

# Deriva genética, tamanho efetivo populacional e teoria neutra

Instituto de Biociências  
USP

Diogo Meyer

Ridley, 6.5, 6.6, 6.7, 7.1, 7.2 7.3, 7.4  
(não cubro quadro 7.1 e 7.2)

# Conceitos sobre deriva genética

- Aumenta variância entre populações
- Diminui diversidade dentro de populações
- processos são mais rápidos em populações pequenas
- Isso é visível matematicamente

# Probabilidade de fixação de um alelo

<http://www.biology.arizona.edu/evolution/act/drift/frame.html>

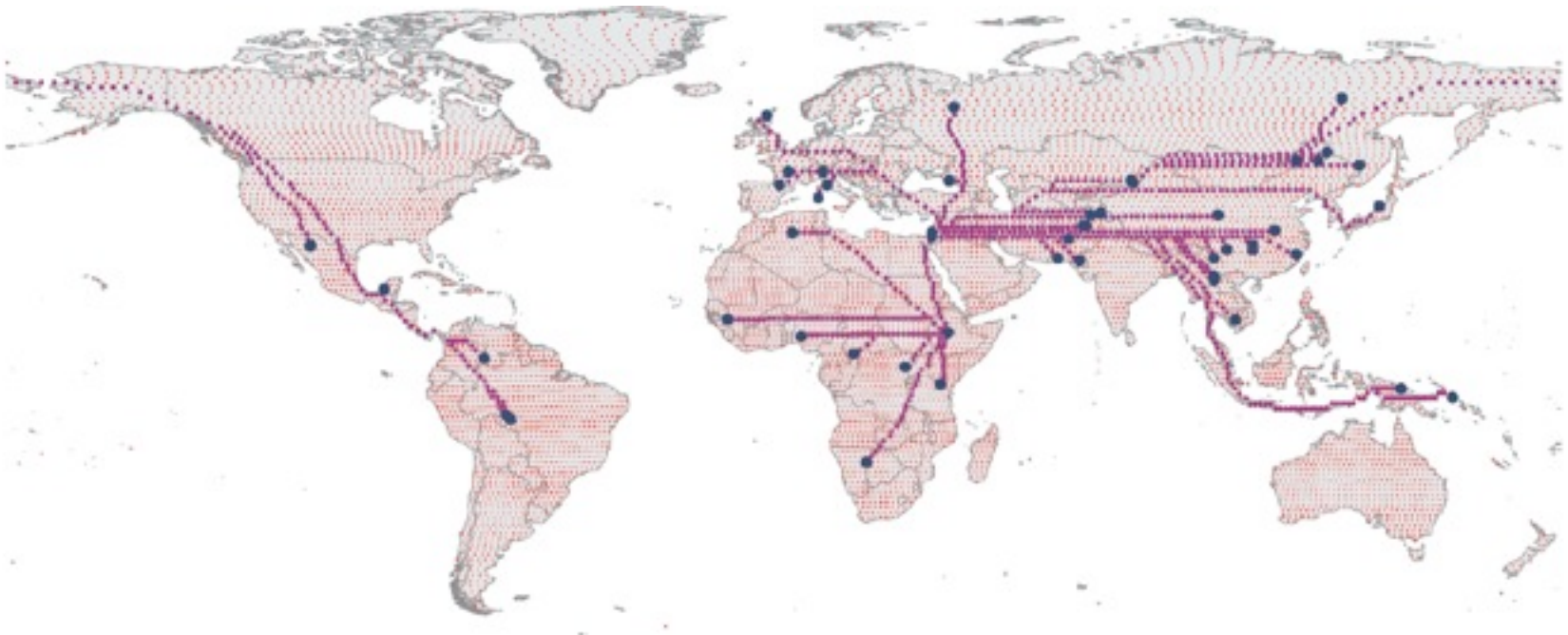
# Probabilidade de fixação de um alelo

<http://www.biology.arizona.edu/evolution/act/drift/frame.html>

Probabilidade de fixação de cada alelo:  $1/2N$

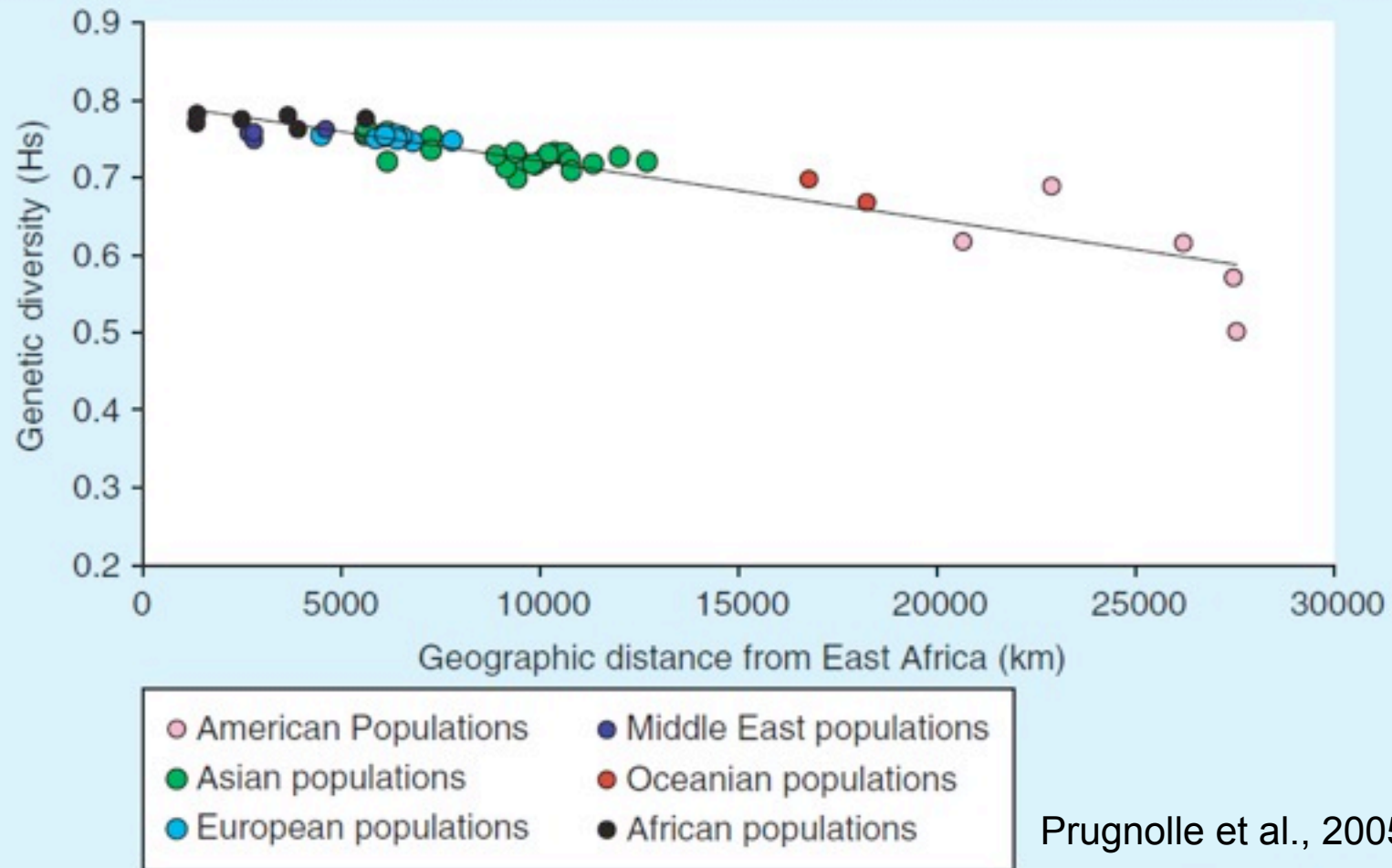
Probabilidade de fixação de uma classe de alelos com  $i$  cópias:  $i/2N$

# A deriva é um processo bem documentado: Variação genética em humanos



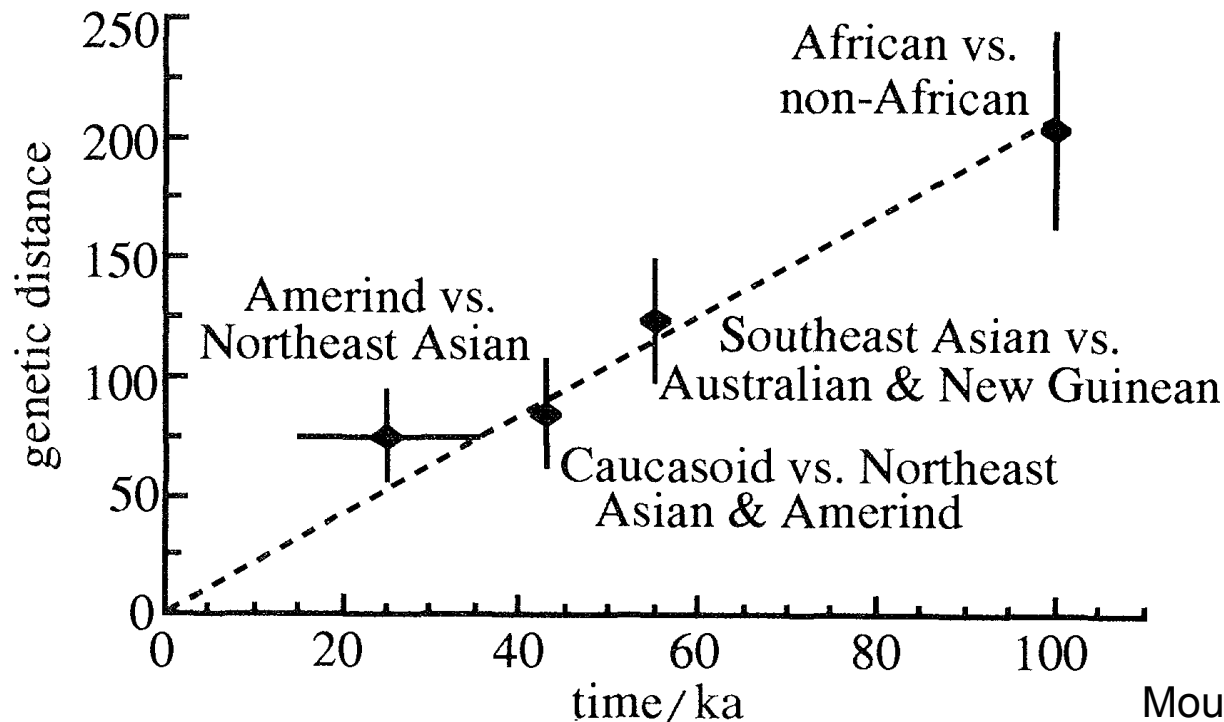
# A deriva é um processo bem documentado:

## Variação genética em humanos



# Deriva aumenta variância entre populações

Aumento da variância  
entre populações  
humanas

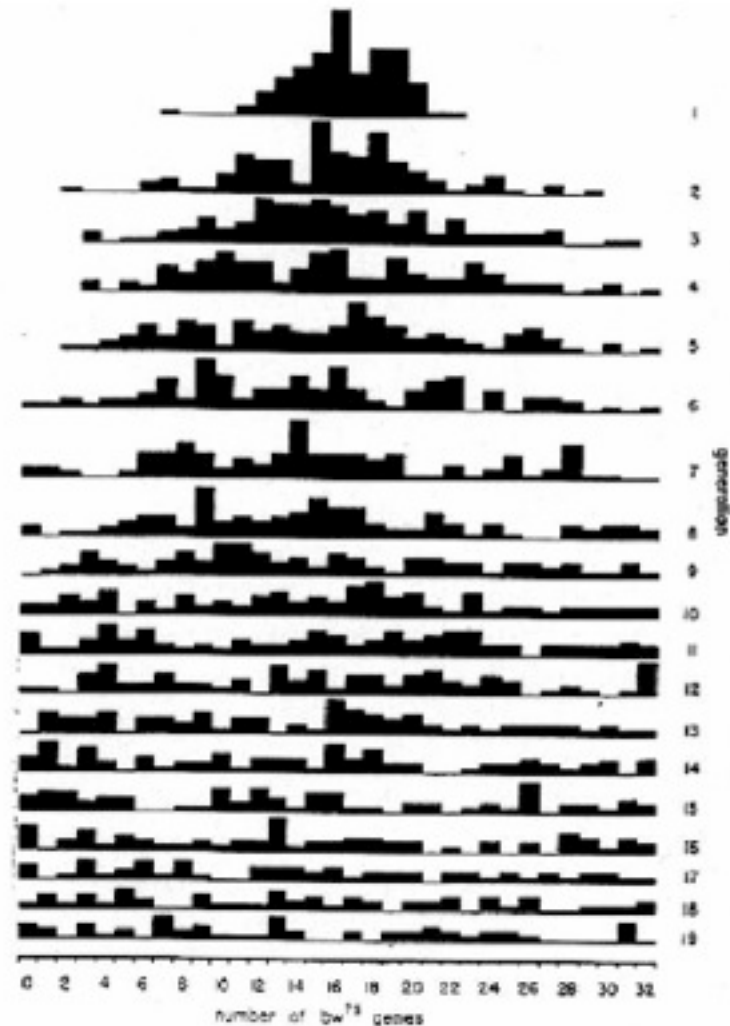


Mountain et al., 1991

# A deriva é um processo bem documentado: Evidências experimentais

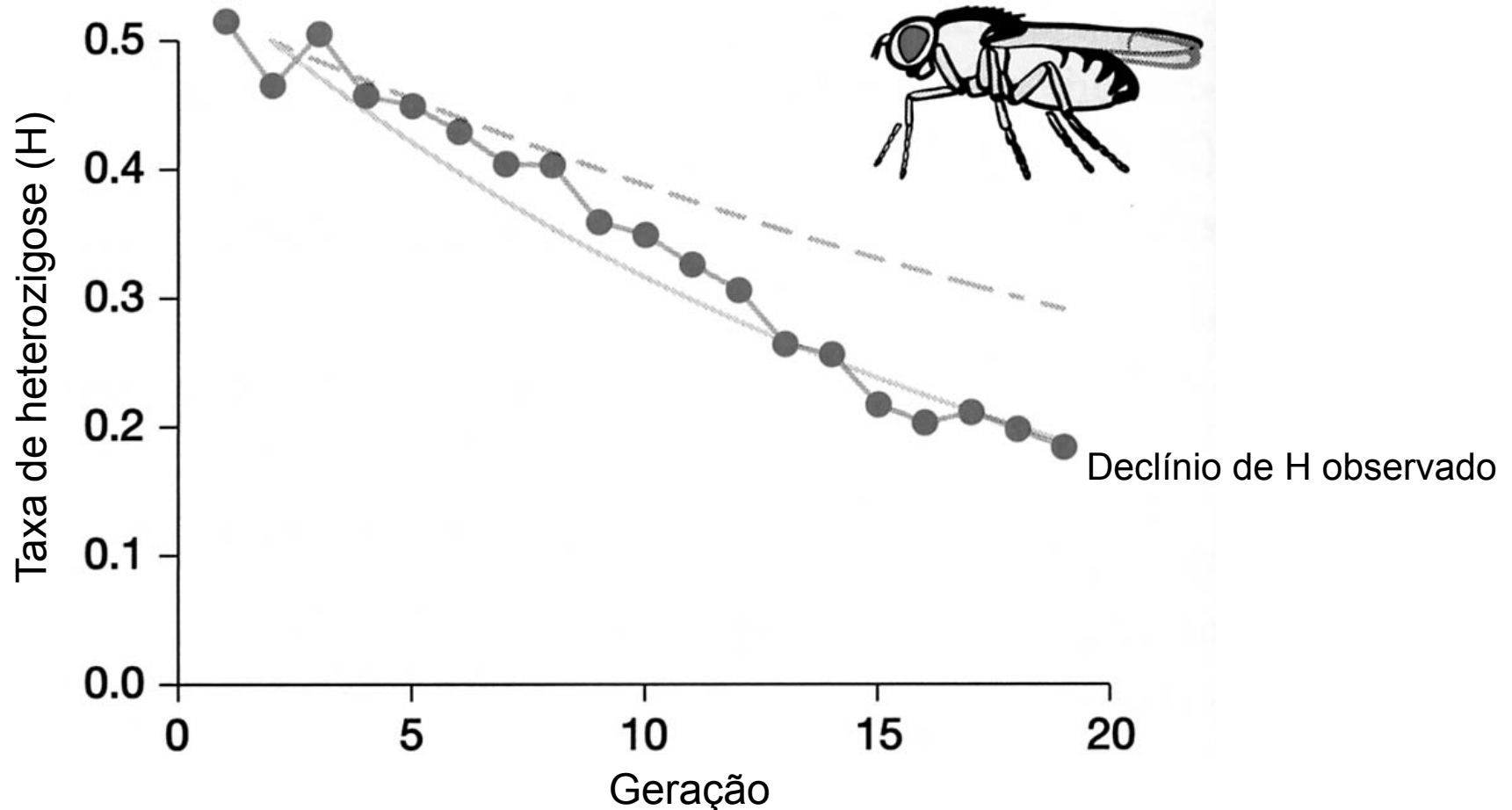
## Buri, 1956

- 107 populações (garrafas) de *drosophila*
- 16 indivíduos em cada
- Alelo bw75 visível, início  $p = 0.5$

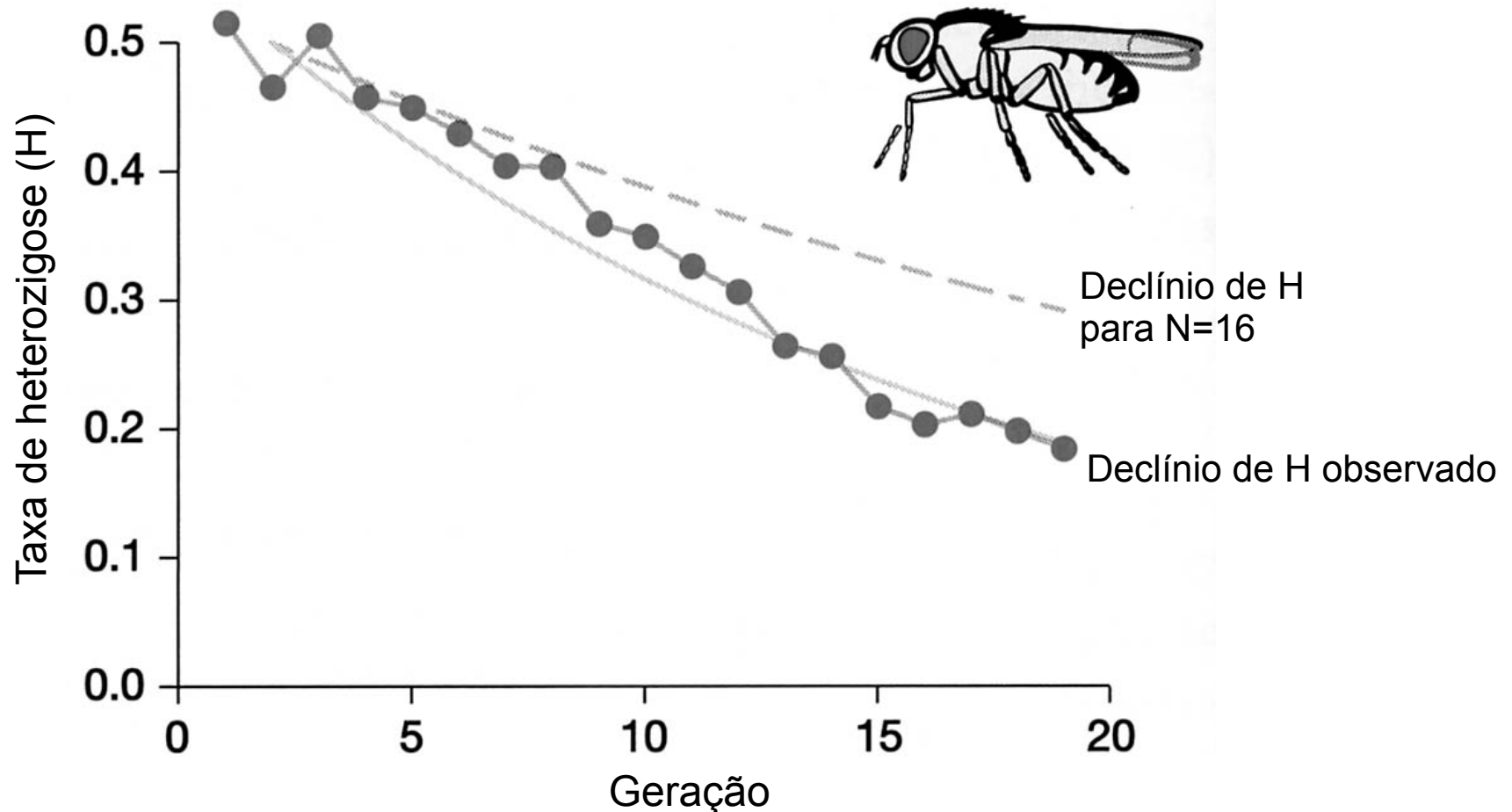




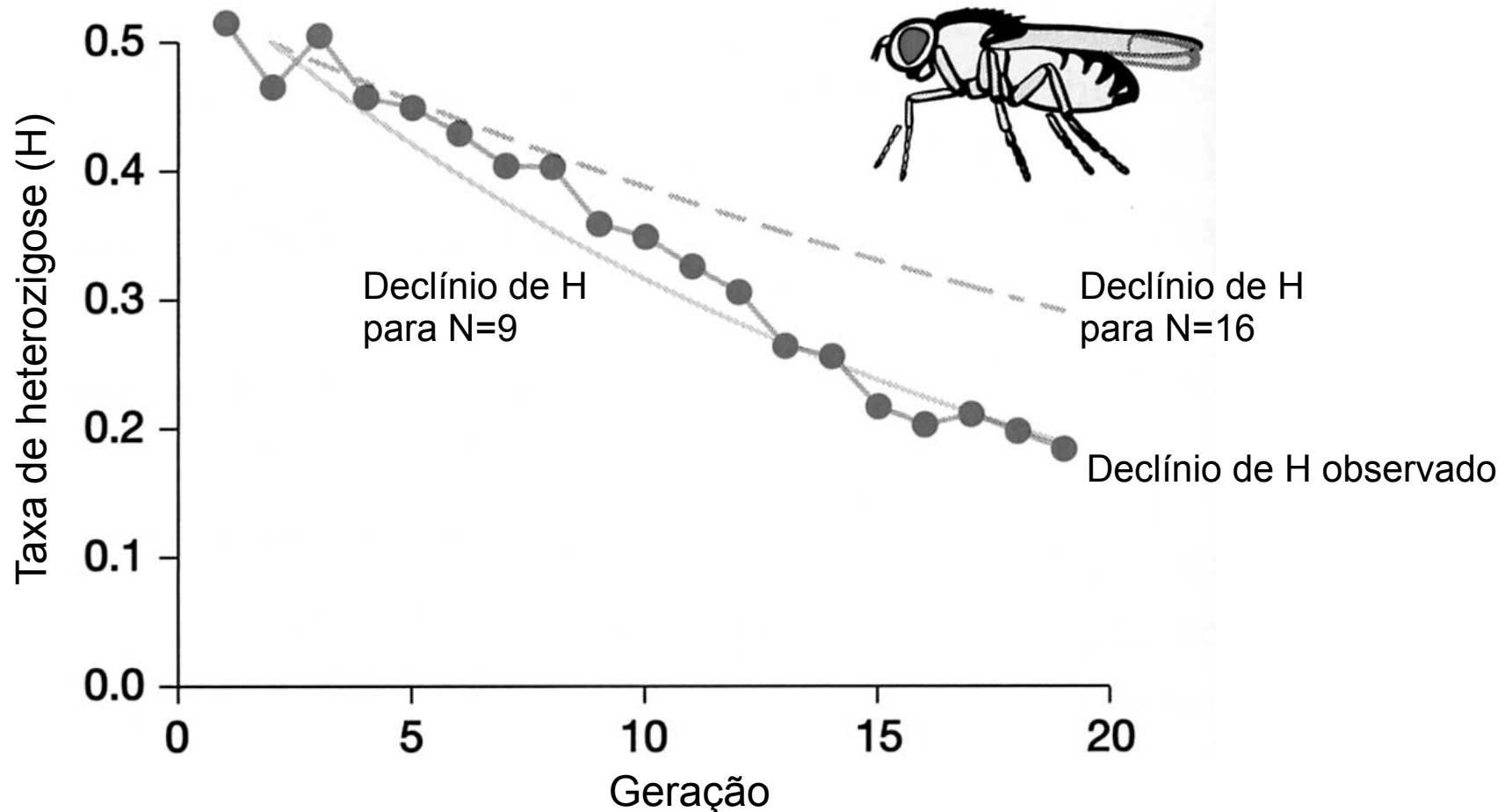
# A deriva é um processo bem documentado: Evidências experimentais



# A deriva é um processo bem documentado: Evidências experimentais



# A deriva é um processo bem documentado: Evidências experimentais



# Tamanho Populacional Efetivo ( $N_e$ )

**Definição:** Tamanho de uma população idealizada (Wright-Fisher) que perde variação na mesma taxa que a população sob estudo

## **Explicações:**

- períodos de tamanho pequeno
- variância na reprodução
- assimetria na razão sexual os sexos

# Tamanho Populacional Efetivo ( $N_e$ )

## 1. Variação em tamanho populacional ao longo do tempo

$$\frac{1}{N_e} = \frac{1}{5} \left( \frac{1}{N_1} + \frac{1}{N_2} + \frac{1}{N_3} + \frac{1}{N_4} + \frac{1}{N_5} \right)$$

Para uma população que tem

- 9 gerações com tamanho 1000
- 1 geração com tamanho 10

$$\frac{1}{N_e} = \frac{9}{10} \frac{1}{1000} + \frac{1}{10} \frac{1}{10}$$

$$N_e = \left( \frac{9}{10} \frac{1}{1000} + \frac{1}{10} \frac{1}{10} \right)^{-1} = 91.4$$

# Tamanho Populacional Efetivo ( $N_e$ )

## 2. Variação na razão sexual

$$N_e = \frac{4N_m N_f}{N_f + N_m}$$

# Tamanho Populacional Efetivo ( $N_e$ )

## 2. Variação na razão sexual

$$N_e = \frac{4N_m N_f}{N_f + N_m}$$

- Em elefantes marinhos, nas Ilhas Falkland, encontrou-se: 550 fêmeas e 75 machos. O tamanho da população é de 625 indivíduos.
- Usando marcadores genéticos Fabiani et al. (2004) viram que só 28% dos machos reproduziram ao longo de duas estações reprodutivas (21 machos reproduzem)

$$N_m = 21, N_f = 550$$

# Teoria Neutra

- Deriva pode explicar evolução?
  - Teoria neutra propõe que **sim**:
    - a grande maioria da variação dentro de espécies e
    - a grande maioria das diferenças entre espécies
- resultam de deriva genética



# Formalizando o modelo neutro

## Definições

- **mutação neutra**: não altera chances de reprodução e sobrevivência de seu portador
- **mutação deletéria**: reduz chances de reprodução e sobrevivência de seu portador
- **mutação vantajosa**: aumenta chances de reprodução e sobrevivência de seu portador



Motoo Kimiura  
1924-1994

# Teoria neutra e de seleção

Teoria de seleção



Teoria neutra



Deletérias

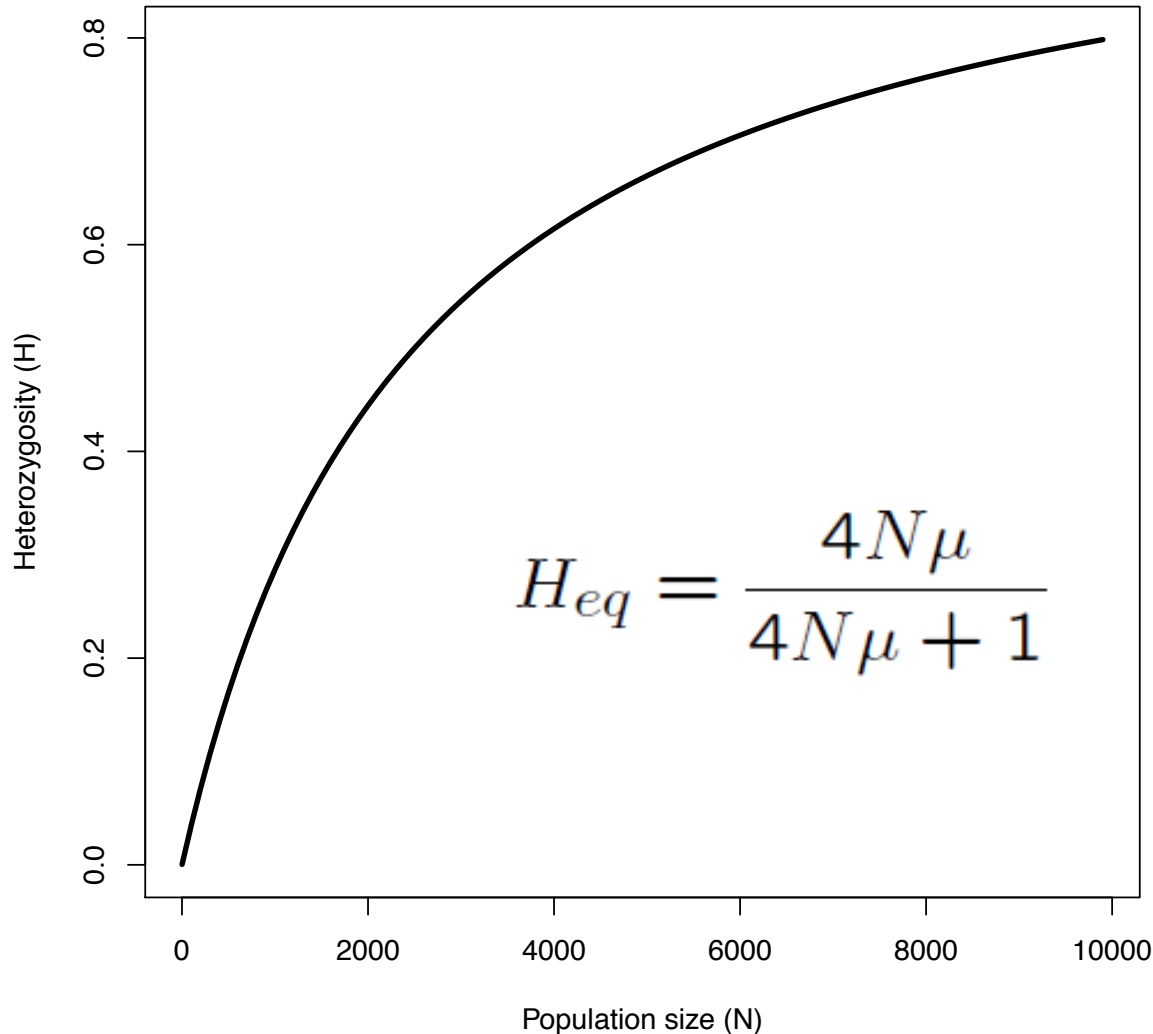


Neutras

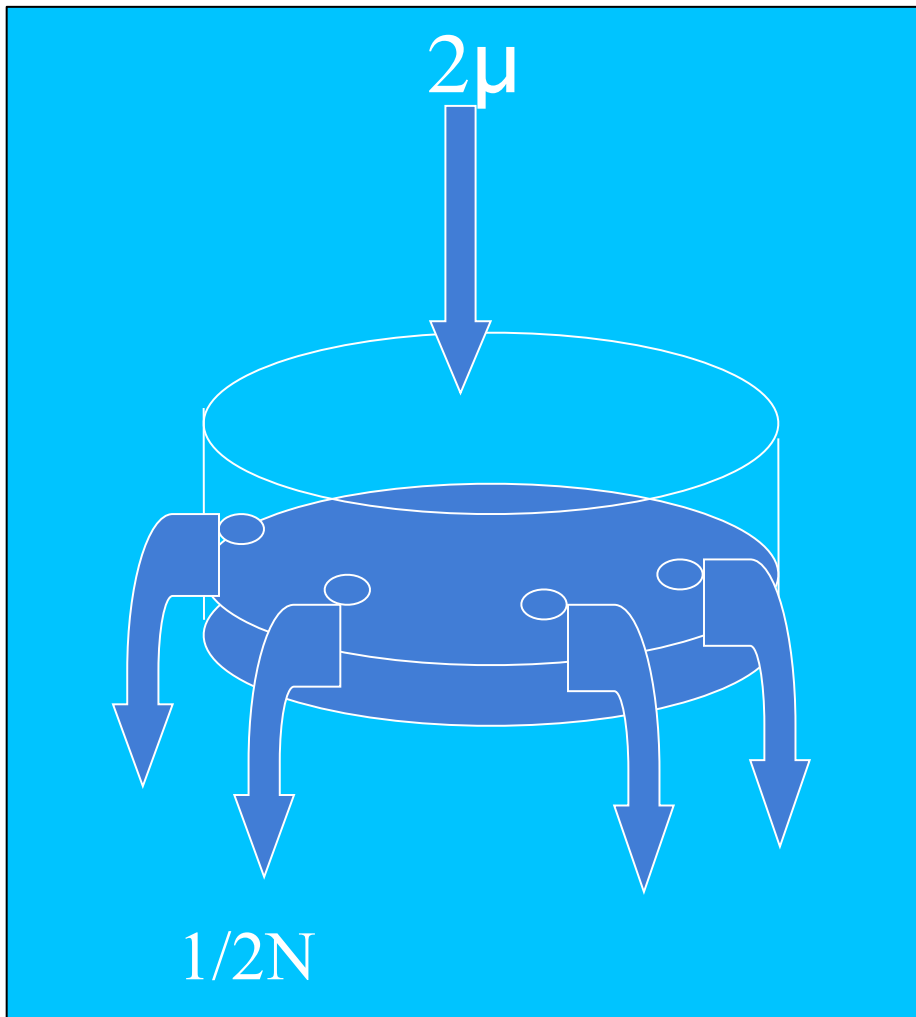


Vantajosas

# Equilíbrio entre mutação e deriva.



# Variação intrapopulacional sob neutralidade



$$H_{eq} = \frac{4N\mu}{4N\mu + 1}$$

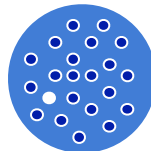
H pode ser estimado a partir de dados

Podemos testar a hipótese neutra:  
- N previsto faz sentido?

# As diferenças entre espécies surgem da variação populacional

○ alelo **A**

● alelo **a**

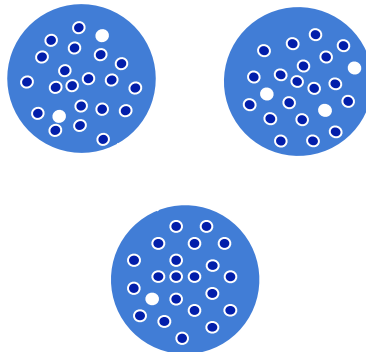


Tempo

# As diferenças entre espécies surgem da variação populacional

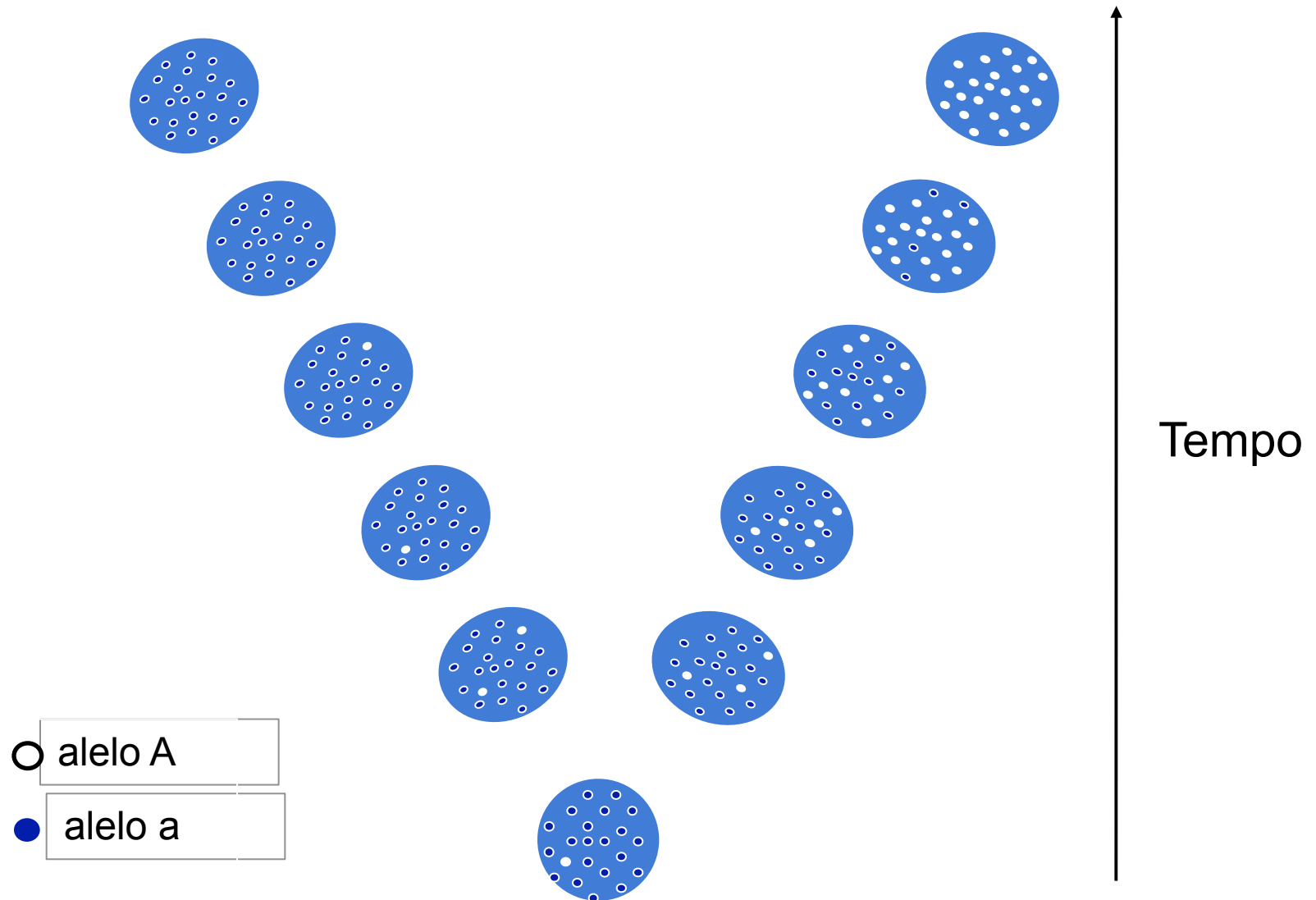
○ alelo **A**

● alelo **a**



Tempo

# As diferenças entre espécies surgem da variação populacional



# Teste da teoria neutra

- $k=\mu$ 
  - previsão: o número de substituições entre duas linhagens vai ser proporcional ao tempo de divergência
  - ex.
- $\mu = 10^{-6}$  mutações por ano (1 a cada  $10^6$  anos)
- Separação há 20 milhões de anos: 40 substituições
- Separação há 40 milhões de anos: 80 substituições



# Taxa de substituição sob neutralidade

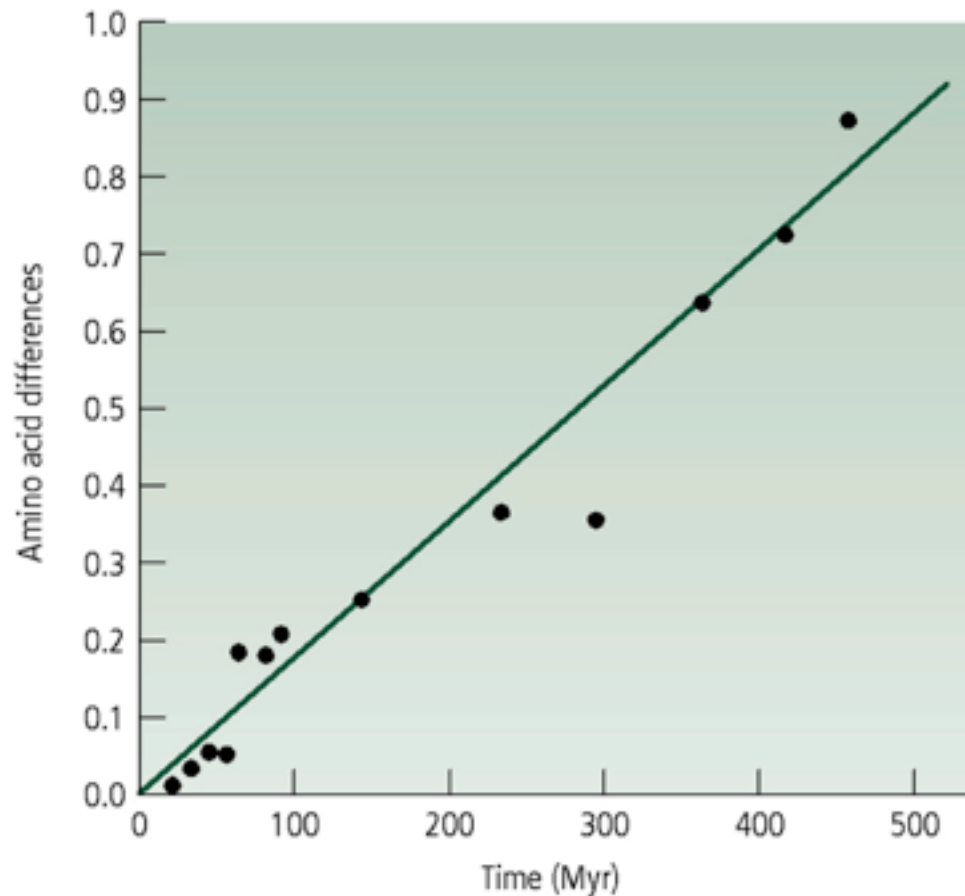
Humano vs Camundongo

- Ancestral comum: 80 milhões de anos atrás
- Proteína com 100 amino-ácidos e 16 diferenças

$(16/100)/160 \text{ milhões} = 1 \times 10^{-9} \text{ mudança/ aminoácido/ano}$

# Teste da teoria neutra

O relógio molecular aplicado à hemoglobina



# Conceitos chave sobre teoria neutra

- **Teoria neutra:** evolução por deriva genética
- Teoria neutra requer **seleção negativa (ou purificadora)**
- Previsões da teoria neutra:
  - Diversidade ( $H$ ) proporcional ao tamanho populacional
  - divergência entre espécies proporcional ao tempo de separação