



Genética de populações

Prof. Daniel Motta da Silva

Descrição

Estudo da genética aplicada a populações como ferramenta para compreensão dos processos evolutivos.

Propósito

Conhecer a dinâmica e os conceitos associados à genética de populações; o equilíbrio de Hardy-Weinberg e os fatores que o afetam; os tipos de mutações e mecanismos de reparo do DNA – todos conhecimentos indispensáveis para o estudo dos processos evolutivos por que passam os seres vivos e com aplicação para as diversas áreas da saúde.

Objetivos

Módulo 1

Bases da genética de populações

Conhecer as bases da genética de populações.

Módulo 2

Equilíbrio de Hardy-Weinberg

Descrever o equilíbrio de Hardy-Weinberg e a estrutura genética de populações.

Módulo 3

Fatores que afetam o equilíbrio de Hardy-Weinberg

Identificar os fatores que afetam o equilíbrio de Hardy-Weinberg: mutação, migração, deriva genética e seleção natural.

Módulo 4

Tipos de mutações e mecanismos de reparo do DNA

Reconhecer os tipos de mutações e os mecanismos de reparo do DNA.



Introdução

A genética de populações estuda o conjunto de genes ou *pull* gênico de indivíduos de uma espécie que formam populações. Analisa as variações dos alelos dentro da população e entre populações de uma espécie, ao longo das gerações, de modo a avaliar a evolução das populações e espécie ao longo do tempo. Além disso, a genética de populações avalia os fatores e processos que podem influenciar tais variações genéticas.

Nesse conteúdo, aprenderemos a calcular as frequências alélicas e genotípicas em populações, além de analisar as variações fenotípicas. Veremos os princípios envolvidos no equilíbrio de Hardy-Weinberg e como sua aplicação auxilia o entendimento da dinâmica das populações. Conheceremos os fatores que influenciam esse equilíbrio, como a mutação, a migração, a deriva genética e a seleção natural. As mutações podem alterar o *pull* gênico das populações, as migrações têm grande impacto na composição, e a deriva genética e a seleção natural podem influenciar as frequências gênicas e genotípicas. Por fim, conheceremos as particularidades das mutações e dos agentes mutagênicos e os mecanismos envolvidos no reparo do DNA.



1 - Bases da genética de populações

Ao final deste módulo, você será capaz de conhecer as bases da genética de populações.

Conceitos e importância da genética de populações

A Genética é a ciência que estuda os processos ligados à hereditariedade, estuda os genes e como as informações genéticas são passadas de uma geração para a outra. Hoje, sabemos que a molécula responsável por essa transferência de informação genética é o DNA.

Mas como fazer para analisar a genética de grandes grupos de indivíduos de uma espécie em conjunto?

É aqui que entra a genética de populações, a área da Genética que estuda a composição genética das populações e como esta varia ao longo do tempo. Os postulados de Gregor Mendel baseados nos seus estudos com ervilhas ganha uma nova visão à luz da genética de populações. Sabemos que mudanças ocorrem ao longo do tempo nas populações, e é preciso entender como isso acontece e como as afetam.



Gregor Mendel.

Um dos fatores mais importantes que explicam a diversidade de vida que habita a Terra é a variabilidade, um fenômeno bem fácil de perceber. Olhe ao seu redor e verá uma grande variação de tamanhos, cores, formatos e comportamentos nas mais diferentes formas de vida que conseguir observar. Boa parte dessas variações que observamos é hereditária. Constituem variações fenotípicas, ou seja, variações de características observáveis de um indivíduo, que resultam da interação dos genes e do ambiente.

Na natureza, encontramos uma série de mecanismos que contribuem para a manutenção da variabilidade, como a reprodução sexuada. Esse tipo de reprodução é uma estratégia utilizada por muitas espécies que têm como princípio a recombinação das informações genéticas de dois indivíduos (pai e mãe, os progenitores). A variabilidade é tão evidente que é pouco provável encontrarmos dois indivíduos exatamente iguais.

Agora vamos compreender melhor o que é uma população. Segundo o dicionário Michaelis, população é “a totalidade de indivíduos que habitam uma localidade”. No entanto, sob a perspectiva biológica, uma população é formada por um grupo de indivíduos da mesma espécie que vive em uma mesma área e se reproduzem entre si, gerando descendentes férteis.

Resumindo

Podemos considerar que a genética de populações estuda as variações nas [frequências alélicas](#), [genotípicas](#) e [fenotípicas](#) dentro de uma população e entre populações diferentes de uma espécie, assim como os fatores que influenciam tais variações ao longo do tempo.

frequências alélicas

Determinam a proporção dos diferentes alelos de um gene na população.

frequências fenotípicas

Determinam a proporção dos diferentes fenótipos na população.

frequências genotípicas

Determinam a proporção dos diferentes genótipos de um gene na população.

Gregor Mendel descreveu, por meio de seus experimentos, como ocorre a transmissão genotípica e fenotípica na descendência de um cruzamento. A genética de populações nos permite fazer essa análise considerando a descendência de todos os cruzamentos possíveis na população. Essa ciência é de grande importância porque também estuda os fenômenos e fatores que podem alterar a estrutura genética de uma população, sendo possível aplicar os conceitos em populações reais.

Um estudo de genética de populações é um estudo de evolução, ou seja, é um estudo da evolução dos indivíduos e populações que compõem uma espécie, ao longo do tempo.

Variação fenotípica em populações naturais

As populações de diferentes espécies são extremamente variáveis no que se refere aos fenótipos, ou seja, aos diferentes caracteres observáveis, como os de morfologia relativos ao tamanho e formato de estruturas, ou até os de fisiologia e comportamento.



As populações humanas exibem grande variação de fenótipos.

As variações fenotípicas relativas a morfologia externa dos indivíduos foram a base para a separação das espécies ao longo do desenvolvimento da ciência. Ou seja, indivíduos morfologicamente semelhantes foram classificados como sendo da mesma espécie, enquanto espécies semelhantes foram agrupadas em gêneros, e assim por diante.

As variações nos fenótipos nos auxiliam a estudar as diferenças que existem dentro e entre populações. É possível comparar se indivíduos de populações distintas apresentam fenótipos semelhantes e relacionar

essa semelhança a uma razão genética ou a um fator ambiental.

Vamos lembrar dois conceitos importantes de genética básica para seguirmos esse debate.

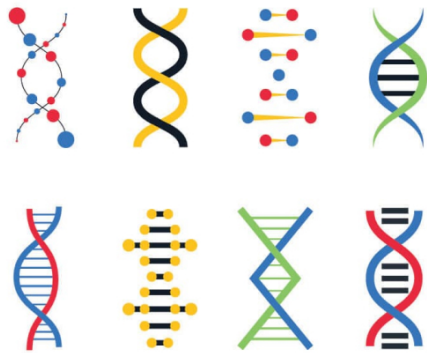
Genótipo

Conjunto gênico de um indivíduo.

Fenótipo

Expressão dos genes, resultante da interação do genótipo com o ambiente.

Em resumo, o fenótipo é representado pelas características que podemos observar, resultantes da interação do genótipo com o ambiente. Os genes de todos os indivíduos da população formam o *pull* gênico, no qual encontramos todas as informações genéticas responsáveis por todos os fenótipos da população.



Pull gênico é o conjunto de genes de todos os indivíduos da população.

Os estudos iniciais em genética de populações focaram genes com variações com fenótipos de fácil identificação. Contudo, em populações naturais, raramente observamos uma característica como dois ou mais fenótipos compatíveis, como nos modelos mendelianos.

Um exemplo de variação fenotípica interessante de ser observado é o das mariposas *Biston betularia*. Antes da Revolução Industrial, na Inglaterra, essa mariposa era conhecida somente com o fenótipo claro e, após 1840, começou a surgir a variação de cor escura.

Os cientistas ficaram intrigados com a mudança de fenótipo relacionada à cor. O que teria acontecido com essas mariposas nesse período?



Antes da Revolução Industrial, o ambiente era mais claro, e isso favorecia a cor clara de mariposas, que tinham facilidade para se esconder de predadores. Já a variação escura era facilmente identificada pelos predadores. Esse fenômeno pressionava o fenótipo escuro, fazendo com que sua frequência fosse extremamente baixa na população.

Com o início da Revolução Industrial, observou-se o aumento de fuligem liberada pelas chaminés das fábricas, o ambiente passou a ser mais escuro, favorecendo a variação fenotípica escura da mariposa. Neste momento, o fenótipo claro sofreu pressão e diminuiu em frequência na população. Por outro lado, as mariposas escuras aumentaram em frequência, a ponto de serem mais de 90% de mariposas escuras no fim do século XIX.

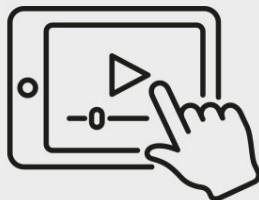
Os fenótipos das populações variam de acordo com as mais diversas condições ambientais e há uma chance maior de haver algum fenótipo mais compatível com um novo ambiente ou novas condições ambientais quando a população é mais diversa.



Diversidade fenotípica

Confira a seguir mais detalhes sobre diversidade fenotípica.

Para assistir a um vídeo sobre o assunto, acesse a versão online deste conteúdo.

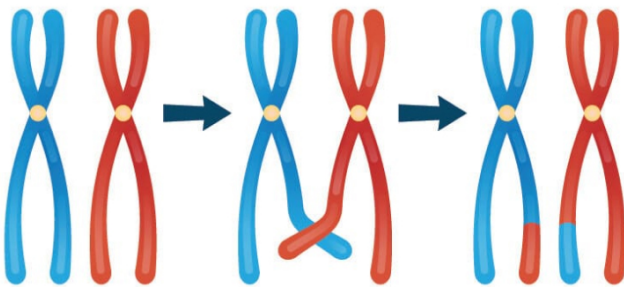


Variação genética em populações naturais

A variação genética que podemos observar nos fenótipos de uma população tem grande importância na manutenção desta população, como discutimos no tópico anterior. Porém, como a variação genética é gerada e mantida em uma população?

Alguns processos celulares tornam isso possível. Durante a divisão celular, a célula pode cometer erros pequenos que não inviabilizem o funcionamento dos seus genes, principalmente daqueles genes responsáveis por processos vitais do indivíduo. Assim, pode haver o surgimento de um novo alelo em um gene, ou seja, o surgimento de uma mutação em um gene.

Ainda, durante a formação dos gametas dos indivíduos que se reproduzem sexuadamente, a variação genética, ou melhor, a variabilidade genética é gerada. Mais especificamente, durante a meiose (processo de divisão celular que forma os gametas) ocorre a troca de informação genética entre cromossomos homólogos, resultante de um processo chamado *crossing-over*. Isso faz com que sejam geradas novas combinações genotípicas, ou seja, variabilidade genética. Sem contar que a própria reprodução sexual faz com que haja a recombinação das informações de dois indivíduos distintos.



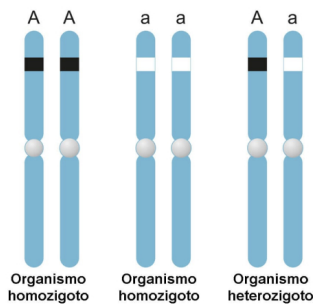
Crossing-over.

Agora, pense nesses processos ocorrendo em todos os indivíduos de uma população. Quantas novas combinações genéticas podem surgir?

Muitas. Não podemos esquecer que nem todas as variações serão bem-sucedidas ou apresentarão maiores frequências dentro da população. Aquelas variações não favoráveis para os indivíduos da população vão desaparecer à medida que os indivíduos que as possuem vão morrendo e seus descendentes, que não as possuem, mantêm-se vivos e se reproduzindo. Também é preciso considerar que o ambiente e o tempo são fatores importantes: como mostrado no caso das mariposas na época da Revolução Industrial, a mudança do ambiente fez com que as frequências dos seus fenótipos mudassem conforme o tempo foi passando.

Frequências alélicas, genotípicas e fenotípicas

Para estudarmos a dinâmica e estrutura genética de uma população, precisamos conhecer suas frequências alélicas, genotípicas e fenotípicas. Para isso, temos de analisar os indivíduos dessa população.



Organismos homozigotos (alelos iguais) e heterozigoto (alelos diferentes) para determinado locus em cromossomos homólogos.

Para calcular as frequências alélicas (ou gênicas) e genotípicas da população, precisamos conhecer as proporções dos diferentes alelos e genótipos dos genes desta população:

AA

Homozigotos dominantes

Aa

Heterozigotos

Aa

Homozigotos recessivos

Para calcular as frequências alélicas, temos que a frequência (f) do alelo "A" será igual ao número de alelos "A" dividido pelo número total de alelos da população. Já a frequência (f) do alelo "a" será igual ao número de alelos "a" dividido pelo número total de alelos da população, como podemos ver nas fórmulas a seguir.

$$f(A) = \frac{\text{número de alelos } A}{\text{número total de alelos}}$$

$$f(a) = \frac{\text{número de alelos } a}{\text{número total de alelos}}$$

Rotacione a tela. 

Para calcular as frequências genotípicas leva-se em consideração a quantidade de indivíduos com cada um dos genótipos possíveis: homozigotos dominantes (AA), homozigotos recessivos (aa) e heterozigotos (Aa).
Veja:

$$f(AA) = \frac{\text{número de indivíduos de genótipo } AA}{\text{número total de indivíduos}}$$

$$f(aa) = \frac{\text{número de indivíduos de genótipo } aa}{\text{número total de indivíduos}}$$

$$f(Aa) = \frac{\text{número de indivíduos de genótipo } Aa}{\text{número total de indivíduos}}$$

Rotacione a tela. 

Para os cálculos das frequências, precisamos, ainda, considerar a relação que existe entre os alelos, se há dominância completa ou codominância.

Nos genes cuja relação entre os alelos é de codominância, o cálculo é feito da seguinte forma:


Considere uma população de bovinos da raça Shorthorn na qual encontramos três fenótipos diferentes, expressos a partir de três genótipos diferentes. Temos dois alelos sem dominância entre si, “C^r” e “C^w”, que são responsáveis pelos fenótipos de cor de pelagem vermelha (C^rC^r), branca (C^wC^w) e ruão (C^rC^w). Nessa população, temos 1.000 animais, dos quais 560 têm pelagem vermelha, 160 têm pelagem branca e 280 têm pelagem ruão.


Para calcular as frequências fenotípicas divide-se o número de indivíduos com cada fenótipo pelo total de indivíduos da população. Logo, teremos:



$$f(\text{vermelhos}) = \frac{560}{1000} = 0,56 = 56\%$$

$$f(\text{vermelhos}) = \frac{560}{1000} = 0,56 = 56\%$$


Rotacione a tela. 

Rotacione a tela. 




$$f(\text{brancos}) = \frac{160}{1000} = 0,16 = 16\%$$

$$f(\text{brancos}) = \frac{160}{1000} = 0,16 = 16\%$$

Rotacione a tela. Rotacione a tela. 

$$f(\text{ ruões }) = \frac{280}{1000} = 0,28 = 28\%$$

$$f(\text{ ruões }) = \frac{280}{1000} = 0,28 = 28\%$$

Rotacione a tela. Rotacione a tela. 

Para verificarmos se os cálculos estão corretos, o somatório das frequências precisa ser igual a 1; assim, teremos considerado 100% dos indivíduos.

$$\begin{aligned} f(\text{ vermelhos }) + f(\text{ brancos }) + f(\text{ ruões }) &= 1 \\ 0,56 + 0,16 + 0,28 &= 1 \end{aligned}$$

Rotacione a tela. 

Para calcular as frequências genóticas usando o mesmo exemplo da pelagem dos bovinos. Temos:

560 animais de genótipo C^rC^r

160 animais de genótipo C^wC^w

280 animais de genótipo C^rC^w

É preciso dividir o número de indivíduos com cada genótipo pelo total de indivíduos, como podemos observar a seguir.

$$f(C^rC^r) = \frac{560}{1000} = 0,56 = 56\%$$

$$f(C^wC^w) = \frac{160}{1000} = 0,16 = 16\%$$

$$f(C^rC^w) = \frac{280}{1000} = 0,28 = 28\%$$

Rotacione a tela. 

Agora, para calcular as frequências alélicas no exemplo da pelagem dos bovinos, temos de considerar que cada indivíduo carrega dois alelos simultaneamente, o que faz com que o total de alelos da população seja o dobro do número de indivíduos. Portanto, temos 2.000 alelos totais nessa população. Veja:

O genótipo C^rC^r está presente em 560 indivíduos, cada um com dois alelos iguais. Isso faz com que esses indivíduos carreguem 1.120 alelos C^r .

O genótipo C^wC^w está presente em 160 animais, e seguimos a mesma linha de raciocínio anterior, tendo 320 alelos C^w .

Os indivíduos heterozigotos carregam uma cópia de cada um dos alelos, ou seja, 280 alelos C^r e 280 alelos C^w .

Agora, basta somar os alelos iguais: $1.120 + 280 = 1.400$ alelos C^r e $320 + 280 = 600$ alelos C^w , e aplicar a equação: **Número de alelos / Total de alelos da população**.

$$f(C^r) = \frac{1400}{2000} = 0,7 = 70\%$$

$$f(C^w) = \frac{600}{2000} = 0,3 = 30\%$$

$$f(C^r) + f(C^w) = 0,7 + 0,3 = 1$$

Rotacione a tela. 

Calculadas as frequências fenotípicas, genotípicas e alélicas, podemos observar que os valores das frequências fenotípicas e genotípicas são iguais quando se trata de gene com relação de codominância. Para calcular essas frequências em genes com dominância completa, precisamos de mais alguns detalhes além de saber quantos indivíduos apresentam cada fenótipo na população. Aqui, entra o equilíbrio de Hardy-Weinberg, que estudaremos no próximo módulo.

Falta pouco para atingir seus objetivos.

Vamos praticar alguns conceitos?

Questão 1

Em uma plantação de cebolas, existem três fenótipos diferentes da cor dos bulbos: amarelo, branco e creme. Esses fenótipos são condicionados por um par de genes codominantes A e B. Os homozigotos AA têm coloração amarela, os BB são brancos, enquanto os heterozigotos AB têm coloração creme. Nessa plantação, temos 900 plantas com bulbo amarelo, 100 com bulbo branco e 1.000 com bulbo creme. Quais as frequências genotípicas?

- A AA 45%; AB 50%; BB 5%.
- B AA 5%; AB 50%; BB 45%.
- C AA 50%; AB 45%; BB 5%.
- D AA 20%; AB 50%; BB 30%.

E AA 15%; AB 60%; BB 25%.

Parabéns! A alternativa A está correta.

As frequências genotípicas são calculadas pela quantidade de indivíduos com cada genótipo dividida pelo número total de indivíduos na população.

Questão 2

As características do indivíduo podem sofrer alterações em razão da interação com o ambiente. Sendo assim, podemos dizer que a manifestação do _____ é influenciada pela interação entre o _____ e o ambiente. Quais as palavras podem ser usadas corretamente para preencher as lacunas, respectivamente:

- A Gene e fenótipo.
- B Fenótipo e genótipo.
- C Gene e cariótipo.
- D Genótipo e fenótipo.
- E Genótipo e gene.

Parabéns! A alternativa B está correta.

O fenótipo é o resultado da expressão do genótipo mais a interação do ambiente.



2 - Equilíbrio de Hardy-Weinberg

Ao final deste módulo, você será capaz de descrever o equilíbrio de Hardy-Weinberg e a estrutura genética de populações.

Equilíbrio de Hardy-Weinberg

A Lei de Hardy-Weinberg é um modelo matemático que avalia o efeito dos cruzamentos nas frequências alélicas e genotípicas de uma população. Foi descrita por dois pesquisadores que chegaram à mesma conclusão quase simultaneamente, o inglês Godfrey Harold Hardy e o alemão Wilhelm Weinberg, em 1908.

Diz-se que uma população está em equilíbrio de Hardy-Weinberg quando suas frequências alélicas e genotípicas se mantêm constantes ao longo do tempo, desde que nenhum outro fator evolutivo esteja atuando na população.

Para atender ao equilíbrio de Hardy-Weinberg, a população deve seguir algumas premissas, como:

Os cruzamentos devem ser aleatórios, a população deve estar em panmixia. Todos os genótipos precisam ter chances iguais de reprodução, ou seja, qualquer indivíduo da

população reprodutiva tem igual chance de se reproduzir, independentemente de seu fenótipo.

Não pode haver mutações. As mutações podem alterar as frequências alélicas com a criação de novos alelos.

Não deve haver fluxo gênico com outras populações. Não pode ter entrada nem saída de indivíduos, capazes de alterar a composição genética original da população.

A população deve ser grande. Além do mais, deve existir o mesmo número de machos e fêmeas na população e todos os casais devem ser igualmente férteis.

A população não deve estar sob pressão da seleção natural. Nenhum genótipo deve ser favorecido ou desfavorecido, pois isso influenciaria as frequências para um lado em detrimento do outro. Ou seja, não devem existir fatores que aumentem ou diminuam a sobrevivência de indivíduos que apresentam determinado genótipo – todos devem ser igualmente viáveis.

Respeitando essas premissas, em uma população, as frequências alélicas permaneceriam inalteradas e as proporções genotípicas encontrariam um equilíbrio, mantendo, assim, uma relação constante entre si ao longo das gerações.

Atenção!

Um detalhe importante nos estudos de genética de populações é que, em uma mesma população, podemos ter o equilíbrio para um gene enquanto para outros genes não. O ponto-chave da Lei de Hardy-Weinberg é

avaliar se uma população está ou não evoluindo para determinada característica. Pois, quando a população se encontra em equilíbrio (equilíbrio de Hardy-Weinberg), isso quer dizer que ela não está modificando. Da mesma forma, se uma população está evoluindo, isso quer dizer que ela não está em equilíbrio. Leis como a de Hardy-Weinberg são muito úteis nos estudos evolutivos.



Equilíbrio de Hardy-Weinberg

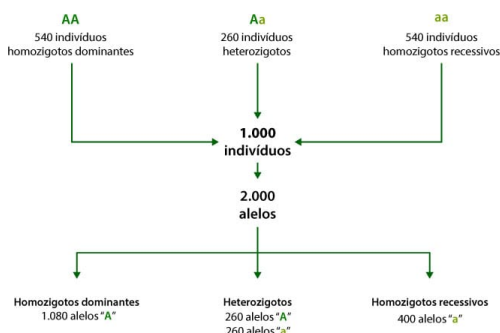
Confira a seguir as premissas do equilíbrio de Hardy-Weinberg.

Para assistir a um vídeo sobre o assunto, acesse a versão online deste conteúdo.



Vamos, agora, analisar um caso específico.

Imagine que em uma população encontremos 540 indivíduos homozigotos dominantes, 260 heterozigotos e 200 homozigotos recessivos: teremos um total de 1.000 indivíduos. Agora, observemos o número de alelos, cada indivíduo carrega dois e, com isso, a população apresenta 2.000 alelos no total. Os homozigotos dominantes carregam duas cópias do alelo “A”; se temos 540 indivíduos homozigotos dominantes, teremos 1.080 “A”. Os indivíduos heterozigotos carregam um “A” e um “a”; logo, teremos mais 260 “A” e 260 “a”. Os homozigotos recessivos têm duas cópias do alelo “a”. Então, teremos aqui mais 400 “a”.



Considerando os homozigotos dominantes e os heterozigotos, temos 1.340 alelos “A” e, considerando os heterozigotos e os homozigotos recessivos, 660 alelos “a”. Vejamos a equação a seguir para calcular o número de alelos “A”:

$$f(A) = \frac{\text{número de alelos } A \text{ dos homozigotos} + \text{número de } A \text{ dos heterozigotos}}{\text{número total de alelos}}$$

$$f(A) = \frac{1080 + 260}{2000}$$

$$f(A) = \frac{1340}{2000}$$

$$f(A) = 0,67$$

Rotacione a tela. 

Agora, faremos o mesmo para o alelo "a".

$$f(a) = \frac{400 + 260}{2000}$$

$$f(a) = \frac{660}{2000}$$

$$f(a) = 0,33$$

Rotacione a tela. 

Assim, temos os valores das frequências de ambos: o alelo dominante tem uma frequência de 0,67, ou seja, 67% da população carrega esse alelo, enquanto o alelo recessivo está presente em 33% dos indivíduos.

Para as frequências genotípicas, partiremos do seguinte princípio: o genótipo "AA", por exemplo, apresenta duas vezes o alelo "A"; com isso, temos a frequência de "A" multiplicada por ela mesma, o que, matematicamente, podemos entender como $f(A)^2$. O mesmo raciocínio pode ser aplicado ao outro genótipo homozigoto "aa". Assim, teremos a frequência de "a" multiplicada por ela mesma. No caso do genótipo heterozigoto, teremos duas vezes a multiplicação da frequência de um alelo pelo outro.

Vamos ver isso graficamente:

	Alelos	
	A	a
Frequência		

10/03/23, 09:41

Genética de populações

	Alelos	
	p	q

Daniel Motta da Silva

Quando fazemos a combinação desses alelos, teremos o seguinte padrão, que pode ser observado no quadro de Punnet modificado.

	A (p)	a (q)
A (p)	AA (p²)	Aa (pq)
a (q)	Aa (pq)	aa (q²)


Daniel Motta da Silva

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

Rotacione a tela. 

Eis a equação do equilíbrio de Hardy-Weinberg, que diz que a frequência de homozigotos dominantes é a frequência do alelo dominante elevada ao quadrado. A frequência de heterozigotos é duas vezes a frequência do alelo dominante vezes o alelo recessivo. Por fim, a frequência de homozigotos recessivos é a frequência do alelo recessivo elevada ao quadrado. O somatório das frequências de todos os genótipos deve dar 100% da população.

$$f(A)^2 + 2(f(A)f(a)) + f(a)^2 = 1$$

Rotacione a tela. 

Agora vamos lá!

Voltando ao nosso exemplo, encontramos para $f(A)$, 0,67, e, para $f(a)$, 0,33. É hora de pegar a calculadora e colocar a mão na massa fazendo os cálculos para entender bem.

$$f(AA) = f(A)^2 = (0,67)^2 = 0,4489$$

$$f(Aa) = 2(f(A)f(a)) = 2(0,67 \times 0,33) = 2(0,2211) = 0,4422$$

$$f(aa) = f(a)^2 = 0,33^2 = 0,1089$$

$$f(A)^2 + 2(f(A)f(a)) + f(a)^2 = 1$$

$$0,67^2 + 2(0,67 \times 0,33) + 0,33^2 = 1$$

$$0,4489 + 0,4422 + 0,1089 = 1$$

$$1 = 1$$

Rotacione a tela. 

Mantendo as premissas do equilíbrio de Hardy-Weinberg, as frequências alélicas e genotípicas ficarão constantes geração após geração.

Extensões do princípio de Hardy-Weinberg

Os princípios da Lei de Hardy-Weinberg podem ser aplicados, ainda, em situações de alelismo múltiplo, ou seja, em análises de mais do que um par de alelos; ou em análises com genes ligados aos cromossomos sexuais, que apresentam uma dinâmica de expressão diferente daquela dos genes autossômicos. Vamos conhecer cada caso.

Alelismo múltiplo

Em genes que têm três ou mais alelos, haverá um número maior de fenótipos possíveis. Para isso, teremos de incluir mais variáveis na equação do equilíbrio de Hardy-Weinberg, como representado a seguir.

Para dois alelos, temos:

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

Rotacione a tela. 

Em que **p** representa a frequência do alelo recessivo e **q** a frequência do alelo dominante.

Para três alelos temos:

$$p^2 + 2pq + 2pr + q^2 + 2qr + r^2 = 1$$

Rotacione a tela. 

Nesse caso, temos três alelos distintos, cada um representado por **p**, **q** e **r**.

Entenderemos melhor observando um exemplo. Pegue sua calculadora e vamos calcular juntos!

Considere o sistema sanguíneo ABO, como exemplo. Nesse sistema temos três alelos distintos I^A , I^B e i , sendo I^A e I^B codominantes entre si e ambos dominantes em relação ao alelo i . Suponha que em uma população, encontramos 270 indivíduos com o tipo sanguíneo A, 78 do tipo B, 36 do tipo AB e 216 do tipo O.

Genótipo	Fenótipo	N° de indivíduos
$I^A I^A$ ou $I^A i$	A	270
$I^B I^B$ ou $I^B i$	B	78
$I^A I^B$	AB	36
ii	O	216
Total		600


Daniel Motta da Silva

Para calcularmos as frequências alélicas, teremos **p** representando a frequência do alelo I^A , **q**, a frequência de I^B , e **r**, a frequência de i .

$$f(I^A) = p$$

$$f(I^B) = q$$

$$f(i) = r$$

Rotacione a tela. 

Nas frequências genotípicas, teremos:

$$f(I^A I^A) = p^2$$

$$f(I^A I^B) = 2pq$$

$$f(I^A i) = 2pr$$

$$f(I^B I^B) = q^2$$

$$f(I^B i) = 2qr$$

$$f(ii) = r^2$$

Rotacione a tela. 

Para iniciarmos os cálculos, utilizaremos os homozigotos recessivos do grupo **O**, no qual temos 216 indivíduos. Assim, r^2 será igual ao número de indivíduos do grupo **O** dividido pelo número total de indivíduos da população. Com isso, para calcular **r**, faremos a raiz quadrada de r^2 , como podemos ver nas equações seguintes.

$$r^2 = \frac{216}{600} = 0,36$$

$$r = \sqrt{0,36} = 0,6 = 60\%$$

Rotacione a tela. 

Vemos, aqui, que o alelo **i** está presente em 60% dessa população. Vamos calcular os demais!

O alelo **I^A** está presente nos 270 indivíduos do grupo A.

$$p^2 + 2pr + r^2 = \frac{270}{600} + \frac{216}{600}$$

$$(p + r)^2 = \frac{486}{600}$$

$$(p + r)^2 = 0,81$$


$$(p + r) = \sqrt{0,81}$$

$$(p + r) = 0,9$$

$$p = 0,9 - r$$

$$p = 0,9 - 0,6$$

$$p = 0,3 = 30\%$$

Rotacione a tela. 

Agora, já sabemos os valores de **p** e **r**, que são as frequências dos alelos **I^A** e **i**. Para o cálculo de **q**, sabemos que o somatório das frequências de todos os alelos é igual a 100% da população. Então, utilizaremos a seguinte equação:

$$p + q + r = 1$$

$$0,3 + q + 0,6 = 1$$

$$q + 0,9 = 1$$

$$q = 1 - 0,9$$

$$q = 0,1 = 10\%$$

Rotacione a tela. 

Concluimos os cálculos das frequências dos três alelos responsáveis pelos quatro grupos de tipos sanguíneos. O alelo I^A está presente em 30% da população, enquanto I^B , em 10%, e o alelo i , em 60%. De posse dessas informações, podemos calcular as frequências de cada genótipo na população.

$$f(I^A I^A) = p^2 = 0,3^2 = 0,09$$

$$f(I^A I^B) = 2pq = 2(0,3 \times 0,1) = 0,06$$

$$f(I^A i) = 2pr = 2(0,3 \times 0,6) = 0,36$$

$$f(I^B I^B) = q^2 = 0,1^2 = 0,01$$

$$f(I^B i) = 2qr = 2(0,1 \times 0,6) = 0,12$$

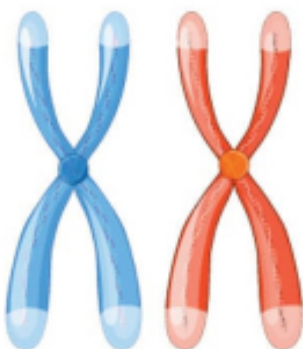
$$f(ii) = r^2 = 0,6^2 = 0,36$$

Rotacione a tela. 

Analisando as frequências genotípicas, podemos observar que 84% dos indivíduos da população carregam pelo menos um alelo i , sendo i o mais frequente de todos, explicando, assim, a grande diferença entre a quantidade de indivíduos dos grupos A e O em relação aos demais.

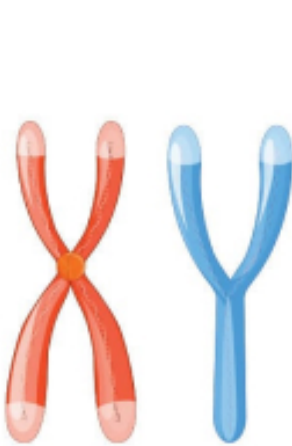
Genes ligados aos cromossomos sexuais

Em genes ligados ao cromossomo X na região não homóloga ao Y, temos uma dinâmica diferente. Os machos são o sexo heterogamético e as fêmeas, o sexo homogamético.



Fêmeas

Têm dois cromossomos X e, portanto, carregam dois alelos ligados ao X.



×

Machos

Têm só um cromossomo X; com isso, carregam apenas um alelo ligado ao X.

Vamos considerar um gene qualquer ligado ao X que tenha dois alelos (A e a). As fêmeas poderão ser homozigotas ($X^A X^A$ ou $X^a X^a$) ou heterozigotas ($X^A X^a$), enquanto os machos serão heterozigotos ($X^A Y$ ou $X^a Y$). Não podemos nos esquecer das premissas para o equilíbrio de Hardy-Weinberg: especificamente a condição de que a quantidade de machos deverá ser igual à de fêmeas na população, assim como a chance de reprodução deve ser igual entre os indivíduos.

Seguiremos a mesma linha de raciocínio utilizada anteriormente. A frequência X^A será o **p** e a frequência de X^a será o **q**. A frequência do alelo X^A é a soma de duas vezes a quantidade de homozigotas dominantes ($X^A X^A$), mais a quantidade de heterozigotas ($X^A X^a$), mais a quantidade de machos com o alelo dominante ($X^A Y$). Repetiremos o mesmo procedimento para o alelo recessivo X^a , veja:

$$p = f(X^A) = \frac{2n(X^A X^A) + n(X^A X^a) + n(X^A Y)}{2N \text{ fêmeas} + N \text{ machos}}$$

$$q = f(X^a) = \frac{2n(X^a X^a) + n(X^A X^a) + n(X^a Y)}{2N \text{ fêmeas} + N \text{ machos}}$$

Rotacione a tela.

As frequências obtidas a partir dos cruzamentos podem ser observadas a seguir.

			Fêmeas	
Macho		$X^A X^A$ (p^2)	$X^A X^a$ ($2pq$)	p^2
	$X^A Y$ (p)	p^3	$2p^2q$	p^2
	$X^a Y$ (q)	p^2q	$2pq^2$	q^2

Daniel Motta da Silva

Como isso se aplica na prática? Vamos ao exemplo!



Em gatos domésticos, a cor laranja é determinada por um alelo ligado ao cromossomo X (X^L), que é codominante em relação ao alelo para a cor preta (X^P). Os genótipos para o locus laranja dos gatos foi determinado, e obtivemos os seguintes dados:

	Genótipo	Quantidade(n)	
Fêmea	$X^L X^L$	22	350
	$X^L X^P$	140	
	$X^P X^P$	188	
Macho	$X^L Y$	72	184
	$X^P Y$	112	

	Genótipo	Quantidade(n)	
Total		534	

Daniel Motta da Silva

Calculemos as frequências de X^L e X^P :

$$p = f(X^L) = \frac{2(X^L X^L) + X^L X^P + X^L Y}{2(\text{total de fêmeas}) + \text{total de machos}}$$

$$p = f(X^L) = \frac{2(22) + 140 + 72}{2(350) + 184}$$

$$p = f(X^L) = \frac{44 + 140 + 72}{700 + 184}$$

$$p = f(X^L) = \frac{256}{884}$$

$$p = f(X^L) = 0,2895 \cong 0,29 = 29\%$$

Rotacione a tela. 

Temos o **p**; agora, vamos para o **q**:

$$q = f(X^P) = \frac{2(X^P X^P) + X^L X^P + X^P Y}{2(\text{total de fêmeas}) + \text{total de machos}}$$

$$q = f(X^P) = \frac{2(188) + 140 + 112}{2(350) + 184}$$

$$q = f(X^P) = \frac{376 + 140 + 112}{700 + 184}$$

$$q = f(X^P) = \frac{628}{884}$$

$$q = f(X^P) = 0,7104 \cong 0,71 = 71\%$$

Rotacione a tela. 

Com os valores das frequências de cada alelo, podemos calcular as frequências genotípicas apenas substituindo os valores. Até aqui, já sabemos que 71% dos indivíduos carregam o alelo para preto e os demais 29% carregam o alelo para laranja. A frequência de homozigotas $X^L X^L$ é a frequência do alelo $X^L X^L$ elevada ao quadrado, ou seja, $f(X^L) = p^2$, como podemos ver a seguir:

$$f(X^L X^L) = p^2 = 0,29^2 = 0,084$$

Rotacione a tela. 

Para os demais genótipos, usaremos a mesma lógica.

$$f(X^L X^P) = 2pq = 2(0,29 \times 0,71) = 2(0,2059) = 0,4118$$

$$f(X^P X^P) = q^2 = 0,71^2 = 0,5042$$

Rotacione a tela. 

Como as fêmeas são homogaméticas, vamos utilizar a equação do equilíbrio de Hardy-Weinberg para verificar se as frequências estão corretas.

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

Rotacione a tela. 

Que é:

$$f(X^L X^L) + f(X^L X^P) + f(X^P X^P) = 1$$

$$0,084 + 0,4118 + 0,5042 = 1$$

$$1 = 1$$

Rotacione a tela. 

Os valores das frequências dos genótipos das fêmeas somados são iguais a 1. Isso quer dizer que consideramos 100% das fêmeas na análise. Para conferir as frequências dos machos, teremos um cálculo

mais simples, pois os machos são heterogaméticos e só carregam um cromossomo X.

$$p + q = 1$$

$$0,29 + 0,71 = 1$$

$$1 = 1$$

Rotacione a tela. 

Temos, entre as fêmeas, aproximadamente, 8% de laranjas e 41% de laranja e preto. Agora, para combinarmos machos e fêmeas, utilizaremos a seguinte fórmula:

$$p^3 + 2p^2q + pq^2 + p^2q + 2pq^2 + q^3 = 1$$

Rotacione a tela. 

Vamos substituir os valores **p** e **q** nessa equação e teremos o somatório das frequências de todos os cruzamentos possíveis para um par de genes ligados aos X.

$$0,29^3 + 2[(0,29^2)0,71] + [0,29(0,71^2)] + [(0,29^2)0,71] + 2[0,29(0,71^2)] + 0,71^3 = 1$$

$$0,02 + 0,12 + 0,15 + 0,06 + 0,29 + 0,36 = 1$$

$$1 = 1$$

Rotacione a tela. 

Todas as frequências para genótipos estão corretas. Caso o valor seja diferente de 1, é porque uma ou mais frequências não foram calculadas corretamente. Para avaliar o equilíbrio de Hardy-Weinberg, teremos de calcular as frequências em várias gerações. Se as frequências permaneceram iguais, a população está em equilíbrio. Caso haja mudança nas frequências de uma geração para a outra, significa que a população está evoluindo.

Vamos reforçar um detalhe na definição de evolução. Evolução trata de mudança, não necessariamente para melhor. Se uma população está mudando, ela está evoluindo. Vemos essa mudança pela alteração nas frequências dos genes.

Falta pouco para atingir seus objetivos.

Vamos praticar alguns conceitos?

Questão 1

Mocho é uma característica condicionada por um par de genes com dominância completa do alelo M sobre o alelo m. Considere uma população composta por 225 animais MM, 125 animais Mm e 100 animais mm. Quais as frequências alélicas e gênicas para essa população?

- A $f(M) = 0,64$; $f(m)=0,36$; $f(MM)=0,4096$; $f(Mm)=0,4608$; $f(mm)=0,1299$.
- B $f(M) = 0,60$; $f(m)=0,4$; $f(MM)=0,4096$; $f(Mm)=0,4608$; $f(mm)=0,1299$.
- C $f(M) = 0,64$; $f(m)=0,36$; $f(MM)=0,50$; $f(Mm)=0,40$; $f(mm)=0,20$.
- D $f(M) = 0,7$; $f(m)=0,3$; $f(MM)=0,49$; $f(Mm)=0,42$; $f(mm)=0,09$.
- E $f(M) = 0,8$; $f(m)=0,2$; $f(MM)=0,56$; $f(Mm)=0,4$; $f(mm)=0,04$

Parabéns! A alternativa A está correta.

As frequências alélicas ou gênicas são a quantidade de cada alelo específico na população dividida pelo total de alelos. As frequências genotípicas são calculadas a partir das frequências alélicas, segundo a equação $p^2+2pq+q^2=1$.

Questão 2

Considere os dados da tabela a seguir e calcule a frequência alélica dos indivíduos com tipo sanguíneo AB.

Genótipo	Fenótipo	N° de indivíduos
$I^A I^A$ ou $I^A i$	A	135
$I^B I^B$ ou $I^B i$	B	39
$I^A I^B$	AB	18
ii	O	108
Total		300

Daniel Motta da Silva

A 0,06

B 0,09

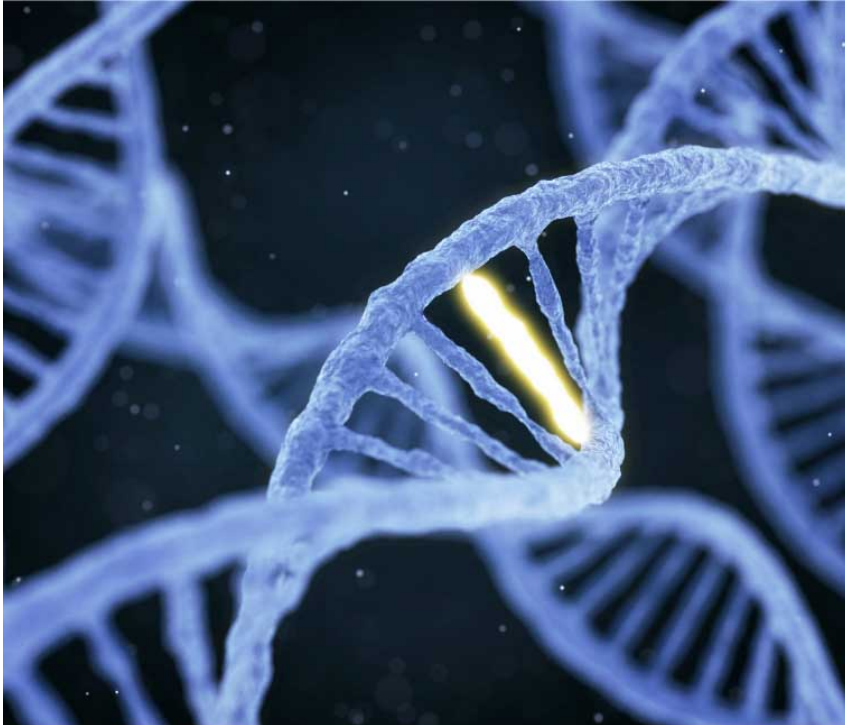
C 0,36

D 0,60

E 0,81

Parabéns! A alternativa A está correta.

Para calcular a frequência do genótipo (número de indivíduos com cada genótipo dividido pelo total de indivíduos), é necessário calcular as frequências alélicas primeiro. Posteriormente, utilizamos as razões da extensão do equilíbrio de Hardy-Weinberg.



3 - Fatores que afetam o equilíbrio de Hardy-Weinberg

Ao final deste módulo, você será capaz de identificar os fatores que afetam o equilíbrio de Hardy-Weinberg: mutação, migração, deriva genética e seleção natural.

Mutação, migração, deriva genética e seleção natural

Como vimos, a Lei de Hardy-Weinberg é um modelo matemático que avalia o efeito dos cruzamentos nas frequências alélicas e genotípicas de uma população. Alguns fatores, porém, podem afetar o equilíbrio de Hardy-Weinberg. São eles:

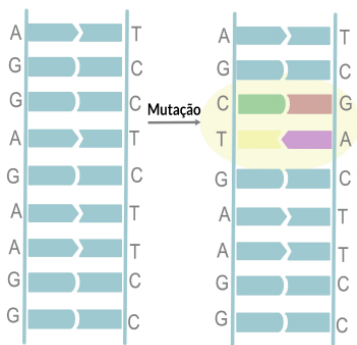
- Mutação
- Migração
- Deriva genética
- Seleção natural

Vamos conhecer cada um em detalhes!

Mutação

Mutação é toda e qualquer alteração no material genético de um indivíduo que não pode ser explicada pelos mecanismos normais de recombinação e criação de variabilidade. As mutações podem ser classificadas em dois grupos, de acordo com a maneira como o material genético é alterado: mutações gênicas e mutações cromossômicas.

As mutações gênicas são alterações mais pontuais na sequência de nucleotídeos do DNA. A alteração de apenas um nucleotídeo pode ocasionar a inviabilidade de expressão do gene e levar à morte do organismo. Porém, nem todas as mutações serão letais. Algumas criam variantes dos genes, alelos, que podem apresentar desempenho diferente nos indivíduos que as possuem, influenciando o equilíbrio da população.



Mutação pontual ocorrendo em dois sítios do DNA.

As mutações gênicas podem ser ocasionadas por adição, deleção ou substituição de nucleotídeos. Assim, podem ser classificadas em:

Mutações com mudança de quadro de leitura do gene



São geradas por **adição ou deleção de nucleotídeos**. Essas mutações tendem a ser mais danosas, pois afetam toda a leitura do gene a partir do ponto modificado, ou seja, geram mudança de quadro

de leitura do gene, produzindo proteínas bem diferentes das que seriam produzidas originalmente.

Mutações silenciosas, de sentido trocado e sem sentido



As mutações por **substituição de nucleotídeos** apresentam possibilidades diferentes. Nos códons de leitura, temos sempre três nucleotídeos, e a substituição em cada uma das posições do códon pode levar a efeitos diferentes. Substituições nas primeira e segunda posições, normalmente, levam a consequências mais graves do que na terceira posição. Podem ser **mutações silenciosas**, quando a substituição não altera a proteína produzida – é comum ocorrerem em substituições na terceira posição do códon. Podem ser **mutações de sentido trocado**, quando a substituição do nucleotídeo leva à troca do aminoácido durante a síntese de proteína, trocando o sentido do códon. Podem ser **mutações sem sentido**, quando a substituição leva à interrupção da leitura, gerando uma proteína truncada. Essa substituição leva a um códon de parada.

As mutações cromossômicas levam a consequências mais graves pelo fato de impactarem os cromossomos, ou seja, um número maior de genes simultaneamente. Estamos falando da possibilidade de exclusão de cromossomos inteiros, o que levaria à perda de centenas de genes, dependendo do seu tamanho. Tais mutações podem provocar alterações numéricas e estruturais nos cromossomos, como adições e inversões de parte da estrutura do cromossomo, por exemplo.

Todas essas modificações afetam muitos genes, tendo consequências mais graves para os indivíduos. Com isso, esse tipo de mutação, a mutação cromossômica, tende a ser menos frequente nas populações, visto que seus impactos na manutenção da vida são maiores quando comparados às mutações gênicas.

Migração

A migração provoca a transferência de unidades genéticas de um lugar para o outro, de uma população para outra e pode ser feita por meio de indivíduos, sementes, pólen, ovos, larvas, entre outras formas.



Transferência de material genético via pólen.

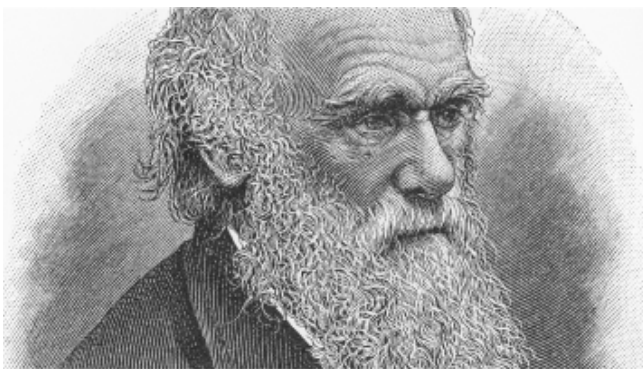
A transferência dessas unidades genéticas de uma população para outra altera a composição genética da população que recebe os migrantes ou, dependendo da quantidade, afeta também a população de onde tais migrantes saem.

Deriva genética

A deriva genética é mais uma pressão evolutiva que atua nas populações, alterando suas frequências alélicas, só que de forma aleatória. Pode ocorrer em qualquer população, levando à perda ou à fixação de alelos, ao acaso. São modificações aleatórias que afetam a composição gênica da população devido ao acaso.

Seleção natural

Charles Darwin, em sua publicação *A origem das espécies*, descreve a seleção natural como uma força ambiental que seleciona os organismos. Aqui, podemos interpretar como os genes mais adaptados para determinado contexto e ambiente que podem ser selecionados e ter sua frequência aumentada na população. Ou seja, os indivíduos portadores dos genes que lhes conferem melhor adaptação ao ambiente em que vivem irão se reproduzir e repassar seus genes aos seus descendentes, aumentando sua frequência na população.



Charles Darwin.

Vale ressaltar que o mais bem adaptado não estará nessa condição sempre e em todos os tipos de ambiente, há genes que conferem melhor adaptabilidade para o indivíduo em um ambiente específico, com condições específicas e não em outros. O processo de seleção natural atua nos mais diversos organismos e é preciso que ocorra primeiro a mutação, ou seja, a mudança no material genético que irá ser selecionada ou não.

Como esses fatores afetam o equilíbrio de Hardy-Weinberg

Agora vamos conhecer exemplos de como cada fator – mutação, migração, deriva genética e seleção natural – pode afetar o equilíbrio de Hardy-Weinberg.

Mutação

As mutações têm potencial de modificar as frequências gênicas da população, ao passo que podem criar novos alelos, que podem levar a um novo fenótipo ou até mesmo à letalidade. Tais alterações nas frequências tiram a população do equilíbrio.

As mutações podem ser pontuais, com a troca de um único nucleotídeo, e ainda assim ter consequências graves. Um exemplo é a anemia falciforme, uma doença recessiva causada pela substituição de uma base no gene que codifica parte da hemoglobina, modificando a morfologia normal das hemácias para um formato que lembra uma foice. Daí o nome falciforme, que significa forma de foice.

Veja a diferença entre hemácias normais e falciformes.



Hemácias normais



Hemácias falciformes

A anemia falciforme tem uma relação interessante do ponto de vista da genética de populações. Indivíduos homozigotos recessivos ou heterozigotos para o gene falciforme não apresentam a forma grave de outra doença, a malária, muito comum e causada por protozoários do gênero *Plasmodium* e transmitida pelos mosquitos do gênero *Anopheles*.

Entenda como acontece essa relação entre as duas doenças:

Em áreas endêmicas para a transmissão da malária, indivíduos que têm anemia falciforme ou mesmo o traço falcêmico não desenvolvem a forma grave da malária e não vão a óbito. Isso faz com que essas populações sejam limitadas pela doença, aumentando a frequência do alelo recessivo da anemia falciforme. Já aqueles que não têm anemia falciforme desenvolvem o quadro grave de malária, evoluindo mais frequentemente a óbito, dessa forma, restando na população apta à reprodução somente indivíduos com a anemia.

Migração

Quando falamos de migração, falamos de fluxo gênico entre populações. As migrações podem alterar a composição gênica da população ao longo do tempo, modificando as frequências genéticas dessa população. Impactam a população pela entrada de novos indivíduos ou pela saída de genótipos específicos.

Por exemplo, quando um grupo migratório chega a outra população e começam a interagir entre si, os novos genes que chegam com a população migrante passam a apresentar determinada frequência nessa nova população. Assim, o equilíbrio gênico original da população é quebrado.



Destaca-se que o fluxo de gênico entre as populações é um dos mecanismos do processo evolutivo, já que as migrações podem alterar as frequências gênicas de uma população.

Exemplo

Nas migrações entre populações humanas, grupos de indivíduos se mudam para outras regiões e levam consigo parte do conjunto gênico da sua população de origem, que será combinada com a população de

destino. Os novos genótipos influenciam as frequências da população de destino, ou população receptora.

Deriva genética

Algumas pesquisas relacionam a deriva genética a eventos catastróficos que provocam grandes alterações ambientais, como enchentes, queimadas, processos de desertificação, erupções vulcânicas e outros. Tais eventos tem potencial de gerar alterações significativas nas estruturas populacionais.

Por exemplo, considere uma população que vive em uma ilha e suas frequências alélicas são constantes, caso esta ilha sofra o impacto de uma queimada e parte da população de uma espécie de planta seja afetada, a frequência dos alelos da população será alterada pela morte desses indivíduos.



Esse é o chamado efeito gargalo, quando há redução drástica de uma população, e a consequente drástica redução da variabilidade genética desta população. Repare que o evento aleatório (a queimada) afetou a frequência dos alelos desta população, que passará a contar com número reduzido de indivíduos.

A alteração nas frequências alélicas, combinada com os cruzamentos entre os poucos indivíduos sobreviventes do evento, ao longo do tempo fará com que os genótipos presentes nos descendentes sejam restritos às informações dos sobreviventes. Desse modo, a população criada a partir dos poucos indivíduos sobreviventes não terá a mesma composição genética da população inicial.

Saiba mais

Nesse contexto, é importante mencionar o efeito fundador – em que nova população migrante com pequeno número de indivíduos se estabelece em novo local. Esta nova população possui menor variabilidade genética em seu *pool* gênico e não são uma amostra representativa da sua população original. Este também é um caso de deriva genética.

Repare que a deriva genética interfere no equilíbrio da população e, enquanto estiver presente, a evolução estará acontecendo.



Gargalo genético

Confira o efeito de gargalo genético e o impacto do evento na diversidade genética da população.

Para assistir a um vídeo sobre o assunto, acesse a versão online deste conteúdo.



Seleção natural

Os mecanismos de seleção natural criam um favorecimento para determinado genótipo, que é melhor adaptado, fazendo com que aumente em frequência. Essa pressão exercida pelo ambiente tira a população do equilíbrio, já que os genótipos passam a ter condições diferentes de se reproduzirem na população. O exemplo sobre as mariposas e a Revolução Industrial é uma boa forma de entendermos como a seleção natural atua.

As mudanças no ambiente podem selecionar um fenótipo ou genótipo específico dentro de uma população.

O efeito da seleção natural pode ser observado em diversos contextos. Vamos analisar outro exemplo. Imagine uma população de insetos que habita simultaneamente as zonas de solo e copa das árvores e, por uma razão qualquer, alguns indivíduos nunca vão para o solo, assim como outros nunca vão para a copa das árvores.

Se, nessa região, surgisse um novo predador que atuasse somente no nível do solo, todos os indivíduos que ali estão sofreriam uma pressão de predação que não ocorreria no nível da copa das árvores. Tal pressão faria com que a frequência de indivíduos na copa aumentasse, enquanto a dos indivíduos do solo diminuiria. Os indivíduos que não estivessem sendo alvo do predador dos solos teriam mais chances de se reproduzir e repassar seus genes, portanto, aumentando sua frequência.

Charles Darwin discutiu a seleção natural com seus famosos estudos com os tentilhões das ilhas Galápagos - que contribuiu para a construção da Teoria da Evolução. As ilhas Galápagos foram formadas por atividade vulcânica e nunca tiveram contato com o continente ou entre si. Um pequeno grupo de aves colonizou originalmente ao menos uma ilha e, posteriormente, essa população colonizou as demais.



Tentilhões de Darwin.

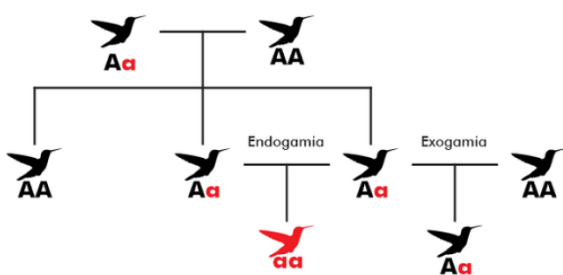
Como em cada ilha as condições ecológicas eram distintas, os tentilhões sofreram pressões ambientais distintas e se diferenciaram de acordo com cada ambiente. Especificamente, os bicos dos tentilhões apresentavam morfologia diferente devido à pressão evolutiva com relação aos recursos alimentares que eram diferentes a depender do ambiente que ocupavam.

Precisamos conhecer agora a endogamia e suas consequências.

Consequências da endogamia

A endogamia é uma forma de cruzamento em que os indivíduos em questão são geneticamente muito próximos entre si. Pode ser traduzida como cruzamento entre parentes. Já a exogamia é o inverso, o cruzamento entre linhagens distantes.

A = Alelo dominante **a** = Alelo deletério recessivo



Endogamia

Mesmo sem conhecimento de genética, é de conhecimento geral que relacionamentos entre parentes próximos costumam deixar sequelas nos descendentes. Os cruzamentos endogâmicos aumentam a probabilidade de aparecimento de características negativas. Nesses cruzamentos, a chance de nascimento de homozigotos recessivos é aumentada. Isso traz uma preocupação muito grande no caso de determinada população apresentar um alelo recessivo com efeito muito negativo, pois, assim, os cruzamentos endogâmicos tenderão a aumentar a frequência deste alelo.

Atenção!

A endogamia pode ser positiva, trazer resultados benéficos, em algumas situações. Alguns vegetais, por exemplo, possuem a capacidade de autopolinização. Essa habilidade torna possível a reprodução em um ambiente em que o indivíduo se encontra sozinho, sem um par, e, assim, pode começar uma nova população. Essa estratégia é comumente utilizada, mesmo pelos vegetais que fazem reprodução sexuada.

Falta pouco para atingir seus objetivos.

Vamos praticar alguns conceitos?

Questão 1

Mutações são alterações na estrutura genética do indivíduo; elas podem ser graves em algumas circunstâncias e não causar nenhum tipo de efeito em outras. Como é chamada a mutação que não apresenta alteração no fenótipo?

- A Mutaç o silenciosa
- B Mutaç o estruturada
- C Mutaç o sem sentido
- D Mutaç o num rica
- E Mutaç o qu mica

Parab ns! A alternativa A est  correta.

Mutaç es silenciosas s o todas as mutaç es g nicas que n o afetam a express o do gene, mantendo, assim, o fen tipo inalterado.

Questão 2

Os antibióticos são utilizados para tratamento de infecções bacterianas. Contudo, quando utilizado repetidas vezes para o mesmo tipo de bactéria, o tratamento pode se tornar ineficaz, com o passar do tempo. Isso acontece pelo fato de

- A o antibiótico provocar modificações na estrutura bacteriana.
- B todas as bactérias se adaptarem individualmente ao antibiótico.
- C o antibiótico selecionar, na população bacteriana, as bactérias que já eram resistentes a ele.
- D o antibiótico induzir diretamente nas bactérias uma resistência.
- E o antibiótico transformar todas as bactérias em outras mais fortes.

Parabéns! A alternativa C está correta.

O antibiótico é o fator que seleciona as bactérias resistentes, ou seja, as bactérias que resistem a ele e não morrem. Assim, apenas os indivíduos já resistentes da população sobrevivem e se reproduzem, formando, assim, uma nova população de bactérias resistentes.



4 - Tipos de mutações e mecanismos de reparo do DNA

Ao final deste módulo, você será capaz de reconhecer os tipos de mutações e os mecanismos de reparo do DNA.

Tipos de mutações e agentes mutagênicos

As mutações são o grande mecanismo de produção de variabilidade. Toda diversidade existente hoje é consequência de processos mutacionais combinados com reprodução e seleção.



As mutações podem ocorrer de duas formas, a saber:

Espontânea

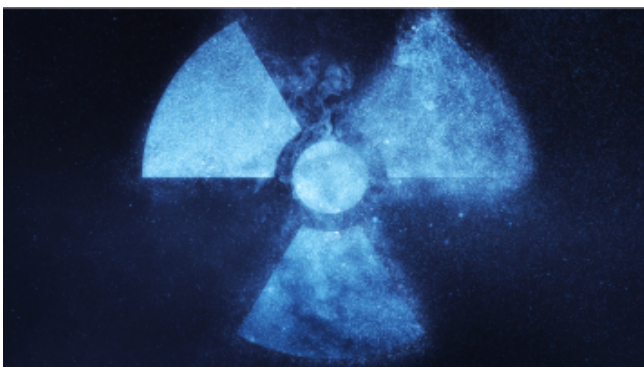
Mutações espontâneas ocorrem naturalmente e podem aparecer em qualquer ponto do genoma. Podem ocorrer por erros no processo de duplicação do DNA durante a divisão celular, devido ao mau pareamento das bases. Nesse processo, podemos encontrar adição ou deleção de bases. Ou, ainda, podemos encontrar a modificação química das bases nitrogenadas, como a desaminação, que pode converter uma citosina em uracila, que, posteriormente, será substituída pela timina no reparo. Ocorre também a depurinação, quando há a perda de uma purina e o sistema de reparo remove o nucleotídeo sem a purina.

Induzida

Mutações induzidas ocorrem por influência de agentes externos, como radiações ou substâncias tóxicas. Os agentes mutagênicos têm potencial de aumentar a taxa de mutações, que forçam a substituição de bases, alterando-as, o que leva ao mau pareamento e a danos em uma base, fazendo com que o pareamento seja impossibilitado.

Existem duas classes de agentes mutagênicos, os físicos e os químicos, e cada uma induz alterações na estrutura do DNA de maneira diferenciada.

Os agentes físicos são:



Radiações ionizantes

Com pequenos comprimentos de onda, porém muita energia: são os raios X, raios gama, raios cósmicos, partículas alfa, partículas beta e nêutrons. A passagem dessas radiações pela célula libera elétrons,

deixando as moléculas mais instáveis e propensas a reações químicas.



Radiações ultravioleta

Com menor quantidade de energia que nas ionizantes e um comprimento de onda maior. Interações com raios UV tendem a ser benéficas dentro do espectro da luz visível; com comprimentos de onda menores, têm potencial para desorganizar a estrutura de moléculas orgânicas, no caso em questão, o DNA.

As radiações apresentam inúmeros efeitos biológicos que vão depender da origem da fonte, se está dentro ou fora do indivíduo, do tipo de radiação, da energia e das características do material.

Os agentes químicos são:

Os compostos de ação direta que causam a desaminação da adenina e da citosina, fazendo com que essas bases sejam substituídas.

Os corantes de acridina são agentes intercalantes e entram na estrutura da dupla-hélice do DNA, fazendo com que a transcrição da região leve a uma mutação sem sentido.

Os agentes alquilantes são os mais potentes dos agentes mutagênicos. Eles doam um grupo alquila (CH_3 ou CH_3CH_2) para o grupo amino ou cetona dos nucleotídeos, enfraquecendo a ligação da base nitrogenada com a pentose do nucleotídeo, levando a sua substituição por uma base qualquer.

Atenção!

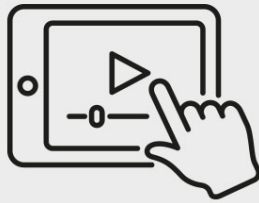
Existe um conjunto maior de efeitos no material genético causados por agentes químicos do que pelos físicos. Ainda, existem os agentes análogos às bases que têm estrutura molecular semelhante à das bases nitrogenadas dos nucleotídeos e substituem as bases originais na sequência de DNA, causando a mutação.



Mutações induzidas

Acompanhe a seguir as informações sobre mutações induzidas.

Para assistir a um vídeo sobre o assunto, acesse a versão online deste conteúdo.



Saiba mais

Estudos na região da usina nuclear de Chernobyl, na Ucrânia, onde ocorreu um dos maiores acidentes nucleares da história, indicam que a radiação espalhada na ocasião é capaz de induzir mutações em diferentes organismos. Indicam, ainda, que as mutações podem ser passadas para as gerações seguintes.

Mutação reversível e irreversível

Como vimos, as mutações podem ser encontradas de diferentes formas e surgir por origens diversas. Ainda, é preciso destacar que algumas mutações ocorrem de modo que é possível revertê-las e, assim, evitar possíveis danos. Porém, outras são irreversíveis, não podem ser reparadas. Vamos conhecer mais sobre esses dois casos.



Mutações reversíveis são mutações gênicas que envolvem uma região pequena do DNA, de modo geral, contam com sistemas de reparo, que vão identificar e corrigir esses eventuais erros do processo de duplicação do DNA. Existe uma série de mecanismos preparados para esses reparos no DNA e vamos estudá-los mais adiante.

Mutações irreversíveis são mutações cromossômicas que envolvem erros irreversíveis, visto que foram ocasionados durante o processo de divisão celular e a célula já foi formada com esse erro. Não há um mecanismo celular para criar um cromossomo faltante ou mesmo excluir um cromossomo a mais. Esse tipo de mutação vai perdurar em todas as células derivadas daquela que apresenta a mutação. Como mencionado, as mutações cromossômicas apresentam, em geral, consequências muito mais graves para os indivíduos porque afetam uma quantidade maior de genes ao mesmo tempo.

As mutações cromossômicas podem ser identificadas como:

Pré-zigóticas

Quando ocorrem na formação dos gametas, durante o processo de meiose.

Pós-zigóticas

Quando ocorrem após a fecundação.

Mecanismos de reparo do DNA

O DNA conta com mecanismos de proteção natural contra mutações, como: a redundância no código genético, o que leva a muitas possibilidades de mutações silenciosas; a posição em que a mutação ocorre, que pode não afetar a proteína ou o fenótipo; o efeito condicional da mutação, que afetaria o fenótipo apenas em condições específicas.



Embora haja muitas formas de se alterar a estrutura do DNA, é preciso considerar que tais alterações coloca em risco a constituição genética da célula, o que pode até eliminá-la. De modo geral, esses erros no DNA são identificados e corrigidos por sistemas de reparo tão importantes quanto os mecanismos de duplicação do DNA. Quando o sistema de reparo falha, temos as mutações.

Em eucariotos, encontramos cinco tipos de sistemas de reparo classificados de acordo com a estratégia utilizada para reverter ou desviar do DNA danificado. A saber:

Reparo direto



O reparo direto é um tipo raro de reparo que consiste na reversão ou na remoção direta do dano no

DNA.

Reparo por excisão



O reparo por excisão é dividido em tipos de acordo com o dano. No reparo por excisão de base, o dano presente em uma das fitas de DNA é identificado e removido por ação de enzimas. O reparo por excisão de nucleotídeo é mais complexo que o anterior e envolve diversos genes e enzimas. Ele consiste no desenrolamento das fitas do DNA, junto ao dano. Em seguida, enzimas quebram o DNA e removem o nucleotídeo alterado. Depois, o trecho excisado é reconstruído.

Reparo de pareamento incorreto



O reparo de pareamento incorreto é feito por meio da busca por bases que não estão pareadas corretamente no DNA; esses pareamentos incorretos são reparados conforme um dos métodos de excisão descritos.

Reparo por recombinação homóloga



O reparo por recombinação homóloga é um reparo que leva ao rearranjo cromossômico, sendo utilizada a sequência complementar da cromátide irmã. Lembrando que as cromátides irmãs são os dois filamentos formados por DNA condensado que permanecem unidos pelo centrômero durante a mitose.

Reparo por subunidade da DNA-polimerase



O reparo por subunidade da DNA-polimerase ocorre com as enzimas que podem sintetizar trechos do DNA para reposição. Normalmente, a DNA-polimerase verifica as sequências das fitas-filhas de DNA em busca de falhas e removem os erros.

Falta pouco para atingir seus objetivos.

Vamos praticar alguns conceitos?

Questão 1

Sobre os agentes mutagênicos, julgue as sentenças a seguir:

I – As radiações são um tipo de agente químico.

II – Radiações ultravioleta tendem a ser menos danosas que as ionizantes.

III – Agentes químicos e físicos podem induzir mutações no DNA.

- A I e II estão corretas.
- B Apenas II está correta.
- C II e III estão corretas.
- D I e III estão corretas.
- E Todas estão corretas.

Parabéns! A alternativa C está correta.

A passagem de radiações ionizantes pela célula libera elétrons que podem provocar mutações. As radiações ultravioletas tendem a ser benéficas dentro do espectro da luz visível; mas os comprimentos de onda menores podem provocar mutações. Agentes físicos, como as radiações, e químicos, como os alquilantes, podem causar mutações.

Questão 2

(UFSC 2013 - adaptada) Segundo o site Scientific Reports, ligado à revista Nature, o desastre nuclear de Fukushima, ocorrido após o terremoto de 11 de março de 2011, já mostra efeitos na fauna local do nordeste japonês. Cientistas encontraram borboletas que sofreram mutações devido à radiação liberada pelos reatores danificados da usina. Considerando o exposto, assinale a alternativa correta.

- A As mutações originadas pela radiação nas borboletas em Fukushima, citadas no artigo, restringem-se aos fenótipos e não afetaram seus genótipos.
- B Uma mutação só ocorre quando envolve a mudança de um códon no DNA.
- C Mutações somente ocorrem em algumas regiões da cadeia de DNA.
- D Todas as mutações são perceptíveis no fenótipo dos indivíduos que as apresentam.
- E Apesar de ocorrerem muitas mutações ao longo da cadeia de DNA, elas podem ser corrigidas por mecanismos que envolvem enzimas especializadas no reparo.

Parabéns! A alternativa E está correta.

As mutações são eventos aleatórios que podem ser induzidas ou não e ocorrem em qualquer região do DNA. Para evitar que as mutações sejam mantidas, a célula conta com mecanismos de reparo que visam identificar e corrigir o erro.

Considerações finais

Nesse conteúdo, vimos a importância dos estudos em genética de populações para conhecer como as diferentes populações de uma espécie estão estruturadas e que fatores podem interferir em seu *pool* gênico. Estudamos o equilíbrio de Hardy-Weinberg, seus princípios e premissas, a partir dos quais é possível avaliar se as populações estão evoluindo para um equilíbrio genético. Usamos como base as frequências alélicas e genotípicas das populações – quando não há alteração dessas frequências entre as gerações, dizemos que a população se encontra em equilíbrio de Hardy-Weinberg.

Estudamos as mutações e migrações, a deriva genética e a seleção natural, fatores que influenciam a dinâmica e o equilíbrio populacionais. Todos esses fatores exercem pressão sobre as populações, ocasionando alteração nas suas frequências gênicas e contribuindo para a evolução das espécies.

Entendemos o importante papel das mutações para produção de variabilidade genética. Contudo, vimos que as células apresentam uma série de mecanismos de reparo do DNA para evitar que tais mutações ocorram – e é por isso que as mutações são tão raras!

Podcast

Para encerrar, ouça uma análise sobre a relação entre a genética de populações e as questões epidemiológicas, ou seja, as questões que envolvem a propagação e o controle de doenças e a melhoria da saúde pública.

Para ouvir o *áudio*, acesse a versão online deste conteúdo.



Referências

ALBERTS, B. *et al.* **Biologia molecular da célula**. São Paulo: Artmed, 2002.

BECKER, R. O. **Genética básica**. Porto Alegre: SAGAH, 2018.

GRIFFITHS, A. J. F. *et al.* **Introdução à genética**. 2. ed.. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2019.

MICHAELIS. **Dicionário de Português**. Consultado em meio eletrônico em: 5 out. 2020.

PIERCE, B. A. **Genética**: um enfoque conceitual. 5. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2017.

PIMENTEL, M. M. G.; GALLO, C. V. M.; SANTOS-REBOLÇAS, C. B. **Genética essencial**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2017.

RAMALHO, M.; SANTOS, J. B.; PINTO, C. B. **Genética na agropecuária**. São Paulo: Globo; Lavras, MG: Fundação de Apoio ao Ensino, Pesquisa e Extensão, 1990.

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

Explore +

Confira as indicações separadas especialmente para você!

Para saber mais sobre evolução, leia o artigo **Introdução ao estudo da evolução biológica**, no site da UNESP.

Conheça mais sobre **Efeito fundador, deriva genética e efeito de gargalo** no vídeo do site da Kahn Academy.

Leia o artigo **6 famílias que fizeram casamentos incestuosos para manter o poder**, da revista Superinteressante, e conheça casos de endogamia em humanos.