

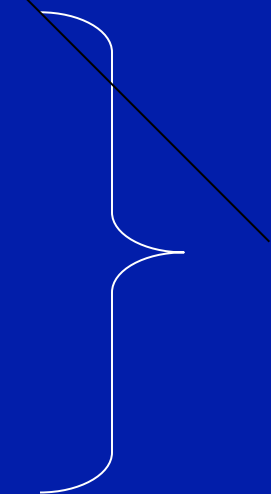
# Evolução do genoma

Padrões e processos na  
diversificação de genomas

Diogo Meyer  
2015

# Forças evolutivas

- Seleção natural
- Deriva genética
- Mutação
- Recombinação



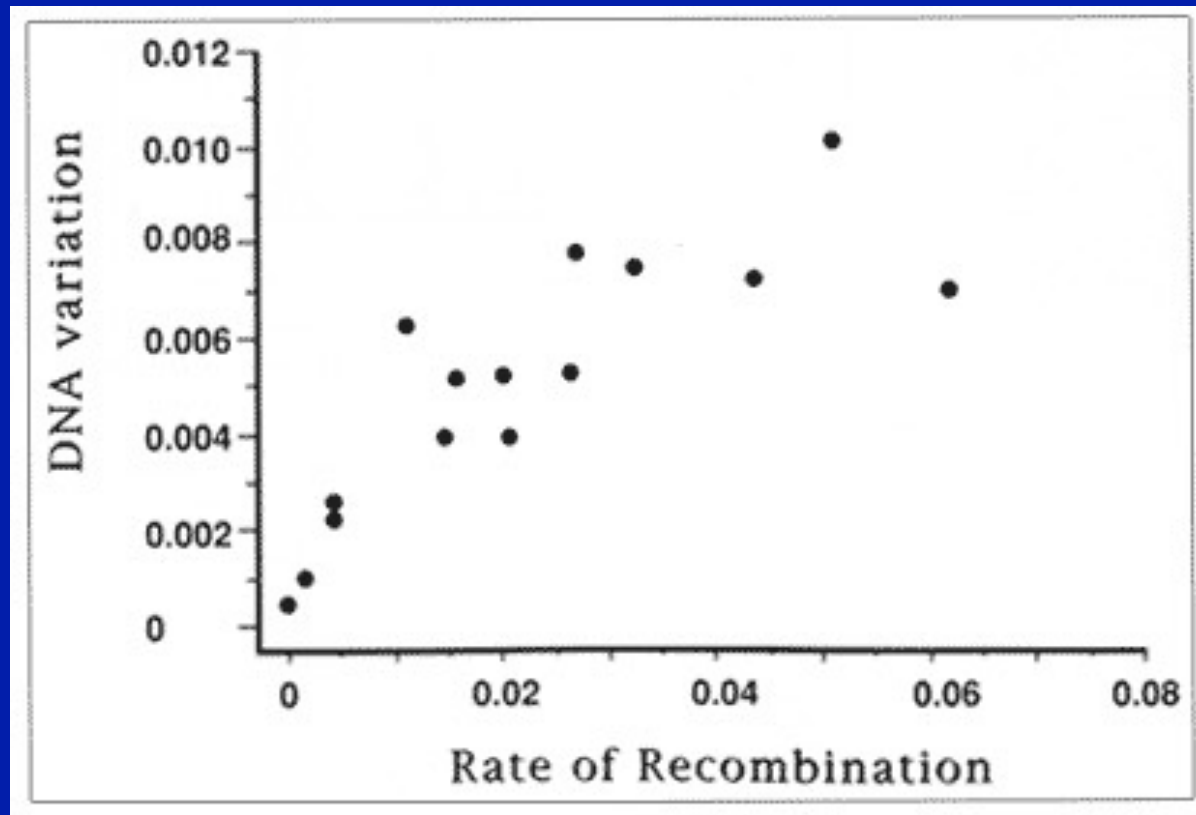
Como moldam as características do genoma?

# Questões em genômica evolutiva

- Como a variabilidade está distribuída ao longo do genoma?
- Que processos explicam o aumento de complexidade genômica que ocorreu ao longo da história da vida na terra?

# A distribuição da diversidade pelo genoma

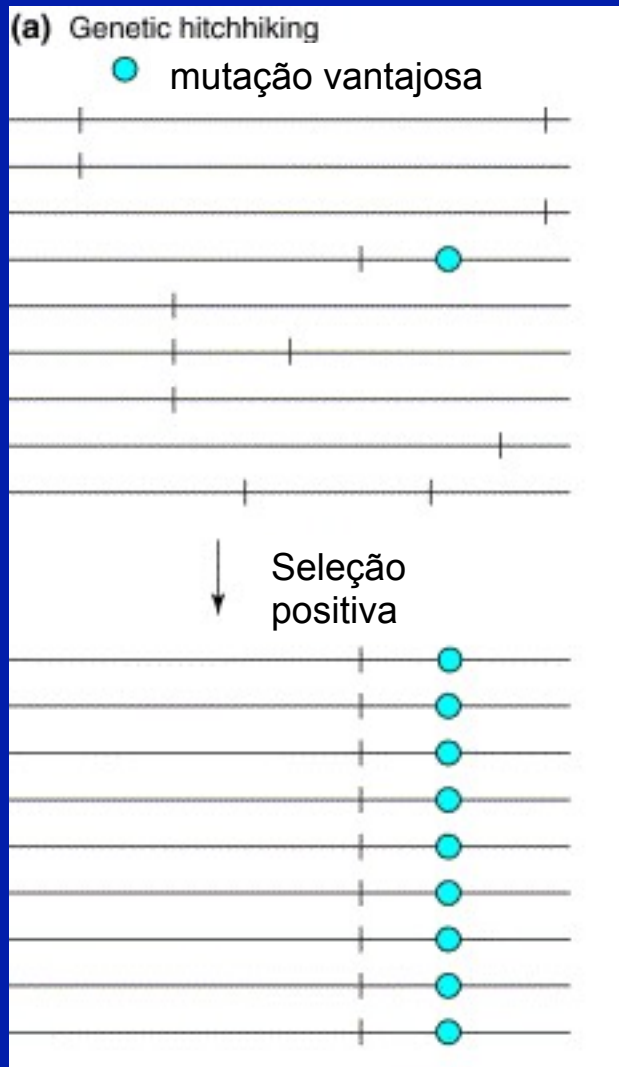
*Drosophila melanogaster*



Begun e Aquadro, 1992

# Qual a causa da correlação entre diversidade e recombinação?

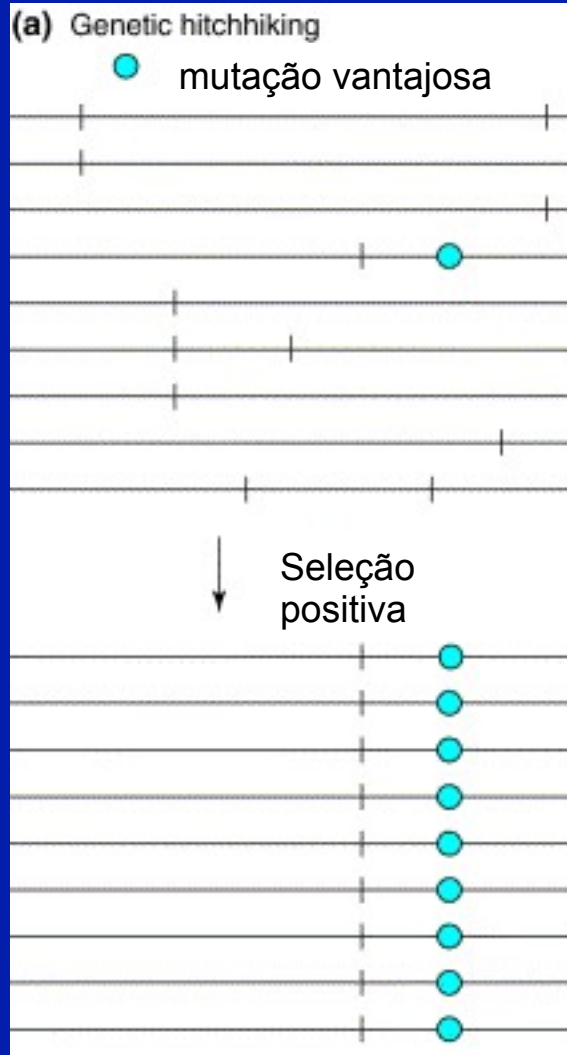
Carona genética



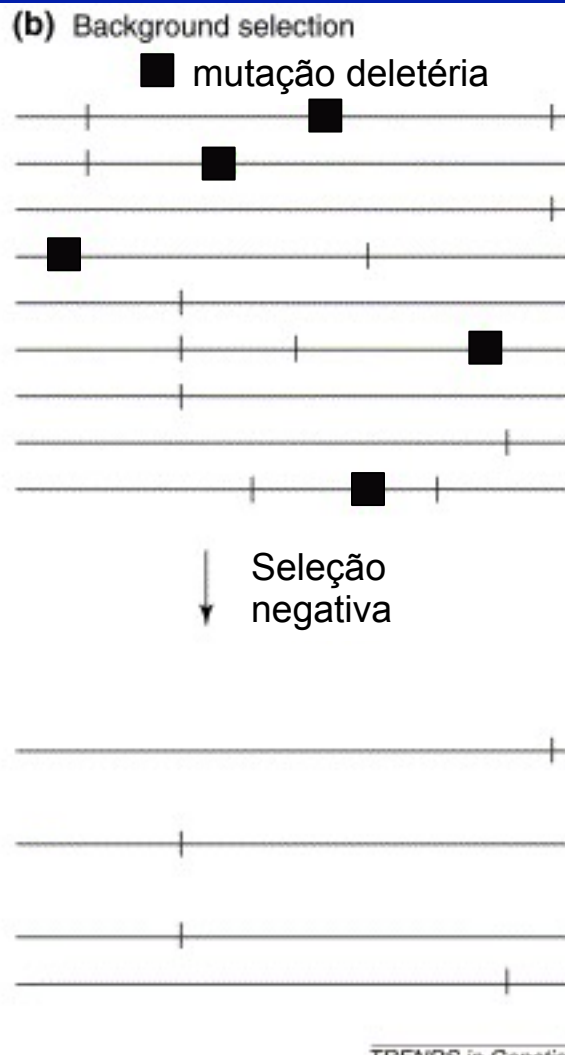
Nachman, 2002

# Qual a causa da correlação entre diversidade e recombinação?

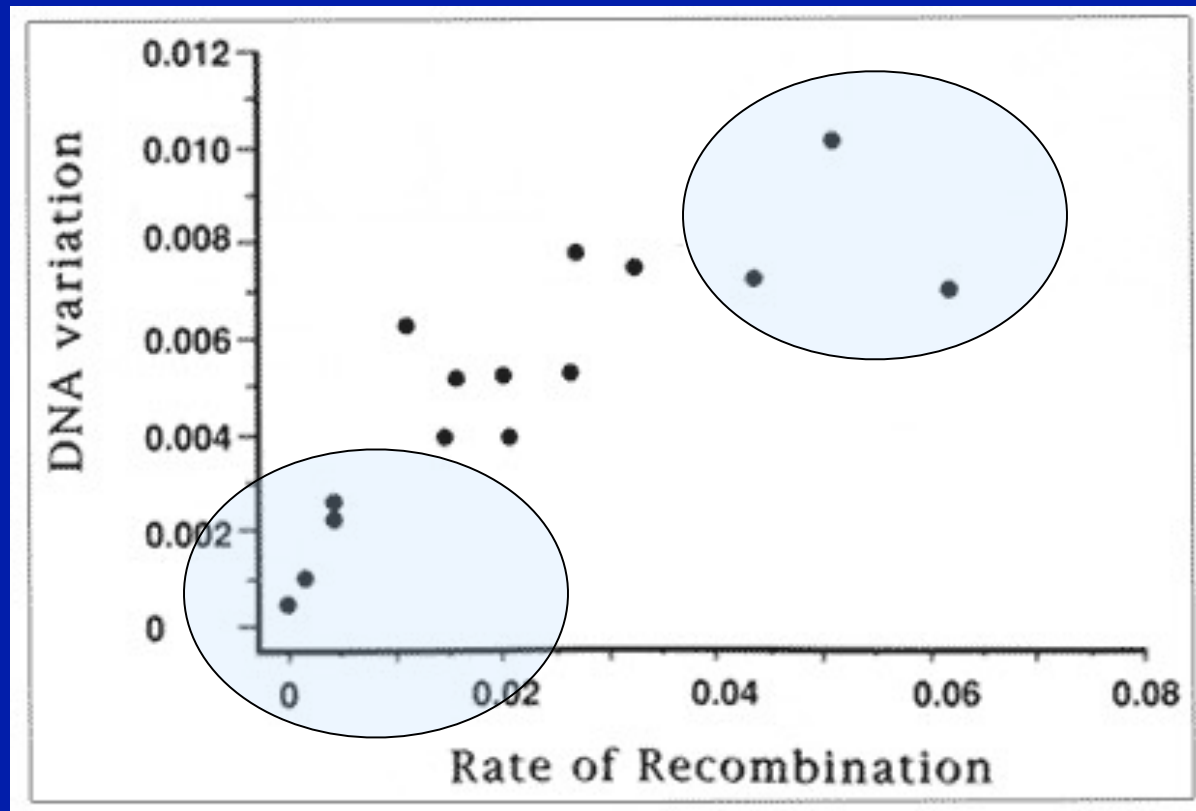
## Carona genética



## Seleção de fundo



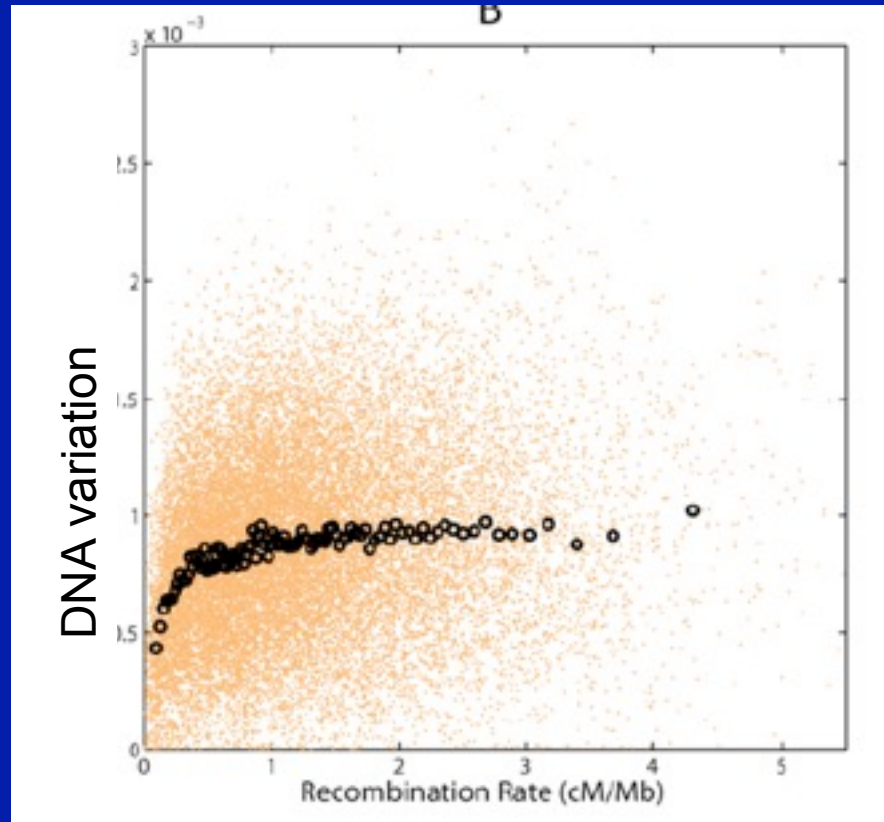
# Qual a causa da correlação entre diversidade e recombinação?



Begun e Aquadro, 1992

# Variação e recombinação em humanos

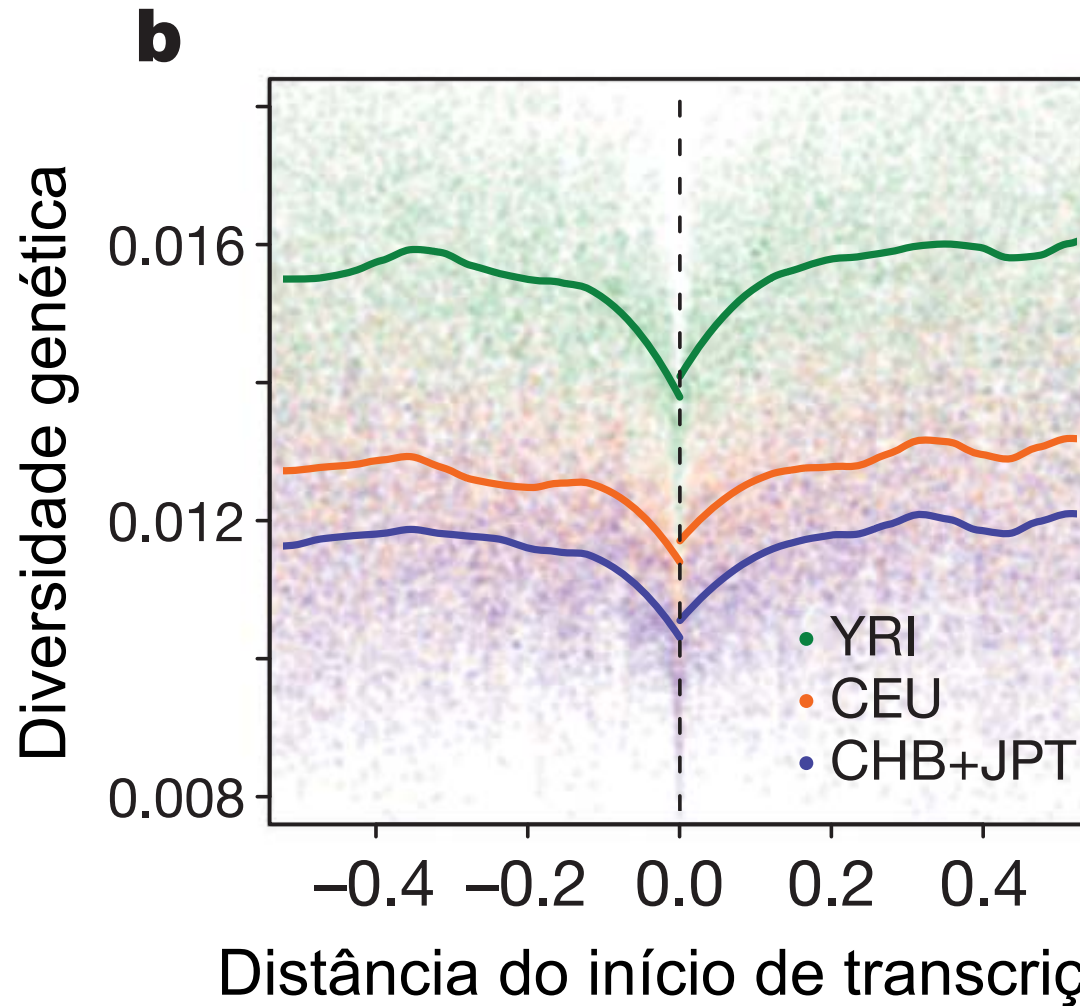
Polimorfismo e recombinação em humanos



Cai et al., 2009

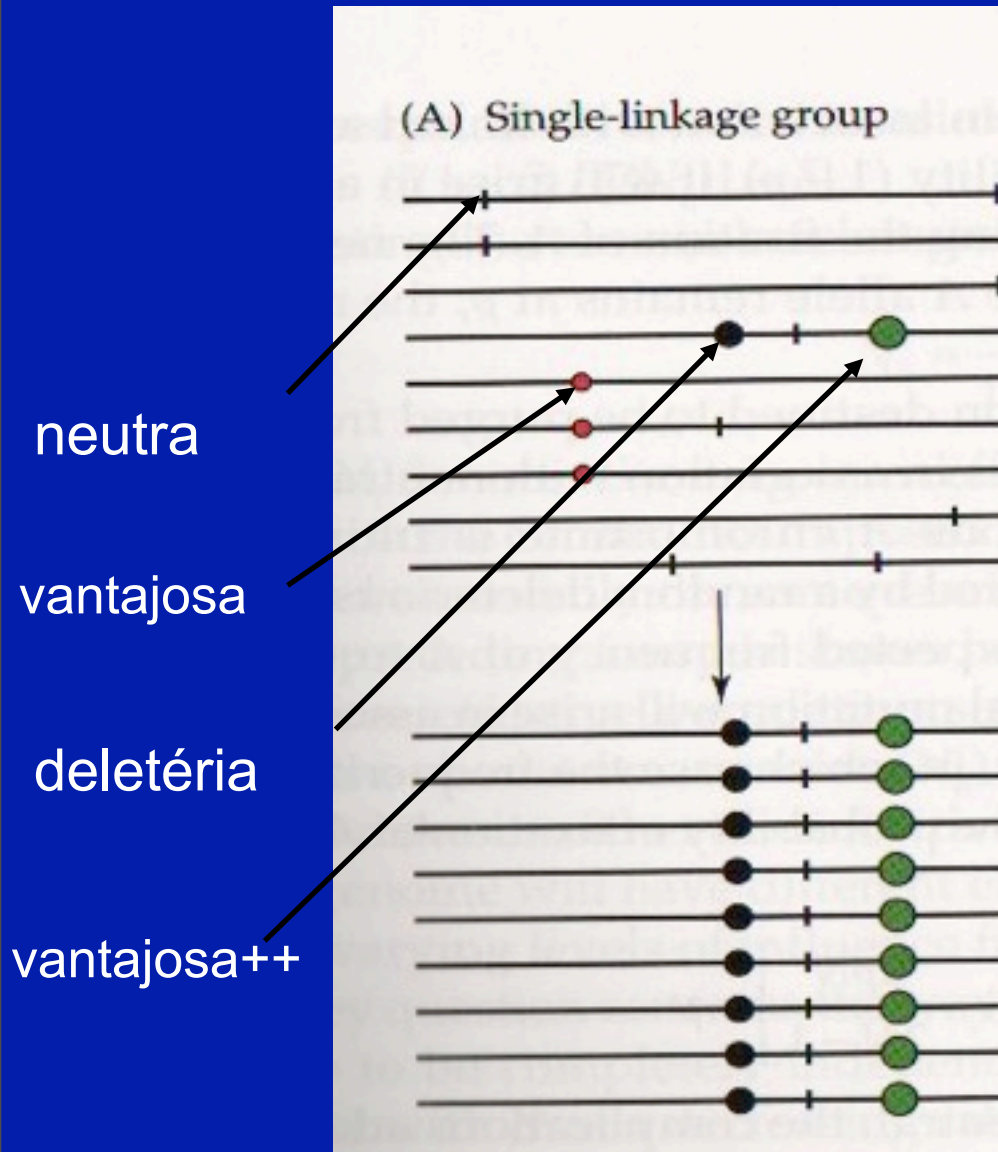


# Mais variação longe de genes: evidência de seleção de fundo



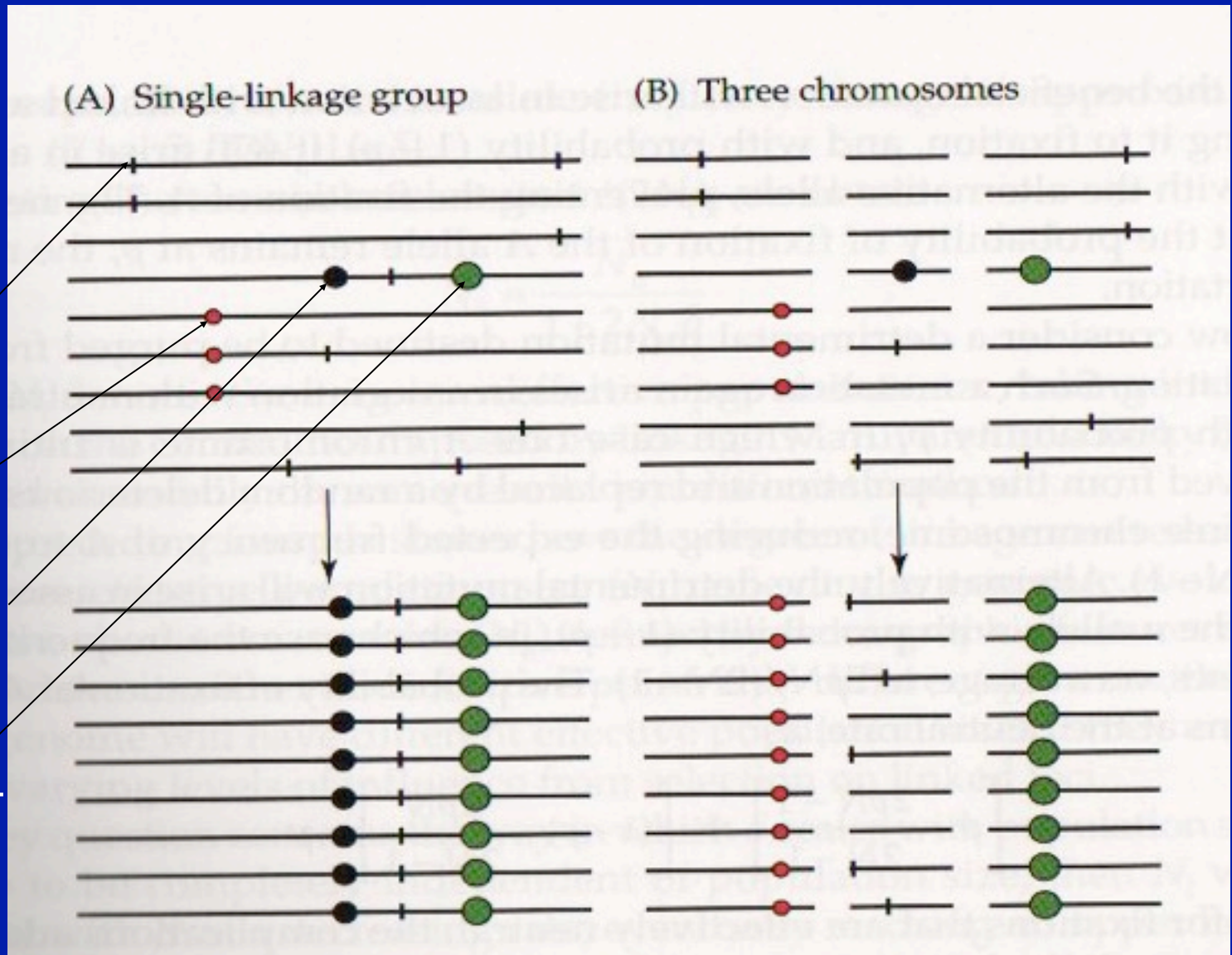
Estudo para todos os genes do genoma humano, examinando variação redor deles.

# Recombinação e seleção



# Recombinação e seleção

neutra  
vantajosa  
deletéria  
vantajosa++



# Recombinação e seleção

- Recombinação aumenta a eficácia da seleção natural
- Com pouca recombinação a eficácia da seleção é reduzida, pois características dos genes vizinhos interferem com o regime de seleção
- Carona e seleção de fundo mais relevantes em regiões de baixa recombinação

# Como explicar a imensa variação no tamanho e complexidade de genomas?



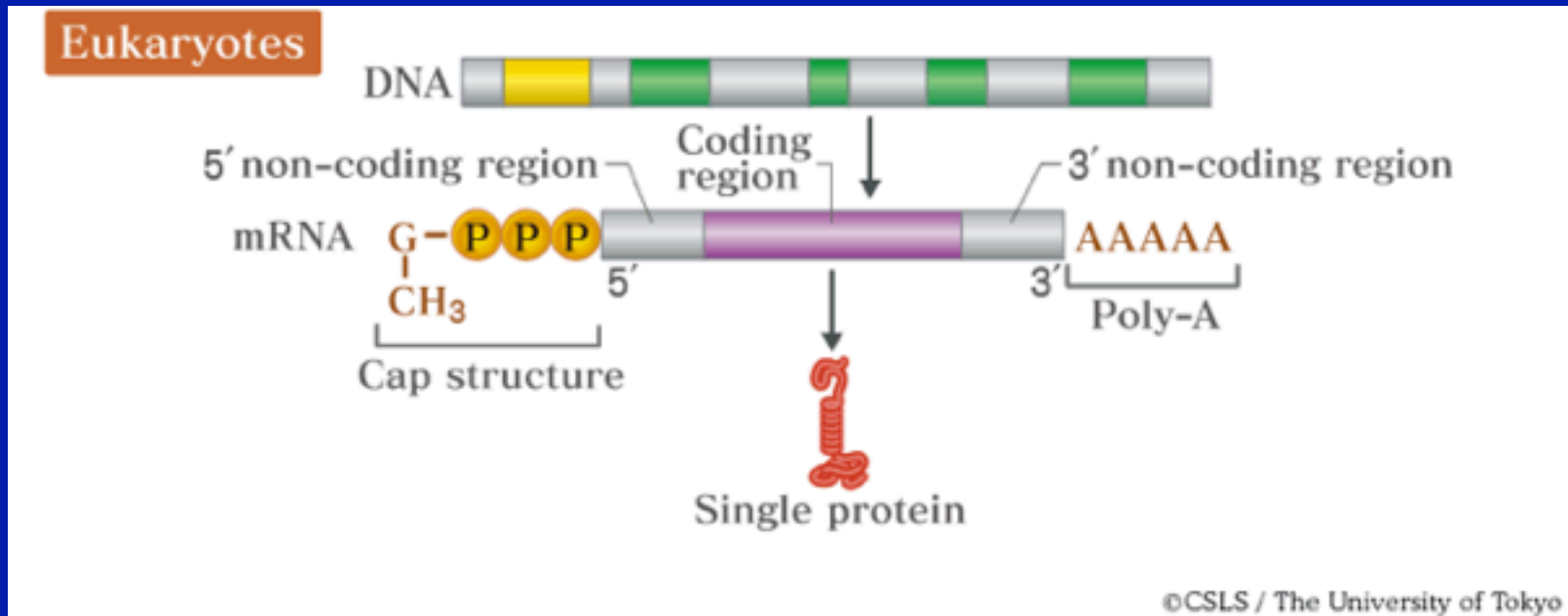
18.000 Mb



180 Mb

O paradoxo do “C-value”: como explicar as diferenças massivas, contra-intuitivas e aparentemente arbitrárias em tamanhos de genoma?” (Hartl, 2000)

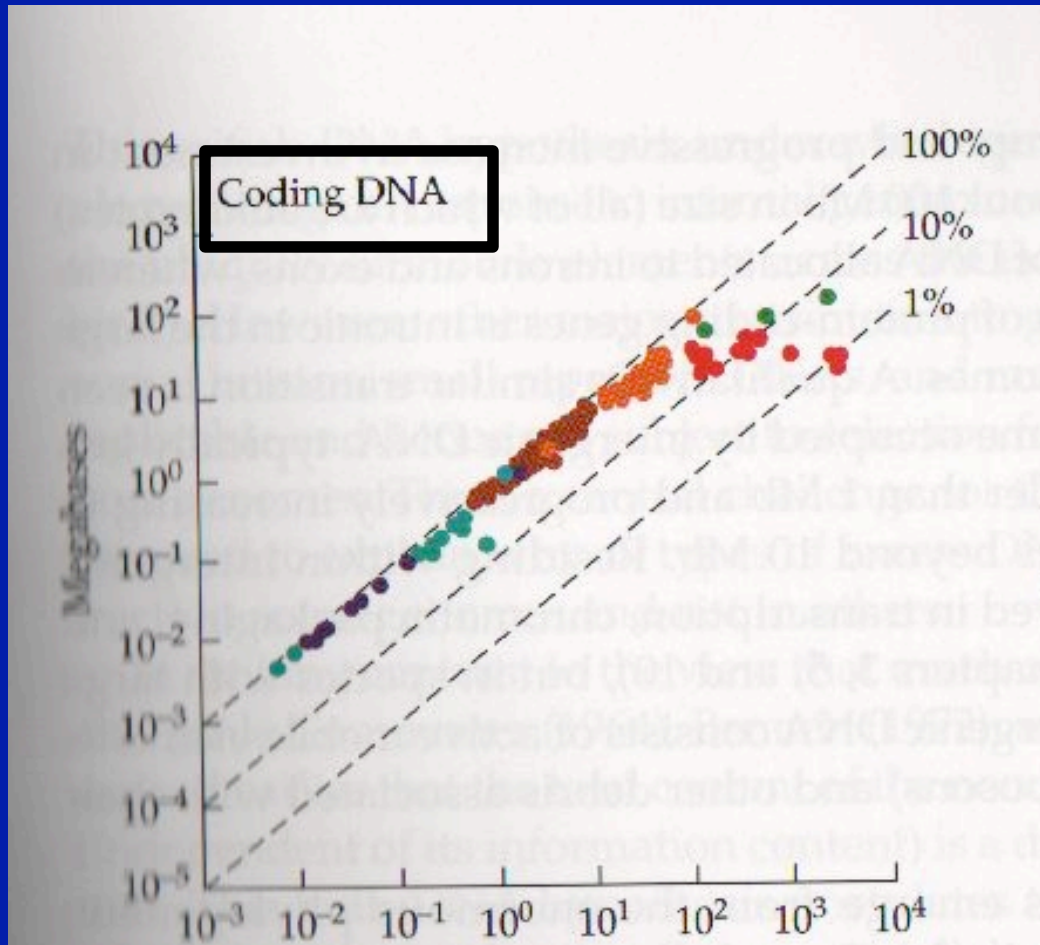
# Como explicar a imensa variação no tamanho e complexidade de genomas?



Genes eucarióticos são estruturas complexas, incluindo grandes íntrons, regiões não-traduzidas a 5' e 3'. Pra que tanta “complicação”?



# Como explicar evolução de tamanho e complexidade de genomas?



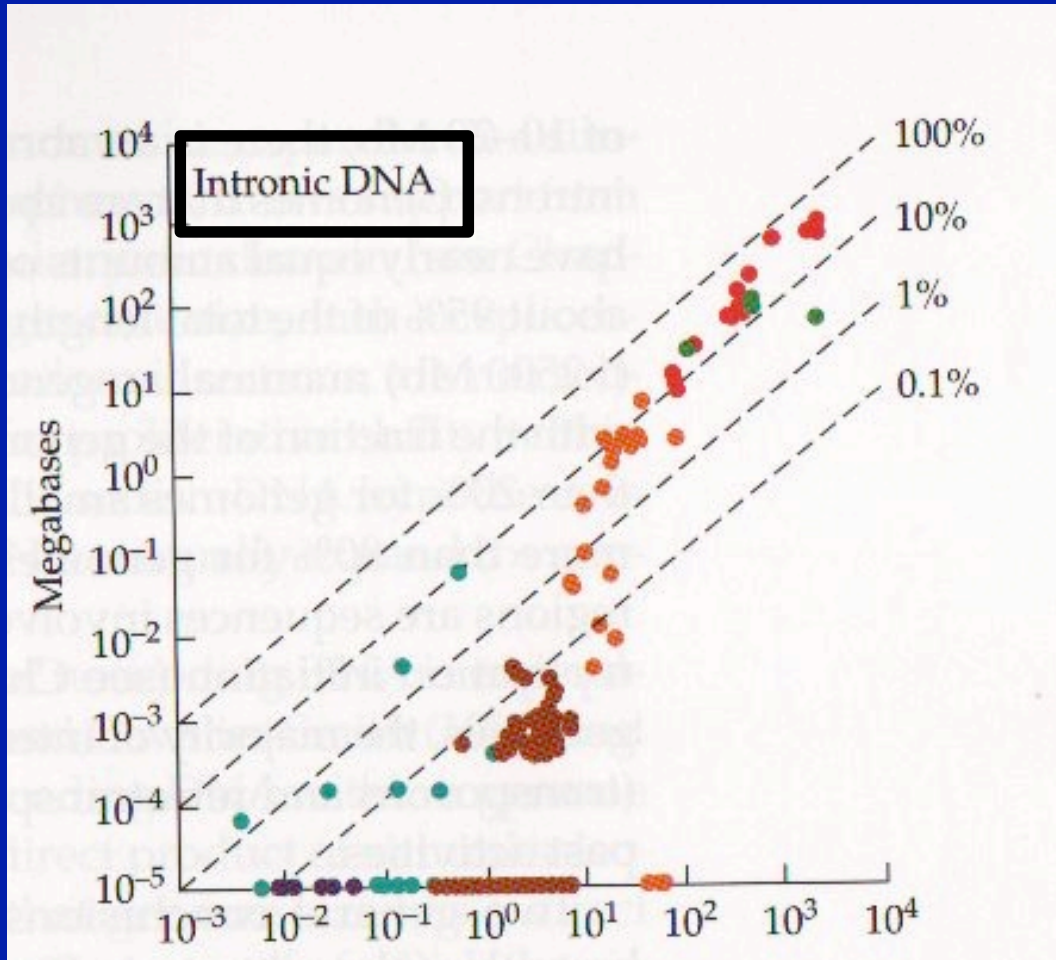
Tamanho do genoma (Mb)

- Land plant nuclear genome
- Animal nuclear genome
- Unicellular eukaryote nuclear genome
- Prokaryote
- Eukaryotic DNA virus
- Bacteriophage

Genomas maiores tem proporcionalmente menos DNA codificador

Lynch, 2007

# Como explicar evolução de tamanho e complexidade de genomas?



Tamanho do genoma (Mb)

- Land plant nuclear genome
- Animal nuclear genome
- Unicellular eukaryote nuclear genome
- Prokaryote
- Eukaryotic DNA virus
- Bacteriophage

Genomas maiores tem proporcionalmente mais introns

Lynch, 2007



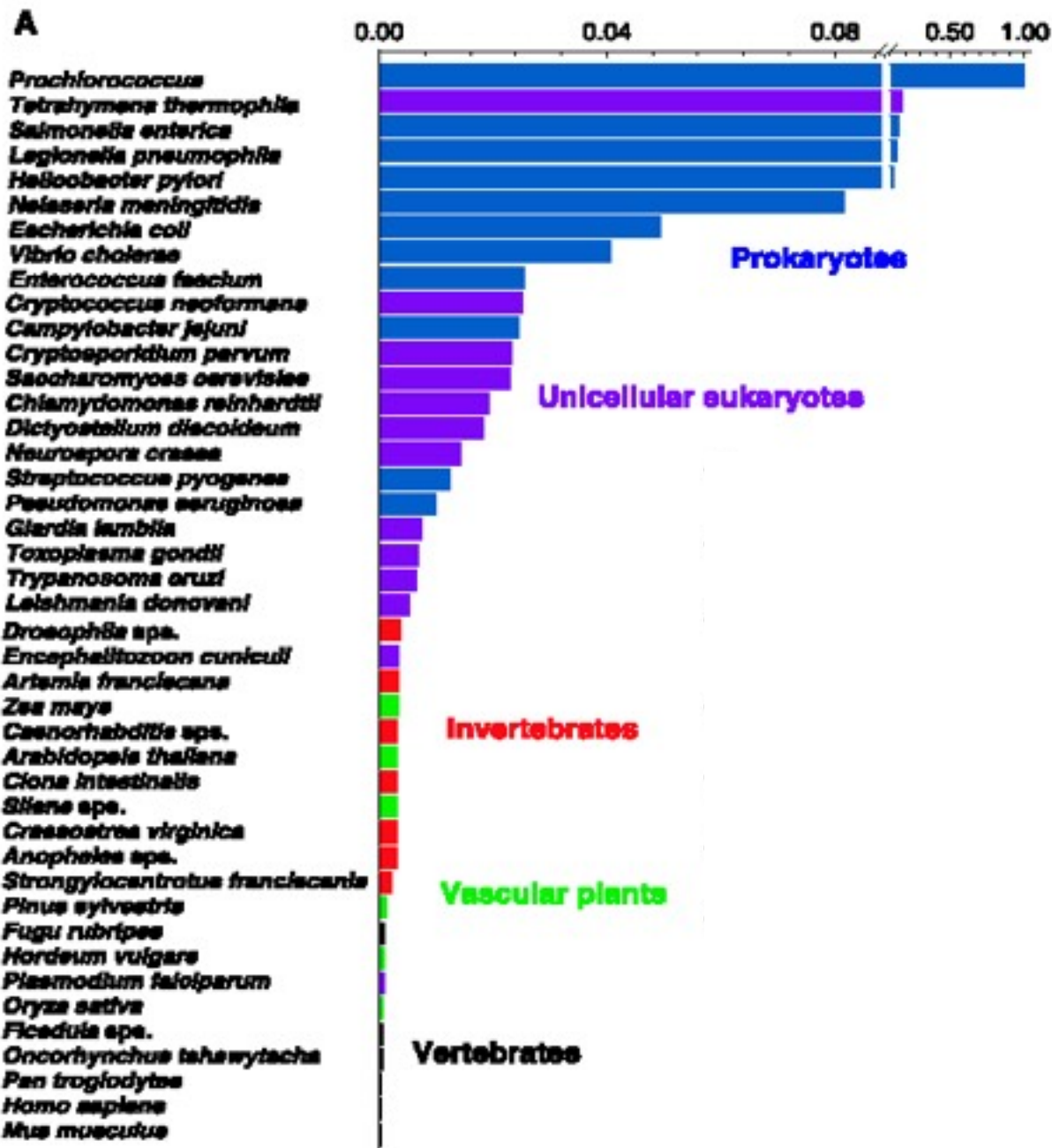
# Elementos transponíveis no genoma humano

Elemento	Humanos (%)	Drosophila (%)
LINE/SINE (retrotransposon)	33,4	0,7
LTR (retrotransposon)	8,1	1,5
Classe II	2,8	0,7
<b>Total</b>	<b>44,4</b>	<b>3,1</b>

# Como explicar a grande variação no tamanho de genomas?

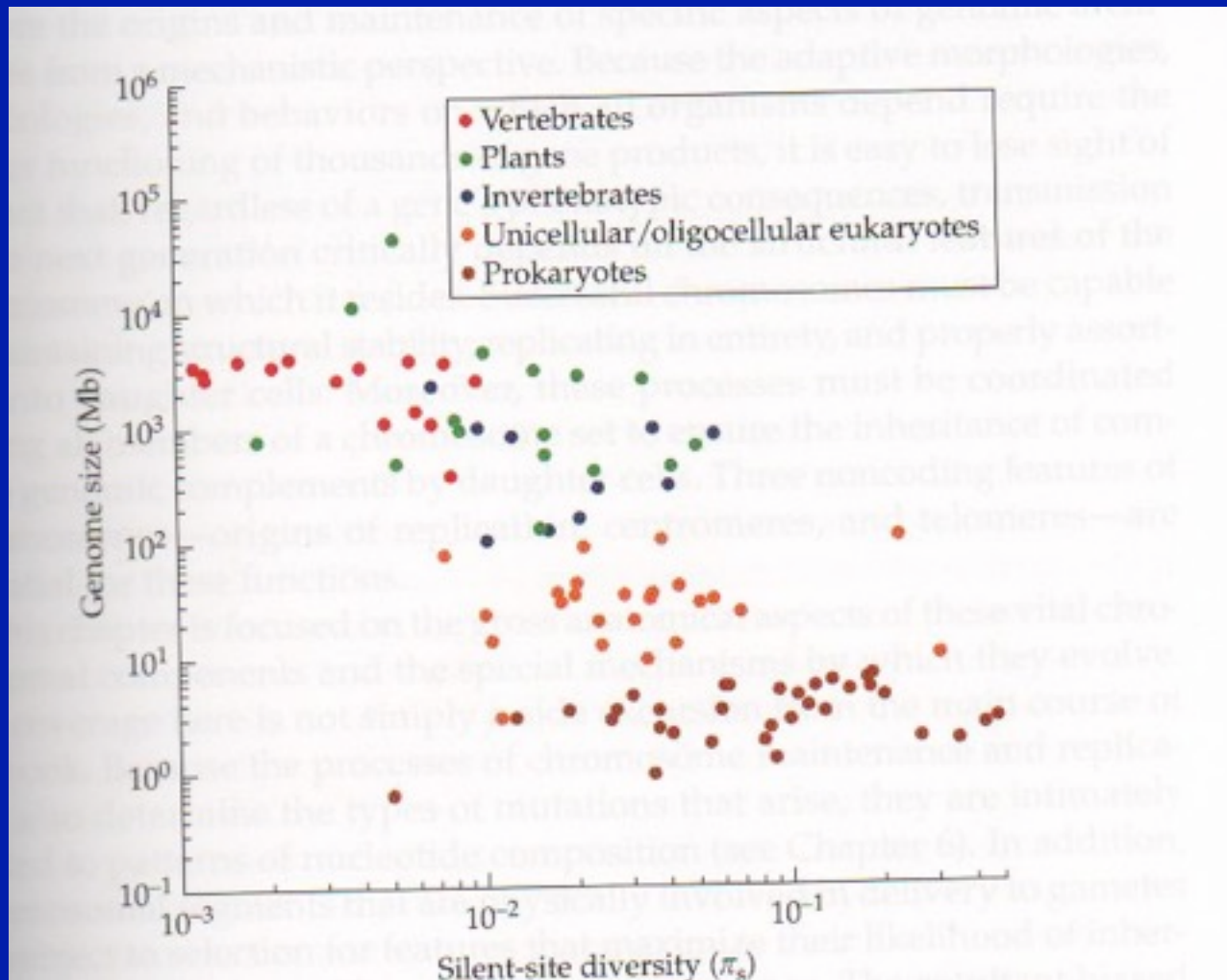
- *Teoria adaptativa*
  - genomas maiores resultam em células maiores, que contribuem para maior complexidade.
- *Teoria “genes egoístas”*
  - os genomas ficaram maiores à medida que houve expansão de elementos transponíveis
- *Teoria populacional*
  - diferenças nos tamanhos populacionais entre espécies explicam diferenças genômicas

# Effective population size x Nucleotide mutation rate ( $N_e u$ )



**Premissa:**  
diversidade  
genética está  
relacionada  
com tamanho  
populacional

Lynch & Conery,  
2003



Genomas são maiores em espécies com tamanhos populacionais menores

Lynch, 2007

# O modelo populacional para evolução da complexidade genômica

Inserção de bases, duplicações de genes, proliferação de elementos transponíveis estão constante ocorrendo



Em populações pequenas, esses evento deletérios se comportam como se fossem neutros (deriva predomina)



Gera-se complexidade genômica que pode, posteriormente, ser cooptada para novas funções

“Muitas das características dos genomas de organismos multicelulares não surgiram como resposta direta a seleção para novos tipos celulares e funções mas foram consequências indiretas dos tamanhos populacionais reduzidos que acompanharam o aumento no tamanho de organismos”



Michael Lynch