, surgiu uma nova fonte de alimentação para *R. pomonella*. Atualmente, nota-se que as populações dessa mosca que se alimentam dos frutos de *Crataegus* sp. são diferentes geneticamente das populações que se alimentam das macieiras. Como os cruzamentos ocorrem nos frutos, essa preferência por diferentes sítios de alimentação está gerando duas raças diferentes de *R. pomonella*. Dessa forma, a seleção natural está fazendo com que as populações divirjam em função das preferências alimentares, uso de hábitats e outras diferenças ecológicas.

Mas existe outra forma de seleção natural que está envolvida diretamente com a geração de divergência genética, a **seleção sexual**. A seleção sexual atua sobre características relacionadas com a escolha de parceiros, como coloração, canto e força, e, dessa forma, promove a divergência de forma eficiente, pois afeta diretamente o fluxo gênico. Por exemplo, nas espécies de *Drosophila* do arquipélago do Havaí, a seleção sexual deve ter sido um fator importante para a divergência das pequenas populações. Hoje vemos que machos de algumas dessas espécies lutam por pequenos territórios de exibição, dançam e produzem som para as fêmeas, o que auxiliou a divergência dessas espécies.

6.2.3 Isolamento reprodutivo efetivo

Como discutimos até agora, um evento de especiação inicia quando um grupo de indivíduos se isola da população original, reduz o fluxo gênico e surgem diferenciações entre a nova população e a população original, por meio da mutação, seleção natural

e deriva. Quando essas duas populações que divergiram recentemente entrarem em contato novamente elas podem (ou não) produzir prole híbrida. Em alguns casos, o destino dessa prole híbrida determina o curso da especiação. Em um primeiro momento, a prole híbrida pode se reproduzir bem e ocupar habitats que são diferentes dos ocupados pelas espécies parentais. Um exemplo é a origem de *Helianthus anomalus*, uma espécie de girassol que vive em dunas de areia e se originou por hibridação das espécies *H. annuus* e *H. petiolaris* (Figura 6.10); ambas não crescem bem nas dunas. Através de um experimento de cruzamentos realizado entre *H. annuus* e *H. petiolaris*, viu-se que em todos os casos o híbrido formado era genética, morfológica e cromossomicamente idêntico a *H. anomalus*. Isso gera uma nova informação a respeito da especiação: o contato secundário e o fluxo gênico entre espécies que divergiram recentemente podem gerar uma terceira espécie totalmente nova.

Em 1937, Theodosius Dobzhansky propôs que o híbrido formado geralmente possui aptidão reduzida em relação às populações parentais. Se a seleção natural, a seleção sexual e a deriva genética atuaram gerando novas adaptações e novos conjuntos gênicos nas populações isoladas, então essas combinações não devem funcionar bem quando estão em heterozigose, ou seja, o híbrido. Dessa forma, a prole híbrida apresentaria baixa aptidão, portanto, deveria haver forte seleção natural a favor de cruzamentos preferenciais, evitando a formação de híbridos. Esse tipo de seleção natural é chamado de reforço, é o que fornece o “acabamento” ao processo de especiação. A ideia do reforço prevê que, quando espécies ainda muito próximas entram em contato secundário, existem mecanismos que impedem a hibridização entre elas. Esses mecanismos são chamados de **mecanismos de isolamento reprodutivo** (ver item 6.4).

6.3 Tipos de especiação

Os mecanismos que levam à redução de fluxo gênico podem ser originados de diversas formas, assim a especiação pode ser classificada em diferentes tipos. Segundo Mayr (1978), a existência de isolamento geográfico é necessária para que haja especiação; e, com base nas características geográficas desse processo, há essen-



Figura 6.10 – (A) *Helianthus annuus*; (B) *Helianthus petiolaris*; (C) *Helianthus anomalus*.

(Fonte: (A) <<http://www.missouriplants.com>>; (B) <<http://swbiodiversity.org>>; (C) <<http://swbiodiversity.org>>. Acesso em: 22 out. 2010).

Theodosius Dobzhansky (1900-1975) foi um geneticista evolucionista ucraniano. Emigrou para os Estados Unidos em 1927. Dobzhansky é um dos pais do Neodarwinismo, e é dele a frase: “Na biologia nada faz sentido a não ser à luz da evolução”.

cialmente dois tipos de especiação: **alopátrica** (com isolamento geográfico) e **simpátrica** (sem isolamento geográfico). Também se pode ter uma especiação induzida artificialmente utilizando cruzamentos selecionados ou usando o melhoramento genético. Porém, não trataremos de especiação artificial neste capítulo.

6.3.1 Especiação alopátrica

A especiação alopátrica, ou especiação geográfica, ocorre quando uma grande população de uma espécie se divide em duas populações geograficamente isoladas por eventos de vicariância (mudanças geológicas ou geomorfológicas) ou por dispersão (deslocamento de populações para locais distantes, ou por efeito fundador que gera a **especiação alopátrica peripátrica**) (Figura 6.10). Com o passar do tempo, essas duas novas populações podem se tornar também genética e reprodutivamente isoladas, de forma que, se voltarem a ter um contato secundário, elas não mais se cruzarão. As populações geograficamente distantes são mais facilmente isoladas por esterilidade ou diferenças **etológicas** do que populações **simpátricas** que possuem a mesma distribuição geográfica. Os biólogos evolutivos concordam que a **alopatria** é a forma mais comum de especiação, enquanto que a simpatria, **parapatría** e **peripatria** ainda são motivos de discussão. Um exemplo de especiação alopátrica por vicariância é o caso do camarão-pistola (*Alpheus* sp.) que citamos no início deste capítulo.

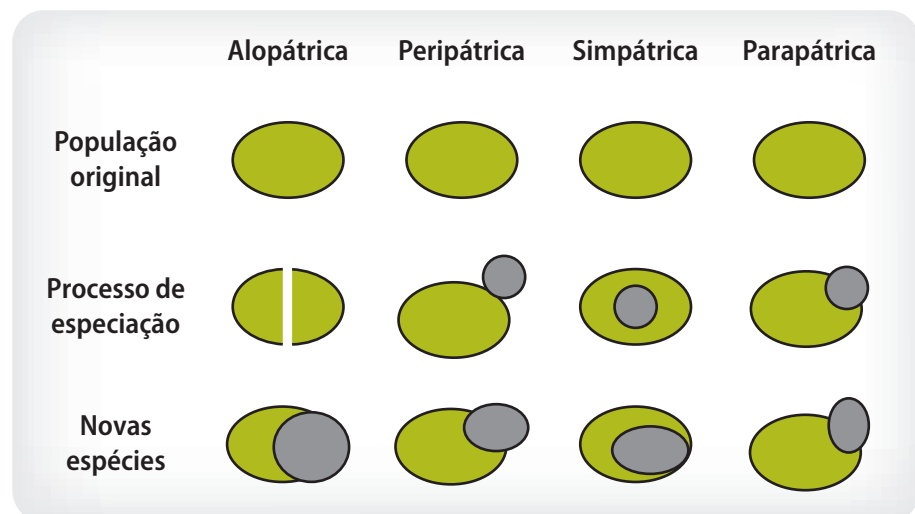


Figura 6.11 – Tipos de especiação: alopátrica, peripátrica, simpátrica e parapátrica. (Fonte: <<http://saber.sapo.ao>>. Acesso em: 22 out. 2010).

Os tentilhões das Ilhas Galápagos chamaram a atenção de Darwin não só pela grande similaridade indicando descendência comum (como vimos no capítulo anterior), mas também por exemplificarem a especiação alopátrica por dispersão. As Ilhas Galápagos (Figura 6.11) foram formadas há cinco milhões de anos por atividade vulcânica. Estima-se que há três milhões de anos um pequeno grupo de pássaros da América do Sul ou Central colonizou uma das ilhas e, após a primeira colonização, expandiu-se para as demais. Como as condições ecológicas variaram, as populações isoladas nas ilhas sofreram forças seletivas diferentes e modificaram-se. Depois das espécies estarem modificadas geneticamente, o contato secundário veio confirmar o processo de especiação; ou as populações não eram mais capazes de cruzarem ou, se cruzavam, produziam descendentes estéreis ou inférteis. E, assim, a especiação foi completada em alopatria.



Figura 6.12 – As ilhas do arquipélago de Galápagos, onde Charles Darwin chegou em 1834. (Acesse o vídeo sobre Charles Darwin e as Ilhas Galápagos: <http://www.youtube.com/watch?v=BzSH-BC8_mc>).

Outro exemplo de especiação alopátrica é o caso da jararaca-ilhoa, *Bothrops insularis* (Figura 6.13a), descrita em 1921, presente somente na Ilha da Queimada Grande, 30 km da costa sul do estado de São Paulo. No continente, a espécie mais aparentada é a jararaca

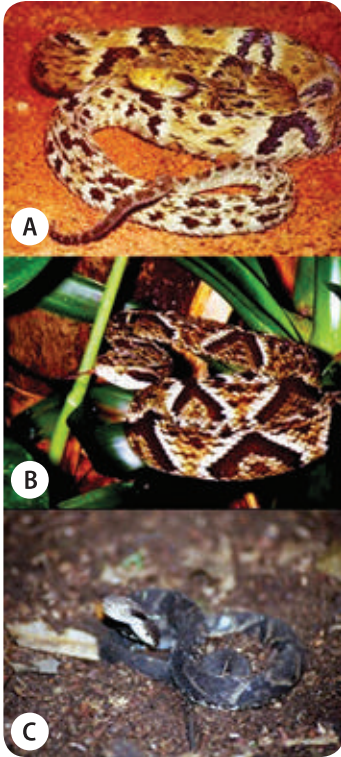


Figura 6.13 – Três espécies de jararaca: *Bothrops insularis* (A), *B. jararaca* (B) e *B. alcatraz* (C). (Fonte: (A) <<http://satyr.blogs.sapo.pt>>; (B) <<http://www.ivb.rj.gov.br>>; (C) <<http://eptv.globo.com>>. Acesso em: 22 out. 2010).

comum, *B. jararaca* (Figura 6.13b), que pode ser diferenciada pelo padrão de coloração, além de outras características, como o comportamento alimentar, a composição do veneno, entre outras. O nível do mar sofreu oscilações no período Quaternário, possibilitando a passagem de animais em períodos de seca. Estudos indicam que o último contato entre o continente e a Ilha da Queimada Grande ocorreu há 11 milhões de anos, ou seja, tempo suficiente para duas populações da mesma espécie terem se diferenciado. Enquanto que a jararaca comum se alimenta de pequenos mamíferos terrestres, muito comuns no continente, a jararaca-ilhoa se especializou em aves, já que não há pequenos mamíferos terrestres na ilha. Uma história parecida com a especiação da jararaca-ilhoa parece ter acontecido com outra espécie de jararaca, *B. alcatraz* (Figura 6.13c). Essa espécie é encontrada somente na Ilha de Alcatrazes, 30 km da costa norte do estado de São Paulo. Contudo, ao invés da jararaca de alcatrazes se especializar em se alimentar de aves, pois também não há pequenos mamíferos terrestres na Ilha de Alcatrazes, ela se adaptou ao consumo de lacraias e lagartos, como acontece com os filhotes da jararaca comum. Com o passar do tempo, houve uma redução do tamanho dos indivíduos dessa espécie, o que foi seletivamente favorável dada a sua nova condição de alimentação. A composição do veneno também é muito semelhante ao dos filhotes da jararaca comum. Portanto, a jararaca de alcatrazes pode ser considerada uma jararaca anã, na qual algumas características juvenis foram retidas nos adultos (fenômeno denominado **pedogênese**).

Quando as espécies que divergiram recentemente em alopatria entram em contato secundário, elas podem produzir prole híbrida. Nesses casos, são geradas **zonas híbridas** onde o intercruzamento entre essas espécies ocorre frequentemente e com consequente produção de híbridos. A estabilidade e a extensão das zonas híbridas podem evidenciar a efetividade do processo de especiação. Quando, em uma zona híbrida, a prole híbrida e as espécies parentais são igualmente adaptadas ao ambiente, então a zona híbrida será ampla. Quando a prole híbrida é menos adaptada que as espécies parentais, o destino da zona híbrida dependerá da força seletiva contra os híbridos. E quando os híbridos são melhor adaptados do que as espécies parentais, o tamanho da zona híbrida dependerá da extensão do ambiente no qual os híbridos têm vantagem. Portanto, o processo de

hibridização pode ter diferentes consequências dependendo da vantagem adaptativa que a forma híbrida terá sobre as formas parentais, que pode incluir a criação de uma nova espécie, a formação de zona híbrida estável ou o reforço.

6.3.2 Especiação simpátrica

A especiação simpátrica se dá quando uma barreira biológica ao intercruzamento se origina dentro dos limites de uma população, sem que haja segregação espacial das **espécies incipientes** (que estão se diferenciando), ou seja, envolve a divergência genética de uma população que habita a mesma região geográfica da população original (Figura 6.10). Nesse caso, não existe a formação de uma barreira física; a especiação ocorre na presença de fluxo gênico. Esse tipo de especiação sempre foi motivo de discussão; o próprio Ernst Mayr rejeitou completamente a especiação simpátrica, pois não existiam evidências que a sustentassem. Entretanto, hoje há muitos estudos de variabilidade molecular que demonstram que a especiação por simpatria pode ocorrer. Talvez o melhor exemplo seja a diferenciação das moscas *R. pomonella* que vimos anteriormente. Hoje em dia, a variedade dessa espécie que se alimenta de maçãs não se alimenta normalmente de *Crataegus* sp., e a que se alimenta de *Crataegus* sp. não se alimenta de maçãs. Isso pode ser o passo inicial para a emergência de uma nova espécie em que a diferenciação genética e o isolamento reprodutivo evoluíram em simpatria.

Uma forma de especiação simpátrica bastante aceita é a que envolve alterações cromossômicas gerando isolamento reprodutivo em populações simpátricas. O mecanismo mais comum é a poliploidização, como já comentamos anteriormente. Porém, algumas espécies conseguem se propagar assexuadamente e são capazes de autofecundação, como no caso das espécies vegetais, em que encontramos a maioria dos exemplos de geração de novas espécies por poliploidia, por exemplo, o trigo, a aveia, a batata, o tabaco e a alfafa. Nos animais, a reprodução assexuada é rara, mas temos exemplos de espécies geradas por poliploidia em alguns peixes, vermes, crustáceos, mariposas e besouros. Um exemplo de especiação simpátrica é o caso de *Hyla vesicolor* (Figura 6.14), espécie de rã arbórea endêmica dos Estados Unidos presente em uma região simpátrica à

H. shrysozelis. A espécie tetraplóide *H. versicolor* ($4n = 48$) resultou de eventos de poliploidia a partir de populações de *H. shrysozelis* ($2n = 24$). Os indivíduos dessas duas espécies se distinguem em campo apenas pela vocalização e, no laboratório, pelos cariótipos.

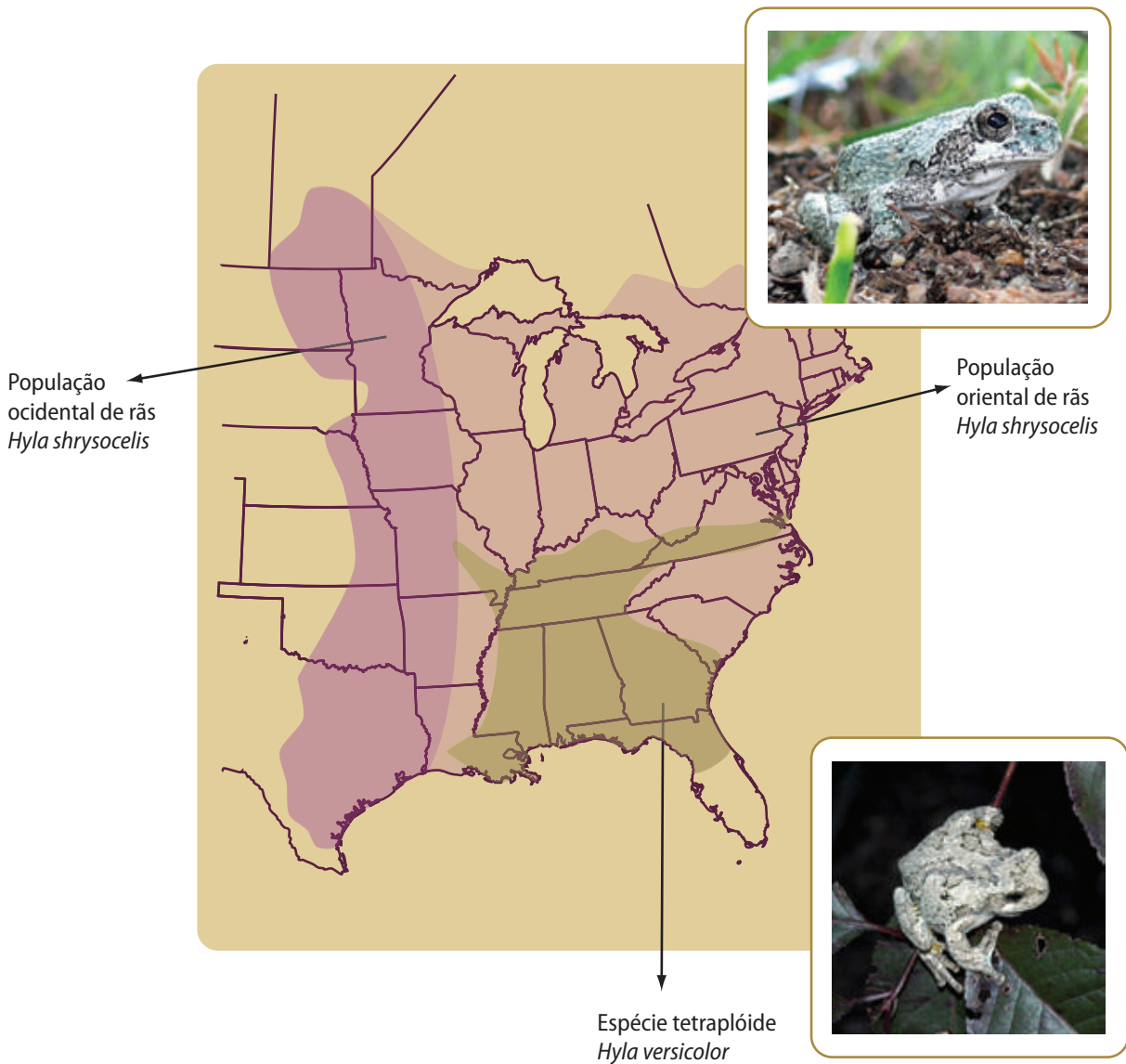


Figura 6.14 – *Hyla versicolor* norte-americana. Especiação simpátrica por poliploidia. (Adaptado de: <<http://www.cientic.com>>. Acesso em: 22 out.2010).

O modelo de especiação no qual as populações se divergem por adaptação a diferentes ambientes dentro de um *continuum* da faixa de dispersão da espécie ancestral, ou ainda, que ocorre por meio de casamentos preferenciais, é chamado de **especiação simpátrica parapatrica**. Nesse tipo de especiação, o evento importante é a adapta-

ção das novas espécies a ambientes ou nichos distintos que ocorrem ao longo da faixa de dispersão da espécie ancestral. Pode ser criada uma zona híbrida entre as duas espécies incipientes derivadas, cujos híbridos podem possuir diferentes graus de viabilidade ou fertilidade, como comentamos anteriormente. Essa zona híbrida pode funcionar como barreira ao fluxo gênico entre as duas espécies que estão sendo formadas. A especiação parapátrica pode ser considerada um subtipo de especiação simpátrica.

Outro exemplo de especiação simpátrica é a formação de **espécies em anel**, como as salamandras da Califórnia (*Ensatina* sp.) e o pássaro gorjeador esverdeado da Sibéria (*Phylloscopus trochiloides*) (Figura 6.15). Contudo, o primeiro exemplo ainda é motivo de discussão sobre os mecanismos que levaram a esse tipo de especiação. Isso ocorre quando uma única espécie se torna geograficamente distribuída em um padrão circular em uma grande área. Populações imediatamente adjacentes ou vizinhas da espécie variam pouco e podem se cruzar. Mas nos extremos da distribuição – as pontas opostas do padrão que se ligam para formar um círculo – a variação natural produz tantas diferenças entre as populações que elas funcionam como se fossem duas espécies separadas, não intercruzantes.

O gorjeador esverdeado da Sibéria está distribuído em torno das margens do platô Tibetano, na Ásia (Figura 6.15c e Figura 6.15d). Apesar da ampla distribuição, que aumenta do sul para o norte, e da complexidade do canto desse pássaro, as diferentes populações ainda se entrecruzam. A única exceção está na Sibéria, onde os indivíduos com distribuição ao nordeste da Sibéria não cruzam com os indivíduos com distribuição ao noroeste. Irwin et al. (2005) mostraram que todos os pássaros gorjeadores esverdeados da Sibéria fazem parte de uma única grande população. Através de dados genéticos, esses pesquisadores verificaram que, apesar de cada população apresentar uma diferenciação gradual ao longo da distribuição, os isolados da Sibéria Central, que não se entrecruzam, possuem dife-

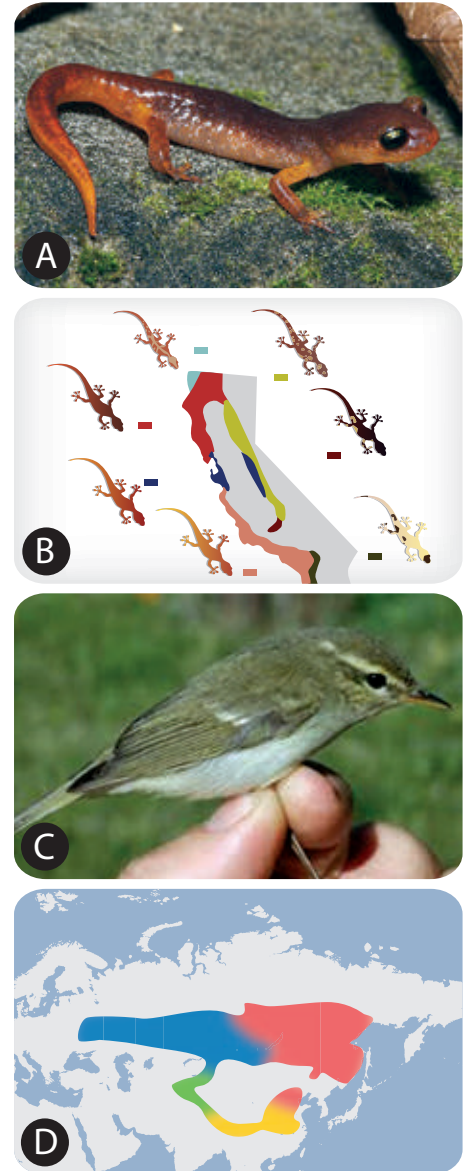


Figura 6.15 – Exemplos de especiação simpátrica de espécies em anel: exemplar de *Ensatina* sp. (A); esquema da especiação das salamandras na península da Califórnia, EUA (B); exemplar de *Phylloscopus trochiloides* (C); esquema da especiação em anel de *Phylloscopus trochiloides* no platô Tibetano (D). (Fonte: (A) <<http://www.flickr.com>>; (B) <<http://www.forumnow.com.br>>; (C) <<http://sciencetonnante.wordpress.com>>; (D) <<http://wpedia.goo.ne.jp>>; Acesso em: 22 out. 2010).

renças genéticas gritantes. Isso mostra que é possível a ocorrência de especiação sem que haja barreira ao fluxo gênico.

6.4 Mecanismos de isolamento reprodutivo

Ao longo do processo de especiação passam a surgir certas características biológicas que auxiliam a coexistência das espécies sem que elas percam sua individualidade. Ao conjunto dessas características é dado o nome de **mecanismos de isolamento reprodutivo**. Esse termo foi cunhado pela primeira vez por Dobzhansky, em 1937, no livro *Genética e a Origem das Espécies*. Inicialmente devemos discutir alguns conceitos, como esterilidade e isolamento geográfico.

Esterilidade do híbrido não é sinônimo de isolamento reprodutivo. Pode haver isolamento reprodutivo entre duas espécies sem que haja esterilidade do híbrido. Por exemplo, duas espécies, que em cativeiro são férteis entre si e produzem híbridos também férteis, podem ter sua área de reprodução na natureza sobreposta sem que exista um cruzamento entre elas, ou seja, elas estão isoladas reprodutivamente (por outros motivos como comportamento, escolha de parceiro específico). Na natureza, muitas espécies conhecidas por “boas espécies” são férteis entre si. E muitos híbridos gerados a partir desses cruzamentos interespecíficos são indivíduos férteis; a ideia de que híbridos são sempre inférteis está equivocada.

Isolamento geográfico não é considerado um mecanismo de isolamento reprodutivo; na ausência de isolamento geográfico, duas espécies podem cruzar e produzir prole fértil.

Portanto, mecanismos de isolamento reprodutivo “[...] são propriedades biológicas dos indivíduos que impedem o cruzamento entre populações de espécies real ou potencialmente simpátricas” (MAYR, 1978). Dessa forma, os mecanismos de isolamento reprodutivo são classificados em: pré-zigóticos e pós-zigóticos.

6.4.1 Mecanismos pré-zigóticos

Os mecanismos pré-zigóticos impedem o desperdício de gametas, portanto reduzem o gasto energético das espécies. Por esses

fatores, eles são suscetíveis à melhoria por meio de seleção natural. São mecanismos biológicos que impedem o cruzamento interespecífico e podem ser divididos em:

Isolamento sazonal/temporal ou de hábitat

A lógica desse tipo de isolamento é que quanto menos duas espécies, em condições de reprodução, entram em contato, menor as possibilidades de cruzamento entre elas. Esse tipo de isolamento pode ocorrer devido a períodos reprodutivos diferentes ou a diferentes ambientes ocupados. Barreiras sazonais ou temporais podem ser exemplificadas pelo comportamento de zangões de *Apis florea* que voam no início da tarde, enquanto zangões de *A. cerana* voam no meio da tarde e zangões de *A. dorsata* voam no final da tarde (Figura 6.16). Outro exemplo é o leão, presente nas savanas africanas, e o tigre, com distribuição nas florestas asiáticas. O cruzamento entre essas duas espécies produz híbridos férteis, entretanto a localização natural dos indivíduos inibe a ocorrência de cruzamentos interespecíficos.



Figura 6.16 – Espécies simpátricas de *Apis florea* (A), *A. cerana* (B) e *A. dorsata* (C), que apresentam comportamentos diferenciados em relação à hora do dia em que realizam o voo. (Fonte: (A) <<http://apiculturelaos.blogvie.com>>; (B) <<http://www.flickr.com/photos/hkmoths>>; (C) <<http://www.bigtreefarms.com>>. Acesso em: 20 out. 2011).

Isolamento etológico ou sexual

O comportamento de cortejo diferenciado entre as espécies cria uma barreira ao cruzamento interespecífico devido à incompatibilidade de comportamento. Esse é o tipo de mecanismo mais importante para espécies animais. O isolamento etológico se baseia na produção e recepção de estímulos por indivíduos do sexo oposto. Esses estímulos podem ser exemplificados como o canto do rouxinol, o andar do pavão e as luzes dos vaga-lumes. Cada comportamento é específico para cada espécie.

Isolamento mecânico ou morfológico

Logo após a descoberta de diferenças estruturais dos órgãos copulatórios de insetos, foi afirmado que a genitália funciona como “chave em uma fechadura”, e, dessa forma, evita hibridizações entre espécies distintas. Algumas observações apoiam essa afirmação, como o cruzamento interespecífico entre espécies de *Glossina* (mosca tsé-tsé), que pode gerar ferimentos ou levar à morte dos indivíduos, assim como ocorre também em *Drosophila*. A formação do aparelho genital é muito complexa e envolve uma série de genes com **efeito pleiotrópico**. Qualquer alteração nesses genes pode provocar uma mudança acidental na estrutura da genitália.

6.4.2 Mecanismos pós-zigóticos

As barreiras ecológicas e etológicas são muito eficientes em animais, e na maioria das vezes impede o cruzamento interespecífico. Porém, quando os mecanismos pré-zigóticos falham, pode haver uma segunda chance de inibir a hibridização, apesar de não evitar o gasto de energia com a formação dos gametas. Nesse caso, as espécies se encontram, completam a cópula sem que haja a formação de descendentes, ou os descendentes possuem viabilidade ou fertilidade reduzida. Podem ser divididos em:

Mortalidade gamética

Em alguns casos, o espermatozoide pode encontrar uma reação de antígenos no duto da fêmea e ser imobilizado ou morto antes que alcance os óvulos. Em *Drosophila* foi visto que ocorre uma “reação de inseminação”, causando a morte dos espermatozoides. Mesmo sem ocorrer a reação de inseminação, os espermatozoides de uma espécie podem morrer por não conseguirem penetrar na membrana do óvulo de outra espécie.

Mortalidade do zigoto

Na maioria das vezes, o desenvolvimento de um ovo híbrido é precário. Em qualquer estágio do desenvolvimento, a formação desse ovo, desde os primeiros dias de clivagem à vida adulta, pode ser interrompida.

Inviabilidade do híbrido

Os indivíduos híbridos que ocorrem na natureza não deixam descendentes, apesar do seu vigor híbrido aparente e de serem completamente férteis, produzindo gametas normais. Contudo, os híbridos geralmente são menos bem-sucedidos no cortejo do que indivíduos das espécies parentais, além de serem menos adaptados aos nichos ecológicos existentes. A inferioridade ecológica e etológica reduz as oportunidades de produzirem descendentes, mesmo em indivíduos férteis. Por exemplo, híbridos de *Drosophila melanogaster* e *D. simulans*, espécies irmãs, não possuem o gene que proporciona a mobilidade ao esperma, portanto os machos se tornam parcialmente estéreis (Figura 6.17).

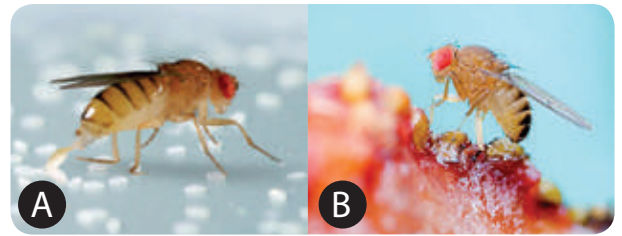


Figura 6.17 – Espécies irmãs de *Drosophila*: *D. melanogaster* (A) e *D. simulans* (B). Quando cruzam produzem descendentes parcialmente estéreis, por não possuírem mobilidade do esperma. Nas fotos, ambos os indivíduos são fêmeas. (Fonte: (A) <<http://www.sciencedaily.com>>; (B) <<http://www.foxnews.com>>. Acesso em: 20 out. 2010).

Esterilidade do híbrido

Híbridos interespecíficos podem ter fertilidade parcial ou total em alguns casos, entretanto em outros podem ser totalmente estéreis, como no cruzamento de *Equus caballus* (cavalo ou égua, $2n = 64$) e *Equus asinus* (jumento ou jumenta, $2n = 62$). A prole híbrida desses cruzamentos geralmente resulta em indivíduos estéreis, com alto vigor híbrido. Porém, raros casos foram encontrados em que os híbridos conseguiram procriar. Mesmo a prole híbrida sendo fértil, os indivíduos resultantes de retrocruzamento, ou seja, cruzamento do híbrido com uma das espécies parentais, são animais geneticamente inferiores: ou são abortados ou são estéreis. Como outro exemplo, podemos citar a prole híbrida entre *Passiflora edulis* e *P. giberti*, que apresenta macho estéril com reduzida produção de pólen viável. Já a prole híbrida entre *P. edulis* e *P. alata* permite a obtenção de sementes (F_2); todavia os descendentes não sobrevivem na natureza.

Ao final deste capítulo, podemos perceber que qualquer espécie é um sistema genético, integrado e selecionado por muitas gerações, que se encaixa em um nicho específico. A hibridização causa a des-

truição desse sistema, gerando indivíduos desarmônicos. Qualquer atributo de espécie que favoreça a produção de híbridos inferiores é eliminado pela seleção, pois causa desperdício de gametas.

Resumo

Espécie é a menor unidade evolutiva e independente. Devido à grande diversidade de espécies, existem diferentes conceitos, entre eles o de morfoespécie, o biológico e o filogenético. O processo de geração de uma nova espécie é bastante complexo, mas inicialmente deve haver um isolamento da população a partir da população original, divergência das características e finalmente a confirmação do isolamento reprodutivo da espécie recém-formada. A partir desses eventos, podemos ter tipos de especiação diferentes, nos quais o isolamento geográfico pode ser importante, dividindo em especiação simpátrica e alopátrica. Os mecanismos de isolamento reprodutivo auxiliam o processo de especiação, confirmando ou não a geração de uma nova espécie.

Bibliografia recomendada

FREEMAN, S.; HERRON, J. C. **Análise evolutiva**. 4. ed. Porto Alegre: Artmed, 2009. 848 p.

GOULD, S. G. **O polegar do panda**. São Paulo: Martins Fontes, 2004. 298 p.

STRICKBERGER, M. W. **Evolution**. 3. ed. Massachusetts: Jones and Bartlett Publishers, 2000. 670 p.

Referências

FREEMAN, S.; HERRON, J. C. **Análise evolutiva**. 4. ed. Porto Alegre: Artmed, 2009. 848 p.

FUTUYMA, D. J. **Biologia evolutiva**. 2. ed. Ribeirão Preto: FUNPEC, 2002. 631 p.

IRWIN, D. E. et al. Speciation by distance in a ring species. **Science**, v. 307, p. 414-416, 2005.

MARQUES, O. A. V; MARTINS, M.; SAZIMA, I. A jararaca da ilha da Queimada Grande. **Ciência Hoje**, v. 186, p. 56-59, 2002.

MAYR, E. **Populações, espécies e evolução**. São Paulo: Editora Nacional; São Paulo: EDUSP, 1978. 485 p.

SMITH, M. F.; KELT, D. A.; PATTON, J. L. Testing models of diversification in mice in the *Abothrix olivaceus/xanthorhinus* complex in Chile and Argentina. **Molecular Ecology**, v. 10, p. 397-405, 2001.

STRICKBERGER, M. W. **Evolution**. 3. ed. Massachusetts: Jones and Bartlett Publishers, 2000, 670 p.

STUART, S. N. et al. The barometer of life. **Science**, v. 328, p. 177, 2009.

CAPÍTULO 7



Variabilidade genética e variabilidade genômica

*Neste capítulo, veremos como as variações alélicas **intra-populacionais** podem levar ao aumento do polimorfismo e ao aparecimento de uma gama de características que podem aumentar as distâncias **interpopulacionais**. Estudaremos como pode ter ocorrido a amplificação e alteração do genoma, possibilitando oportunidades para o surgimento de novos genes e proteínas nas diferentes espécies ao longo da evolução. Discutiremos também a possível relação entre a organização de todo o genoma e a sua regulação.*

7.1 Diversidades versus similaridades entre espécies

Sob o ponto de vista da aparência exterior, a evolução transformou o universo das coisas vivas de tal modo que elas não são mais reconhecidas como parentes. O ser humano, uma mosca, uma margarida, uma levedura, uma bactéria parecem tão diferentes que é quase impossível compará-los. Ainda assim, como vimos no Capítulo 4, todos os seres vivos descendem de um ancestral comum, e quanto mais investigamos a biologia de cada ser vivo, encontramos mais evidências de uma origem comum, como demonstrado ao longo do Capítulo 5.

Sabe-se hoje que as moléculas básicas da vida foram conservadas num grau tão impressionante que deixariam surpresos os postuladores da teoria da evolução. O grau de conservação evolutiva torna-se mais pronunciado quando entramos na área da Biologia Molecular e examinamos os detalhes das sequências nucleotídicas, em genes específicos, e a sequência de aminoácidos, nas proteínas. As chances são de que uma enzima bacteriana que catalisa qualquer reação comum, como a cisão de um açúcar de seis carbonos em duas moléculas de três, na glicólise, terá uma sequência de aminoácidos (e uma estrutura tridimensional) semelhante à mesma enzima que catalisa a mesma reação no ser humano. As duas enzimas e, equivalentemente, os genes que as codificam, não somente possuem funções semelhantes, mas também uma origem evolutiva comum. Tais semelhanças podem ser exploradas para

traçar caminhos evolutivos comuns, por comparações de sequências gênicas e pelo reconhecimento de homologias. Podem-se descobrir paralelos e similaridades escondidos entre diferentes organismos. Por exemplo, na Figura 7.1 são comparadas duas sequências de nucleotídeos das regiões codificantes dos genes da leptina de humanos (*Homo*, linha superior) e de chimpanzés (*Pan*, linha inferior). Dos aminoácidos codificados por essas sequências, apenas um deles difere em relação às cinco posições apresentadas na figura. Nessas cinco posições, também é indicada a sequência de nucleotídeos e aminoácido por ela codificado correspondente ao mesmo gene do gorila (*Gorilla*, genes ortólogos), onde em dois casos concorda com as de humanos e em três casos concorda com as de chimpanzés (Figura 7.1 e Figura 7.2).

Semelhanças são também encontradas entre genes que codificam proteínas que executam funções relacionadas num organismo. Tais genes são evolutivamente aparentados, e sua existência revela uma estratégia básica pela qual organismos mais complexos surgiram: genes ou porções de genes tornaram-se duplicados, e as novas cópias, mais livres para sofrer mutação, divergiram das originais por mutações e recombinações ajustando-se a novas funções (ver genes parálogos, Capítulo 5). Assim, começando com poucos genes nas células primitivas, as formas de vida mais complexas, com mais material genético, apresentaram maior plasticidade e foram capazes de desenvolver mais de 20.000 genes hoje presentes numa célula de um animal ou planta superior (Tabela 7.1).

A partir do entendimento de um gene ou proteína pode-se compreender o que “aconteceu” com uma *família* inteira de genes homólogos a ele durante a sua história evolutiva. Assim, a Biologia Molecular revela a unidade do mundo vivo e providencia as ferramentas para a descoberta dos mecanismos gerais que governam uma “variedade sem fim de invenções”.

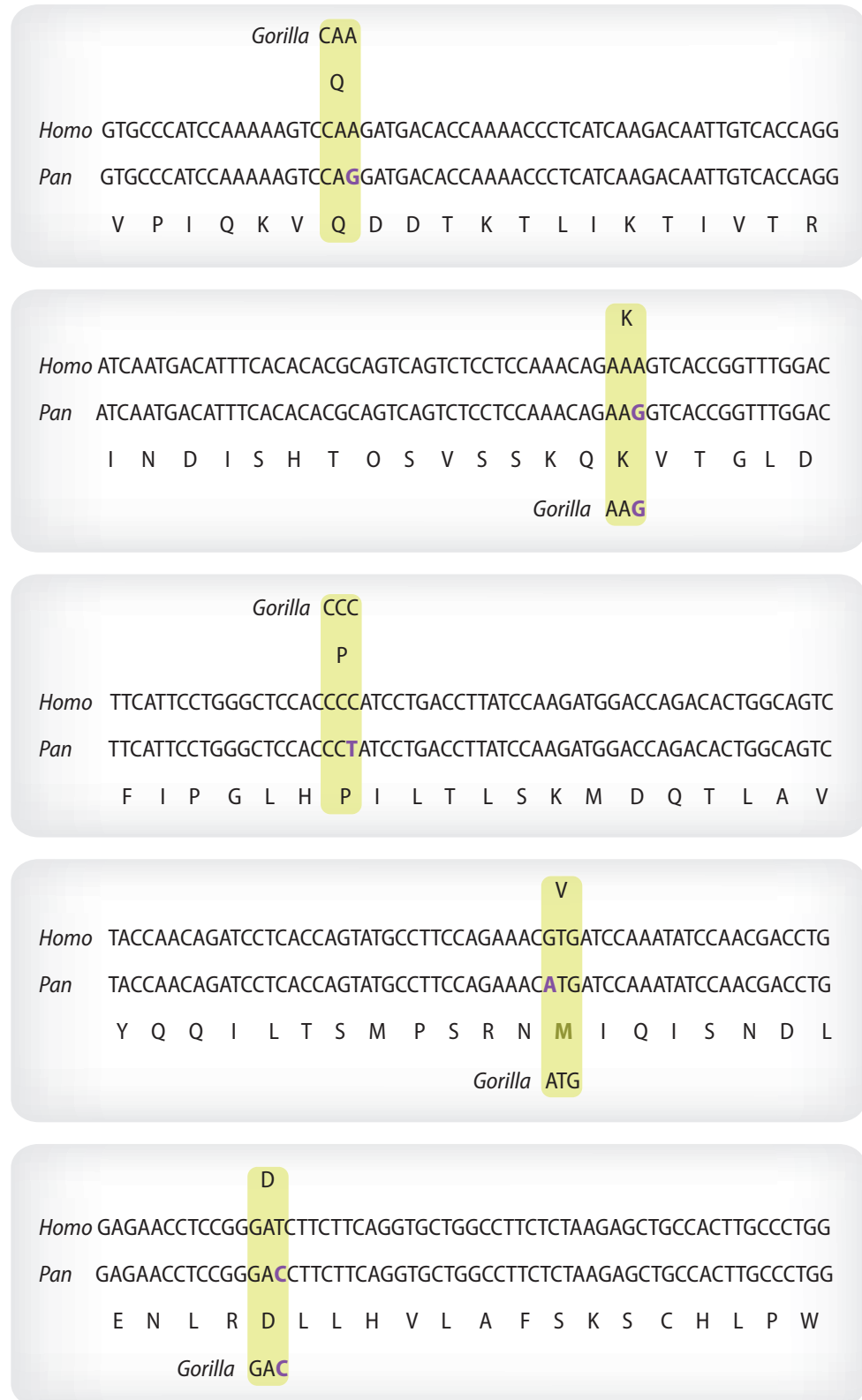


Figura 7.1 – Comparação das sequências das regiões codificantes dos genes de leptina dos humanos (*Homo*, linha superior) e dos chimpanzés (*Pan*, linha inferior). Como indicado pelos códons destacados nos retângulos, somente cinco nucleotídeos (de um total de 441, embora somente apareçam 300) diferem entre essas duas sequências. (Adaptado de: ALBERTS et al., 2010).

Tabela 7.1. **Comparação entre genomas selecionados.** (Fonte: KLUG et al., 2010. Atualizado pelo Genbank: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/homologene>>. Acesso em: 28 set. 2010).

Organismo (<i>Nome científico</i>)	Tamanho aproximado do genoma	Número de genes	% de genes compartilhados com humanos
Bactéria (<i>Escherichia coli</i>)	4,1 Mb	4.403	Não determinada
Levedura (<i>Saccharomyces cerevisiae</i>)	12 Mb	~5.800	30%
Verme (<i>Caenorhabditis elegans</i>)	97 Mb	20.155	40%
Planta crucífera (<i>Arabidopsis thaliana</i>)	140 Mb	~27.100	Não determinada
Mosca (<i>Drosophila melanogaster</i>)	165 Mb	~14.000	50%
Arroz (<i>Oryza sativa</i>)	389 Mb	~26.800	Não determinada
Ouriço-do-mar (<i>Strongylocentrotus</i> sp.)	814 Mb	~23.500	60%
Galinha (<i>Gallus gallus</i>)	1,0 Gb	~18.000	60%
Cão (<i>Canis lupus familiaris</i>)	2,5 Gb	~19.700	75%
Camundongo (<i>Mus musculus</i>)	~2,5 Gb	~25.300	80%
Macaco rhesus (<i>Macaca mulatta</i>)	~2,87 Gb	~20.000	93%
Homem (<i>Homo sapiens</i>)	~2,9 Gb	~22.000	100%
Chimpanzé (<i>Pan troglodytes</i>)	~3,0 Gb	~25.000	98%

Notas: Mb = megabase (um milhão de pares de bases); Gb = gigabase (um bilhão de pb).

Embora as características básicas dos genomas eucarióticos sejam semelhantes em espécies diferentes, o tamanho do genoma é muito variável. Ele varia de cerca de 12 Mb em fungos a mais de 100.000 Mb em algumas plantas floríferas (uma variação de 10.000 vezes), o número de cromossomos varia de 2 até centenas (cerca de 100 vezes mais), mas o número de genes varia muito menos do que o tamanho do genoma e o número de cromossomos. Os genomas eucarióticos têm várias características que não são encontradas geralmente em procariontes: densidade gênica, íntrons e sequências repetitivas, as quais serão comentadas mais adiante neste capítulo.

A **mudança evolutiva** envolve mudanças genéticas promovidas por:

- alteração na frequência dos alelos;
- mudanças na quantidade de DNA;
- mudanças na organização do material genético;
- recombinação.

7.2 Variabilidade genética

A variação genética se origina de mutações aleatórias que ocorrem no genoma dos organismos. Mutações são mudanças na sequência dos nucleotídeos do genoma de uma célula, que podem ser causadas por radiação, vírus, transposons e substâncias químicas mutagênicas, assim como erros que ocorrem durante a meiose ou replicação do DNA. Esses agentes produzem diversos tipos de mudança nas sequências de DNA, que podem ser sem efeito (quando mudanças na sequência de nucleotídeos não alteram o fenótipo do indivíduo, também chamadas de mutações silenciosas), podem alterar o produto de um gene (alteração da sequência de aminoácidos numa proteína, por exemplo), ou alterar o quanto um gene se expressa (alteração na regulação gênica). Estudos com a mosca-da-fruta, *Drosophila melanogaster*, apontam que cerca de 70% das mutações são deletérias (prejudiciais), sendo as restantes neutras (sem efeito) ou com pequeno efeito benéfico. Devido aos efeitos danosos das mutações sobre o funcionamento das células, os organismos desenvolveram ao longo de sua evolução mecanismos responsáveis pelo reparo do DNA capazes de remover mutações. Assim, a taxa ótima de mutação é resultado do balanço entre as demandas conflitantes de reduzir danos em curto prazo, como o risco de câncer, e aumentar os benefícios em longo prazo de mutações vantajosas.

7.2.1 Diversidade genética (polimorfismo e heterozigosidade) em populações

Como o fenótipo de um indivíduo resulta da interação de seu genótipo com o ambiente, a variação nos fenótipos de uma população é o reflexo, em certa medida, da variação nos genótipos dos indivíduos. A teoria sintética da evolução (TSE) define evolução como a mudança nas frequências gênicas (alélicas) ao longo do tempo, ou seja, a flutuação na frequência de um ou mais alelos, tornando-se mais ou menos prevalecente em relação a outras formas do mesmo gene. Forças evolutivas (como competição, deriva, aptação ou adaptação, etc.) atuam direcionando essa mudança de diferentes formas. A variação em determinado *locus* desaparece quando algum alelo se fixa na população, isto é, quando um mesmo alelo passa a estar presente em todos os indivíduos.

A origem de toda a **variação genética** são mutações no material genético. Essa variação pode ser reorganizada por meio da reprodução sexuada e distribuída entre populações por meio de migração.

Em tese, quanto maior a variação genética disponível, maior a oportunidade de evoluir.

A variação também pode vir de trocas de genes entre espécies diferentes, por exemplo, na transferência horizontal de genes (ver adiante) e hibridização (que ocorre principalmente em plantas). Apesar da constante introdução de variação por meio desses processos, a maior parte do genoma de uma espécie é idêntica em todos os indivíduos. No entanto, até mesmo poucas mudanças no genótipo entre espécies distintas podem levar a mudanças acentuadas (drásticas) no fenótipo: chimpanzés e humanos (Figura 7.2) possuem apenas cerca de 2% de diferença em seu genoma (Tabela 7.1).

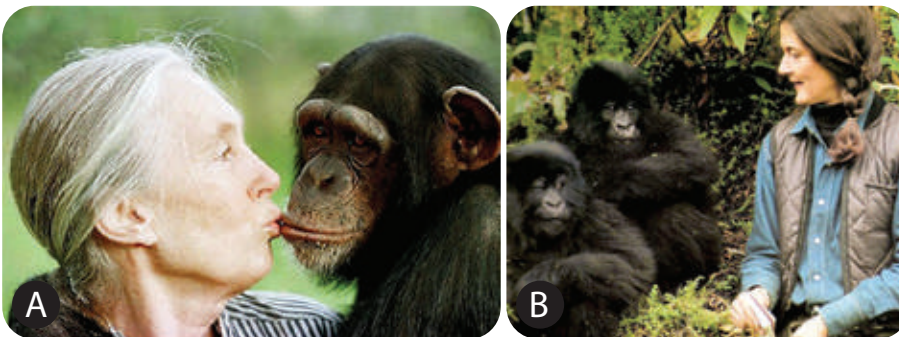


Figura 7.2 – Jane Goodall (1934-), primatóloga britânica, estudou a vida social e familiar dos chimpanzés (*Pan troglodytes*) na Tanzânia, ao longo de 40 anos. Dian Fossey (1932-1985) fez trabalhos de campo com gorilas da montanha (*Gorilla gorilla*), no Zaire e em Ruanda, onde abriu o centro de Pesquisa Karisoke.

A existência de **variação genética** é um fator imprescindível para que a evolução possa ocorrer.

Os primeiros estudos dos genes nas populações foram focalizados em variantes discretas, tais como os tipos sanguíneos ABO nos seres humanos ou os olhos brancos em drosófilas. **Entretanto, nas populações naturais da maioria das espécies, nós raramente encontramos uma característica com dois ou mais fenótipos discretos que nos estimulariam a realizar um cruzamento mendeliano.** Por essa razão, os geneticistas clássicos distinguiram o tipo selvagem predominante dos tipos mutantes raros e assumiram que as populações eram geneticamente homogêneas. Ocasionalmente, entretanto, dois ou mais fenótipos diferentes e discretos são razoavelmente comuns em uma população. Quando o segundo fenótipo em prevalência excede um por cento de sua frequência (cerca de 2%), essa condição é chamada **polimorfismo**.

Os modelos clássico e balanceado da estrutura das populações

- **Modelo Clássico** (Müller, 1890-1967): a maioria dos *loci* apresenta-se em homozigose. Os locos em heterozigose são raros e surgem por mutação de um alelo selvagem. Se o alelo mutante for benéfico, sua frequência aumentará por **seleção natural** e ele se converterá no novo alelo selvagem.
- **Modelo Balanceado** (Dobzhansky, 1900-1975): a maioria dos *loci* é heterozigota. Não existe um genótipo ideal ou “normal”. Ao contrário, as populações se constituem de um conjunto de genótipos que determinam uma eficácia biológica satisfatória na maioria dos ambientes.

A evolução se daria por uma mudança gradual nas frequências e classes de alelos em muitos *loci*. O modelo balanceado considera que o grupo de alelos “favorecidos” em um *locus* depende dos grupos existentes em outros *loci* (ou seja, trata-se de um sistema coadaptado). Segundo esse modelo, mutantes deletérios podem se manter em frequências baixas devido à **seleção natural**, tendo um papel secundário ou negativo na evolução.

Algumas evidências da abundância da **variação genética**:

- **Consanguinidade/Endogamia** – Facilitam a detecção de **variação genética**, pois revelam a existência de alelos “escondidos” nos genótipos, pelo aumento da homozigose.
- **Seleção artificial (SA)** – Se um caráter responde à ação da SA, é porque a população original tinha **variação genética**.

Como avaliar a variação genética?

Podemos avaliar através da:

1. **Análise do caráter** – Aqui realizamos observações das características fenotípicas visíveis que estão sendo herdadas, como a coloração diferenciada das asas da mariposa *Biston betularia* (Figura 7.3, exemplo clássico de seleção natural nos livros de Biologia). Observa-se o fenótipo, e o genótipo será inferido de acordo como o fenótipo aparece na descendência dos cruzamentos (segregação através das gerações).
2. **Análise de proteínas** (produtos gênicos) **identificadas por eletroforese** – Aqui utilizamos técnicas que nos permitam observar variações fenotípicas a nível molecular, como a eletroforese para separar variantes diferentes de moléculas proteicas (Figura 7.4), através da mobilidade diferenciada em gel (de amido, celulose, agarose, acrilamida, etc.), ou seja, as proteínas de carga elétrica diferente se movimentarão ou mais rápido ou mais lentamente para um dos pólos. Por exemplo, na Figura 7.4 observe que as moléculas da hemoglobina A (HbA) têm uma mobilidade mais rápida para o polo negativo (na parte superior da figura), enquanto a HbS migra mais lentamente e a HbC é ainda mais lenta que a HbA, apresentando mobilidade semelhante à HbA2 (bandas mais próximas à origem).



Figura 7.3 – Formas variantes de *Biston betularia*.

Sobre a geografia das hemoglobinas S e C

Várias hemoglobinas (Hbs) normais ocorrem em mamíferos e podem ser estudadas durante as sucessivas etapas de seu desenvolvimento. Elas são formadas por quatro cadeias polipeptídicas. Na vida embrionária, existem Hbs que com o passar do desenvolvi-

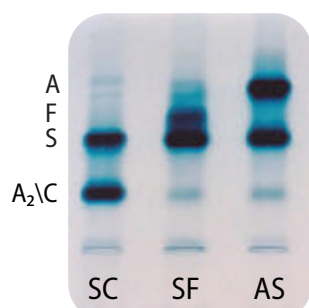


Figura 7.4 – Eletroforese alcalina de hemoglobinas em gel de agarose. Diferenciação da mobilidade eletroforética dos genótipos SC, SF e AS (SC = HbS – síclêmica – e HbC; SF = HbS e Hb Fetal; AS = Hb do Adulto e HbA). Os traços de HbA nos genótipos SC e SF se devem a sangue transfundido em ambos os pacientes que cederam as amostras de sangue para análise. (Fonte: <<http://www.hemoglobinopatias.com.br>>. Acesso em 20/10/2010).

mento vão sendo substituídas pela fetal (HbF). Durante o período perinatal, a hemoglobina A (HbA) substitui gradativamente a HbF. Os indivíduos adultos normais terão a HbA. Em alguns primatas, além da HbA, há uma quantidade menor de hemoglobina A₂.

Linus Pauling e colaboradores, em 1949, demonstraram que uma anemia hemolítica hereditária, comum em negros americanos, era causada por uma hemoglobina anormal, denominada HbS. Em 1950, Itano e Neel descobriram a HbC, que também era causadora de anemia. Outras variantes anormais foram posteriormente descobertas, e a maioria delas resulta da troca de um só aminoácido nas cadeias polipeptídicas, sendo as demais resultantes de adição, deleção ou recombinação do material hereditário (Figura 7.4).

Os alelos *HBB**S e *HBB**C são polimorfos em muitas populações africanas e raros em outros grupos étnicos. A frequência do alelo *HBB**S em negros africanos varia de 1% em Moçambique a 20% em Angola e Zaire, enquanto o alelo *HBB**C mantém-se em frequências mais baixas, chegando a 8% no Burquina Fasso (ROYCHOUDHURY; NEI, 1988). O polimorfismo decorrente da frequência do alelo *HBB**S ocorre em várias populações de regiões tropicais e subtropicais e em grupos que contêm descendentes de indivíduos oriundos do continente africano e áreas próximas. A manutenção de tais frequências deve-se à existência endêmica da malária nessas regiões, atribuindo-se vantagem adaptativa do heterozigoto, havendo evidências de que a HbS não favorece a proliferação, nos eritrócitos, do *Plasmodium falciparum* (seleção a favor do heterozigoto ou heterose).

Os primeiros ensaios sobre variação genética utilizando-se a técnica de eletroforese de proteínas foram realizados por Smithies em 1955 e, posteriormente, por Harris em 1960. A técnica de eletroforese em acetato de celulose, gel de amido ou agarose foi a responsável pela detecção de maior parte das variantes conhecidas de proteínas de animais, como hemoglobina, haptoglobina, transferrina, albumina, entre outras, e muitas enzimas, como fosfatase ácida, glicose-6-fosfato-desidrogenase, anidrase carbônica. Os estudos com vegetais continuaram nas décadas seguintes, caracterizando inúmeras espécies quanto à variabilidade bioquímica.

Harris, em 1966, descreveu a variação de 10 *loci* enzimáticos humanos e Lewontin e Hubby investigaram 18 *loci* de cada uma das diversas populações de *Drosophila pseudoobscura*. Os dados desses pesquisadores foram surpreendentes para a escola clássica de geneticistas, porque permitiram concluir que uma população média de *Drosophila* é polimórfica em pelo menos 30% de seus *loci* e que os *loci* polimórficos têm tantos alelos em frequências tão altas que provavelmente uma mosca é em média, heterozigota em aproximadamente 12% de seus *loci*. Os dados de Harris indicaram ainda que humanos, com 30% de *loci* polimórficos e 10% de heterozigosidade média, eram também altamente variáveis quanto às enzimas estudadas.

Tais valores representaram subestimativas do valor verdadeiro, devido às limitações das técnicas empregadas (eletroforese, testes imunológicos, isoeletrofocalização), podendo chegar a 68%, quando se passou a utilizar informações sobre polimorfismo do comprimento de fragmentos de restrição (RFLPs) e dados de sequenciamento de DNA, em fins da década de 1980 e durante a de 1990.

Em 1987, Nei, outro geneticista de populações, demonstrou que a proporção de *loci* polimórficos varia de 10% a 90% e a **heterozigosidade média por loco (H)** fica em torno de 50%, em várias espécies estudadas, chegando a atingir 90% em muitas populações humanas e populações naturais de camundongos, quando se considerou o complexo principal de histocompatibilidade (MHC). Esse complexo possui o mais polimórfico conjunto de *loci* já estudado (ou seja, quase todos os indivíduos da população são heterozigotos para muitos desses *loci*).

Essa extensão da variabilidade genética nas diversas espécies leva a concluir que cada organismo possui a sua individualidade bioquímica e traz à tona a discussão das hipóteses sobre os mecanismos de manutenção dos polimorfismos.

3. Análise de genótipos – Aqui se pode utilizar a técnica de eletroforese em gel para a detecção da mobilidade diferencial de diferentes moléculas de DNA. A eletroforese de DNA em gel revela genótipos. Nesse caso, pode ser observada diretamente a variabilidade genética. Na Figura 7.5, podemos visualizar ban-

das claras, que são produtos de amplificação do DNA *in vitro*, de fragmento de 150 pb do gene **MTRR 66** (raia 1 do gel). Após amplificação, os produtos são submetidos à ação de enzima de restrição, denominada **Nde I**, que realiza uma quebra do fragmento se encontrar o sítio de restrição criado pela presença do nucleotídeo G na posição 66 do gene da enzima metionina sintase redutase (MTRR), em vez do nucleotídeo A. Existe um polimorfismo de um único nucleotídeo (SNP) nessa região, onde as pessoas podem possuir ou um G ou um A em seu DNA. Essa enzima faz parte da via de metilação da molécula de DNA.

4. Análise de sequenciamento de DNA – O DNA após extraído pode ser analisado no sequenciador automatizado. Um exemplo de uma região sequenciada do gene responsável pela sensibilidade ao gosto amargo, como o da substância feniltiocarbamida (PTC), pode ser visualizado na Figura 7.6. A presença de um pico maior da citosina (C) indica que tanto o gene herdado do pai quanto o gene herdado da mãe possuem citosinas (quadro da esquerda). O genótipo C/C (também chamado de

homozigoto (C)) indica uma predisposição a sentir o sabor amargo. O mesmo acontece quando um pico maior de timina (T) aparece indicando uma predisposição a não sentir o sabor amargo (quadro da direita). A presença de dois picos (citosina (C) e timina, (T)) indica que o indivíduo é heterozigoto, e cada nucleotídeo veio de um de seus pais. Os dois nucleotídeos sinalizam para uma sensibilidade intermediária ao sabor amargo.

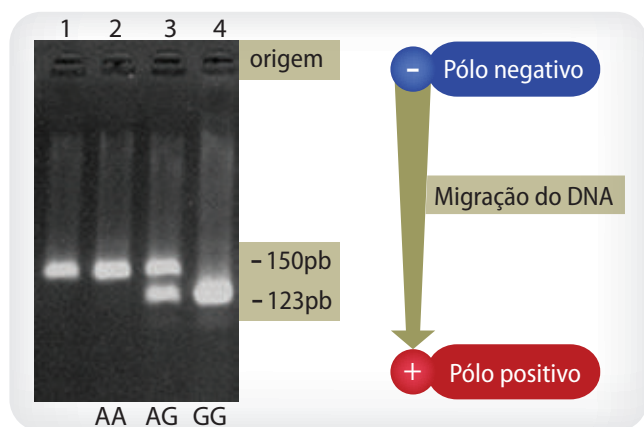


Figura 7.5 – Imagem de eletroforese em gel de agarose corado com GelRed®, visualizada por transiluminador UV.

Raia 1: produto de PCR 150 pares de base (pb). Raia 2: genótipo AA, produto de PCR (150 pb) submetido a digestão com *Nde I* e não clivado por não apresentar o sítio de restrição criado. Raia 3: genótipo AG, apresenta duas bandas, de 150 e 123 pb, produto de PCR parcialmente digerido, indicando presença do SNP em apenas um dos cromossomos do indivíduo. Raia 4: genótipo GG, representado pela presença de apenas uma banda de 123 pb, produto de PCR digerido, indicando presença do SNP nos dois cromossomos. Os fragmentos de 27 pb dos indivíduos AG e GG não são visíveis nesta foto.

Dados na literatura indicam que cerca de 70% dos indivíduos sentem intensamente o gosto amargo da PTC, enquanto o restante percebe com baixa ou nenhuma sensibilidade. Os indivíduos cujos eletroferogramas foram representados na Figura 7.6 pertencem a uma população que é caracterizada pela predominância de indivíduos sensíveis ao gosto amargo, tanto no teste genético (se-

quenciamento) quanto no teste da gotinha com PTC (teste gustativo para a substância PTC em diferentes concentrações).

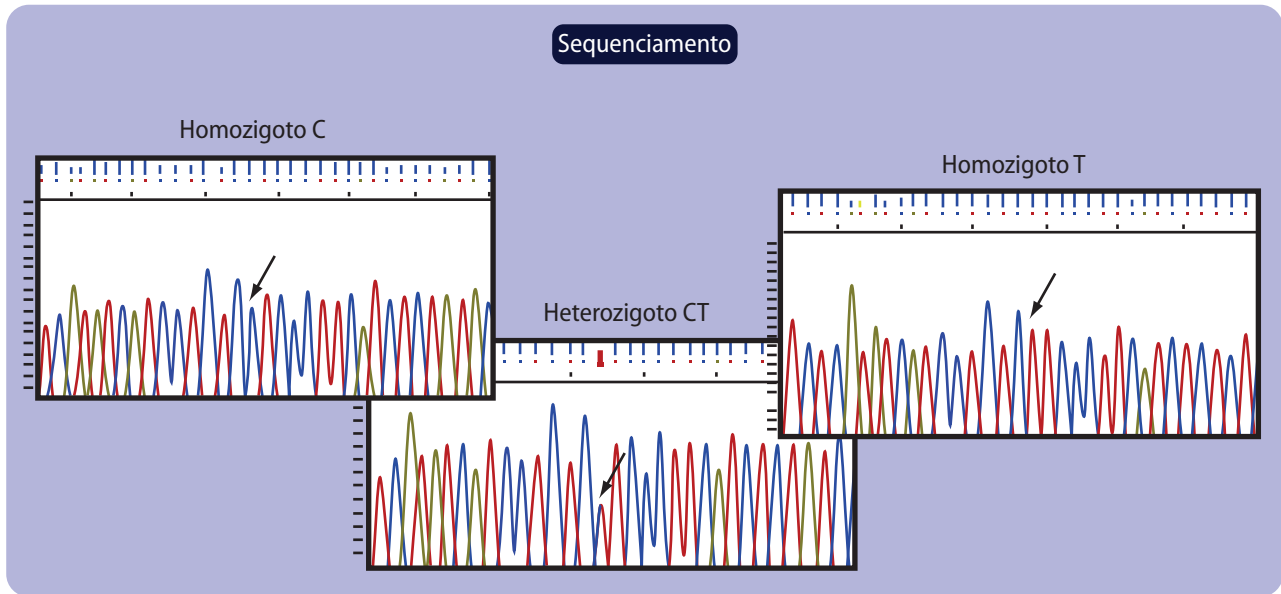


Figura 7.6 – Nos eletroferogramas acima, podemos ver a sequência de nucleotídeos após sequenciamento de determinado fragmento da molécula de DNA de diferentes indivíduos em um sequenciador automático. Os picos em azul correspondem à citosina (C), os em vermelho, à timina (T).

Como medir (mensurar) a diversidade populacional?

O conceito de diversidade populacional, proposto por Nei, em 1973, refere-se ao **nível de heterozigosidade de uma população** obtido a partir das frequências alélicas desta. Esse valor é o complemento da identidade genética, ou a probabilidade de não identidade, e equivale à quantidade de **heterozigotos esperada** (H_E) em uma população de cruzamentos ao acaso (pan-mítica). Assim, independe de efeitos de migração, seleção, mutação ou sistema reprodutivo. Esse valor permite uma ideia do nível de variação genética em uma população.

Weir, em 1990, considerou a frequência de **heterozigotos observada** (H_O) como um importante indicador da diversidade genética, uma vez que cada heterozigoto carrega alelos diferentes e, portanto, representa melhor a variação existente. Contudo, o autor considera a heterozigosidade esperada uma medida mais apropriada em estudos de populações com endocruzamento elevado (ver Capítulo 2).

Além da **heterozigosidade**, a **percentagem de loci polimórficos** e o **número médio de alelos por locus** são **índices de diversidade genética** utilizados em estudos populacionais.

A origem da variação genética

- Qual a origem da **variação genética** das populações naturais e das diferenças genéticas entre as espécies?
- Origem da vida: 3,5 a 4 bilhões de anos.
- Desde então o DNA tem aumentado em quantidade e complexidade nos organismos.
- DNA → autoduplicação → DNA idêntico
Erros neste processo → **mutação**

7.3 Expansões e contrações do genoma

Enquanto a mutação pontual (num único nucleotídeo) é um mecanismo eficiente para “sintonizar” o genoma, a evolução depende de tipos mais radicais de alterações genéticas. Grandes porções de DNA também podem ser duplicadas, fenômeno que funciona como fonte de material para a evolução de novos genes, sendo estimado que **dezenas a centenas de genes sejam duplicados nos genomas de animais a cada milhão de anos**. A grande maioria dos genes pertence a famílias de **genes homólogos** (Capítulo 5), que partilham um ancestral comum, de forma semelhante ao que ocorre com linhagens de espécies.

7.3.1 Duplicações gênicas

Novos genes podem ser produzidos tanto por duplicação e mutação de um gene ancestral como por recombinação de partes de genes diferentes para formar novas combinações com funções distintas. Por exemplo, quatro dos genes utilizados no olho humano para a produção de estruturas responsáveis pela percepção de luz derivam de um ancestral comum, e três desses genes (Figura 7.7) atuam na visão em cores (tricromática: azul, vermelha e verde) e um na visão noturna. Em macacos do Novo Mundo há dois genes que atuam na visão em cores, e muitos deles apresentam visão bicromática (azul e vermelho ou azul e verde). Em alguns casos, as fêmeas podem apresentar visão tricromática (heterozigotas para opsina verde e vermelha, no cromossomo X).

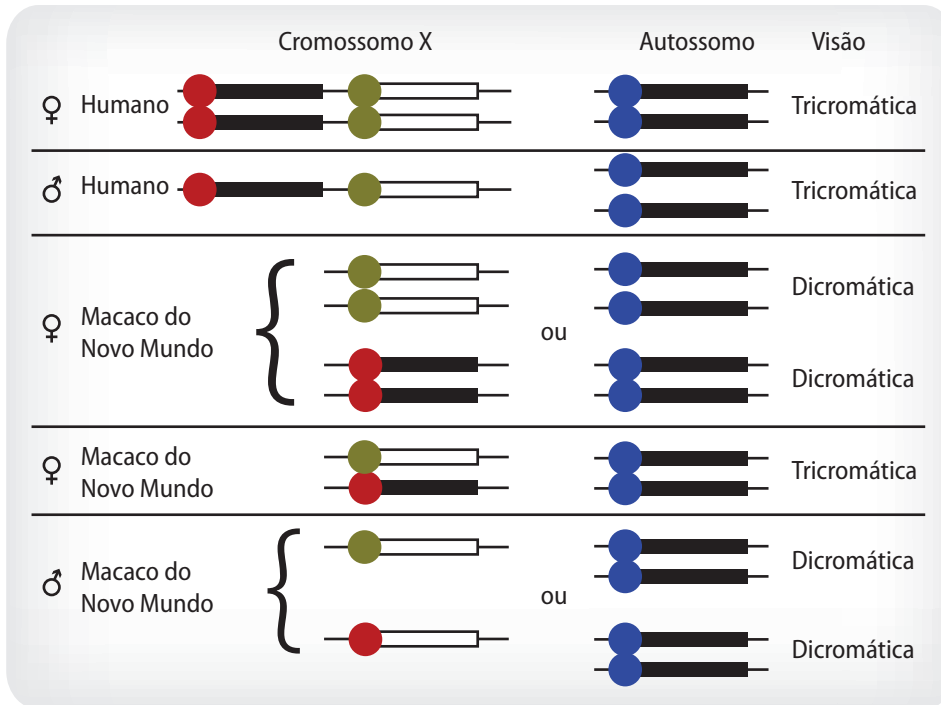


Figura 7.7 – Representação dos genes da opsina para visão da cor vermelha e verde presentes no cromossomo X e do gene da opsina para visão da cor azul presente no cromossomo autossômico em humanos e macacos do Novo Mundo (MNM). Note que em MNM só há um *locus* no cromossomo X, assim a visão tricromática só é possível em fêmeas heterozigotas para a visão das cores vermelha e verde.

Uma vantagem na duplicação de genes (ou mesmo de genomas inteiros por poliploidia) é que sobreposição ou redundância funcional em vários genes pode permitir que alelos que seriam deletérios sem essa redundância sejam mantidos na população, aumentando assim a diversidade genética.

Uma dessas alterações pode ser causada em consequência de **permuta genética desigual (*crossing-over*)**, que causa grandes rearranjos no genoma com uma frequência surpreendente: o genoma pode expandir-se ou contrair-se, por **duplicação** ou **deleção**, e suas partes podem ser transpostas de uma região para outra, para criar novas combinações. Partes componentes dos genes – seus **éxons** individuais e **regiões regulatórias** – podem ser misturadas como módulos separados de onde podem **surgir proteínas com funções inteiramente novas**. Adicionalmente, **cópias duplicadas de genes** tendem a **divergir por efeito de mutações adicionais**, podendo tornar-se especialistas e individualmente otimizadas, passando a exercer funções sutilmente diferentes.

Assim, o genoma em sua totalidade pode evoluir para se tornar mais complexo e sofisticado. Em mamíferos, existem múltiplas formas variantes quase que para cada gene: diferentes genes para actina, em diferentes tipos de células contráteis; diferentes genes de opsina que permitem a percepção de luz de diferentes cores, como visto no exemplo anterior; diferentes genes de colágenos nos diferentes tipos de tecidos conjuntivos, e assim por diante. A expressão de cada gene é regulada de acordo com regras precisas e específicas.

Além disso, estudos de sequências de DNA revelam que **muitos genes têm segmentos modulares semelhantes**, embora difiram bastante em outras regiões; sequências comuns são frequentemente encontradas em proteínas não relacionadas (acredita-se que muitos genes são formados por unidades funcionais independentes, que seriam os éxons, e que cada gene seria um mosaico dessas unidades).

Segmentos modulares

Regiões promotoras, *enhancer*, éxons responsáveis pela região transmembrânica em proteínas de membrana, etc.

As duplicações gênicas são usualmente atribuídas a raros acidentes, catalisados por enzimas que medeiam processos de recombinação normais. Eucariontes superiores desenvolveram um mecanismo enzimático que une as extremidades de uma molécula de DNA quebrada, de modo que as duplicações (e também as inversões, deleções e translocações de segmentos de DNA) podem ser originadas como consequência da junção inexata de fragmentos cromossômicos que, de alguma maneira, foram quebradas em mais de um local. Dessa maneira, podem surgir as **duplicações em tandem** (lado a lado) que por sua vez podem ser replicadas por

crossing-over desigual (Figura 7.8) e dar origem a **amplificação do DNA** (aumento no número de cópias de um segmento de DNA).

É possível esperar que, no decorrer da evolução, as sequências dos genes repetidos – e do DNA espaçador (não transcrito) entre eles – divergissem muito entre si. Pela presença de muitas cópias do mesmo gene, haveria pouca pressão seletiva contra mutações que alterassem apenas uma ou poucas delas. Além disso, a maioria das alterações entre nucleotídeos nas longas regiões espaçadoras não transcritas não teria nenhuma consequência funcional. No entanto, isso não é o

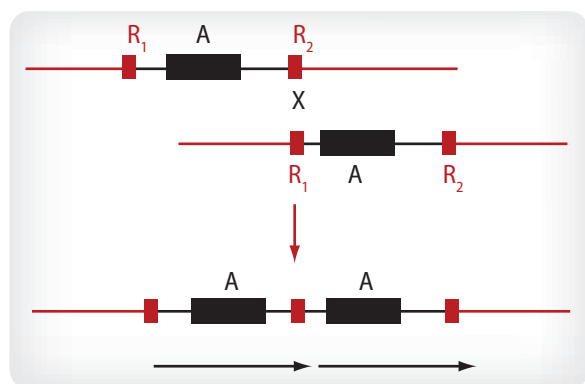


Figura 7.8 – A duplicação gênica (A) em *tandem* pode resultar de um *crossing-over* desigual ou de uma troca desigual entre cromátides-irmãs facilitada pelas repetições curtas (R1, R2) espalhadas pelo genoma. A seta dupla indica a extensão da duplicação gênica em *tandem*. (Adaptado de: STRACHAN; READ, 2002).

que se observa; de fato, o que se verifica é que essas sequências são muitas vezes idênticas. Acredita-se que dois **mecanismos homogeneizadores** podem contribuir para isso: a) **eventos recorrentes de *crossing-over* desigual** e b) **conversão gênica** (Figura 7.9).

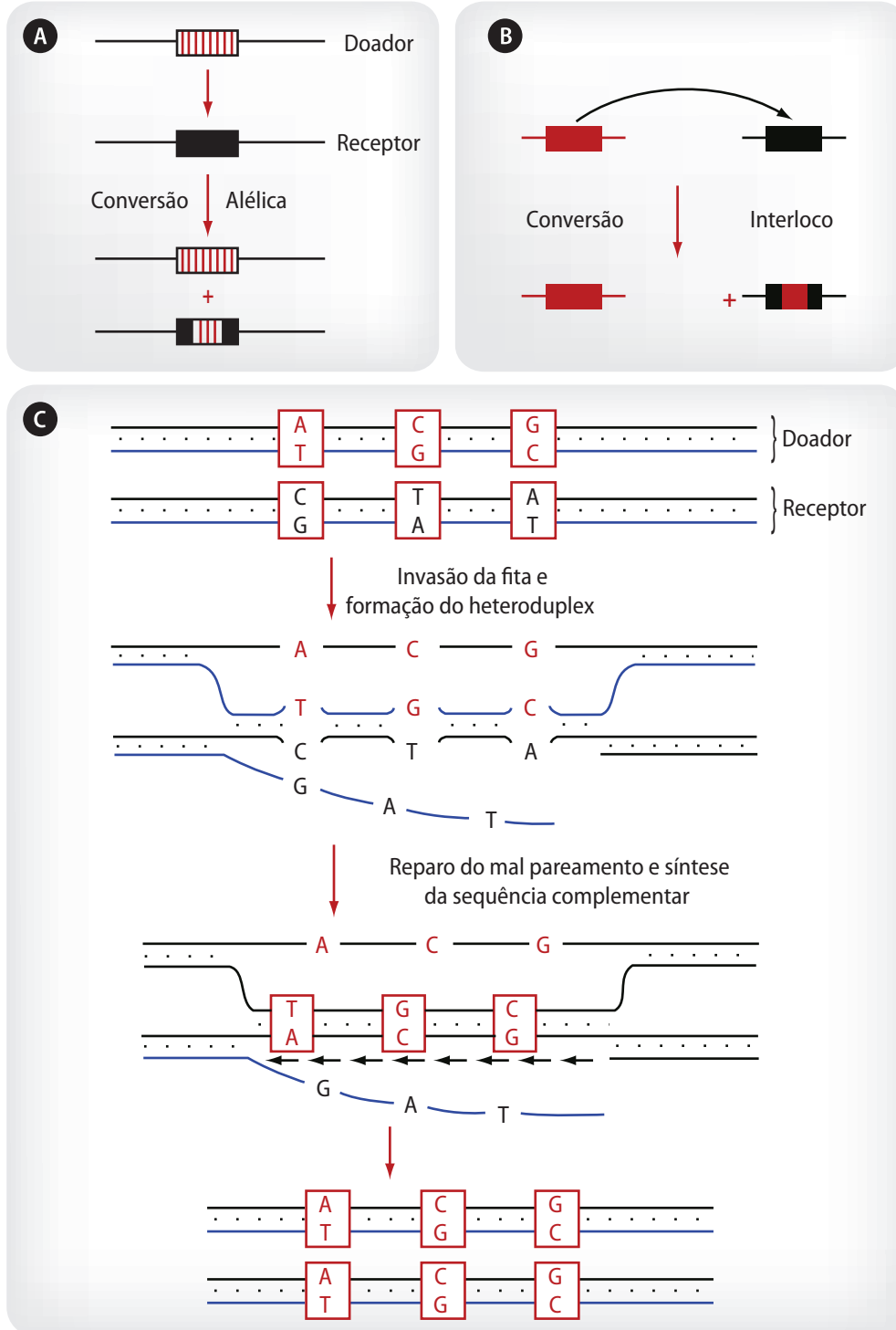


Figura 7.9 – Tipos de conversão gênica (A e B), que consiste numa substituição de sequências de nucleotídeos não recíproca entre alelos de um mesmo gene, mesmo loco (A) e entre alelos de genes diferentes, locos distintos (B). Em C temos um modelo para explicar a conversão gênica. (Adaptado de: STRACHAN; READ, 2002).

Apesar desses mecanismos, a transferência de uma cópia de um gene de um arranjo em *tandem* para uma nova localização cromossômica (translocação), permite que essas sequências comecem a evoluir independentemente, de modo a tornar possível a aquisição de novas funções, o que constituiu uma etapa importante na evolução do genoma de eucariontes.

Família de Genes

A mais primitiva molécula transportadora de oxigênio em animais é uma cadeia polipeptídica de globina, com aproximadamente 150 aminoácidos, que é encontrada em muitos vermes marinhos, insetos e peixes primitivos. A molécula de hemoglobina de vertebrados superiores, contudo, é composta de dois tipos de cadeias de globina. Estima-se que, há aproximadamente 700 a 800 milhões de anos, um evento de duplicação em um gene ancestral deu origem a duas linhagens, um que originou a mioglobina, que em humanos está no cromossomo 22, e a outra sofreu um segundo evento de duplicação, há cerca de 500 milhões de anos, e durante a evolução dos peixes superiores, ocorreu uma série de mutações e duplicações gênicas (Figura 7.10). Esses eventos estabeleceram dois genes levemente diferentes, que codificam as cadeias α e β da globina. Nos vertebrados superiores modernos, cada molécula de hemoglobina é um complexo de duas cadeias α e duas β (ver Figura 5.5 e quadro destaque sobre as hemoglobinas no Capítulo 5).

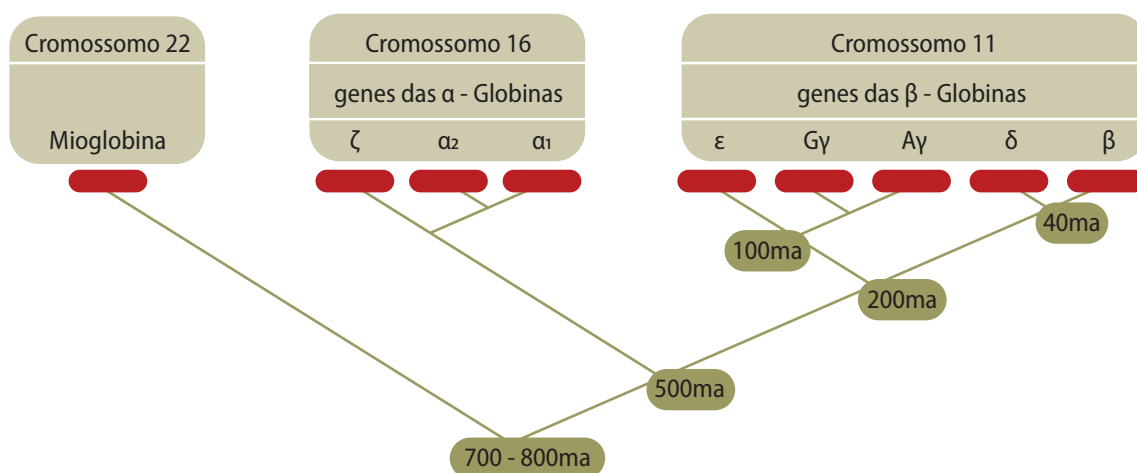


Figura 7.10 – Esquema evolutivo da superfamília dos genes da globina, que transportam oxigênio no sangue de animais. Evento de translocação separou os genes que codificam as cadeias α e β da globina para cromossomos diferentes. Posteriormente, as famílias da beta-globina e da alfa-globina sofreram uma série de duplicações e acúmulo de mutações pontuais. (Adaptado de: KLUG et al., 2010).

Mais tarde, durante a evolução dos mamíferos (200 milhões de anos), o gene da cadeia β aparentemente também passou por um processo de mutação e duplicação dando origem a uma segunda cadeia do tipo β , que é sintetizada especificamente no feto. Esse gene “fetal” por sua vez foi subsequentemente mutado (100 milhões de anos), produzindo as cadeias ϵ e γ , e duplicado novamente (20 milhões de anos) tendo dado origem a dois novos genes, que produzem as cadeias γG e γA .

Outra duplicação do gene da cadeia β “adulta” ocorreu na evolução dos primatas (40 milhões de anos), dando origem a uma globina δ (produto do gene d), que se associa com a cadeia α , e é encontrada apenas em primatas adultos. Cada um desses genes foi modificado por mutações pontuais que levaram a alterações nas propriedades da molécula de hemoglobina final, assim como também sua expressividade foi alterada devido a alterações ocorridas em suas **regiões regulatórias** (regiões onde, no momento da transcrição do gene, ligam-se fatores que regulam a quantidade de RNA a ser transcrito, (ver páginas 76 e 77 do livro 3, Genética Molecular, desta coleção: Biologia licenciatura a distância).

Atualmente, os genes que se originaram do gene da cadeia β original estão arranjosados como uma série de sequências de DNA homólogas, posicionadas dentro de uma região de 50.000 pares de nucleotídeos no cromossomo 11 humano, enquanto os genes da família α estão localizados no cromossomo 16 (ver Figura 5.6, Capítulo 5). Acredita-se que esses dois genes se separaram há cerca de 300 milhões de anos. Hoje em dia estão separados em aves e mamíferos, mas seguem juntos em *Xenopus*. Algumas das alterações ocorridas nos genes das globinas deram origem a **pseudo-genes**: genes com homologia a genes funcionais, mas que foram inativados por mutações.

7.3.2 DNA não codificante (redundante)

Sabe-se que o genoma de mamíferos apresenta um grande excesso de DNA não funcional e que este não é “descartado” tão facilmente. Também de uma maneira não surpreendente, a maioria dos biólogos assumiu, inicialmente, que os **íntrons** (Capítulo 3, p. 87-91 do livro Genética Molecular desta coleção) constituíam

uma adição evolutiva “bizarra” e tardia à linhagem eucariótica. Contudo, hoje sabe-se que os genes interrompidos são uma condição ancestral, e que as bactérias perderam os seus íntrons somente depois que a maioria de suas proteínas “evoluiu”, provavelmente em decorrência da recombinação de éxons, que separados codificam domínios proteicos distintos.

Uma evidência a favor da origem ancestral dos íntrons foi obtida da análise do gene que codifica a enzima trifosfato-isomerase que participa de uma etapa da glicólise e, portanto, está presente em todos os seres vivos. Pela comparação da sequência de aminoácidos desta proteína, em vários organismos, é possível deduzir que ela evoluiu antes de procariontes e eucariontes divergirem de um ancestral comum: as sequências humana e bacteriana têm uma identidade de 46%. O gene que codifica a enzima contém 6 íntrons em vertebrados (galinhas e humanos), 5 dos quais estão precisamente nas mesmas posições no milho. Isso implica que esses 5 íntrons estavam presentes no gene antes de animais e vegetais terem divergido na linhagem eucariótica.

Outro aspecto a ser considerado é que um segmento de DNA que funcione como íntron num determinado gene pode ser um

segmento codificante num outro gene (ser um éxon), devido aos processamentos alternativos dos RNAs transcritos primários (ver página 90 do livro *Genética Molecular*, volume 3 desta coleção).

Outros tipos de DNA não codificantes são: os **DNA**s, unidades de nucleotídeos repetidas em *tandem* (30% do DNA humano, normalmente formando a heterocromatina), que podem ser classificados em microsatélites (Figura 7.11), minissatélites e satélites, dependendo de quantos nucleotídeos existem em cada unidade. Também há os **DNA**s **repetidos dispersos**, unidades de nucleotídeos

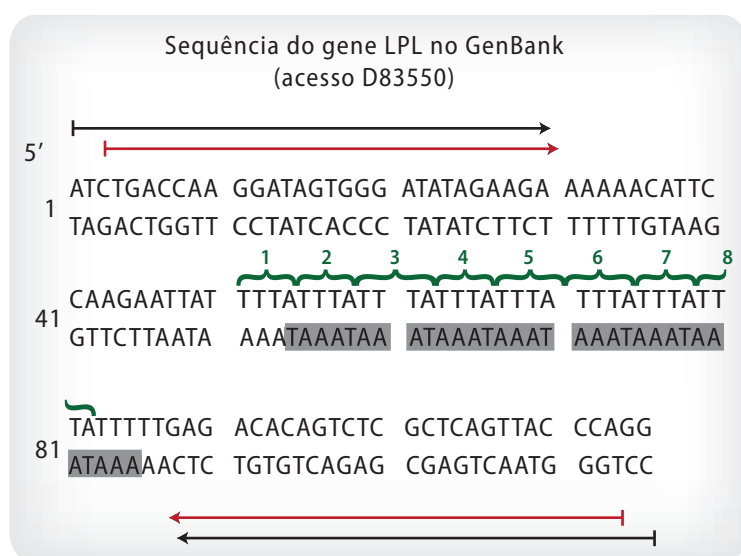


Figura 7.11 – Exemplo de microsatélite dentro do gene LPL. Sequência nucleotídica do íntron 6 do gene da lipoproteína lipase humana (LPL), situado no cromossomo 8p22, indicando as repetições em *tandem*, que caracterizam o microsatélite (TTTA, chaves verdes numeradas de 1 a 8). (Adaptado de: Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase).

repetidas por todo o genoma, e dentre eles os **elementos transponíveis (TE)**, que correspondam a 10% do genoma de eucariontes.

Os elementos transponíveis (Capítulo 4, p. 148-155 do livro Genética Molecular desta coleção) movem-se de um lugar a outro do cromossomo, ou como DNA ou via um RNA intermediário (retrotransposons). Em qualquer caso, eles podem ser multiplicados, a partir de um único sítio genômico, para um grande número de outros sítios, algumas vezes comportando-se como parasitas disruptivos.

Em *Drosophila* mais da metade das mutações espontâneas examinadas são devidas à inserção de um elemento transponível no gene mutado ou num sítio próximo a ele. Além disso, quando dois elementos transponíveis (TEs), que são reconhecidos pela mesma enzima de recombinação sítio-específica (transposase), integram-se em sítios cromossômicos vizinhos, o DNA entre eles fica sujeito à transposição pela transposase. Isso faz com que esses elementos possam favorecer a criação de novos genes no seu movimento, podendo dar origem a duplicações e a **embaralhamento de éxons** (Figura 7.12).

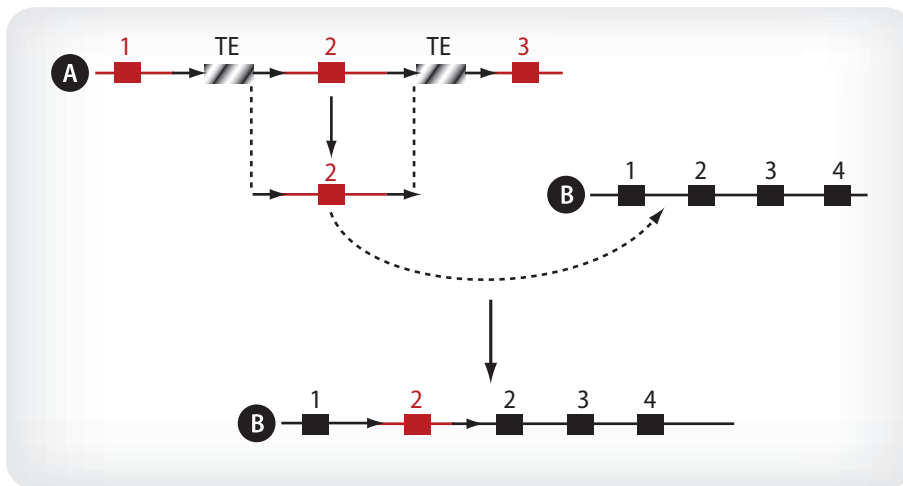


Figura 7.12 – Ilustração do embaralhamento intergênico de éxons, que pode ser mediado por elementos de transposição. O éxon 2 do cromossomo A foi transportado para o cromossomo B, mediado por elementos de transposição (TE). (Adaptado de: STRACHAN; READ, 2002).

Outra característica única que distingue os elementos transponíveis como mutagênicos é a tendência de passarem por longos períodos de **quiescência** durante os quais permanecem fixos

- **Quiescência**
- Redução das atividades
- de crescimento e
- desenvolvimento provocados
- por fatores exógenos.

às suas posições cromossômicas, seguidos por um período de intensa movimentação.

Essas mudanças cataclísmicas, chamadas de **surtos de transposição**, podem envolver a transposição simultânea de vários e diferentes elementos, aumentando com isso a probabilidade de aparecimento de características novas, de maneira abrupta. Isso foi observado tanto em diversos tipos de vegetais como em *Drosophila* submetidos a severo estresse ambiental.

As duas principais classes de **famílias de DNA repetitivo dispersas** dos mamíferos, e que contêm um pequeno percentual de elementos que estão transpondo de forma ativa, foram diferenciadas com base no comprimento da unidade de repetição: SINEs e LINEs.

- **LINEs** – Elementos nucleares intercalares longos, exemplificados pela **família LINE 1** ou **L1**, encontrados em vários mamíferos, como humanos e camundongos, e semelhante ao elemento F de *Drosophila* e Cin4 de milho. São retrotransposons, pois realizam a transposição através de RNA e são capazes de codificar a transcriptase reversa, que produz segmentos de DNA que se incorporam ao genoma. Toda a extensão da sequência tem cerca de 6.100 pb. Apresentam cerca de 270.000 cópias por célula haploide, correspondendo aproximadamente a 2,1% do genoma humano. Esses elementos estão geralmente ausentes nas sequências codificadoras dos genes, mas podem ser encontrados em sequências intragênicas (Figura 7.13).
- **SINEs** – Elementos nucleares intercalares curtos, cuja sequência mais evidente é a **família Alu**, específica de primatas e que corresponde a 5% do DNA humano. Os genes *Alu* se constituem no tipo de repetição mais abundante do genoma e acredita-se ser originário de uma mutação de um gene para RNA 7SL. Toda a extensão da sequência tem cerca de 280 pb e possuem um conteúdo de GC relativamente alto. Os genes *Alu* criam duplicações onde se inserem. Também são encontrados em sequências intragênicas (Figura 7.13).

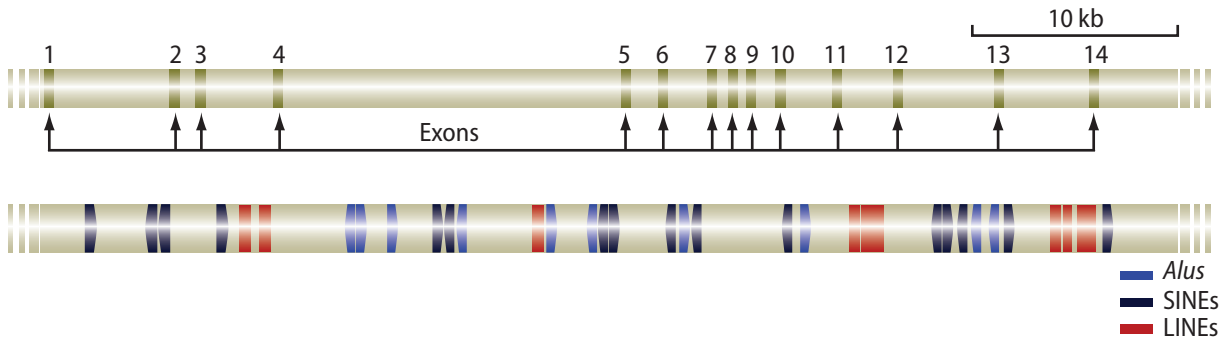


Figura 7.13 – Localização das repetições *Alus*, SINEs e LINEs dentro dos íntrons do gene *HGO* (Homogentisate 1, 2-dioxigenase) em humanos. (Adaptado de: GRIFFITHS et al., 2009).

Para entender a dinâmica de um elemento de transposição, deve-se conhecer sua origem. Há três maneiras de uma família de elementos móveis se originar em uma espécie: (1) **de novo** (eventos de mutação e recombinação de sequências já presentes no genoma), (2) por meio de **transferência horizontal**, mediada por um ou mais vetores e (3) por meio de hibridização introgressiva e poliespermia entre espécies aparentadas (ver Capítulo 6). Posteriormente, os novos integrantes do genoma podem se espalhar por transmissão vertical a todas as populações a partir de linhagens ascendentes.

A visão neodarwinista de transmissão do material genético com base unicamente na reprodução e na **transferência vertical dos genes** vem sendo ampliada. Outra teoria define que as relações entre os seres vivos são representadas por uma rede complexa de relações que, muitas vezes, estabelecem-se entre espécies não aparentadas (DOOLITTLE, 1990). Esse processo recebe o nome de **transferência horizontal de genes - THG** (Figura 7.14).

Atualmente, considera-se que a **transferência horizontal de genes** é muito mais comum do que se pensava, e a árvore da vida de Darwin se transformou em uma rede da vida, na qual organismos vivos trocam genes de maneira promíscua.

Segundo o Consórcio Internacional do Sequenciamento do Genoma Humano (IHGSC), centenas de genes humanos foram originados por **transferência horizontal** de bactérias e dezenas desses são derivados de TEs. Enquanto alguns ainda se mantêm como sequências móveis, outras foram “domesticadas” ou se extinguíram. Nossa herança genética é uma longa história de “**parasitas genômicos**”, que hoje se admite que sejam “**simbiontes genômicos**”.

Neste endereço, você encontrará um texto bastante interessante e ilustrado sobre esse assunto, intitulado “A ancestralidade única e comum de todos os seres vivos”:
<http://scienceblogs.com.br/quimicaviva/2010/05/a_ancestralidade_unica_e_comum.php>.

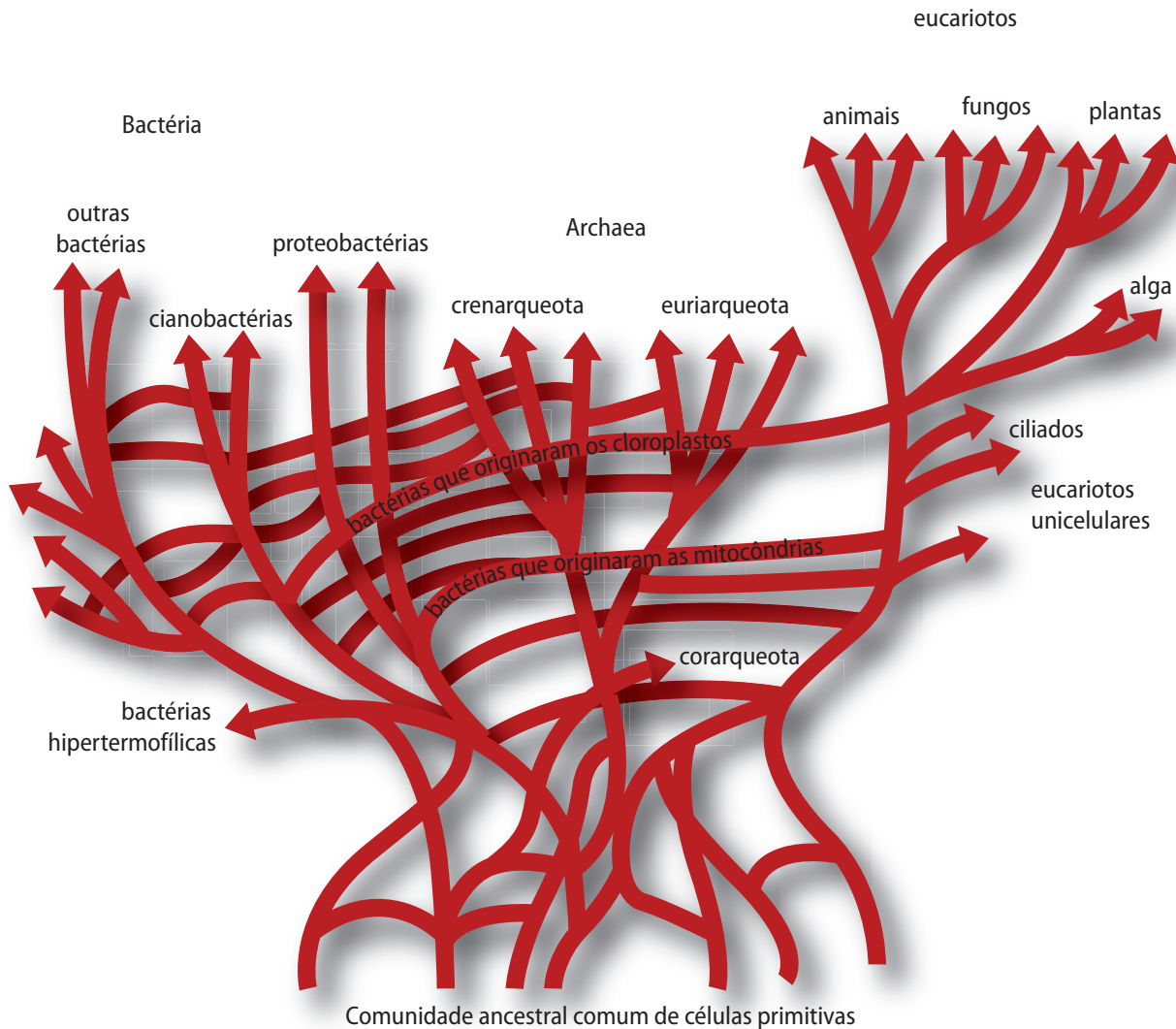


Figura 7.14 – Árvore filogenética reticulada representando possíveis eventos de transferência horizontal entre os três domínios. (Adaptado de: DOOLITTLE et al., 1990).

Evolução das sequências duplicadas de DNA

1. Duplicação de um único loco, seguida da evolução divergente dos genes duplicados para realizar diferentes funções. Ex.: globinas.
2. Várias cópias de um único gene – aumenta a eficiência na obtenção do produto. Ex.: RNA_r e histonas.
3. DNA altamente repetitivo (sequências curtas).

Função: regulação gênica?

7.3.3 Variação Genética Cromossômica

Supõe-se que, no início, o genoma nuclear dos eucariotos evoluiu como uma mistura de genes de arqueobactérias (envolvidos na transferência de informações) e genes de eubactérias (envolvidos no metabolismo e em outras funções celulares básicas). À medida que os eucariotos se desenvolveram em organismos multicelulares complexos, o número de genes e o tamanho do genoma nuclear aumentaram, e várias outras propriedades foram alteradas, especialmente a quantidade de DNA repetitivo e a fração de DNA codificador. Supõe-se também que a transição de DNA de uma única célula eucariótica precursora típica para o DNA de uma célula de mamíferos, como a célula humana, por exemplo, tenha incluído um enorme aumento de tamanho do genoma e um grande aumento de número de genes e de DNA repetitivo e não codificador. Diferentes mecanismos foram considerados como contribuintes para um grande aumento do tamanho do genoma, alguns vistos neste capítulo, como duplicações de genes e éxons, e de DNA repetitivo. Mas, interessantemente, também ocorreram duplicações do genoma inteiro.

A duplicação (tetraploidização) é um modo efetivo de aumentar o tamanho do genoma, sendo a responsável pela ampla poliploidia que há em muitos vegetais dotados de flores. Ela pode suceder naturalmente quando, após a replicação do DNA, ocorre uma falha na divisão da célula, e esta passa a ter o dobro do número usual de cromossomos. As células somáticas humanas normalmente são diploides. Entretanto, uma falha na primeira divisão celular do zigoto pode resultar em tetraploidia constitucional. A tetraploidia e outras formas de ploidias podem ser danosas e frequentemente sofrem seleção contrária. Sem dúvida, porém, a duplicação do genoma inteiro por ploidia ocorreu em uma época relativamente recente no milho, na levedura, em *Xenopus* e em alguns tipos de peixe. Por isso, é provável que as duplicações genômicas tenham ocorrido várias vezes na evolução de todas as linhagens eucarióticas, inclusive a nossa. Depois da duplicação do genoma, uma célula inicialmente diploide pode ter passado por um estado tetraploide transitório. Inversões, translocações e outras alterações cromossômicas subsequentes, em grande escala, resultariam em

divergência cromossômica e restaurariam a diploidia, só que, dessa vez, com o dobro do número de cromossomos (Figura 7.15). Após a duplicação de genoma diploide, cada par de cromossomos homólogos (por exemplo, cromossomo 1) está presente, agora, como um par de pares idênticos. Porém, o tetraploide resultante pode ser revertido à diploidia por divergências cromossômicas, por exemplo, por uma deleção intersticial (**a**, no painel superior), uma deleção terminal (**c**, no painel inferior) ou uma inversão (**b**).

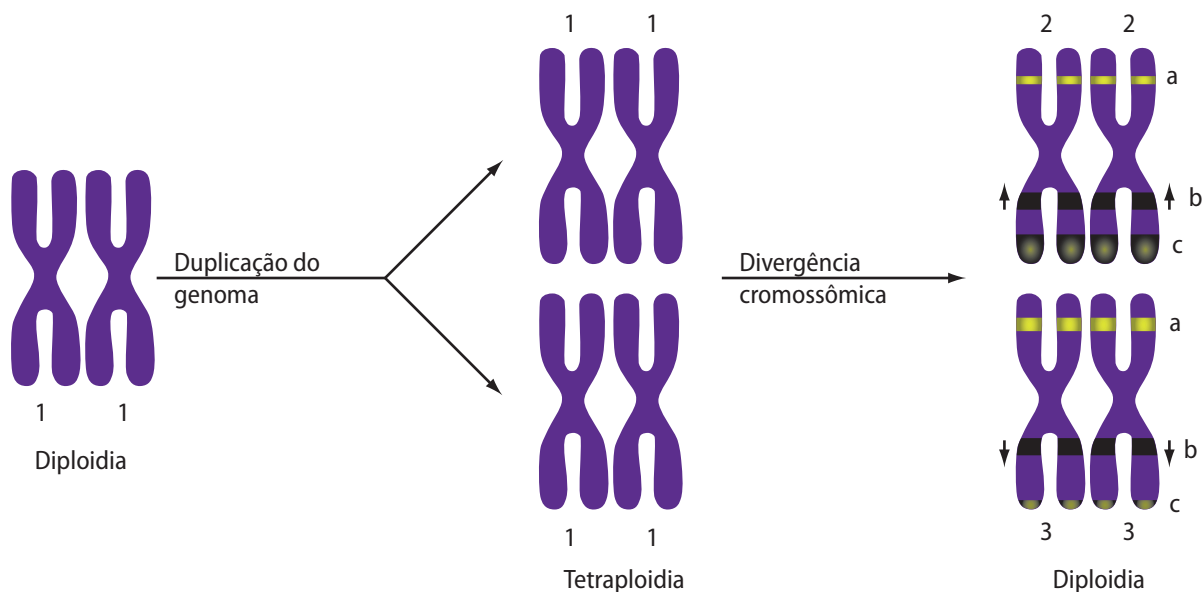


Figura 7.15 – A duplicação do genoma pode levar a um estado tetraploide transitório, antes que a divergência cromossômica restaure a diploidia. (Adaptado de: STRACHAM; READ, 2002).

No caso dos vertebrados, foram propostos dois eventos de duplicações genômicas nos primórdios de sua evolução, mas as evidências atuais fragmentárias e sua significância têm sido questionadas.

Uma importante linha de evidências para o evento de duplicação é a existência de grupamentos de genes proximamente relacionados em diferentes regiões subcromossômicas de uma espécie, os chamados segmentos cromossômicos parálogos. Com frequência, tais grupamentos contêm genes que permaneceram extremamente conservados durante a evolução porque desempenham papéis cruciais no início do desenvolvimento embrionário. Há alguns exemplos de segmentos quadruplicados no genoma humano que são tomados como evidências de duplicações genômicas anteriores. Eles compreendem os grupamentos dos genes de receptores

do fator de crescimento dos fibroblastos e os dos genes **homeobox**, ou **genes Hox** (Figura 7.16), envolvidos na especificação do eixo anteroposterior no início do desenvolvimento.

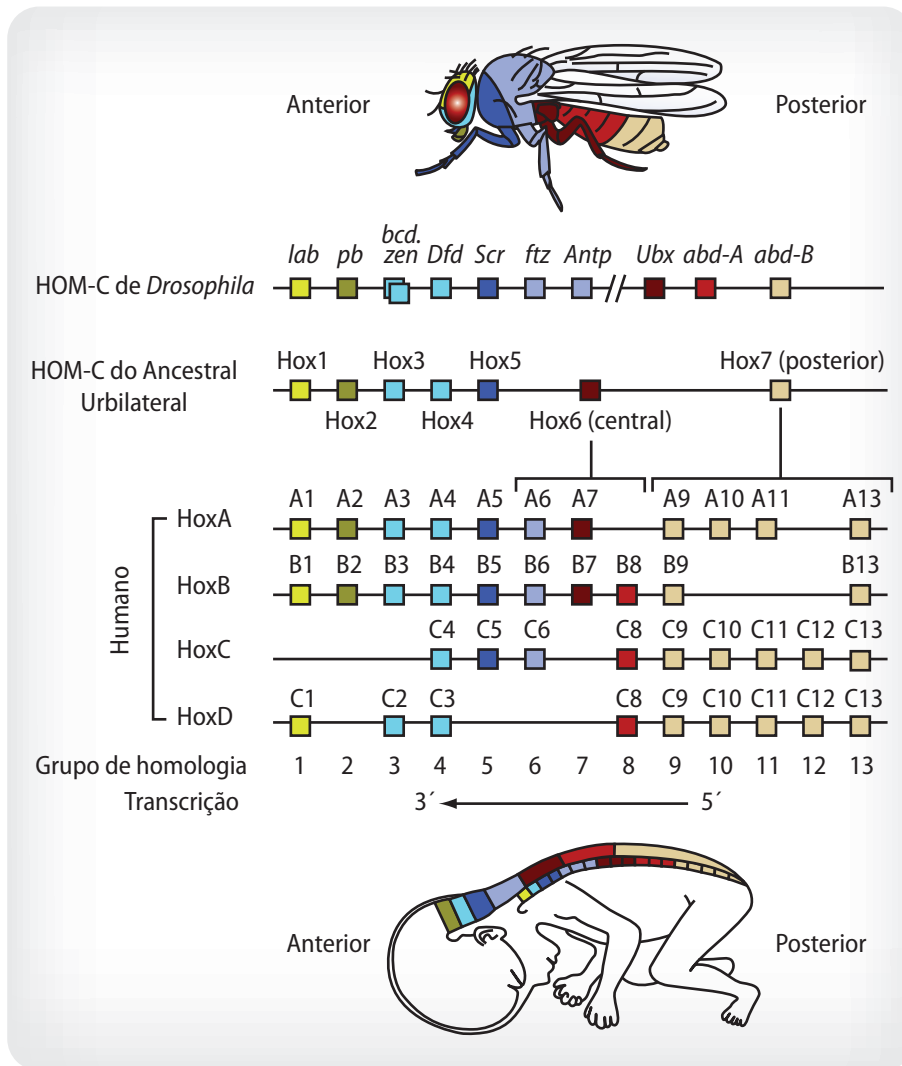


Figura 7.16 – A conservação da organização e dos padrões de expressão dos grupamentos de genes *Hox*. Parte superior: em *Drosophila* adulta são apresentadas as estruturas formadas a partir de genes *Hox*, em cores correspondentes. Parte central: a reconstituição do grupamento *Hox* do ancestral comum a todos os organismos bilaterais consiste em sete genes. Parte inferior: a ordem e padrão de expressão dos quatro grupamentos dos genes *Hox* em um embrião humano inicial. Os retângulos agrupam os genes que possuem homeoboxes claramente relacionados (genes ortólogos).

Os grupos “parálogos”, posicionados horizontalmente na Figura 7.16, consistem de genes com padrões de expressão muito parecidos e, presumivelmente, com funções semelhantes. Em *Amphioxus*, o invertebrado considerado o mais próximo dos vertebrados, já

Os genes *Hox* são um subgrupo dos genes homeobox (conjunto de genes que desenvolvem importante função no desenvolvimento a partir do controle das partes do embrião que se desenvolverão em órgãos e tecidos específicos). Esse subgrupo de genes controla o desenvolvimento e a diferenciação posicional das células no embrião, sendo a sua disposição ao longo do cromossomo colinear em relação às partes do embrião que eles irão regular. A presença de um gene *Hox* na porção média de um cromossomo representaria a regulação de determinado caractere encontrado na porção média do animal. A codificação dessa posição é filogeneticamente conservada. Fonte: Wikipédia.

foram isolados 12 genes *Hox*, localizados num único grupamento. Os genes equivalentes em *Drosophila* foram organizados em um único grupamento presumível, anteriormente à translocação que originou os grupamentos *Ultrabithorax* (*Ubx*) e *Antennapedia* (*Antp*). Presumivelmente, o vertebrado ancestral dos mamíferos tinha 13 genes *Hox*, mas a perda de genes individuais, depois das duplicações dos grupamentos, levou à ausência de um ou mais genes originais nos 4 grupamentos *Hox*. Essas evidências são compatíveis com dois eventos sucessivos de duplicação genômica durante a evolução dos vertebrados. A análise de genes proximalmente ligados aos grupamentos sugere que o grupamento *HoxD* foi o primeiro a se ramificar da linhagem ancestral, seguido pelos *HoxA* e finalmente pelos *HoxB/HoxC*. Isso exigiria três eventos diferentes e pode sugerir que alguns desses passos foram duplicações subgenômicas, em vez de duplicações do genoma inteiro.

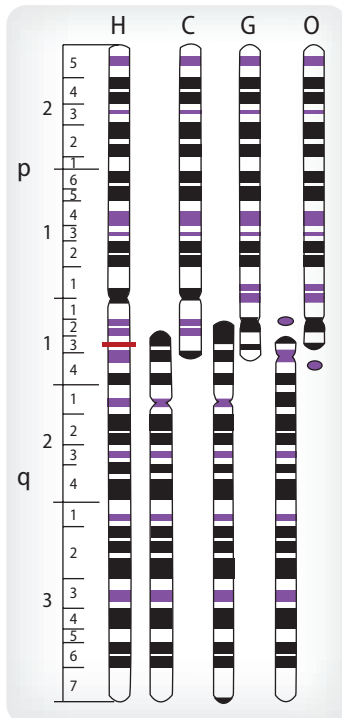


Figura. 7.17 – Os padrões de bandejamento do cromossomo 2 humano (H) são muito semelhantes aos ortólogos correspondentes em chimpanzé (C), gorila (G) e orangotango (O). O cromossomo 2 humano parece ter evoluído por fusão de dois cromossomos de primata primitivo (ponto de fusão em 2q13), deixando vestígios de telômeros e um centrômero vestigial no braço longo. (Adaptado de: STRACHAN; READ, 2005).

As análises de grupamentos *Hox* em outras espécies também sugerem duplicações subgênicas. Enquanto os peixes baiacus têm os quatro grupamentos esperados, as lampreias só têm três. Assim, ou ocorreram duplicações subgenômicas, ou grupamentos inteiros foram perdidos. Essa última possibilidade é sugerida pela observação de sete grupamentos no peixe-zebra. O peixe-zebra (*Danio rerio*) pode ter sofrido mais uma duplicação genômica recente (como sugere a presença de cópias gênicas adicionais de muitos outros tipos de genes), seguida de perda de um grupamento.

Rearranjos cromossômicos

Mudanças em número de cromossomos também podem envolver a quebra e o rearranjo de DNA entre cromossomos. Por exemplo, no gênero *Homo*, dois cromossomos se fundiram, formando o cromossomo 2 humano. Essa fusão não ocorreu na linhagem dos outros grandes primatas (orangotango, chimpanzé e gorila), e eles mantêm esses cromossomos separados (Figura 7.17). O papel mais importante desse tipo de rearranjo dos cromossomos na evolução pode ser o de acelerar a divergência de uma população em novas

espécies, por meio de uma redução na chance de cruzamento entre as populações, preservando as diferenças genéticas entre elas.

Deleções, duplicações e evolução do tamanho do genoma

Em geral, quanto mais complexo o organismo, maior a quantidade de DNA, o que sugere que, desde o organismo mais primitivo até os atuais, o DNA para a célula aumentou em quantidade, ou por duplicação (Figura 7.18) de algumas regiões (pequenas mudanças) ou por poliploidia (grandes mudanças). Em 1970, Susumu Ohno publicou uma monografia instigante, intitulada *Evolution by Gene Duplication* (*Evolução por Duplicação Gênica*), na qual sugeriu que a duplicação gênica é essencial para a origem de novos genes durante a evolução. A presença de famílias gênicas sustenta a tese de Ohno. Resultados recentes, derivados de nossa capacidade para sequenciar genes inteiros, sustentam a ideia de que a duplicação gênica tem sido um aspecto comum do avanço evolutivo. Jurg Spring comparou um grande número de genes de *Drosophila* com seus correspondentes em humanos. Para 50 genes estudados, a mosca-da-fruta tem somente uma cópia de cada, enquanto existem múltiplas cópias presentes no genoma humano. Na planta da mostarda *Arabidopsis thaliana*, cerca de 70% do genoma estão duplicados. Em humanos, há 1.077 blocos de genes duplicados, 781 deles contendo cinco ou mais cópias. Os cromossomos 18 e 20 contêm grandes regiões duplicadas que abrangem quase a metade de cada cromossomo. Iniciou-se um novo debate, relativo ao segundo aspecto da tese de Ohno – o de que os grandes saltos evolutivos, como o da transição de invertebrados para vertebrados, podem ter envolvido a duplicação de genomas inteiros, sugerindo que isto possa ter ocorrido em várias ocasiões durante o curso da evolução (como exemplificado anteriormente no caso dos genes *Hox*).

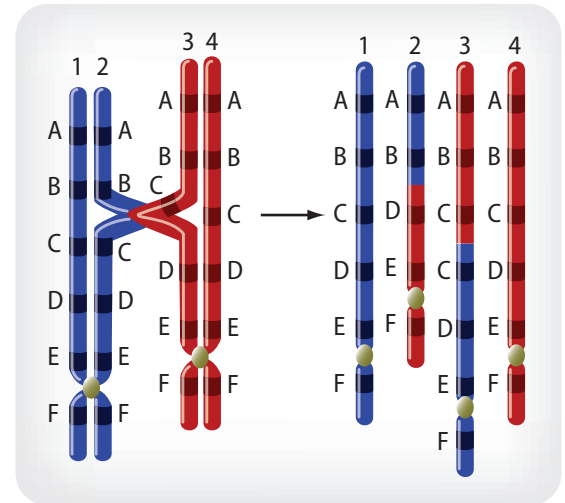


Figura 7.18 – Duplicação de parte de um cromossomo, muitas vezes devido a *crossing-over* desigual. A tétrade, à esquerda, é mal pareada durante a sinapse. Um único *crossing-over* entre as cromátides 2 e 3 resulta em regiões cromossômicas deletadas (cromossomo 2) e duplicadas (cromossomo 3). (Adaptado de: KLUG et al., 2010).

Inversões e translocações

- Em geral, reduzem a fertilidade. Levam à produção de gametas com mais ou menos genes.

Deleções

- Em homozigose são letais (não quando houver duplicação prévia ou em genes não essenciais).
- Em heterozigose podem não ter efeitos drásticos (efeito de dosagem de um alelo).

Alterações numéricas

1. Fusões e fissões – importante para a evolução de muitos animais.
2. Aneuploidias – causam, em geral, graves anomalias. Reduzem viabilidade e fertilidade.
3. Poliploidias – auto e aloploidias.
 - Os poliploides de números ímpares têm meioses muito irregulares e, em geral, são estéreis, podendo se reproduzir, na maioria das vezes, somente por autofecundação.

Recombinação

Em organismos de reprodução assexuada, os genes são herdados todos juntos, ou ligados, dado que eles não podem se misturar com genes de outros organismos durante a reprodução. Por outro lado, a prole de organismos sexuada contém uma mistura aleatória dos cromossomos de seus pais, produzida por meio da segregação independente durante a meiose (Figura 7.19).

No processo relacionado à recombinação gênica, organismos sexuada também podem trocar DNA entre cromossomos homólogos. Esses processos de embaralhamento podem permitir que mesmo alelos próximos numa cadeia de DNA segreguem independentemente. No entanto, como ocorre cerca de um evento de recombinação para cada milhão de pares de bases, genes próximos num cromossomo geralmente não são separados e tendem a ser herdados juntos. Essa tendência é medida encontrando-se com qual frequência dois alelos ocorrem juntos e é chamada de **desequilíbrio de ligação**. Um conjunto de alelos que geralmente é herdado em grupo é chamado de **haplótipo**, e essa coerância pode indicar que o *locus* está sob seleção positiva.

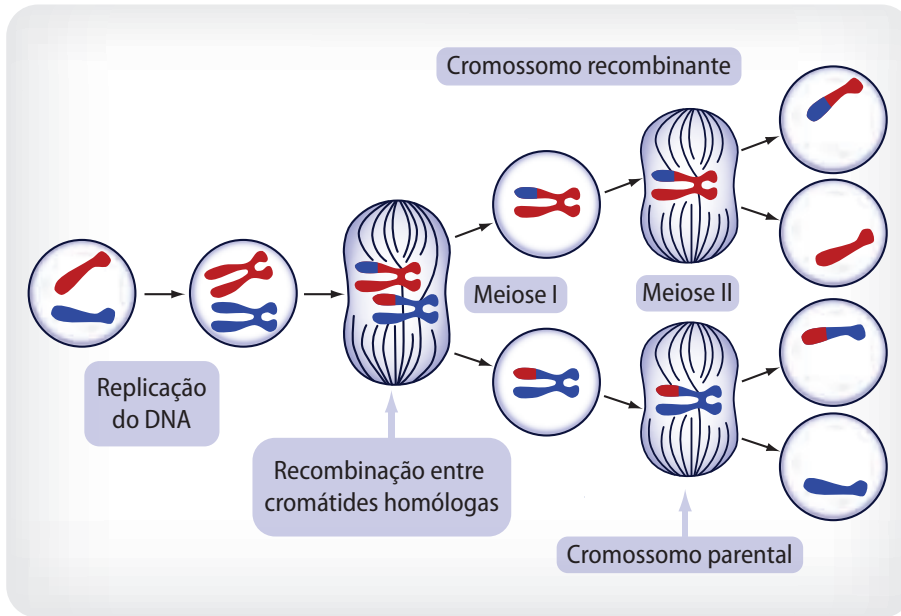


Figura 7.19 – Esquema de uma meiose com ocorrência de recombinação. (Adaptado de: <<http://viagem-dois.blogspot.com/2009/11/as-voltas-com-as-aulas-5.html>> Acesso em 20/10/2010).

A recombinação em organismos sexuados ajuda a remover mutações deletérias e manter mutações benéficas. Consequentemente, quando alelos não podem ser separados por recombinação – como no cromossomo Y de muitos mamíferos, que passa intacto do progenitor masculino para descendentes do mesmo sexo – mutações deletérias se acumulam. Além disso, a recombinação pode produzir indivíduos com combinações de genes novas e vantajosas. Esses efeitos positivos da recombinação são balanceados pelo fato de que esse processo pode causar mutações e separar combinações benéficas de genes. A taxa ótima de recombinação para uma espécie é, portanto, o resultado do balanço entre essas demandas conflitantes.

Resumo

Neste capítulo, vimos que a manutenção da diversidade e das similaridades entre as espécies está muito relacionada à evolução. Vimos também, através de dados moleculares, que as espécies têm uma origem comum, e que as moléculas básicas da vida são conservadas evolutivamente, tendo mantido sua função ao longo de milhões de anos, em diferentes organismos.

Pudemos observar que, a partir de uma duplicação gênica num organismo, a redundância genética propicia liberdade para que ocorram mutações e que haja evolução.

Devemos lembrar que as mudanças evolutivas envolvem mudanças genéticas, promovidas por alteração na frequência dos alelos, mudanças na quantidade de DNA, mudanças na organização do material genético e recombinação. Quanto maior a variação genética, maior a oportunidade de evoluir.

Referências

ALBERTS, B, JOHNSON, A., LEWIS, J., RAFF, M.; ROBERTS, K.; WALTER, P. **Biologia molecular da célula**. 5. ed. Porto Alegre: Artmed, 2010.

ALBERTS, B; BRAY, D; LEWIS, J; et al. **The organization and evolution of the nuclear genome**. Disponível em: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK28308>>.

AYALA F. J . Darwin's greatest discovery: design without designer. **Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A**, v. 104, p. 8567-73, 2007.

DOOLITTLE, W. F. **Phylogenetic Classification and the Universal Tree**. Science 284: 2124, 1999.

FUTUYMA, D. J. **Biologia evolutiva**. 2. ed. Ribeirão Preto: FUNPEC, 2002. 631 p.

_____. **Evolução**. Massachusetts: Sinauer Associates, 2005.

GOULD, S. J. **The structure of evolutionary theory**. Cambridge: Belknap Press of Harvard University Press, 2002.

GRON K. J. Lesser bushbaby: Galago: taxonomy, morphology, & ecology. **Primate factsheets**. 8 dez. 2008. Disponível em: <http://pin.primate.wisc.edu/factsheets/entry/lesser_bushbaby>. Acesso em: 2 out. 2010.

GRIFFITHS, A. J. et al. **Introdução à genética**. 9. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2009. 712 p.

KLUG, W. S.; CUMMINGS, M. R.; SPENCER, C. A.;
PALLADINO, M. A. **Conceitos de genética**. 9. ed. Porto Alegre: Artmed, 2010, 896p.

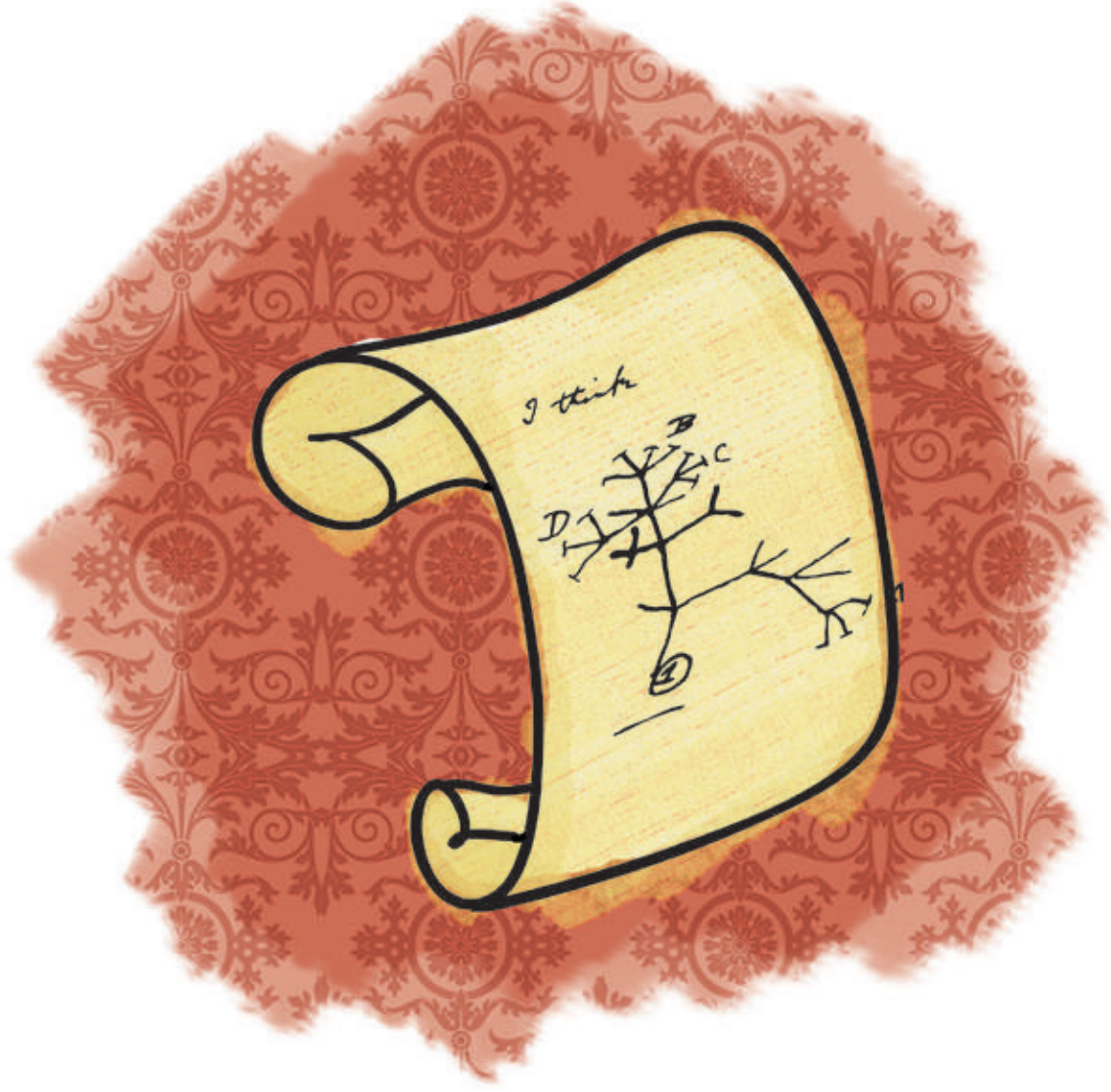
LANDE, R.; ARNOLD, S. J. The measurement of selection on correlated characters. **Evolution**, v. 37, p. 1210-26, 1983.

NAOUM, Paulo Cesar; NAOUM; Flávio Augusto; NAOUM, Paulo Francisco. **Anemia falciforme**: Diagnóstico laboratorial das doenças das células falciformes. Disponível em: <<http://www.hemoglobinopatias.com.br/d-falciforme/diagnostico.htm>>.

ROYCHOUDHURY, A. K.; NEI, M. **Human polymorphic genes world distribution**. Oxford, Oxford University Press, 1988.

STRACHAN, T.; READ, A. P. **Genética molecular humana**. 2. ed. Porto Alegre: Artmed, 2002.

CAPÍTULO 8



Teorias da evolução

Neste capítulo, veremos como surgiram as principais teorias que explicam o processo evolutivo. Apresentaremos o Lamarckismo, o Darwinismo (Darwin-Wallace) e o Neodarwinismo. Apontaremos as principais características de cada teoria e os momentos históricos nos quais elas surgiram.

8.1 Histórico

A ideia de que as espécies passam por transformações é bastante antiga. Já no século VI a.C., Anaximandro de Mileto foi referido como o primeiro filósofo a apresentar interesse pelo estudo da vida. Para ele, a primeira geração de organismos teria se originado por metamorfose, igual à de um inseto emergindo da crisálida. Quanto à formação do homem, ele teria sido gerado a partir de outras espécies, pois **os homens necessitam de prolongada nutrição e se tivesse sido assim desde o princípio, o homem nunca teria sobrevivido.**

Aristóteles foi o primeiro grande naturalista de que temos notícia; ele foi um excelente observador e o primeiro a descobrir a existência de uma graduação na natureza. Para ele, a natureza passava dos objetos inanimados para os animais, por meio das plantas. Porém, como a maioria dos filósofos, Aristóteles acreditava na uniformidade ou no **fixismo** das espécies. Ele se preocupava com a origem das diferentes formas de vida, mas não aceitava a transformação das espécies. Para ele, o homem, os animais e as plantas são eternos; não podem desaparecer e nem serem criados.

Mais tarde, durante o Império Romano, surgiu o cristianismo e, com isso, a palavra de Deus cristão, baseada nas sagradas escrituras. A liberdade de pensamento com o tempo foi abolida, e Deus era a explicação para tudo – as respostas estavam escritas na Bíblia. De acordo com esse novo pensamento, a Terra foi criada em seis dias e todos os tipos de espécies, como as conhecemos hoje, foram

criadas nesse mesmo momento; ou seja, não houve transformação de espécies. Todos os esforços dos filósofos antes do surgimento do cristianismo foram inutilizados. De acordo com dados fornecidos pela Bíblia, o mundo teria sido criado há quatro mil anos a.C., portanto sem tempo suficiente para que houvesse evolução. Hoje sabemos, através de evidências científicas testáveis (relação entre dois isótopos de chumbo formados pela decomposição de isótopos de urânio), que a Terra tem mais de 4,5 bilhões de anos!

Após esse período e até o surgimento das primeiras ideias sobre transformação ou evolução das espécies, houve um grande desenvolvimento intelectual e uma mudança de pensamento, porém sempre com a aceitação da Igreja. Isso quer dizer que quaisquer que fossem as novas ideias, elas nunca poderiam se opor às palavras da Igreja. Foi durante essa época que surgiram os estudos de geologia sobre as mudanças na superfície terrestre, os estudos de história natural com a origem do sistema de classificação das espécies por Carl von Linné (1707-1778), os estudos dos fósseis por Georges Cuvier, entre muitos outros. E foi nesse ambiente de novas observações, novas teorias e novas descobertas que se deu o desenvolvimento do pensamento evolutivo.

8.2 Lamarckismo

As novas ideias proporcionadas pelo movimento iluminista foram muito importantes para o surgimento das primeiras ideias a respeito da evolução. Apesar de ter iniciado na Grã-Bretanha, foi na França que o **Iluminismo** proporcionou o desenvolvimento de novos conceitos a respeito da vida natural, e não é de estranhar que tenha sido um francês o primeiro a desenvolver uma teoria sobre a evolução. Em 1793, Jean-Baptiste Lamarck (1744-1829) (Figura 8.1) foi indicado para trabalhar como professor de “animais inferiores” (invertebrados, como chamamos atualmente), e esse foi um evento decisivo na sua vida. Em 1809, ele publicou um dos vários de seus livros, o *Philosophie Zoologique*, que teve maior impacto, pois foi nele que Lamarck apresentou as suas ideias sobre as modificações nas espécies ao longo do tempo. Ele não tinha uma teoria de origem das espécies, tampouco considerou a descendência em



Figura 8.1 – Jean-Baptiste Pierre Antoine de Monet, Chevalier de Lamarck (Cavaleiro de Lamarck). (Fonte: <<http://chrisasaki.wordpress.com>>. Acesso em: 10 fev. 2011).

comum e as evidências da distribuição geográfica das espécies (esses dados foram considerados mais tarde por Darwin).

Enquanto trabalhou com espécies de invertebrados, Lamarck pôde perceber que as espécies, fósseis e atuais, pareciam formar uma série graduada levando a um aumento da complexidade (para Lamarck, a complexidade não tinha nada a ver com adaptabilidade). Isso porque, quando ele passou a cuidar das coleções de moluscos, percebeu que as espécies vivas tinham análogos no registro fóssil. Portanto, não existia extinção, as espécies que eram encontradas somente no registro fóssil ainda existiam sob uma forma modificada e irreconhecível. Esse é o conceito de transformação efetiva das espécies em uma **linhagem filética: Após uma longa sucessão de gerações, os indivíduos, originalmente pertencentes a uma espécie, transformam-se em uma nova espécie, distinta da primeira.** E essa transformação teria ocorrido de forma gradativa e muito lenta. Com o passar do tempo, Lamarck aceitou a existência de diferentes linhagens de espécies, ou seja, existiam diferentes sequências de transformação, mas elas significavam um processo de adaptação ao ambiente, e não geração de novas espécies, como no Darwinismo.

Lamarck foi o primeiro naturalista que reconheceu a importância do tempo para que haja modificações nos organismos. Estava claro que um criador poderia moldar um organismo perfeito para viver em um mundo estático e de curta duração; mas como esse organismo poderia permanecer perfeitamente adaptado ao seu ambiente se o ambiente está em constante modificação há centenas de milhões de anos? Dessa forma, Lamarck propôs que as adaptações só poderiam ser mantidas se os organismos se ajustassem constantemente às novas condições ambientais. Para Lamarck, seriam quatro as causas da mudança evolutiva (Martins, 1997):

- 1. Tendência para o aumento da complexidade:** a vida pelas suas próprias forças tende continuamente a aumentar o volume de todo o corpo que a possui e a estender a dimensão de suas partes, até um limite que lhe é próprio;
- 2. Surgimento de órgãos em funções de necessidades que se fazem sentir e que se mantêm:** a produção de um novo órgão em

um corpo animal resulta de uma nova necessidade que surgiu e que continua a se fazer sentir e de um novo movimento que essa necessidade mantém;

3. **Desenvolvimento ou atrofia de órgãos como função de seu emprego:** o desenvolvimento dos órgãos e sua força de ação em relação direta com o emprego desses órgãos;
4. **Herança do adquirido:** tudo que foi adquirido, traçado ou mudado na organização dos indivíduos, no decorrer de suas vidas, é conservado pela geração e transmitido aos novos indivíduos que provêm daqueles que experimentaram essas mudanças.

Na visão de Lamarck, perfeição significava a harmonia dos organismos com o ambiente onde vivem. Portanto, a adaptação se dava por meio do desenvolvimento de estruturas importantes para o organismo de forma estimulada ou provocada pelo meio ambiente ao qual o indivíduo está inserido.

Dessa forma, podemos definir o Lamarckismo em duas leis: lei do uso e do desuso e lei dos caracteres adquiridos.

1) Lei do uso e do desuso: em qualquer animal o uso frequente e sustentado de um órgão fortalece-o, desenvolve-o e aumenta-o gradativamente, enquanto que o seu desuso enfraquece-o e o reduz até que desapareça, também gradativamente e de forma imperceptível;

2) Lei dos caracteres adquiridos: tudo o que a natureza levou os organismos a adquirirem ou a perderem é transmitido por geração aos novos indivíduos gerados, mas somente se as alterações forem comuns a ambos os sexos, ou seja, aos pais da nova prole.

Esses dois conceitos não eram de autoria exclusiva de Lamarck, mas eram teorias aceitas na época. O

próprio Darwin, em seu trabalho que propõe a evolução por meio da seleção natural, aceitava a ideia da lei do uso e do desuso e utilizou esse princípio para explicar a origem de novas variabilidades na população. É importante deixar claro que Lamarck não explicou a forma pela qual era realizada a hereditariedade dos caracteres recentemente adquiridos. Também não é verdade que Lamarck acreditava na indução direta do ambiente na formação de novas características. Para Lamarck, as alterações nas estruturas são produzidas por atividades internas do organismo, como uma resposta às alterações sofridas ao longo do tempo pelo meio ambiente.

Lamarck foi um precursor de Darwin no que diz respeito às suas ideias de processo evolutivo e transformação das espécies. Porém, por muito tempo ele foi reconhecido somente por suas ideias erradas, pela sua crença na transmissão dos caracteres adquiridos. Devemos dar-lhe o reconhecimento por contribuições

como a afirmação de que a idade da Terra era muito maior do que se pensava, na importância dada ao comportamento dos organismos e ao meio ambiente e na sua coragem de incluir o homem nos processos evolutivos.

8.3 Darwinismo (Darwin-Wallace)



Figura 8.2 – Charles Darwin.
(Fonte: <<http://faculty.bemidjistate.edu>>. Acesso em: 26 out. 2010).

O pensamento criacionista do mundo era ainda muito forte para que as ideias de Lamarck fossem aceitas. Foram necessários mais cinquenta anos para que o processo de mudança das espécies fosse “digerido” pelos intelectuais da época. Durante esses cinquenta anos, entre o *Philosophie Zoologique* (1809) e *On the Origin of Species by Means of Natural Selection* (1859), obteve-se muito conhecimento a respeito das observações da natureza, os estudos com fósseis estavam aprimorados, muitos dados surgiram com os estudos de anatomia e embriologia comparada. Porém, apesar de todas essas evidências, nesse período havia uma forte influência do cristianismo no pensamento científico. O mundo havia sido criado e era essencialmente estável, imutável. Portanto, estava mais do que na hora de surgir uma nova teoria que agrupasse todos esses fatos e evidências, e colocasse as ideias em ordem; e isso aconteceu com a publicação do *On the Origin of Species by Means of Natural Selection*. Devemos mencionar aqui que a teoria que propõe um mecanismo pelo qual a evolução ocorre também foi idealizada por outro naturalista muitas vezes esquecido, Alfred Russel Wallace. De forma independente, Darwin e Wallace chegaram às mesmas conclusões sobre suas observações: a evolução ocorria por meio de adaptações ao meio ambiente que são moldadas pela seleção natural.

Charles Darwin (1809-1882) (Figura 8.2), britânico, era um naturalista nato, apesar de ter estudado medicina e teologia. Seu avô, Erasmus Darwin, foi o autor de *Zoonomia*; esse livro descrevia os princípios sobre a teoria da evolução. Desde jovem, Darwin tinha grande interesse pela história natural, mantendo contado com grandes naturalistas e trocando experiências e ideias. Darwin viajou a bordo do navio *HMS Beagle* a convite da Marinha Real Britâ-

nica, na formação de naturalista. Essa era uma viagem de circum-navegação com objetivos exploratórios. A viagem a bordo do *HMS Beagle* foi de extrema importância para a formação de Darwin, pois foi após os cinco anos de viagem que ele reuniu as informações e os dados que o auxiliaram a desenvolver a Teoria da Evolução por meio da seleção natural. Darwin passou quase quatro anos na América do Sul e pelo menos um mês nas Ilhas Galápagos.

Alfred Russel Wallace (1823-1913) (Figura 8.3) foi um naturalista britânico com muitas diferenças quando comparado com Darwin, mas com algumas particularidades em comum. Darwin vinha de uma família rica, era um estudioso independente e podia dedicar todo seu tempo à pesquisa. Wallace vinha de uma família pobre, sem qualquer formação superior, abandonou os estudos cedo e sempre teve que trabalhar para se sustentar. Seu trabalho, apesar de arriscado, foi o que o auxiliou a desenvolver suas ideias sobre evolução. Wallace era coletor de pássaros e insetos em países tropicais. As particularidades em comum é que ambos eram naturalistas, realizaram coletas em ilhas tropicais e leram as obras dos mesmos autores: *Principles of Geology*, do geólogo britânico Charles Lyell, que dizia que a Terra sempre passou por modificações graduais; obras do economista britânico Thomas Malthus, que diziam que a população humana aumenta mais rapidamente que a produção de alimentos, levando-a a uma competição e tornando qualquer esforço de caridade inútil. A grande importância de Wallace para a publicação do *On the Origin of Species by Means of Natural Selection* foi a pressão imposta a Darwin através de seus manuscritos. Em uma carta a Lyell, em 1858, Darwin diz: “[...] nunca vi coincidência tão marcante; se Wallace tivesse em mãos o meu esboço manuscrito, assentado em 1842, não poderia ter feito dele um melhor resumo... assim, toda a minha originalidade, em qualquer nível que for, será liquidada.” (Darwin correspondence project : <http://www.darwinproject.ac.uk/entry-2294>)

A teoria de que as espécies evoluem já estava parcialmente disseminada no meio científico, e muitos cientistas tentavam desvendar seus mistérios. Caso a forma como a evolução atua por meio da seleção natural não tivesse sido proposta por Darwin, outro grande naturalista teria feito isso (talvez Wallace). E esse foi o far-

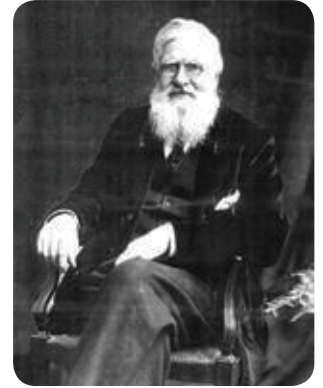


Figura 8.3 – Alfred Russel Wallace. (Fonte: <<http://www.ucl.ac.uk>>. Acesso em: 26 out. 2010).

do de Darwin, pois ao propor a seleção natural como força diretriz da evolução, ele negaria a existência de um criador. Naqueles tempos, propor a seleção natural como meio de gerar evolução teria o mesmo peso se afirmássemos hoje, baseados em muitas evidências, que o material genético de todo o ser vivo não é o DNA, mas uma molécula X que comanda todo o metabolismo intracelular (isto é apenas uma analogia). Mesmo assim, o motivo pelo qual a teoria de Darwin foi aceita após 1859 não foi o fato de agora existir um mecanismo para o evento da evolução (o que na verdade muitos rejeitaram), mas o fato de Darwin ter derrubado o conceito da constância das espécies demonstrando o seu poder evolutivo e tornando possível a teoria da descendência em comum. E, nesse ponto, a grande similaridade das diferentes espécies de tentilhões das Ilhas Galápagos teve muita importância no desenvolvimento da teoria evolutiva. Um dos grandes impactos da teoria de Darwin foi que, uma vez proposta a descendência em comum das espécies, o homem também foi incluído no processo evolutivo, acabando de vez com o antropocentrismo.

A Teoria da Evolução de Darwin (e Wallace) propõe que os organismos sofrem modificações ao acaso, gerando uma gama de variabilidade sobre a qual a seleção natural pode atuar. As características favoráveis são selecionadas e as características menos favoráveis, eliminadas. Os indivíduos que apresentam a característica favorável, ou seja, mais adaptada, reproduzem-se melhor deixando mais descendentes. Portanto, hoje podemos dizer que a seleção natural age sobre os fenótipos. Darwin não fazia distinção entre fenótipo e genótipo, pois esses conceitos não existiam. E justamente esse foi um dos pontos fracos da teoria darwiniana. Naquela época, apesar de Mendel apresentar suas conclusões sobre hereditariedade em 1859, Darwin não chegou a conhecer as leis mendelianas de hereditariedade; assim, não soube explicar adequadamente como as características eram transmitidas para os descendentes e como a seleção natural poderia atuar. Em 1868, ou seja, após a publicação do trabalho de Mendel em 1865, Darwin dedicou dois volumes inteiros ao estudo da hereditariedade, sob o nome de *A Variação dos Animais e Plantas sob Domesticação*, além de vários experimentos feitos na sua casa na cidade de Down, Inglaterra (sua última resi-

dência). Isso indica que ele reconhecia a existência de um processo pelo qual as características passavam de pai para filho, mas o porquê e o como isso ocorria ainda eram desconhecidos. Darwin desenvolveu uma teoria complexa para explicar a hereditariedade e denominou-a de **pangênese**. Essa teoria combinava a teoria da herança por mistura com a herança de caracteres adquiridos. Ele presumiu que o material de herança era estruturado em gêmulas que comporiam as partículas da hereditariedade. Essas gêmulas migrariam pelo corpo colhendo informações sobre o estado das diferentes partes. Antes da fertilização, algumas gêmulas retornariam às gônadas para compor os gametas. A herança por mistura era uma teoria bastante aceita para explicar a herança de caracteres. Nessa teoria, as características da prole eram uma mistura homogênea das características dos pais; dessa forma, aos poucos as modificações sofridas eram perdidas ao longo das gerações. Além de não ter ideia de como as variações eram transmitidas para a prole, Darwin não sabia como essas variações poderiam ser produzidas. Outro motivo pelo qual a teoria de Darwin foi muito criticada é que ele afirmava que as variações ocorriam ao acaso. Portanto, a interpretação na época da publicação do *On the Origin of Species by Means of Natural Selection* era de que a evolução ocorria por acidente; e se o processo que guia a evolução ocorre por acaso, como poderia formar organismos tão perfeitos como o homem? Atualmente sabemos que mutações e recombinações genéticas realmente ocorrem ao acaso, gerando a variabilidade fenotípica com que a seleção natural pode atuar durante o processo evolutivo.

O Lamarckismo e o Darwinismo possuem alguns pontos em discordância, mas principalmente em relação à **geração da variabilidade**. Para o Lamarckismo, as mudanças no ambiente estimulam ou provocam necessidades e atividades internas no organismo, que por sua vez geram alterações morfológicas adaptativas. Já para o Darwinismo existe naturalmente uma variabilidade entre os organismos. Essas diferentes variabilidades possuem diferentes níveis de adaptabilidade ao meio ambiente, e as variantes mais adaptadas serão favorecidas pelo processo de seleção natural.

8.4 Teoria Sintética da evolução



Figura 8.4 – Gregor Mendel.
(Fonte: <<http://www.cienciahoje.pt>>. Acesso em: 26 out. 2010).

Após a publicação do *On the Origin of Species by Means of Natural Selection* surgiram muitas discussões, principalmente sobre os pontos fracos da teoria. Vários grupos de pesquisadores de diferentes países adotaram a teoria darwiniana de evolução. Em 1856, um monge agostiniano austriaco apaixonado por botânica, Gregor Mendel (1822-1884) (Figura 8.4), começou seus experimentos com ervilhas. Em 1865, ele publicou seus dados a respeito da hereditariedade por meio de fatores (mendelianos). Hoje conhecemos os trabalhos de Mendel por suas duas leis:

- 1. Lei da segregação dos fatores:** diz que durante a formação dos gametas os pares de fatores (hoje conhecidos por genes) se segregam;
- 2. Lei da segregação independente:** diz que dois pares quaisquer de fatores (genes) segregam de forma independente.

Os dados de Mendel foram posteriormente confirmados por meio da descoberta do processo de meiose, ocorrida nos gametas. Porém, na época da publicação do *On the Origin of Species by Means of Natural Selection*, Darwin não teve acesso aos escritos de Mendel, apesar de serem contemporâneos. Foi em 1900 que os trabalhos de Mendel foram descobertos por três pesquisadores de forma independente: Hugo de Vries (1848-1935), Carl Correns (1864-1933) e Erich Tschermak von Seysseneg (1871-1962). A partir dessa descoberta, Thomas Hunt Morgan (1866-1945) e seus alunos Alfred Henry Sturtevant (1891-1970) e Calvin Blackman Bridges (1889-1938) estudaram a teoria da hereditariedade de Mendel em modelos animais, analisando mutações em *Drosophila*. Hugo de Vries e William Bateson (1861-1926) acreditavam que as espécies surgiam em um ou poucos passos através de mutações descontínuas. Portanto, para eles, se a mutação promove a geração de novas características, a origem de novas espécies não requer seleção natural. Dessa forma, a mutação foi considerada a força diretriz da evolução, e a seleção natural apenas eliminaria as mutações “inconvenientes”. A esses defensores da mutação como mecanismo de evolução é dado o nome de mutacionistas.

Também surgiram outras teorias de evolução, como o Saltacionismo, no qual as mudanças nas espécies aconteciam por meio de grandes alterações, ou macromutação, preferencialmente à seleção sobre pequenas diferenças. Assim, podemos ver que não existia uma teoria que fosse aceita por todos os cientistas. Era necessário que surgissem geneticistas mais jovens interessados pela diversidade e por aspectos populacionais da evolução e, talvez o mais importante, que os naturalistas entendessem que essa nova interpretação genética já não se opunha ao gradualismo e à seleção natural de Darwin.

Ronald A. Fisher (1890-1962, matemático) e J. B. S. Haldane (1892-1964, geneticista) (Figura 8.5) desenvolveram de modo completo a teoria da mudança de frequência gênica sob a seleção natural. Haldane chamou a atenção para o fato de que, no processo evolutivo da substituição de um alelo gênico por outro, em qualquer intensidade de seleção sem importar quão pequena a importância do loco, um número considerável de indivíduos normalmente seria perdido porque não possuía o novo alelo. Kimura (Figura 8.6) fez referência a esta perda como a carga substitucional (ou evolutiva), mas porque ela envolve necessariamente tanto uma mutação completamente nova ou (mais geralmente) mudança anterior no meio ambiente ou no genoma. E aqui surge o que é conhecido como o dilema de Haldane: para a maioria dos organismos, a rápida troca em alguns genes se opõe à rápida troca nos outros. Uma consequência disso é que, se ocorrer uma mudança ambiental que exija a substituição rápida de vários genes, ao invés da população sobreviver, a população poderá tornar-se extinta. Sewall Wright (Figura 8.7) desenvolveu de modo completo a teoria da mudança de frequência gênica sob a seleção natural e mostrou que até pequenas diferenças seletivas poderiam ocasionar a mudança evolutiva.

Esses cientistas, que apresentaram pela primeira vez como a genética alimenta a evolução, não eram biólogos de campo, mas pesquisadores de laboratório e teóricos com inclinação para a matemática. Então, já a partir de 1930, outros pesquisadores começaram a aproximar suas ideias ao mundo real, gerando exemplos aplicados.

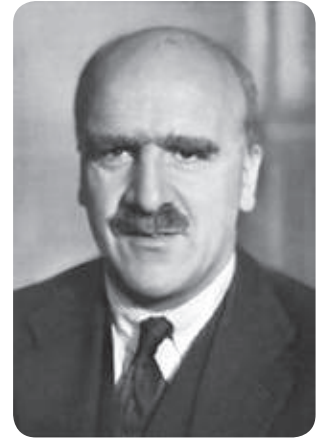


Figura 8.5 – John Burdon Sanderson Haldane. (Fonte: <<http://www.britannica.com>>. Acesso em: 20 out. 2010).



Figura 8.6 – Motoo Kimura (1924-1994) foi um geneticista japonês que em 1968 propôs a Teoria Neutralista da Evolução, que diz que, no nível molecular, a maioria das mutações é neutra, ou seja, não possui influência na adaptação e seleção natural. (Fonte: <<http://www.annualreviews.org>>. Acesso em: 11 fev. 2011).



Figura 8.7 – Sewall Wright (1889-1988, biólogo) em seu livro *Evolution in Mendelian Populations*, de 1932, desenvolveu a teoria que englobava seleção, endocruzamento, fluxo gênico e deriva genética para explicar os modos pelo qual a evolução ocorre. (Fonte: <<http://www.nndb.com>>).



Figura 8.9 – Theodosius Dobzhansky. (Fonte: <<http://hbs.bishopmuseum.org>>).

Entre 1937-1950 nasceu oficialmente a Teoria Sintética da Evolução ou Neodarwinismo (Figura 8.8), inserindo a Genética de Populações para explicar os processos evolutivos. Várias publicações tiveram grande impacto na reformulação da teoria evolutiva como a proposta por Darwin. Em 1937, Dobzhansky (Figura 8.9) publicou o livro *Genetics and the Origin of Species*, no qual ele enfatiza a importância do Princípio de Hardy-Weinberg, de 1908 (base de Genética de Populações) como manutenção do equilíbrio genético nas populações por forças evolutivas pois: **dois alelos permanecem na mesma frequência em uma população, de geração a geração, a menos que essa frequência seja afetada por: migração, mutação, seleção e deriva.**



Figura 8.8 – Foto oficial da Conferência Internacional de Genética, Paleontologia e Evolução, em Princeton, 1947. Oficialização da Teoria Sintética da evolução.

Em 1942, Ernest Mayr (Figura 8.10) publicou o *Systematics and the Origin of Species*, em que mostrou a natureza da variação geográfica e da especiação; em 1944, George G. Simpson (1902-1984), paleontólogo norte-americano, publicou *Tempo and Mode in Evolution* (*Ritmo/Tempo e Modo na Evolução*), onde ficou claro que os dados paleontológicos eram completamente consistentes com a teoria neodarwinista. Em 1942, Julian Huxley criou a expressão **síntese evolucionária** para designar a aceitação de duas conclusões: 1) a evolução pode ser explicada pelas mutações e pela recombinação genética, orientadas pela seleção natural; 2) o fenômeno evolutivo pode ser explicado de maneira consistente com base

nos mecanismos genéticos conhecidos. A estes fatores evolutivos foram acrescentados o fluxo gênico nas populações (migração seguida de miscigenação) e o fenômeno da deriva genética ou acaso (proposto por Wright). Desde a publicação desses livros, a teoria sintética passou a ser reconhecida amplamente como a explicação mais plausível das causas da evolução.

Os princípios fundamentais da Teoria Sintética da Evolução podem ser resumidos da seguinte forma:

1. A população é a unidade evolutiva;
2. As populações contêm variações que surgem através de mutação ao acaso (não dirigida adaptativamente) e por recombinação;
3. As populações evoluem por mudanças nas frequências gênicas através da deriva genética, fluxo gênico e seleção natural;
4. A maior parte das variantes genéticas adaptativas apresenta pequenos efeitos fenotípicos individuais;
5. A diversificação vem através da especiação;
6. Se esses processos continuarem por tempo suficientemente longo, darão origem a mudanças de nível taxonômico.

A partir de 1950, o nascimento da genética molecular afetou de forma considerável o desenvolvimento da moderna teoria sintética, sem alterar, no entanto, sua natureza fundamental.

8.5 Criacionismo versus evolucionismo

A controvérsia científica sobre a evolução é dada por finalizada no final do século XIX quando as evidências evolutivas analisadas (ver Capítulo 5) sobrepuseram as críticas ao evolucionismo. Como vimos no Capítulo 4, muitas experiências científicas conseguiram provar com sucesso que o surgimento da vida é possível se tivermos certos pré-requisitos e muito tempo para que as alterações ocorram. A existência desses pré-requisitos já foi provada, assim como foi provada cientificamente que a idade da Terra é superior

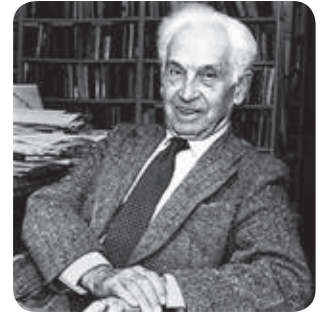


Figura 8.10 – Ernst Mayr.
(Fonte: <<http://www.britannica.com>>).

a 4,5 bilhões de anos. A evolução é baseada em fatos e, até agora, todo novo fato descoberto tem estado de acordo com os conceitos da evolução, por exemplo, as evidências moleculares da evolução (Capítulo 5). Portanto, com as provas científicas obtidas até agora está claro que a evolução pode ser considerada um fato, e não uma simples teoria.

Embora o discurso sobre a validade da evolução tenha acabado há meio século em muitos lugares, ainda existem debates nos Estados Unidos e na Europa a respeito do assunto. Nos Estados Unidos, a discussão sobre criacionismo *versus* evolucionismo geralmente é resolvida na justiça.

O primeiro embate entre criacionistas e evolucionistas ocorreu em 1925, no julgamento do professor John Thomas Scopes *versus* estado do Tennessee. O professor de ensino médio, John T. Scopes, foi acusado e considerado culpado de ensino ilegal da Teoria da Evolução, que era proibido por lei no estado. Em 1968, ocorreu outro julgamento, o da professora Susan Epperson *versus* estado do Arkansas. Os professores da escola onde Epperson lecionava foram recomendados pelo comitê de professores de Biologia do estado a adotar um livro didático que possuía um capítulo sobre Charles Darwin. Porém, discutir evolução era proibido por lei estadual e considerado uma ofensa criminal.

Então, movida pelo dilema de utilizar ou não o livro didático recomendado (ou seria processada por usar o livro ou demitida por não cumprir uma ordem da escola), a professora Susan Epperson decidiu levar o caso à justiça, alegando que a proibição do ensino da evolução feria a primeira emenda da constituição norte-americana, que prevê a separação do Estado e das religiões.

Esse julgamento foi à corte suprema norte-americana, que deu ganho de causa ao estudo da evolução nas escolas. A partir de então, os criacionistas tentaram ensinar criacionismo e evolução como uma só matéria, criando o criacionismo científico. Essa nova

Para mais informações a respeito da teoria do *Intelligent Design*, leia o artigo "Who has designs on your students' minds?" *Nature*, v. 434, 2005. No site da revista científica *Nature* (<http://www.nature.com/nature>) você poderá realizar uma busca utilizando as palavras *Intelligent Design + creationism* e achará vários artigos abertos para realizar o *download* a respeito desse tema. Também poderá realizar a busca no site do *Jornal da Ciência* (<http://www.jornaldaciencia.org.br>) e no site da revista *Science* (<http://www.sciencemag.org/>), entre outros. Se você realizar uma busca geral no Google, encontrará vários sites a respeito do tema, porém tome o cuidado em ser criterioso, pois muitos deles escrevem a favor do criacionismo e degradam a Teoria da Evolução com informações sem embasamento científico.

disciplina foi duramente criticada, pois o criacionismo não apresentava métodos científicos de estudo. Mais uma vez os criacionistas mudaram de estratégia: já que não podiam ensinar o criacionismo, passaram a atacar o evolucionismo e rebatizaram o criacionismo para *Intelligent Design* (Projeto Inteligente). No estado do Rio de Janeiro, entre os anos 2000 a 2004 houve uma série de tentativas para implementar o ensino criacionista nas escolas estaduais.

Existem diferentes tipos de criacionistas, embora de forma geral seja um termo para designar todas as pessoas que não acreditam que os organismos têm uma origem guiada pela natureza. Há os criacionistas que creem literalmente no texto bíblico, e para eles o registro fóssil é uma consequência do grande dilúvio, pois Noé não conseguiu agrupar todos os seres vivos. Existem os que acreditam que os seis dias de criação são simbólicos e que a criação deve ter durado mais tempo. Há os criacionistas que creem na evolução, porém os táxons superiores à espécie teriam uma origem divina. Existem os que só não acreditam que a evolução ocorre ao acaso, para eles o acaso é produto de uma intenção, o projeto inteligente. Há ainda outro grupo formado por cientistas que creem na teoria da evolução e todas as suas consequências e também na existência de um criador. A origem dessas posturas é o conhecimento/concepção que cada um desses grupos possui a respeito da evolução e da religião.

Resumo

As teorias evolutivas incluem os pensamentos a respeito da evolução orgânica desde os primórdios da civilização. Porém, poucas foram as que tiveram grande destaque, como o Lamarckismo, o Darwinismo e a Teoria Sintética da Evolução. A Teoria da Evolução é marcadamente uma revolução científica, pois provou que a ideia de que o mundo considerado imutável e finito na verdade está em constante transformação, com geração e extinção de espécies, onde o homem é incluído. Houve, portanto, uma troca de paradigmas. A Teoria Sintética da Evolução explica as formas de atuação do processo evolutivo através dos fatores evolutivos, e existem muitas evidências que demonstram que a evolução é um fato.

Bibliografia recomendada

CREATION. Record Picture Company, 2010. (108min).

DARWIN, C. **On the origin of species by means of natural selection**. 1. ed. London: John Murray. 1859, 471 p.

DAWKINS, R. **O relojoeiro cego**. São Paulo: Martins Fontes: 1986, 496 p.

_____. **Deus, um delírio**. São Paulo: Companhia das Letras, 2006. 528 p.

DEUS, um delírio: o debate. Fixed Point Foundation, 2007. (106 min).

EVOLUTION. BBC worldwide Ltd./TLC 2002, série de documentários.

MAYR, E. **O desenvolvimento do pensamento biológico: diversidade, evolução e herança**. Tradução de Ivo Martinazzo. Brasília, DF: UnB, 1998. 1107 p.

Referências

DARWIN, C. **On the origin of species by means of natural selection**. 1. ed. London: John Murray. 1859, 471 p.

DARWIN CORRESPONDENCE PROJECT. <<http://www.darwinproject.ac.uk/entry-2294>>. Acesso em 10/03/2011.

DOBZHANSKY, T. **Genética do processo evolutivo**. São Paulo: EDUSP, 1973. 453 p.

FREEMAN, S.; HERRON, J. C. **Análise evolutiva**. 4. ed. Porto Alegre: Artmed, 2009. 848 p.

FUTUYMA, D. J. **Biologia evolutiva**. 2. ed. Ribeirão Preto: FUNPEC, 2002. 631 p.

MARTINS, Lilian A. C. Pereira. **Lamarck e as quatro leis da variação das espécies**. Episteme, Porto Alegre, v. 2, n. 3, p. 33-54, 1997.

MAYR, E. **O desenvolvimento do pensamento biológico: diversidade, evolução e herança**. Tradução de Ivo Martinazzo. Brasília, DF: UnB, 1998. 1107 p.

SENE, F. M. **Cada caso, um caso... puro acaso: os processos de evolução biológica dos seres vivos**. Ribeirão Preto: SBG, 2009. 236 p.

STRICKBERGER, M. W. **Evolution**. 3. ed. Massachusetts: Jones and Bartlett Publishers, 2000. 670 p.

CAPÍTULO 9



Novas abordagens sobre evolução

Neste capítulo, veremos as novas ideias sobre Evolução, publicadas depois da síntese moderna de 1940, analisaremos suas premissas e suas implicações no pensamento evolutivo.

9.1 Neutralismo e relógio molecular

Após descrever a estrutura em dupla-hélice da molécula de DNA e prever sua duplicação semiconservativa, Watson e Crick não imaginaram que existiria um grande gasto energético para manter estáveis as informações contidas no código genético.

As mutações podem ser classificadas como:

1. **Sinônimas** (ou **silenciosas**), quando a alteração de nucleotídeo não leva a uma mudança no aminoácido da proteína – geralmente essa mutação ocorre na terceira base do códon, pouco significativa na troca de aminoácidos;
2. **De sentido alterado** ou **não sinônimas**, quando a troca de bases no códon acarreta uma mudança de aminoácido na proteína;
3. **Sem sentido**, se a troca de nucleotídeo origina um códon de terminação onde antes havia um códon para aminoácido, finalizando, dessa forma, a síntese da cadeia polipeptídica. As mutações ainda podem ser chamadas de “neutras”, quando não alteram o valor adaptativo dos indivíduos mutantes em relação aos não mutantes, por exemplo, quando um aminoácido é trocado por outro com características semelhantes. A concepção de neutralidade destas e de mutações sinônimas é muito discutida, pois implica o aumento de variabilidade de sequência. A variabilidade que aparenta ser neutra em determinado momento/contexto pode não o ser sob outras condições.

A teoria darwinista de evolução por seleção natural estabeleceu que as espécies mudaram e ainda mudam vagarosamente pela

preservação e acumulação de variações sucessivas favoráveis. Esses “desvios herdáveis” de Darwin, chamados hoje de “mutações e recombinações”, favoráveis à reprodução e sobrevivência da espécie, seriam mantidos através da seleção natural.

Como visto no capítulo anterior, durante as décadas de 30 e 40 do século XX foram agregadas novas descobertas moleculares à teoria darwinista, dando origem à teoria sintética ou neodarwinismo. Nessa nova síntese das ideias de Darwin, a velocidade e direção da evolução ficaram quase completamente determinadas pela seleção natural, com as mutações desempenhando um pequeno papel coadjuvante. Muitos cientistas consideram os mutantes que não possuíam benefícios seletivos (“neutros”) como raros ou até inexistentes. Se a seleção natural fosse o principal fator evolutivo atuante na especiação, se esperaria que as populações tivessem pouca variabilidade genética, os ditos polimorfismos, já que a seleção teria o papel de eliminar aos poucos toda variação que não é adaptativa.

Com o avanço das técnicas moleculares, percebeu-se que as populações são extensamente polimórficas, e caso a seleção natural ocorresse apenas pelas variáveis vantajosas, isso não seria esperado.

O final dos anos 1960 testemunhou uma revolução na genética de populações. A disponibilidade de dados de sequência proteica forneceu dados empíricos para examinar teorias pertencentes ao processo de substituição gênica. O método da **eletroforese** possibilitou a análise molecular da variabilidade genética. Dessa forma, averiguou-se que em diversos organismos grande parte das proteínas produzidas é polimórfica (Figura 9.1).

Percebeu-se que, para uma determinada proteína, a taxa de substituição de um aminoácido em comparação com outros era aproximadamente igual em muitas linhas filogenéticas distintas. Assim, Kimura (1968) (Figura 9.2) concluiu que, ao contrário de parecer obedecer a um modelo seletcionista, do qual se esperaria uma taxa de substituição diferenciada advinda da pressão de seleção sobre os organismos, o fenômeno parecia acontecer ao acaso.

O fenômeno denominado **eletroforese** é definido como sendo a migração de espécies carregadas eletricamente, que ocorre quando elas são dissolvidas ou suspensas em um eletrólito, através do qual é aplicada uma corrente elétrica.

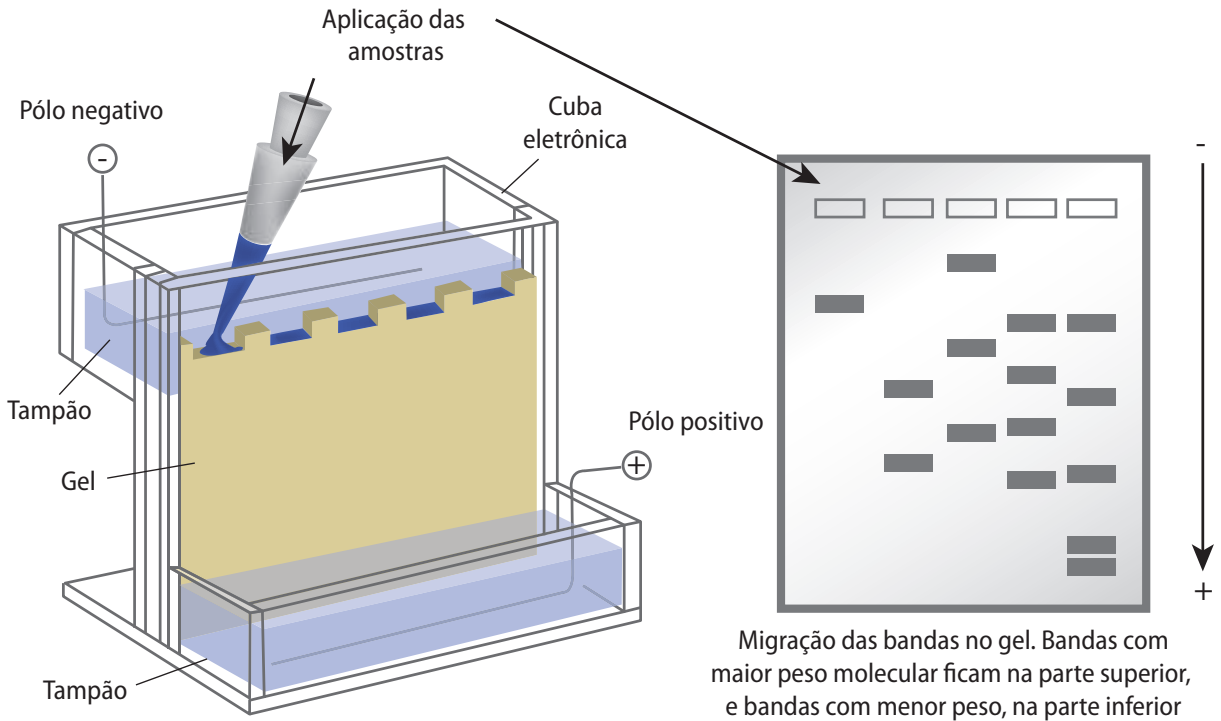


Figura 9.1 – Eletroforese em gel de agarose. (Adaptado de: <http://www.cnpt.embrapa.br/biblio/p_do06f1.htm>. Acesso em: 5 fev. 2011).

Além disso, a taxa de substituição nucleotídica do DNA, até então estimada por Haldane (1932), não poderia explicar o grande polimorfismo proteico apenas pela seleção natural. Anos mais tarde, Kimura (1968) estimou essa taxa como sendo cerca de 100 vezes maior do que a estimativa de Haldane (1932).

Para os neodarwinistas, a substituição gênica resume-se ao resultado final de um processo adaptativo positivo (seleção darwiniana), em que a frequência de um novo alelo aumenta em futuras gerações se, e somente se, ele melhora a adaptação do organismo.

A resposta neutralista com relação ao polimorfismo das proteínas foi a de que eles não teriam efeito fenotípico visível, nem uma correlação direta com as condições ambientais. Ou seja, o curso da evolução foi um resultado da fixação ao acaso de mutantes neutros ou quase neutros mais do que um resultado de uma seleção darwiniana ou positiva.

Os neutralistas argumentam que em nível molecular a maioria das mudanças evolutivas e as variabilidades em uma espécie são geralmente devidas à deriva genética de alelos mutantes. Ou seja, pela fixação ao acaso de alelos neutros ou quase neutros oriundos de constantes pressões de mutação e perdas gênicas. A substituição de alelos na população seria limitada pela possível restrição funcional (morte do organismo) do alelo mutante. Posteriormente, verificou-se que a taxa de mutação para diferentes grupos proteicos ou em distintas regiões do DNA é diferenciada. Proteínas com maior restrição funcional (com grande importância no metabolismo do indivíduo, gerando restrição em qualquer alteração nucleotídica, pois afetaria sua funcionalidade), como a histona IV, variam menos do que as de menor restrição, como os fibrinopeptídeos. Regiões nas quais as mutações não causavam alteração de aminoácido ou alteração funcional na proteína também eram mais mutáveis, corroborando, assim, com as ideias do neutralismo.

No que se refere ao tratamento da evolução fenotípica, Kimura (1968) não fez estudos mais aprofundados. Porém, como a evolução molecular se relaciona com a fenotípica, acredita-se que: esta também possa estar ocorrendo por deriva (seletivamente neutra); mutações-chave podem ter fortes influências; deve haver atuação de seleção positiva na maioria dos casos; a duplicação genômica tem um papel crucial na variação do fenótipo.

A essência da disputa entre os neutralistas e os selecionistas diz respeito apenas à distribuição dos valores adaptativos dos alelos mutantes. Os selecionistas sustentam que muito pouco das mutações são seletivamente neutras, enquanto os neutralistas acreditam que a maioria das mutações não deletérias (geradoras de restrição funcional) é efetivamente neutra, não gerando ao organismo pressão de seleção.

Kimura, em 1968, publicou um trabalho no qual defende que a grande maioria das mudanças evolutivas no nível molecular é causada por fixação ao acaso de mutantes seletivamente neutros ou quase neutros, sob pressão de mutação continuada, não por seleção natural de mutantes vantajosos (Figura 9.3). Ou seja, **a teoria neutra enfatiza o papel predominante que a pressão de mutação, a seleção negativa e a deriva genética aleatória desempenham em mudanças evolutivas no nível molecular.**

É importante ressaltar que Kimura (1968) postula na sua teoria a existência inegável da seleção negativa, mas também acredita na ocorrência de seleções darwinianas positivas. Contudo, as considera uma exceção, sendo a regra a evolução neutra estocástica.



Figura 9.2 – Motoo Kimura. (Fonte: <<http://www.annualreviews.org>>. Acesso em: 26 out. 2010).

Evolutionary Rate at the Molecular Level

Calculating the rate of evolution in terms of nucleotide substitutions seems to give a value so high that many of the mutations involved must be almost neutral ones

by

MOTOO KIMURA

National Institute of Genetics, Mishima, Japan

Figura 9.3 – Publicação de Motoo Kimura em 1968.

Mais tarde evidências surgiram promovendo as ideias de que a **evolução molecular do DNA** é diferente da evolução fenotípica. Duas delas são a taxa aproximadamente constante de substituições de aminoácidos ou nucleotídeos por sítio por ano (relógio molecular) e a “natureza conservativa” das mudanças, pois moléculas ou porções de moléculas menos importantes para o fenótipo evoluem (mudam) mais rápido do que as que são mais “vistas” pela seleção natural atuando sobre o fenótipo.

Quanto à “taxa constante” de evolução, o chamado relógio molecular (Figura 9.4), este foi descoberto quando se constatou que a hemoglobina possui uma taxa evolutiva de cerca de 10^{-9} substituições por sítio de aminoácido por ano.

Observou-se que, analisando o tempo de divergência de algumas espécies, mesmo em táxons distantes o número de substituições aumenta de forma quase homogênea. Com isso, podemos obter um “cronômetro” para estimar o tempo de divergências de dois táxons (Figura 9.5).

Sobre a “natureza conservativa”, tomando novamente o exemplo da hemoglobina (Figura 9.6), sabe-se que a porção superficial das cadeias alfa e beta é estrutural e funcionalmente menos importante do que o grupo heme. Foi observado que a porção superficial, tanto da cadeia alfa quanto da beta, evolui cerca de 10 vezes mais rápido do que o grupo heme. Esse dado corrobora a ideia neutralista de que mutações seletivamente neutras ou quase neutras são muito mais comuns do que as mudanças que alteram a adaptabilidade (w) de um indivíduo.

Todo o DNA possui as mesmas bases para ser constituído, podendo-se dizer que em todas essas bases há a mesma chance de acontecer uma substituição. Assim, a mutação seria aleatória e ocorreria numa taxa constante que depende do tempo cronológico, da eficiência dos mecanismos de reparo, do tempo de geração e da taxa metabólica do organismo.



Figura 9.4 – Existe um relógio molecular? (Fonte: <<http://hypedesire.blogtv.uol.com.br>>. Acesso em: 3 nov. 2010).

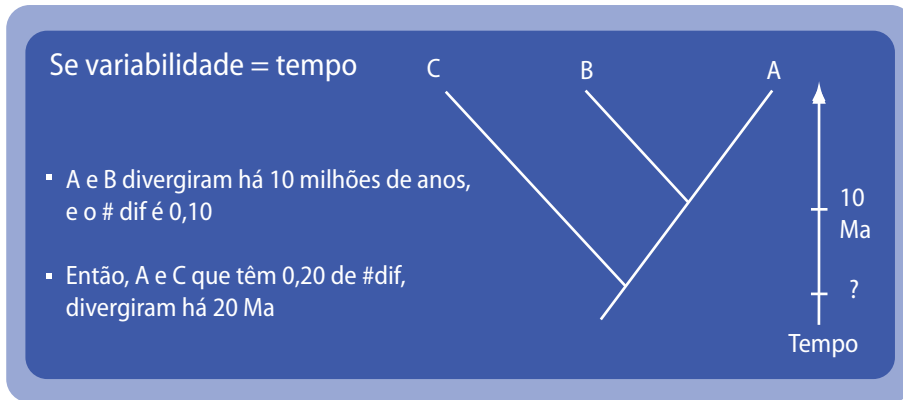


Figura 9.5 – Como calcular o tempo de divergência entre duas taxas usando a taxa de mudança das proteínas ou o relógio molecular. (Adaptado de: ALBERTS *et al.*, 2010).

Somando essas duas evidências, podemos deduzir que não existe um relógio molecular universal para todas as proteínas e em todas as situações. Se as mutações seletivamente neutras ocorrem mais, as proteínas menos importantes evoluem (mudando sua estrutura) mais rapidamente do que as proteínas mais importantes de um mesmo organismo. Portanto, existem relógios moleculares independentes para proteínas diferentes (Figura 9.7), e, dentro de grupos de espécies proximamente relacionadas, esses relógios funcionam de maneira mais semelhante.

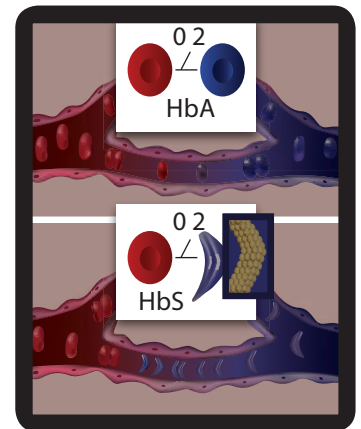


Figura 9.6 – Hemácia normal (HbA) e siclêmica (HbS).

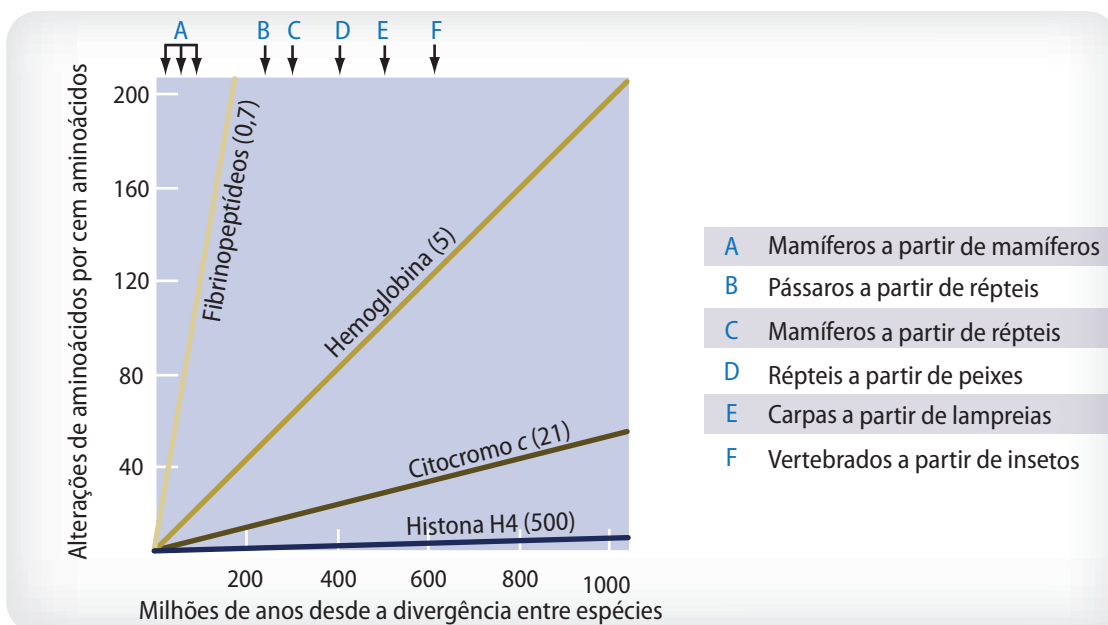


Figura 9.7 – Variação da taxa evolutiva das proteínas sugere um relógio molecular. (Adaptado de: ALBERTS *et al.*, 2010).

A teoria neutralista explica a evolução molecular através de dois pontos básicos, a taxa constante de mudança e a conservação, enquanto a teoria de Darwin se baseia na evolução fenotípica e possui dois pontos distintos, a taxa irregular de mudança e o “oportunismo”.

Então existe um meio de conciliar a teoria de Darwin com a teoria de Kimura?

Em relação ao “oportunismo” da seleção natural, podemos exemplificar o fenômeno de convergência, em que os mesmos tipos de oportunidades são utilizados por grupos diferentes com soluções similares, formando estruturas análogas. Já a respeito da “taxa irregular”, podemos ver que em animais considerados “fósseis vivos” (que mudaram muito pouco a sua morfologia durante o processo evolutivo) a evolução é muito lenta em relação aos demais indivíduos que têm uma evolução morfológica mais intensa.

Segundo as ideias de Kimura, consideramos que variáveis seletivamente neutras surgem em número muito maior do que antes imaginado, por meio de mutações sinônimas ou em sítios não codificadores de proteínas. Isso faz com que a seleção darwinista não atue tão fortemente, já que mudanças que realmente alteram o fenótipo, levando a uma maior adaptabilidade, são mais raras, e é fácil entender o porquê de a evolução molecular ser mais rápida do que a fenotípica.

Essas ideias ajudam a entender também a teoria do equilíbrio pontuado, já que mutações-chave para modificar fortemente as espécies são tão raras que as espécies devem “esperar” um longo tempo para que elas possam ocorrer.



Figura 9.8 – (A) Niles Eldredge. (B) Stephen Jay Gould. (Fonte: <<http://a-evolucao-de-darwin.weblog.com.pt>> e <<http://biologiaevolutiva.files.wordpress.com>>. Acesso em: 3 nov. 2010).

9.2 Equilíbrio pontuado

A teoria evolutiva de Darwin diz que os organismos de uma mesma espécie competem entre si e que o mais bem adaptado ao ambiente sobrevive e passa para seus descendentes suas características. Isso ocorreria de forma lenta e gradual, sem sobressaltos, causando mudanças imperceptíveis que só se tornam relevantes depois de muito tempo, à medida que as gerações se acumulam.

Mas, em 1972, Gould e Eldredge (Figura 9.8a e Figura 9.8b) criaram a polêmica “teoria do equilíbrio pontuado”, segundo a qual

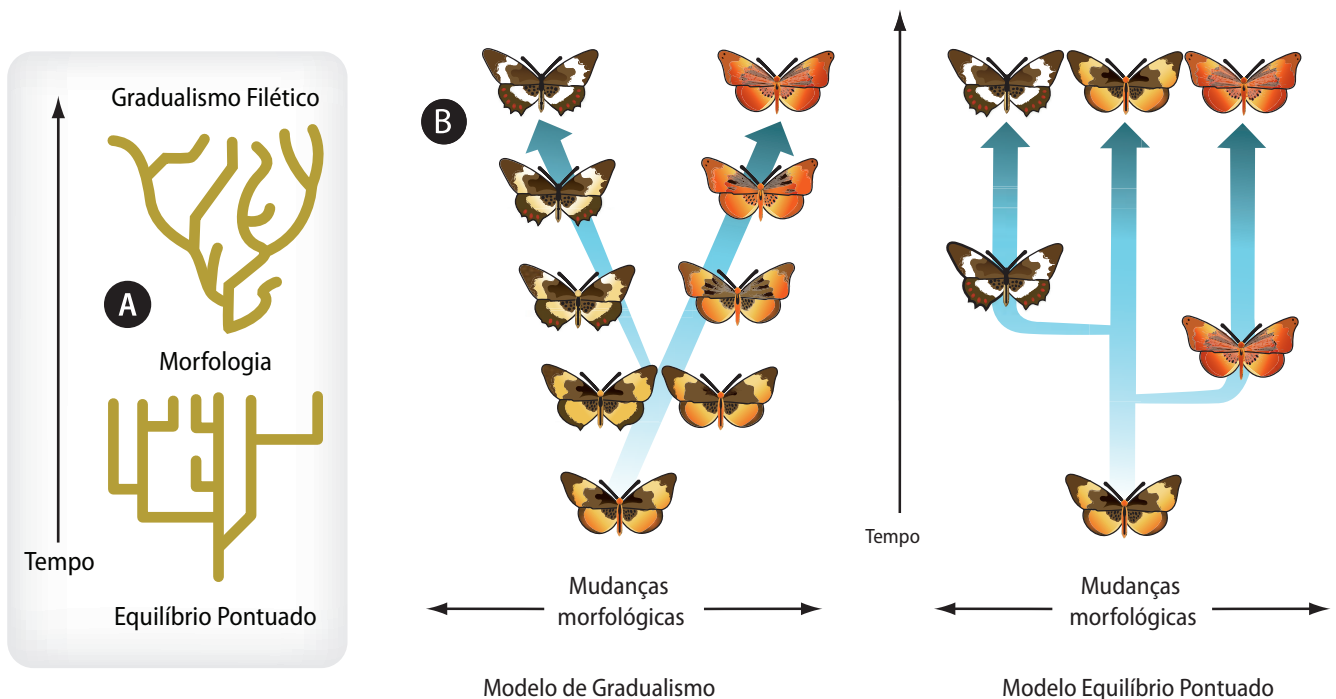
as espécies dão saltos evolutivos, mudando profundamente de um momento para outro, após ficarem por muito tempo estáveis (período o qual denominaram de estase).

Stephen Jay Gould e Niles Eldredge postularam que a tendência natural da evolução seria sempre a estase. Se o ambiente mudasse, as espécies migrariam, para garantir a estase da sua forma, o que chamaram de “*habitat tracking*”. E não ao contrário, onde a seleção alteraria as formas de acordo com as mudanças do ambiente, o que chamaram de “*selection tracking*”.

Os autores anteriormente citados estudavam fósseis para tentar entender como a evolução operou no passado. No meio desse estudo, os dois se depararam com um problema aparentemente insolúvel. Não conseguiam achar mudanças graduais nas espécies, como previa a teoria de Darwin. Pelo registro fóssil, em nenhuma área ou local as espécies surgem gradualmente através da transformação constante dos seus ancestrais: surgem de repente e completamente formadas.

É notável que Darwin não tenha chegado às suas conclusões através de um exame cuidadoso do registro fóssil. Para ele, o registro fóssil apresentava-se incompleto e, por isso, não encontrava elos intermediários entre as espécies.

Figura 9.9 – (A) Filogenia que aponta a estase *versus* o gradualismo filético darwinista. (B) Filogenia de lepidóptera aponta evidências para o equilíbrio pontuado.



A evidência fóssil de que espécies bem estabelecidas são estáveis nos obriga a concluir que pequenas populações devem ser os sítios da maior parte da evolução. A deriva genética levaria a mudanças radicais na frequência de alelos em pequenas populações e a uma revolução genética. O equilíbrio pontuado também inclui na sua explicação eventos catastróficos, extinção em massa e, portanto, algumas alterações bruscas.

O termo exaptação ou teoria dos *spandrels*

No ano de 1982, Gould e Elisabeth Vrba lançaram, na revista *Paleobiology*, um artigo intitulado *Exaptação: um termo ausente na ciência da forma*. Nesse trabalho, os autores discorrem a respeito de um conceito de importância central na teoria selecionista proposta por Darwin, a adaptação. Há a contraposição de duas definições que levam em consideração dois critérios diferentes: a gênese histórica e a utilidade corrente de determinada característica. A primeira leva em consideração o processo histórico de mudanças de características pela seleção natural para desempenharem funções definidas. A segunda apresenta-se como uma abordagem imediatista, definindo a adaptação de uma forma estática, como sendo qualquer característica que aumente a aptidão corrente independentemente de sua origem histórica.

Apesar de esse dilema estar em discurso desde os trabalhos de Darwin, a distinção entre essas duas visões não é de conhecimento de muitos biólogos, pois frequentemente veem a seleção natural como o mecanismo evolutivo dominante, senão único. Tal pensamento é resultado de uma abordagem que não discute a origem e formação dos caracteres, ao passo que analisam somente a sua atual função. Dessa forma, não reconhecem que muitas características dos organismos podem não ter sido resultado de um processo seletivo.

Existem muitas características que possibilitam o aumento da aptidão de seu portador, mas que não surgiram pela seleção natural para desenvolver sua função corrente. Assim, os autores propõem que tais características sejam chamadas de exaptações, e que o termo adaptação fique restrito àquelas que foram moldadas pela seleção natural para desenvolverem a sua atual atribuição. O termo adap-

tação, pela segunda definição apresentada, a da utilidade corrente, deve ser substituído por aptação. A exaptação ocorre quando um caractere não selecionado ou desenhado para determinada função passa a agregar outro papel no organismo, ao que os autores compararam com os triângulos formados pela junção de arcos consecutivos na Capela Sistina. Esses triângulos são belos, mas não foram intencionalmente produzidos, eles foram apenas o resultado da arquitetura proposta para a capela (Figura 9.10a e Figura 9.10b).

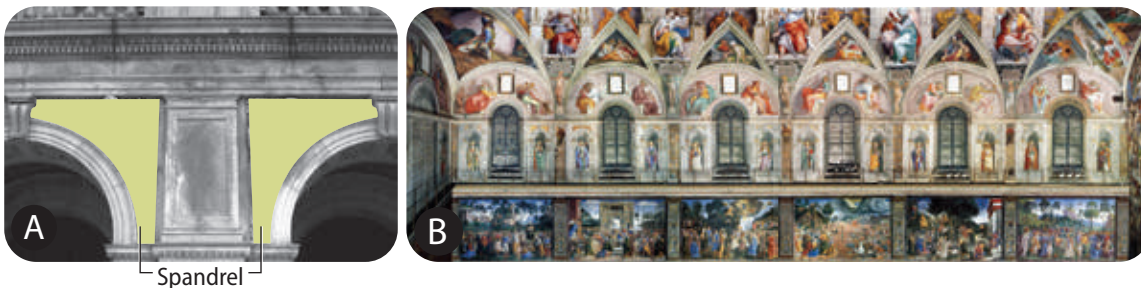


Figura 9.10 – (A) *Spandrels*. (B) *Spandrels* da Capela Sistina. (Fonte: <<http://www.pitt.edu>> e <<http://www.spiritrestoration.org>>. Acesso em: 4 nov. 2010).

Tais caracteres fornecem ao portador aptidão ao desenvolverem seus efeitos, e não adaptação, uma vez que não foram construídos para essa função. O desenvolvimento de asas e o voo sequencial na evolução das aves é um exemplo de exaptação. O desenvolvimento de penas nos ancestrais das atuais aves ocorreu como função de isolamento térmico, e não para o voo. “Se nós encontrássemos um pequeno dinossauro corredor, ancestral das aves e coberto por penas primitivas, nós saberíamos que as penas primitivas eram exaptações, e não adaptações para o voo” (GOULD & VRBA, 1982). Ossos, que aparecem bem cedo na evolução de nossos ancestrais aquáticos, podem ter tido originariamente a função de armadura protetora ou terem sido um método de armazenamento de fosfato de cálcio, e apenas mais tarde terem funcionado como alavancas para os músculos e como suporte esquelético. Os olhos complexos parecem ter evoluído originariamente como estruturas mais simples de orientação luminosa, em formato de concha ou de cuia, gradualmente fechando-se em formato de câmera. Quando essa estrutura fecha-se em câmera, automaticamente projeta a imagem obtida numa superfície fotossensível preexistente, que então pode começar a ser explorada como uma forma de orientação espacial

muito mais avançada através da evolução gradual da coordenação entre olho e cérebro.

Curiosamente, algumas espécies de cnidários têm estruturas que são muito similares aos olhos em câmera dos vertebrados, mas que, no entanto, só podem ser utilizadas como uma adaptação para orientação bem mais simples, já que esses seres não têm cérebros complexos onde possam processar as imagens.

A evolução da metilação genômica

A mais conhecida e possivelmente a mais importante dessas modificações epigenéticas é a metilação de citosinas.

9.3 Epigenética e padrões de metilação: Neolamarckismo?

Existem fenômenos de variação genética que não dependem de mutações propriamente ditas (entendidas como modificações na constituição ou no número de bases de DNA em uma determinada região do genoma), mas sim de modificações químicas reversíveis, porém muitas vezes herdáveis, na estrutura de algumas das bases nitrogenadas do DNA ou nas proteínas que se associam ao DNA para formar a cromatina.

De maneira geral, a expressão de genes é reprimida quando várias citosinas vizinhas a guaninas (ilhas CpG) presentes nas suas regiões controladoras são metiladas (que se ligam a um radical metil $-CH_3$). Em concerto com outras modificações epigenéticas mediadas por proteínas nucleares, tal silenciamento gênico é estável na mitose (divisão na qual são geradas as células não sexuais do organismo), ou seja, ele é transmitido às células geradas por esse processo. A história é diferente, porém, no caso da meiose, processo no qual são obtidas as células reprodutivas. Nesse caso, os padrões de metilação (estampagem genômica) são apagados e reprogramados (ou programados “de novo”) nas gônadas que produzem os gametas masculinos e femininos, de uma maneira específica para cada sexo. Porém, há indícios de que a metilação “de novo” possa ser modulada por fatores ambientais. (Fonte: <cienciahoje.uol.com.br>).

Curiosamente, os maiores alvos da metilação de ilhas CpG (Figura 9.11) não são os genes propriamente ditos, mas os retrotransposons, que constituem uma parte substancial (42%) do genoma humano (elementos móveis de RNA, semelhantes a vírus, que se

inserir inadvertidamente nas sequências gênicas dos genomas eucariotos, inutilizando-as). Caso esses elementos fossem geneticamente ativos, haveria um caos genômico, com recombinações incessantes e gênese de anomalias cromossômicas. Por isso, é necessário manter este **mundo de parasitas intragenômicos** sob estrito controle epigenético. Alguns autores acreditam que a metilação de citosinas possa ter surgido primeiramente como um mecanismo de repressão dos retrotransposons, sendo mais tarde aproveitada para a regulação da expressão gênica e estampagem genômica (*imprinting* genômico). (Fonte: cienciahoje.uol.com.br).

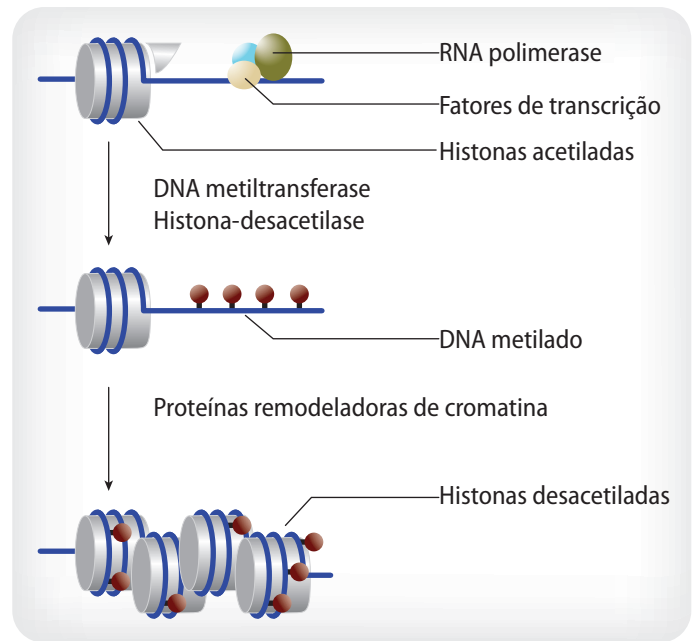


Figura 9.11. Metilação de citosinas como um mecanismo de silenciamento gênico. Fonte: ALBERTS *et al.*, 2010.

Os camundongos cor de cutia

Em camundongos e outros roedores existe um polimorfismo de coloração do pelo que varia do amarelo a um amarronzado (Figura 9.12) chamado pelos geneticistas de *agouti*, palavra derivada do tupi-guarani *akutí*, que quer dizer “cutia”. A cor varia com a expressão do gene *agouti*, cujo produto interfere na síntese da melanina.

Quando o alelo presente é totalmente ativo o camundongo tem uma pelagem amarela; quando ele está silencioso (por exemplo, em animais com o genótipo *a/a*) a pelagem é marrom (ou seja, da cor das cutias). Muito bem: existe um alelo dominante (*A_{vy}*) que emergiu pela inserção de um retrotransposon chamado IAP no próprio gene *agouti*. Quando o elemento IAP está ativo, a sua transcrição se propaga ao *agouti*, fazendo que a pelagem seja amarela. Por outro lado, se o IAP está metilado (e portanto inativo), o gene *agouti* não se expressa e o animal é marrom. Um detalhe importante é que o nível de metilação do IAP varia ao acaso, causando uma ampla variação da cor dos camundongos, mesmo em animais geneticamente idênticos. Alelos do tipo *A_{vy}*, cujo efeito depende do grau aleatório de metilação de um transposon, foram chamados de “**epialelos metaestáveis**”. Em camundongos, outros epialelos metaestáveis já



Figura 9.12. Cinco animais geneticamente idênticos, mas com pelagens de cores que variam do amarelo ao marrom (cor de cutia). A variação da cor depende no nível de metilação do alelo *Avy* e varia aleatoriamente entre diferentes animais da mesma ninhada. Fonte: WATERLAND, R. A.; JIRTLE, R. L. Transposable elements: targets for early nutritional effects on epigenetic gene regulation. **Molecular and Cellular Biology**, v. 23, p. 5293-5300, 2003. Disponível em: <<http://cienciahoje.uol.com.br/colunas/deriva-genetica/viva-lamarck/>>. Acesso em: 16 fev. 2011.

foram descritos associados a efeitos fenotípicos diversos tais como defeitos do tubo neural e anormalidades esqueléticas. Um aspecto fascinante destes epialelos metaestáveis é que as características fenotípicas associadas a eles podem ser em parte transmitidas para filhotes. Mães amarelas, por exemplo, vão gerar mais filhotes amarelos do que outras fêmeas mais escuras. Inicialmente acreditou-se que esta transmissão hereditária não-mendeliana do padrão epigenético era causada por falhas no mecanismo meiótico responsável por apagar e reprogramar o padrão de metilação, mas isto não foi confirmado. Recentemente foi demonstrado que certos RNAs pequenos e especiais podem, pelo menos em alguns casos, mediar esta “herança epigenética”. Uma grande variedade de RNAs não mensageiros

tem sido descrita nos últimos anos e eles são a “novidade” em genética molecular, já que parecem influenciar uma série de fenômenos biológicos de enorme importância.

Lamarck, nutrição e químicos tóxicos

Voltemos aos camundongos *agouti*. Para que ocorra a metilação eficiente do transposon IAP, é necessário que haja disponibilidade metabólica de moléculas doadoras de radicais metila ($-CH_3$). Quando camundongos fêmeas grávidas foram alimentadas com uma dieta especial contendo grandes quantidades de ácido fólico e outros doadores de metila, a maioria dos filhotes nasceu marrom. Isto era consequência direta de um maior nível de metilação do IAP, e consequente bloqueio da expressão do gene *agouti*. Agora vem o mais interessante: quando as fêmeas filhotes marrons cresceram e acasalaram, mesmo na ausência de qualquer dieta especial, continuou a ocorrer um excesso de animais escuros nas ninhadas. Em outras palavras, a maior metilação de IAP dessas mães – uma característica epigenética adquirida causada pela administração de uma dieta especial às avós – foi herdada pelos filhotes.

Fonte: PENA, S. D. Viva Lamarck. **Ciência Hoje**, 2009. Disponível em: <<http://cienciahoje.uol.com.br/>>. Acesso em: 16 fev. 2011.

Houve transmissão de caracteres adquiridos! Seria Lamarckismo?

Também em camundongos, a exposição fetal temporária ao hormônio dietilestilbestrol aumenta significativamente a ocorrência de cânceres do trato genital e esta predisposição é transmitida maternalmente para gerações subseqüentes. Já no caso de ratas grávidas, químicos tóxicos como o fungicida vinclozolina e o pesticida metociclor causam defeitos na formação de espermatozoides e subfertilidade, não apenas nos fetos expostos, mas também em várias gerações sucessivas, só que em linhagem paterna. (Fonte: PENA, S. D. Viva Lamarck. **Ciência Hoje**, 2009. Disponível em: <<http://cienciahoje.uol.com.br>>. Acesso em: 16 fev. 2011).

Resumo

A teoria sintética da evolução permaneceu sem grandes contestações até o final da década de 60 do século XX, quando alguns pontos começaram a ser questionados. O primeiro abalo ocorreu em decorrência do aprimoramento da técnica de eletroforese de proteínas, que apontou uma variabilidade genética muito maior do que se supunha. Esse fato foi corroborado com o avanço da biologia molecular e a constatação da grande variabilidade nos polimorfismos de sequência de DNA, o que foi corroborado pela teoria neutralista. Além disso, percebeu-se que nem sempre a evolução seria lenta e gradual, como postulada pelos neodarwinistas. Essa “nova” teoria foi proposta pelo paleontólogo Stephan J. Gould, em sua teoria do equilíbrio pontuado. Algumas teorias surgiram ainda para explicar outras lacunas da teoria sintética neodarwinista. Entre essas, encontram-se alguns exemplos de evolução que pareciam evocar um neolamarckismo, mas que na realidade são apenas a expressão de características com controle epigenético.

Referências

- ALBERTS, B. *et al.* **Biologia molecular da célula**. 5. ed. Porto Alegre: Artmed, 2010.
- ARAÚJO, A. M. Estará em curso um novo paradigma teórico para evolução biológica? In: Martins, P. L. A. C.; REGNER, A. C. K.; LORENZANO, P. **Ciências da vida: estudos filosóficos e históricos**. Campinas: AFHIC, 2006. 468 p.
- DOBZHANSKY, T. **Cargas genéticas**. Tradução Danilo da Silva Funke. São Francisco: Freeman, 1977.
- FREEMAN, S.; HERRON, J. C. **Análise evolutiva**. Porto Alegre: Artmed, 2009.
- GOULD, S. J.; ELDREDGE, N. Punctuated equilibria: the tempo and mode of evolution reconsidered. **Paleobiology**, v. 3, p. 115-151, 1977.
- GOULD, S. J.; VRBA, E. S. Exaptação: um termo ausente na ciência da forma. **Paleobiology**, v. 8, p. 4-15, 1982.
- KIMURA, M. (1968). Evolutionary rate at the molecular level. **Nature** **217** (5129): 624–626.
- KIMURA, M. A teoria neutra da evolução molecular e a visão de mundo dos neutralistas. **Genoma**, v. 34, p. 24-31, 1983.
- _____. Teoría neutralista de la evolución molecular. **Investigacion y Ciencia**, v. 40, p. 46-55, 1980.
- KIMURA, M.; OHTA, T. On some principles governing molecular evolution. **Proc. Nat. Acad. Sci. USA**, v. 71, n. 7, p. 2848-2852, 1974.
- HALDANE, J.B.S., **The causes of evolution**. London: Longman, Green, 1932.
- MATIOLI, S. R. **Biologia molecular e evolução**. Ribeirão Preto: Holos, 2001.

PENA, S. D. J. Parasitos e hospedeiros: evolução genômica sob o jugo da rainha vermelha. In: COURA JÚNIOR (Ed.). **Dinâmica das doenças infecciosas**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2005. p. 143-147.

STRICKBERGER, M. W. **Evolution**. 3. ed. Massachusetts: Jones and Bartlett Publishers, 2000. 670 p.

WEN-HSIUNG, L.; GRAUR, D. **Neutralismo**: fundamental of molecular evolution. Massachusetts: Sinahuer Assoc. Sunderland, 1991.

Glossário

Ação antrópica: diz-se da ação do homem sobre o meio ambiente.

Alelos: formas alternativas de um gene. Para polimorfismos de sequência, os alelos se referem ao nucleotídeo específico (A, T, G, C), encontrado em uma determinada posição no cromossomo. Para polimorfismos de inserção-deleção, dois alelos são possíveis, o alelo maior (L) e o alelo menor (S). Ver **polimorfismo**. *

Autogamia: evento observado, comumente, nas plantas que possuem flores completas, apresentando simultaneamente órgãos masculinos e femininos, que se autofecundam. Ex.: feijão, amendoim, fumo, tomate, soja, orquídea, entre outras (Capítulo 2).

Autossomo: cromossomos que não os sexuais, que estão presentes em ambos os sexos. As células humanas contêm 46 cromossomos. Há 22 pares de autossomos, que são herdados dos dois genitores e contêm essencialmente os mesmos genes. Os outros dois cromossomos, ditos sexuais, são o cromossomo X e o cromossomo Y ($44 + 2 = 46$). Ver **cromossomo**. *

Base: ver **nucleotídeo**. *

Bloco haplotípico: região do cromossomo onde há vários genes, mas pela proximidade há uma baixa probabilidade de recombinação, ou seja, troca de genes na meiose entre cromátides homólogas. Um bloco haplotípico é herdado inalterado por muitas gerações até que ocorra uma recombinação. *

Camada estratigráfica: uma camada geológica.

Carga genética: diminuição do valor adaptativo médio de uma população, devido à presença de genótipos que têm um valor adaptativo menor que o máximo da população. Em outras palavras, a carga genética é uma medida de quanto custa (em termos de perda de alelos) a existência de seleção em uma população. Também pode ser definido como o número médio de genes recessivos letais que um indivíduo apresenta em heterozigose. *

Cromossomo: estrutura encontrada nos núcleos das células, constituído de DNA condensado em associação com proteínas. O genoma humano consiste de um conjunto de 23 cromossomos. Cada um de nós herdou um conjunto do pai e outro da mãe. Cada cromossomo contém uma única molécula de DNA – segmentos deste DNA são os genes. *

Cromossomo Y: algumas espécies apresentam dois cromossomos sexuais, chamados de X e Y. Na espécie humana, os homens são XY e as mulheres são XX. O cromossomo Y é responsável pelas características masculinas e contém genes para a formação dos testículos e para a produção de espermatozoides. O cromossomo Y tem herança exclusivamente paterna, de pai para filho. *

Deriva genética: nome dado à flutuação puramente randômica nas frequências alélicas de uma população ao longo do tempo devido a um efeito de amostragem. Observada geralmente em pequenas populações. *

DNA: ácido desoxirribonucleico. O DNA (abreviatura do inglês: deoxyribonucleic acid) é a molécula que armazena a informação genética e consiste de duas cadeias de nucleotídeos unidas pela interação das bases complementares (uma purina e outra pirimidina): adenina (A) e timina (T); guanina (G) e citosina (C). *

DNA mitocondrial (mtDNA): DNA circular localizado na mitocôndria, contendo informação genética diferente daquela encontrada no DNA nuclear. Cada mitocôndria contém múltiplas cópias deste pequeno DNA, que na espécie humana tem cerca de 16.500 pares de base. *

Duplicação gênica: processo pelo qual genes podem ser duplicados por meio de retroposição ou crossing-over desigual. A consequência desse processo é a geração de novos genes que podem acumular mutações sem afetar o fenótipo, pois o gene original permanece intacto e sob a ação de seleção.

Efeito fundador: processo pelo qual existe alteração nas frequências gênicas por deriva genética de um grupo pequeno de indivíduos, o qual passou por uma etapa de colonização de um novo ambiente.

Efeito pleiotrópico: fenômeno genético em que um único gene possui controle sobre a manifestação de várias características.

Endossimbiose (Teoria da) ou **Modelo endossimbiótico:** sugere que determinadas organelas tenham surgido na sequência de uma relação simbiótica estável entre diferentes organismos. Esse princípio, baseado na similitude estrutural e genética verificada entre diferentes seres, aplica-se principalmente às mitocôndrias e aos cloroplastos – ambos são organelas detentoras de um DNA; diferente entretanto do DNA das células que os englobam, quer na quantidade e no código genético, enquanto que muito semelhante, nos mesmos aspectos, ao de bactérias e outros organismos procariotas (Capítulo 4).

Epigenética: estudo de alterações na expressão fenotípica de um organismo que não são devido a modificações na sequência de nucleotídeos do DNA desse organismo . *

Estampagem genômica: tradução da expressão “genomic imprinting”. Modificação pela metilação de citosinas (ver) do genoma dos gametas de mamíferos de uma maneira dependente do genitor de origem. Essa metilação é uma alteração epigenética (ver) que modifica a expressão de alguns genes daquele genoma. *

Estase evolucionária: permanência de uma espécie morfologicamente inalterada por longos períodos de tempo geológico. *

Estromatólito: é uma palavra grega composta por stromatos (capa) e lythos (pedra). Como seu próprio nome indica são rochas laminadas com origem microbiana. Os micro-organismos segregam uma mucilagem (uma gelatina pegajosa), composta

principalmente de carboidratos, que aglomeram as células formando tapetes microbianos. Os micro-organismos são geralmente procariontes (eubactérias ou arqueobactérias) filamentosos e fotoautótrofos (Capítulo 4). *

Eucarioto: organismo cujas células contêm um núcleo com uma membrana nuclear. Muitos seres vivos são eucariotos, excetuando bactérias, algumas algas, etc. *

Evolucionistas: pessoas, cientistas ou não, que acreditam na evolução; diferentemente dos criacionistas que não acreditam nos processos evolutivos, portanto, não acreditam na evolução.

Exaptação: utilização evolucionária de uma estrutura para uma função diferente do que levou à sua emergência por seleção natural. Por exemplo, as asas de insetos, aves e mamíferos provavelmente foram exaptadas de estruturas corporais envolvidas em regulação térmica. *

Fenótipo: conjunto dinâmico de características observáveis de um organismo, determinadas geneticamente. *

Fixismo: doutrina ou teoria filosófica aceita no século XVIII. Propunha que todas as espécies foram criadas tal como são pelo poder divino e permanecem assim, imutáveis, por toda sua existência.

Fração isotópica do cromo: o cromo é um elemento químico que tem vários isótopos (átomos com o mesmo número atômico, mas com diferentes números de nêutrons). Na Terra, são encontrados quatro desses isótopos em frequências relativas bem estabelecidas. Alterações das frações dessas frequências indicam a presença de material extraterrestre, como um meteorito. *

Frequência alélica: frequência de um alelo entre todos os alelos do loco específico em uma população. Geralmente é expressa em decimal, variando no intervalo entre 0 a 1.

Genoma: (**gene** + **cromossoma**) designa o somatório dos genes de uma célula haploide de um organismo. Posteriormente as sequências de DNA não codificantes foram incluídas nessa definição. *

Grupos monofiléticos: são definidos como linhagens que contêm todos os descendentes conhecidos de um ancestral em comum.

Haplogrupo: grupo de linhagens definido por mutações diagnósticas. Os haplogrupos do DNA mitocondrial humano são rotulados de A a Z. Os haplogrupos do cromossomo Y são agrupados por letras (A-R). A frequência relativa dos haplogrupos varia de população para população. Alguns haplogrupos do DNA mitocondrial e do cromossomo Y são específicos de determinadas regiões geográficas. *

Haplóide, número: número de cromossomos em um conjunto único, geralmente encontrado em um gameta. *

Haplótipo: subgrupo mais específico de um haplogrupo. Por exemplo, uma sequência de DNA mitocondrial de um indivíduo específico e sequências idênticas de DNA mitocondrial de outros indivíduos constituem um haplótipo. Indivíduos com o mesmo haplótipo têm relações genealógicas. Cada haplogrupo é constituído de muitos haplótipos. *

Homologia: foi a palavra usada, inicialmente, para descrever uma relação entre segmentos cromossômicos alélicos. Depois passou a ser usada em sentido amplo, significando qualquer tipo de relação indicativa de uma origem evolutiva comum, intra ou interespecífica.

Hormônio melanotrópico: hormônio que estimula a formação e deposição da melanina, responsável pela pigmentação da pele. *

Iluminismo: importante período intelectual da história ocidental. O Iluminismo sintetiza diversas tradições filosóficas, sociais, políticas, correntes intelectuais e atitudes religiosas.

Indel: mutação causada pela inserção ou deleção de um ou mais nucleotídeos. *

Irídio: elemento químico metálico raro na Terra. *

Isoenzimas: variantes genéticas de enzimas. *

Ligação de tioéster: é o que os bioquímicos chamam de ligação de alta energia, equivalente às ligações de fosfato no trifosfato de adenosina (ATP), que é a principal molécula energética em todos os organismos vivos. Ela consiste de monofosfato de adenosina (AMP) que é na verdade um dos quatro nucleotídeos do qual o RNA é feito e ao qual dois grupos fosfatos são acrescentados. A quebra de qualquer uma dessas duas ligações de fosfato do ATP

libera energia, que abastece a grande maioria dos fenômenos biológicos que requerem energia (Capítulo 4).

Locus: (plural: loci) termo em latim que significa a posição de um gene ou de um marcador genético em um cromossomo. Variação em português: loco (plural: locos). *

Marcadores genéticos: locos polimórficos (que variam em pessoas normais) no DNA que fornecem informações aos geneticistas.

Metilação de citosinas: introdução de um grupo metila ($-CH_3$) na posição 5' da citosina. Apenas citosinas que precedem uma guanina (CpG) podem ser metiladas. A metilação de citosinas na região promotora de um gene está geralmente associada com a repressão deste.

Microssatélites: também chamados repetições de sequências simples (SSRs) ou sequências repetidas em tandem (simple tandem repeats, STRs), com sequências curtas de DNA (unidades repetitivas de 1-6 nucleotídeos de comprimento), com alto grau de polimorfismo, e amplamente distribuído pelo genoma. *

Minissatélites: locos hipervariáveis (altamente polimórficos) que consistem de um número variável de unidades repetitivas de 10 a mais de 100 bases de comprimento. *

Mitocôndria: organela citoplasmática (fora do núcleo) responsável pela produção de energia na célula. *

Mutação: processo de mudança genética na estrutura do genoma, geralmente causado por um erro durante a duplicação do DNA. Uma mutação pode ser uma troca de uma base por outra em determinada posição, ou uma adição ou deleção de base(s). A mutação pode ter consequências deletérias, benéficas ou neutras. *

Mutação de base: mutação causada pela troca de uma base por outra na sequência do DNA. *

Núcleo: organela que contém o genoma humano, organizado em cromossomos, dentro do invólucro de uma membrana. O DNA mitocondrial está localizado nas mitocôndrias, fora do núcleo. *

Nucleotídeo: subunidades informacionais que quando unidas em cadeia constituem o DNA. Existem quatro subunidades diferentes:

adenina (A), guanina (G), timina (T) e citosina (C). A adenina e a timina se pareiam especificamente, assim como a guanina e a citosina. Os nucleotídeos também são chamados de bases. *

Ortologia: significa uma grande similaridade interespecífica entre segmentos cromossômicos ou entre sequências de DNA. Por exemplo, o principal determinante humano do sexo, o gene SRY, é “ortólogo” do gene Sry do camundongo. Nas famílias gênicas que têm membros proximamente relacionados em uma espécie, pode ser difícil reconhecer uma verdadeira ortologia entre espécies.

Panselecionista: pessoa que acredita que todos os fenômenos evolutivos só podem ser explicados pela seleção natural. *

Paralogia: significa uma grande similaridade intraespecífica entre segmentos cromossômicos não alélicos ou entre sequências de DNA, indicando uma relação evolutiva próxima que pode, ou não, ser anterior à especiação. Por exemplo, os dois genes humanos da α -globina são “parálogos”. Em uma família de sequências de DNA com mais de dois membros, podem ser identificados diferentes graus de “paralogia”, como nos genes HOX humanos.

PCR: Ver **reação em cadeia da polimerase**.

Pirimidina: tipo de base nitrogenada que juntamente com uma molécula de fosfato e uma de açúcar formam o nucleotídeo, o que faz parte da molécula de DNA. As pirimidinas são a citosina (C) e a timina (T).

Polimorfismo: alteração em uma determinada sequência de DNA presente em mais de 1% dos indivíduos de uma população. *

Polimorfismo de inserção/deleção: polimorfismo criado por uma inserção ou deleção de um ou mais nucleotídeos. *Ver **indel**.

Polimorfismo de sequência: ver **SNP**.

Posição de nucleotídeo: posição de um determinado polimorfismo em um genoma, geralmente medida em pares de base. *

Procariontes: organismos unicelulares simples, sem carioteca (Capítulo 4).

Purina: tipo de nucleotídeo ou base que faz parte da molécula de DNA. As purinas são a adenina (A) e a guanina (G). *

Quimiosmose: é o processo de difusão de íons através de uma membrana permeável seletiva. Refere-se, de modo específico, à produção de ATP por meio do movimento de íons de hidrogênio (prótons) através de uma membrana interna, durante a respiração celular (Capítulo 4).

Radiação adaptativa ou **irradiação adaptativa:** fenômeno que possibilita o surgimento de espécies relacionadas a um ancestral em comum se adaptando a novos ambientes.

Ratita: aves que não voam ou possuem voo limitado, por exemplo, quivi, ema, avestruz, pinguim, casuar. A incapacidade de voar é considerada uma característica derivada, ou seja, ausente nas espécies ancestrais.

Reação em cadeia da polimerase (PCR): técnica que permite a replicação de um segmento de DNA no tubo de ensaio. O método faz uso de reagentes químicos para duplicar o DNA em um ciclo de temperatura. Vários ciclos podem ser automatizados em um “ciclador térmico” levando a um aumento exponencial do número de moléculas. Com 30 ciclos consegue-se uma amplificação teórica de um bilhão de vezes. *

Região promotora: região a montante de um gene (5') onde liga-se a enzima RNA polimerase, para realizar a transcrição de um gene. *

Retrotransposon: segmento móvel de DNA que se duplica pela transcrição inicial de uma cópia de RNA, que por sua vez produz uma nova cópia de DNA usando a transcriptase reversa, seguido de integração no genoma em uma posição aleatória. Os retrotransposons são muito comuns em genomas eucarióticos, constituindo quase 90% do genoma do trigo e 42% do genoma humano. *

Seleção sexual: processo de escolha de características morfológicas e comportamentais que levam ao cruzamento bem-sucedido. *

Sistemática filogenética: estudo filogenético de grupos de organismos, geralmente com a finalidade de testar as relações evolutivas dos grupos.

SNP: polimorfismo caracterizado pela troca de um nucleotídeo por outro na sequência do DNA. *

Transposon: um segmento de DNA que pode se mover para uma nova posição em um genoma. *

Vicariância: processo pelo qual uma população se divide em duas devido a eventos geológicos.

Definições retiradas de:

http://laboratoriogene.info/Ciencia_Hoje/Glossario.htm

cienciahoje.uol.com.br/colunas/deriva-genetica.

Referências

KLUG, W.; CUMMINGS, M.R.; SPENCER, C.A.; MICHAEL, A.P.
Conceitos de Genética. 9ed. Porto Alegre, Artmed, 2010.