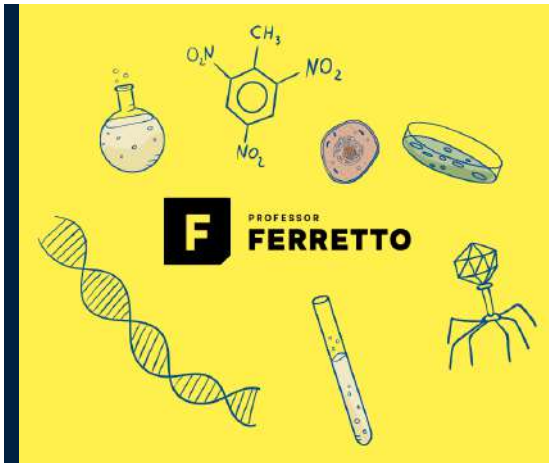


Biologia

PROFESSOR FLÁVIO LANDIM



ASSUNTOS DA AULA.

Clique no assunto desejado e seja direcionado para o tema.

- [Genética das populações e equilíbrio de Hardy-Weinberg](#)
- [Populações que não evoluem - equilíbrio de Hardy-Weinberg](#)

GENÉTICA DAS POPULAÇÕES E EQUILÍBRIO DE HARDY-WEINBERG

COLORAÇÃO DE ADVERTÊNCIA OU APOSEMATISMO

Pelo que já se estudou de evolução, você percebeu que os mecanismos de evolução são lentos, levando milhares de anos para provocar diferenças apreciáveis numa espécie. De fato, espécies novas não surgem todos os dias diante de nós! Assim sendo, a percepção da Evolução se baseia muitas vezes no estudo comparativo de fósseis de espécies aparentadas e na verificação das mudanças que aparecem. Em muitos casos, o registro fóssil é falho, e existem lacunas grandes na nossa compreensão da história da vida.

Na realidade, as grandes mudanças evolutivas são compostas de "micromudanças" somadas umas às outras. Essas micromudanças podem ser detectadas com uma certa facilidade no estudo de populações, no decorrer de um determinado espaço de tempo.

Para o geneticista de populações, a simples detecção de uma mudança na porcentagem de um gene numa população, no decorrer de um certo período, é indicativa de uma das "micromudanças" de que falávamos. A alteração da taxa desse gene pode ser devida a um desses principais fatores evolutivos: mutação, seleção natural, migração e oscilação genética.

Vamos exemplificar com o caso das mariposas da espécie *Biston betularia*, estudadas por Kettlewell. Se tivesse sido feita uma avaliação da taxa dos genes para cor numa população dessas mariposas há 130 anos, certamente se verificaria a presença do gene para cor clara em porcentagem muito alta, em relação ao gene para cor escura. Um estudo realizado nos dias de hoje na mesma região, agora poluída pela fumaça, mostraria uma inversão dessa situação, em favor do gene para cor escura. Assim sendo, pode-se dizer que naquela região, no decorrer dos últimos 130 anos, a população de mariposas sofreu evolução quanto ao gene para a cor. Kettlewell demonstrou que o fator evolutivo responsável pela mudança na composição de estoque gênico da população foi a seleção natural.

Evolução é toda e qualquer mudança verificável na frequência dos genes de uma população no decorrer de um certo período. A soma dessas pequenas alterações (microevolução) ao longo de milhares ou milhões de anos permitiria que se verificassem modificações maiores, que podem inclusive fazer surgir espécies diferentes (macroevolução por especiação).

As populações humanas estão evoluindo?

Na espécie humana, aumentou muito nos últimos anos a taxa do gene para hemofilia. Isso é fácil de entender. Os hemofílicos, no passado, morriam frequentemente antes da idade de reprodução, já que qualquer ferimento maior podia ser fatal. Com o emprego de substâncias coagulantes retiradas do sangue de pessoas normais, as probabilidades de sobrevivência dos hemofílicos aumentaram muito: também se elevaram as chances de eles constituírem família a transmitirem o gene para seus descendentes. Neste caso, os **avanços da medicina** mudaram a atuação da seleção natural, que no passado mantinha o gene para hemofilia em taxa baixa. Podemos dizer então que, com relação ao gene para hemofilia, as populações humanas sofreram mudanças no estoque gênico nos últimos quarenta anos.

De modo semelhante, nos últimos anos, a frequência de genes para outras doenças genéticas além da hemofilia vem aumentando graças ao desenvolvimento de tratamentos, assim como vem aumentando a frequência para a não resistência genética contra doenças parasitárias, graças à proteção oferecida pelas vacinas. Por mais que se possa argumentar que a espécie humana está “ficando pior” por haver “mais pessoas doentes” ou “mais pessoas vulneráveis à doença”, continua se tratando de evolução por estar alterando as frequências gênicas. Além disso, por questões éticas, não se poderia deixar de oferecer algum tratamento ou método preventivo para doenças porque iria “piorar a espécie humana” de alguma maneira...

Eugenia

O termo **Eugenia** (do grego “bem-nascido”) foi cunhado em 1883 pelo inglês Francis Galton para definir o estudo dos agentes sob o controle social que podem melhorar ou empobrecer as qualidades raciais das futuras gerações seja física ou mentalmente. Na prática, a Eugenia via a eliminação de defeitos genéticos de uma população.

Mesmo com a cada vez maior utilização de técnicas de melhoramento genético usadas atualmente em plantas e animais, ainda existem questionamentos éticos quanto a seu uso com seres humanos, chegando até o ponto de alguns cientistas declararem que é de fato impossível mudar a natureza humana.

Eugenia é um tema bastante controverso, sendo considerada prática de eugenia a eliminação de recém-nascidos com deficiências físicas em sociedades tão distintas quanto a da cidade-estado de Esparta na Grécia Antiga e a de várias tribos indígenas na América. Princípios eugenistas foram utilizados de maneira radical e deturpada na Alemanha Nazista das décadas de 1930 e 1940, com sua política de “higienização racial” que promovia a esterilização compulsória de diversos grupos considerados inadequados para a reprodução, como criminosos, deficientes mentais e deficientes físicos. A Eugenia nazista acabou culminando com a eliminação sistemática de vários grupos considerados racialmente inferiores pela ideologia de pureza racial de Hitler, levando ao Holocausto judeu na Segunda Guerra Mundial.

Desde seu surgimento até os dias atuais, diversos filósofos e sociólogos declaram que existem diversos problemas éticos sérios na eugenia, como a discriminação de pessoas por categorias, pois ela acaba por rotular as pessoas como aptas ou não-aptas para a reprodução.

POPULAÇÕES QUE NÃO EVOLUEM: EQUILÍBRIO DE HARDY-WEINBERG

Como já discutido, populações em que não há mudança na taxa dos genes no decorrer do tempo não estão sofrendo evolução. Por outro lado, os fatores que modificam as taxas dos genes podem ser de diversos tipos: mutações, seleção natural, migrações e oscilação genética. Assim, se nenhum dos fatores evolutivos estiver presente, não há alteração nas taxas de genes, a portanto

não ocorre evolução.

No início deste século, Hardy e Weinberg, de maneira independente, formularam um modelo matemático demonstrando que, em condições ideais, na ausência dos fatores evolutivos mencionados, a frequência dos genes, sejam eles recessivos ou dominantes, não se modifica no decorrer do tempo. Em outras palavras, as proporções dos alelos dominantes e recessivos se mantêm as mesmas, indefinidamente, de geração em geração.

Uma população em equilíbrio de Hardy-Weinberg não está evoluindo, de modo que apresenta suas frequências genéticas constantes.

As condições para que o equilíbrio de Hardy-Weinberg se verifique

(1) Não devem ocorrer mutações nessa população, uma vez que elas criam novos genes, o que por si só promove alteração nas frequências gênicas. No caso do gene mutante recém-surgido, sua frequência bruscamente mudará de zero para alguma coisa.

(2) Não deve ocorrer seleção natural. Os genes alelos não devem estar sujeitos à seleção natural; em outras palavras, os portadores de A ou a devem ter as mesmas probabilidades de sobrevivência. Um gene que condicione uma doença letal obviamente terá sua frequência mais facilmente reduzida na população.

(3) Não devem ocorrer migrações, já que elas alterariam as taxas dos genes na população por trazer ou levar genes para elas.

(4) A população considerada deve ser bastante grande (milhares de indivíduos) para que as proporções estatísticas se verifiquem e para minimizar a ocorrência de oscilação gênica.

(5) A população precisa ser de reprodução sexuada e panmítica, ou seja, nela os cruzamentos devem acontecer de maneira casual, não havendo preferências sexuais. Isso para evitar que cruzamentos preferenciais dentro de um certo grupo (como cruzamentos consanguíneos) facilitem o encontro de genes recessivos para as mesmas anomalias, o que levaria a um aumento nos índices de ocorrência dessas anomalias, com consequente aumento na taxa de mortalidade dentro do grupo, o que por sua vez alteraria a frequência do alelo em questão.

Populações pequenas e isoladas evoluem mais facilmente

Grupos pequenos isolados evoluem mais rapidamente do que grupos grandes. Isso ocorre porque populações pequenas estão mais sujeitas à oscilação gênica, mas também porque populações pequenas têm uma maior probabilidade de apresentar **cruzamentos consanguíneos (endocruzamentos)**.

Os endocruzamentos aumentam a probabilidade de surgimento de doenças genéticas, eliminando mais facilmente determinados indivíduos, o que representa uma diminuição na variabilidade genética na população. O próprio isolamento leva também a uma variabilidade genética menor, porque faz com que a população perca a oportunidade de receber novos genes de outras populações.

Se as regiões isoladas forem pequenas e com poucos indivíduos, entretanto, as coisas podem se tornar perigosas, predispondo inclusive a extinções de populações. Uma das críticas que se faz às reservas florestais (**Unidades de Conservação**) isoladas é que elas abrigam uma diversidade genética limitada de uma certa população, facilitando a ocorrência de endocruzamentos que enfraquecem geneticamente as populações pelo aumento na incidência de anomalias.

Uma saída para o problema das reservas ecológicas é a construção de corredores ecológicos que liguem reservas isoladas possibilitando o fluxo gênico entre suas populações. O fluxo gênico então possibilita um aumento na variabilidade genética da população e a redução na frequência de cruzamentos consanguíneos.

Não existem na natureza populações em equilíbrio de Hardy-Weinberg

É evidente que na natureza não há populações em que todas as condições descritas sejam preenchidas, uma vez que não se pode evitar, por exemplo, fatores evolutivos como mutações e seleção natural. Se qualquer das condições não for satisfeita, pode haver uma mudança na frequência dos genes, e essa mudança é considerada evolução. A evolução quebra o equilíbrio de Hardy-Weinberg. Como não se pode fugir da evolução, pois é impossível evitar a ação de todos os fatores evolutivos, a Lei de Hardy-Weinberg que descreve uma população que não evolui está na verdade se referindo a uma população ideal, que não existe na natureza.

O teorema de Hardy-Weinberg funciona então como um modelo de população que não evolui; comparando com esse modelo uma população natural, temos condições de perce-

ber em que sentido ocorre mudança nas frequências gênicas e em que sentido a evolução atua nela. A partir disso, podem ser levantadas hipóteses acerca dos fatores envolvidos nessa mudança das frequências gênicas.

GENÉTICA DAS POPULAÇÕES

Frequência gênica e frequência genotípica

Dois conceitos importantes devem ser entendidos de início: a ideia de frequência gênica e de frequência genotípica. Um exemplo servirá para ilustração.

Suponhamos que em uma população de 1.000 indivíduos, 640 sejam **AA**, 320 **Aa** e 40 **aa**. Temos então:

$$f(\mathbf{AA}) = 640 / 1000 = 64\% = 0,64$$

$$f(\mathbf{Aa}) = 320 / 1000 = 32\% = 0,32$$

$$f(\mathbf{aa}) = 40 / 1000 = 4\% = 0,04$$

Por outro lado, é fácil calcular na população acima as frequências dos genes (A) e (a). Como os indivíduos são diploides, vamos considerar a presença de dois genes em cada indivíduo. O total, de genes nessa população será portanto de 2.000.

Gene A

Total de genes A = 1.280 (640 indivíduos **AA**, com 2 genes **A**) + 320 (320 indivíduos **Aa**, com 1 gene **A**) = 1600

$$f(\mathbf{A}) = 1.600 \text{ genes A} / 2000 = 80\% = 0,8$$

Gene a

Total de genes a = 80 (40 indivíduos **aa**, com 2 genes **a**) + 320 (320 indivíduos **Aa**, com 1 gene **a**) = 400

$$f(\mathbf{a}) = 400 / 2.000 = 20\% = 0,2$$

Repare agora que a frequência dos gametas nessa população é idêntica à frequência dos genes, pois em cada gameta existe apenas um gene. Então, as frequências de espermatozoides são: espermatozoide A = 0,8 e espermatozoides a = 0,2. As frequências de óvulos são: óvulos A = 0,8 e óvulos a = 0,2.

Como ficam as frequências na segunda geração

Vamos supor que a população usada no item anterior

ou como exemplo vá reproduzir-se, nascendo assim uma geração F1. Admitamos ainda que o acasalamento ocorra de maneira totalmente casual, independentemente do fenótipo; em outras palavras, vamos supor que o fenótipo, quanto ao caráter que nos interessa, não interfira na escolha do parceiro sexual:

Estamos interessados, inicialmente, em saber em que proporção nascerão os indivíduos AA, Aa e aa.

a) Qual é a probabilidade de ocorrer um nascimento AA?

Essa probabilidade é igual à de se encontrarem um espermatozoide A e um óvulo A. Então: $P(\mathbf{AA}) = P(\mathbf{A e A}) = P(\mathbf{A}) \times P(\mathbf{A}) = 0,8 \times 0,8 = \mathbf{0,64}$.

b) Qual é a probabilidade de ocorrer um nascimento Aa?

É igual à probabilidade de se encontrarem um espermatozoide A e um óvulo a ou um espermatozoide a e um óvulo A. Então: $P(\mathbf{Aa}) = P[(\mathbf{A e a}) \text{ ou } (\mathbf{a e A})] = [P(\mathbf{A}) \times P(\mathbf{a})] + [P(\mathbf{a}) \times P(\mathbf{A})] = (0,8 \times 0,2) + (0,2 \times 0,8) = \mathbf{0,32}$.

c) Qual é a probabilidade de ocorrer um nascimento aa?

É igual à probabilidade de se encontrarem um espermatozoide a e um óvulo a. $P(\mathbf{aa}) = P(\mathbf{a e a}) = 0,2 \times 0,2 = \mathbf{0,04}$.

Repare então que na geração F1 os genótipos deverão ocorrer exatamente nas mesmas frequências que na geração parental: isso quer dizer que as frequências genotípicas não se modificaram; e, conseqüentemente, não mudaram também as frequências gênicas.

Relação entre a frequência dos genes dos genótipos

Você percebeu que, a partir das frequências dos genes, foi fácil encontrar a frequência dos genótipos. Veja o desenvolvimento seguinte. Vamos simbolizar as frequências dos genes A e a por p e q. Admitindo se que:

Na tabela pode se observar como se chega às frequências de genótipos a partir das frequências dos genes, para cruzamentos que ocorrem ao acaso.

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

A soma das frequências de A e a é igual a um. Numa população em equilíbrio de Hardy-Weinberg, os genótipos **AA**, **Aa** e **aa** se distribuem nas frequências de p^2 , $2pq$ e q^2 . Observe agora que a frequência dos genótipos obedece ao desenvolvimento do binômio $(p + q)^2$.

Tome nota:**Como calcular a frequência de um gene numa população**

O teorema de Hardy Weinberg nos permite, com uma certa facilidade, estimar numa população a frequência do gene recessivo, e a partir dessa estimativa calcular as frequências do gene dominante e de qualquer genótipo. Veja o exemplo: "Numa população, a proporção de indivíduos albinos é de 1/20.000. Calcule:

- a frequência do gene para o albinismo.
- a frequência do gene para a normalidade.
- a frequência de heterozigotos".

Resolução comentada:

a) Sabemos que os indivíduos albinos são aa e representados pelo termo q^2 . Se $q^2 = 1/20000 = 0,00005 = 0,000049$, então $q = 0,007$. A frequência de a é portanto de **0,007**.

b) O problema pede agora para calcularmos a frequência de A, que é igual a p. Sabemos que $p + q = 1$. Então: $p = 1 - q$ ou seja: $1 - 0,007 = 0,993$. A frequência de **A** é portanto de **0,993**.

c) A frequência de heterozigotos é dada pelo termo $2pq = 2 \times 0,993 \times 0,007 = 0,014$. A frequência de **heterozigotos** é de **0,014**.

Genética das populações para casos de herança ligada ao sexo

Em casos de herança ligada ao sexo, os genes que determinam uma certa característica estão presentes somente no cromossomo X, de modo que a análise das frequências genotípicas são diferentes em indivíduos do sexo masculino (XY) e do sexo feminino (XX).

Usando um exemplo como daltonismo, e chamando de p a frequência do gene dominante (X^D) e de q a frequência do gene recessivo (X^d), temos:

Para mulheres:

$$\text{- f(mulheres normais homozigotas) = f}(X^D X^D)$$

$$= p \times p = p^2$$

$$\text{- f(mulheres normais heterozigotas) = f}(X^D X^d)$$

$$= p \times q + q \times p = 2pq$$

$$\text{- f(mulheres daltônicas) = f}(X^d X^d) = q \times q = q^2$$

Para homens, onde f(Y) = 100% = 1:

$$\text{- f(homens normais) = f}(X^D Y) = p \times 1 = p$$

$$\text{- f(homens daltônicos) = f}(X^d Y) = q \times 1 = q$$

Deve-se perceber que, uma vez que no cromossomo Y não há genes para daltonismo, as frequências genotípicas são iguais às frequências gênicas.

Genética das populações para casos de polialelismo

Em casos de polialelismo, para a análise de populações em equilíbrio, pode-se usar o mesmo raciocínio usado para os casos regulares em que ocorrem apenas dois alelos para o locus em questão.

Usando um exemplo como o sistema ABO de grupos sanguíneos na espécie humana, e chamando de p a frequência do gene I^A , de q a frequência do gene I^B e de r a frequência do gene i , temos:

Frequências genotípicas:

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

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

$$f(ii) = f(i) \times f(i) = r \times r = r^2$$

$$f(I^A I^B) = f(I^A) \times f(I^B) \text{ ou } f(I^B) \times f(I^A) = p \times q + q \times p = 2pq$$

$$f(I^A i) = f(I^A) \times f(i) \text{ ou } f(i) \times f(I^A) = p \times r + r \times p = 2pr$$

$$f(I^B i) = f(I^B) \times f(i) \text{ ou } f(i) \times f(I^B) = q \times r + r \times q = 2qr$$

É bom lembrar que a soma das frequências gênicas é igual a 100%. Assim,

$$f(I^A) + f(I^B) + f(i) = p + q + r = 100\% = 1$$

Em resumo,

- frequência genotípica de homocigotos = (frequência do gene)²
- frequência genotípica de heterocigotos = 2 x frequência de um dos genes x frequência do outro gene.

Assim, caso haja quatro alelos, pode-se chamá-los de p , q , r e s , e calcular as frequências genotípicas em p^2 , q^2 , r^2 , s^2 , $2pq$, $2pr$, $2ps$, $2qr$, $2qs$ e $2rs$.

Como reconhecer populações que não estão em equilíbrio

Para populações em equilíbrio, uma vez calculada a frequência de cada alelo em p e q (respectivamente dominante e recessivo), a frequência de homocigotos dominantes é calculada em p^2 , a de heterocigotos em $2pq$ e a de homocigotos recessivos em q^2 . Se a frequência de homocigotos dominantes não for p^2 , a de heterocigotos não for $2pq$ e a de homocigotos recessivos não for q^2 , a população não está em equilíbrio.

População em equilíbrio	População não em equilíbrio
$f(AA) = p^2$	$f(AA) \neq p^2$
$f(Aa) = 2pq$	$f(Aa) \neq 2pq$
$f(aa) = q^2$	$f(aa) \neq q^2$

Tome nota: