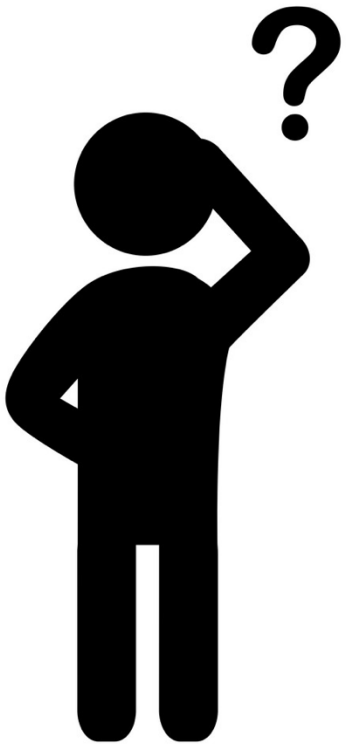
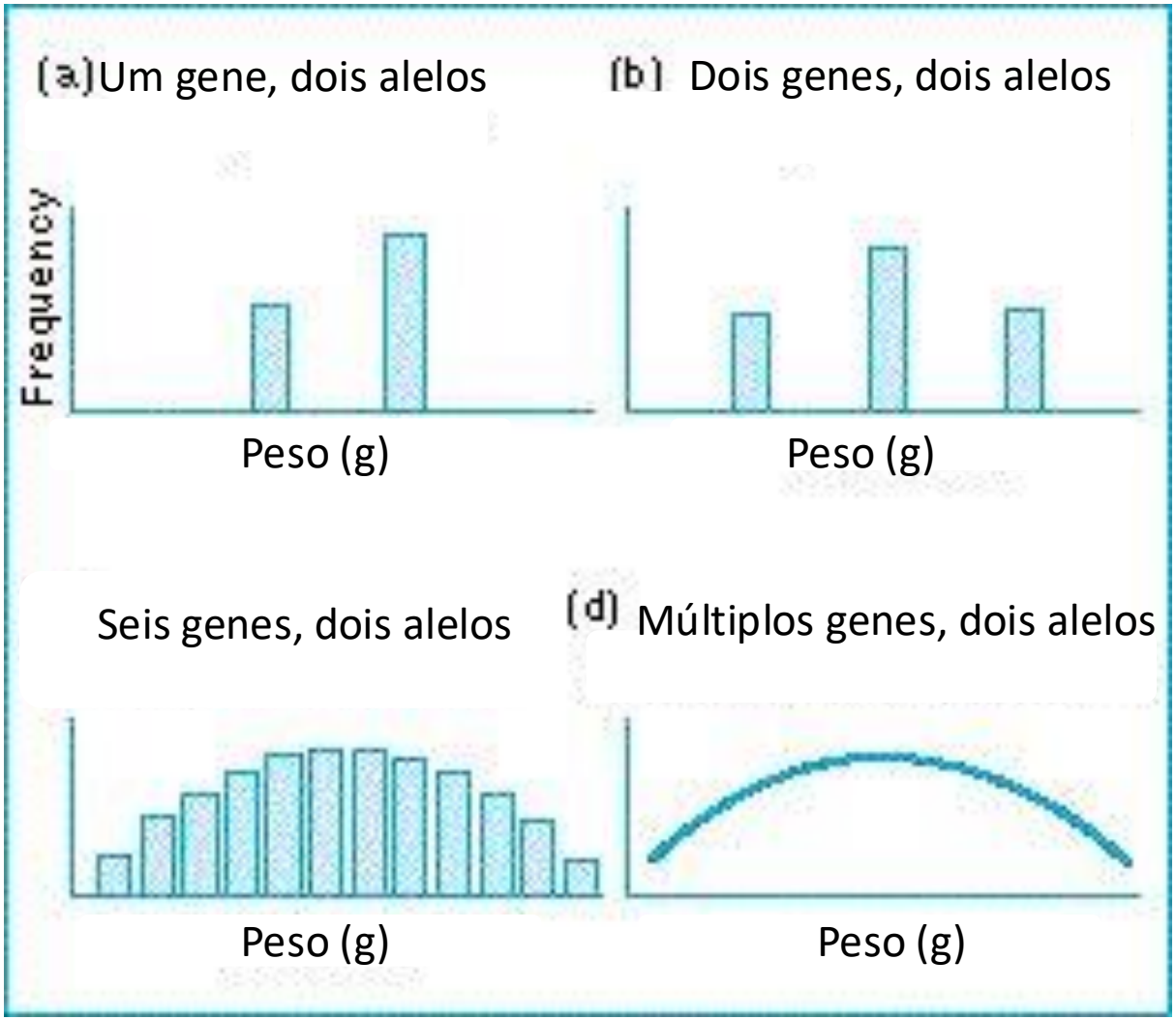
Origem, manutenção e organização de variação fenotípica

‘Evolução de Fenótipos Complexos’

Monique N. Simon
IB – USP
monique.simon@usp.br

O que são fenótipos complexos?





Por que estudar variação em biologia?

Quais as origens de variação fenotípica e genética?

Como a variação é organizada e representada em populações?

Quais são as consequências evolutivas de como a variação é organizada nas populações?

VARIATION

A CENTRAL CONCEPT IN BIOLOGY

ON

THE ORIGIN OF SPECIES

BY MEANS OF NATURAL SELECTION,

OR THE

PRESERVATION OF FAVOURED RACES IN THE STRUGGLE FOR LIFE.

By CHARLES DARWIN, M.A.,

FELLOW OF THE ROYAL, GEOLOGICAL, LINNÆAN, ETC., SOCIETIES;
AUTHOR OF 'JOURNAL OF RESEARCHES DURING H. M. S. BEAGLE'S VOYAGE ROUND THE WORLD.'

LONDON:
JOHN MURRAY, ALBEMARLE STREET.
1859.

The right of Translation is reserved.

V. 4
Pg 57
H. M. Beagle - Journ. nat.
J. MS Journ

CONTENTS.

ADDITIONS AND CORRECTIONS, TO THE SIXTH EDITION .. Page ix
HISTORICAL SKETCH xiii
INTRODUCTION 1

CHAPTER I.

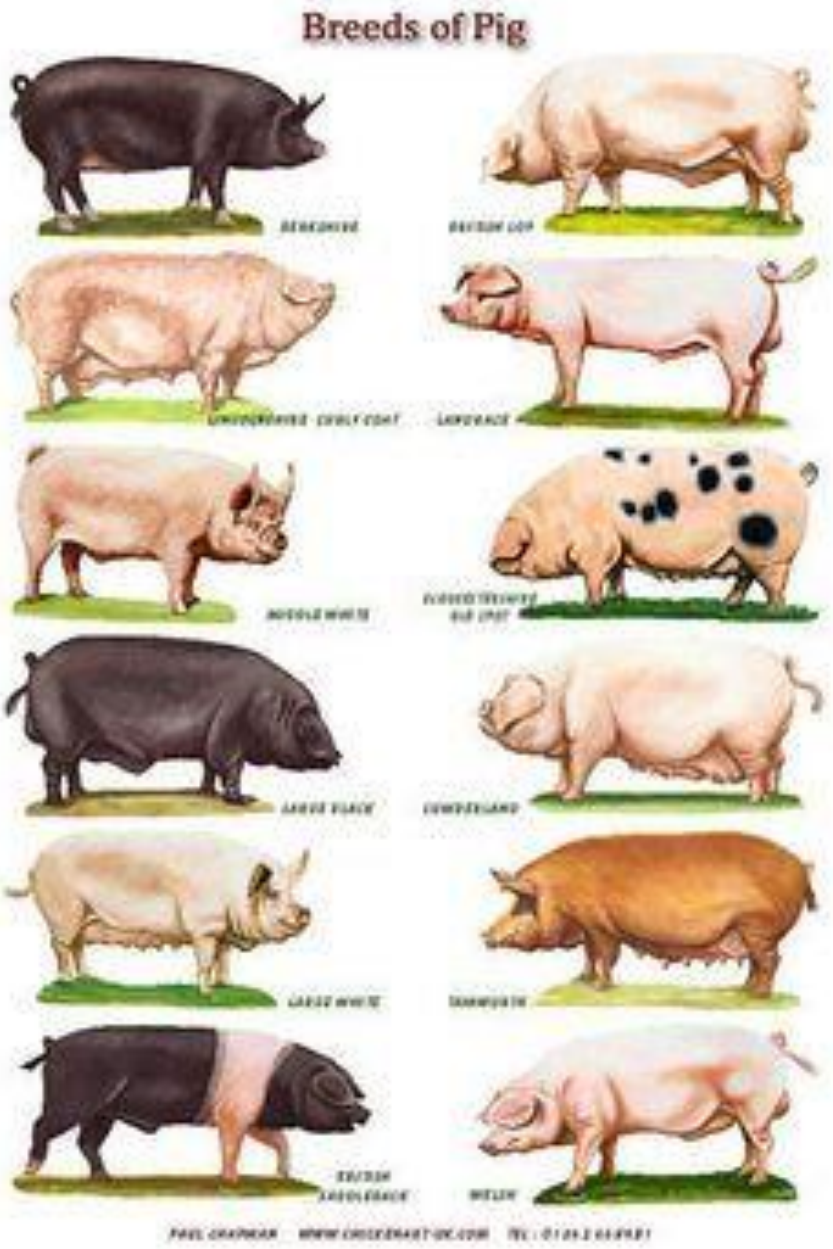
VARIATION UNDER DOMESTICATION.

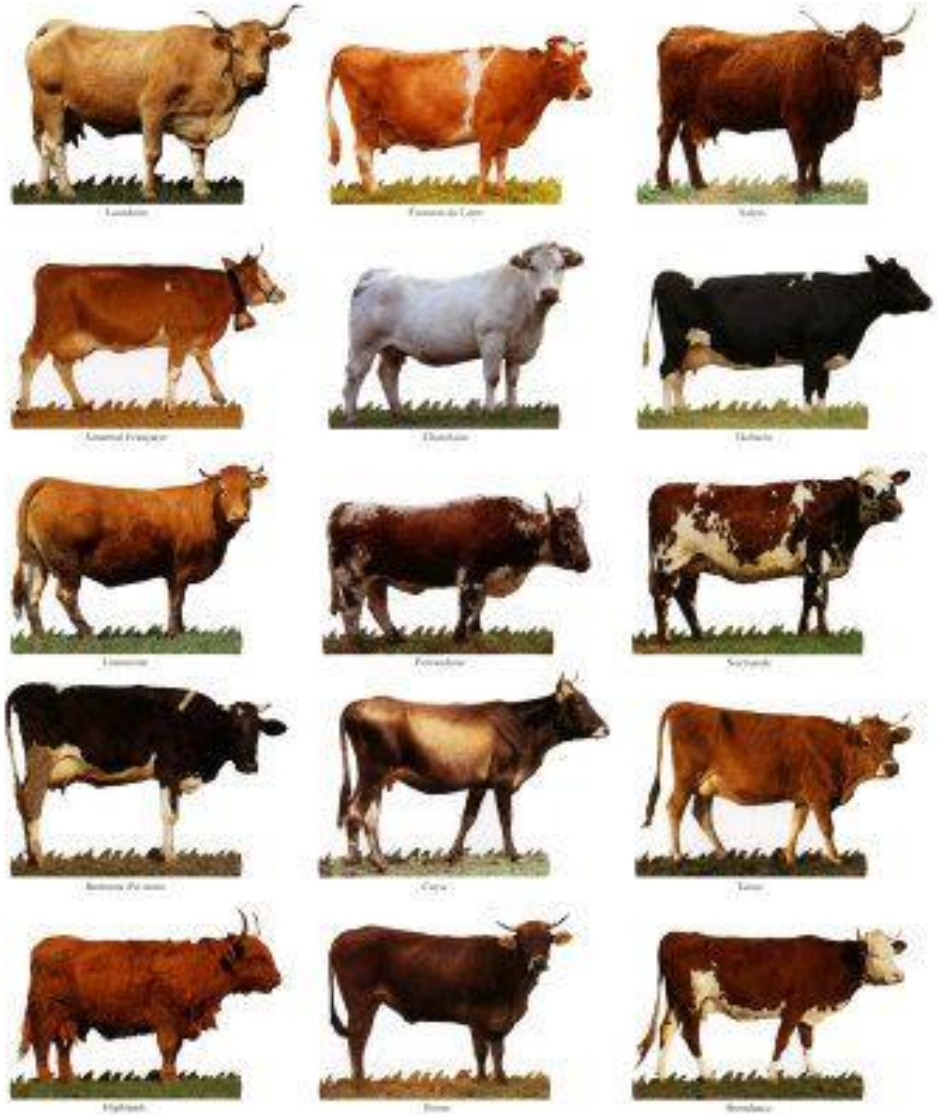
Causes of Variability—Effects of Habit and the use or disuse of Parts — Correlated Variation — Inheritance — Character of Domestic Varieties — Difficulty of distinguishing between Varieties and Species—Origin of domestic varieties from one or more species—Domestic Pigeons, their Differences and Origin—Principles of Selection, anciently followed, their Effects—Methodical and Unconscious Selection—Unknown Origin of our Domestic Productions—Circumstances favourable to Man's power of Selection 7

CHAPTER II.

VARIATION UNDER NATURE.

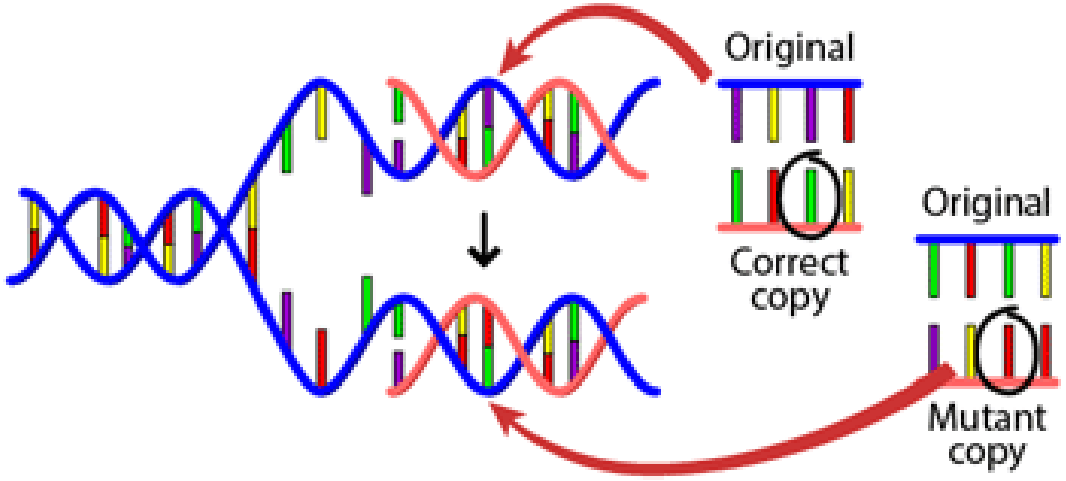
Variability — Individual differences — Doubtful species — Wide ranging, much diffused, and common species, vary most — Species of the larger genera in each country vary more frequently than the species of the smaller genera—Many of the species of the larger genera resemble varieties in being very closely, but unequally, related to each other, and in having restricted ranges 51


Breeds of Pig


LES VACHES / COWS

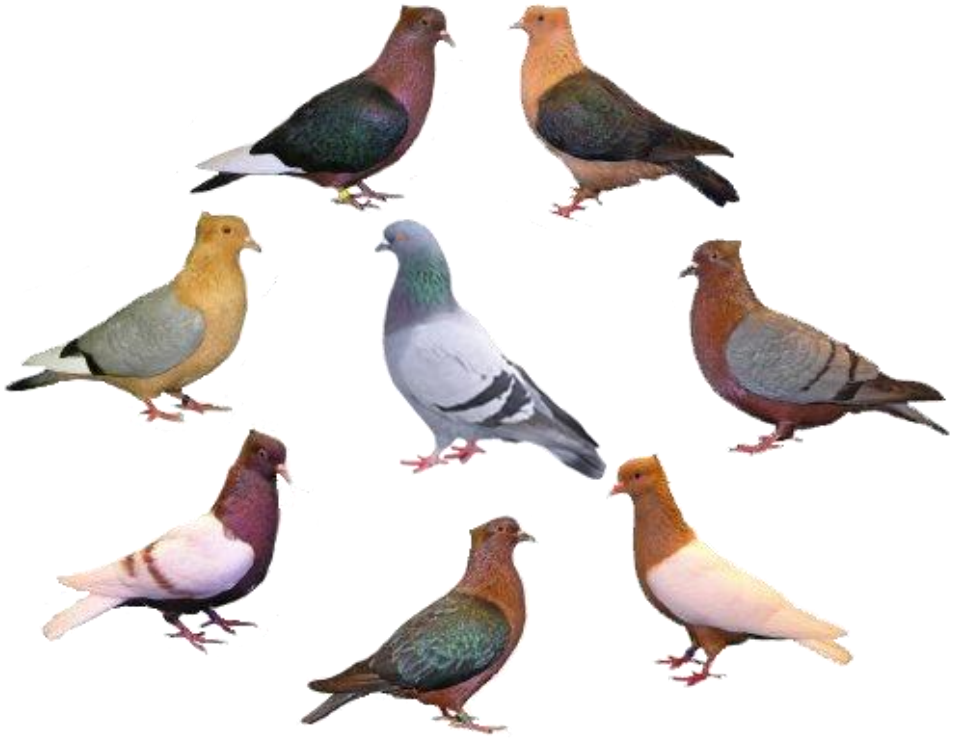
Darwin e Variação

Darwin via variação como aleatória, sem direcionalidade em relação à adaptação, e isso permitiu a ele formular uma teoria que pode posteriormente ser traduzida em uma linguagem da genética e de mutação.

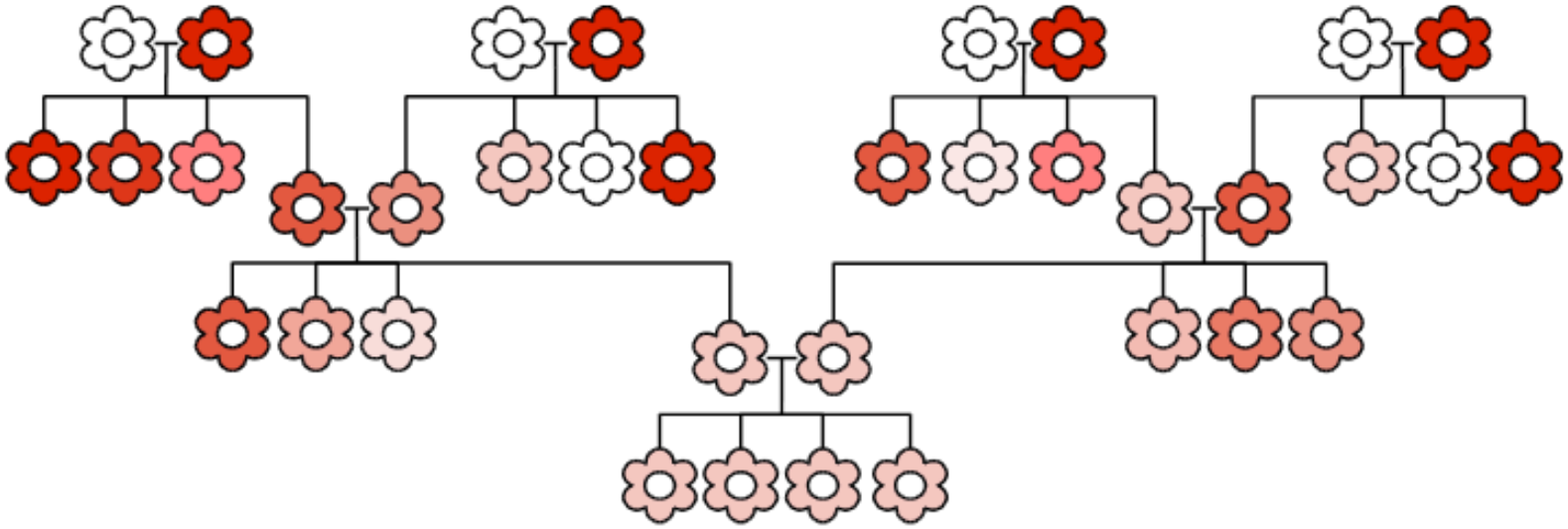


Darwin e Variação

"Great as are the differences between the breeds of pigeons (variação ENTRE grupos), I am fully convinced that all are descended from the rock pigeon (variação DENTRO de grupos), *Columbia livia*."

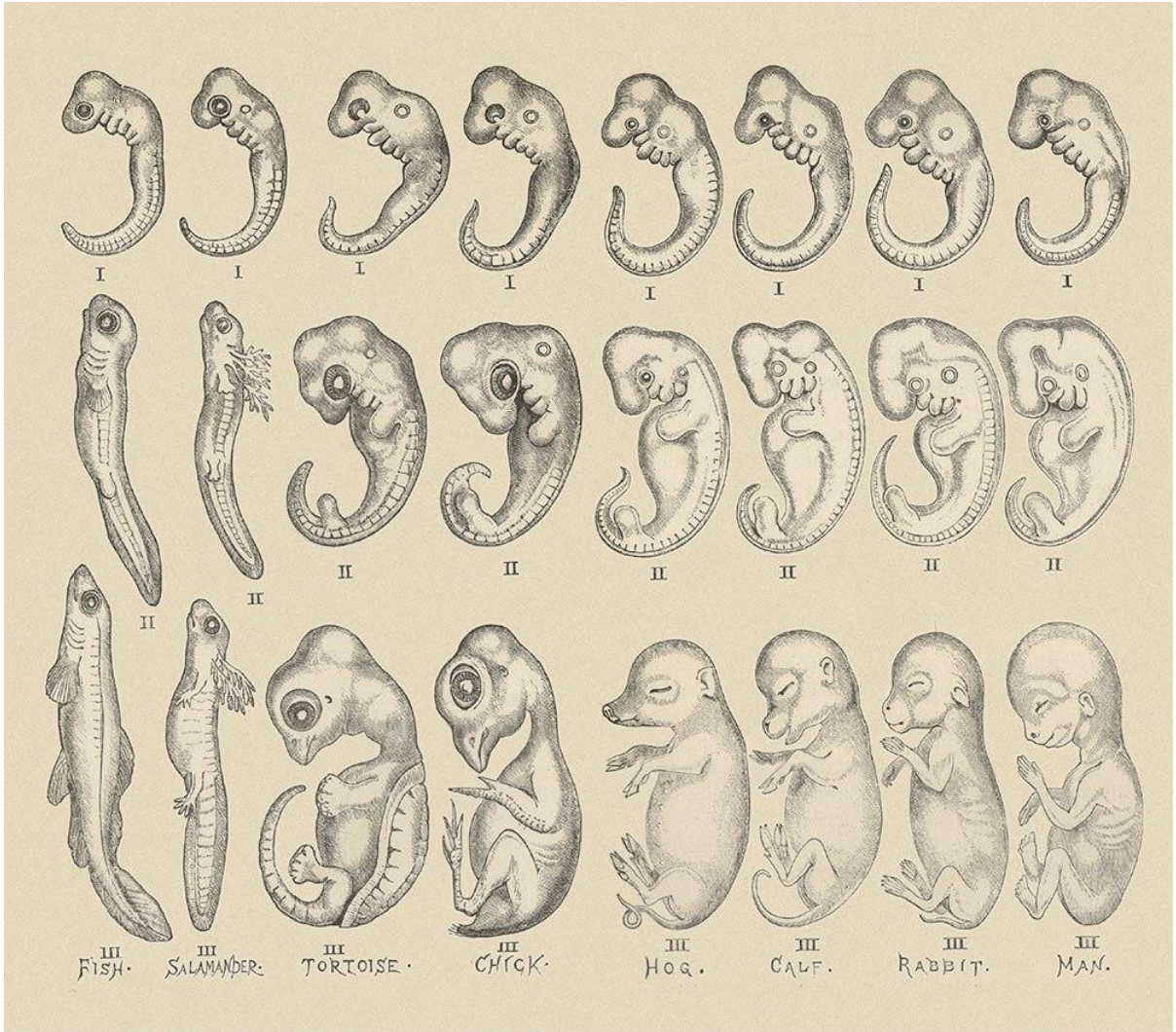


Darwin e Herança: Mistura



Herança por mistura torna hereditariedade e variação antagonistas.

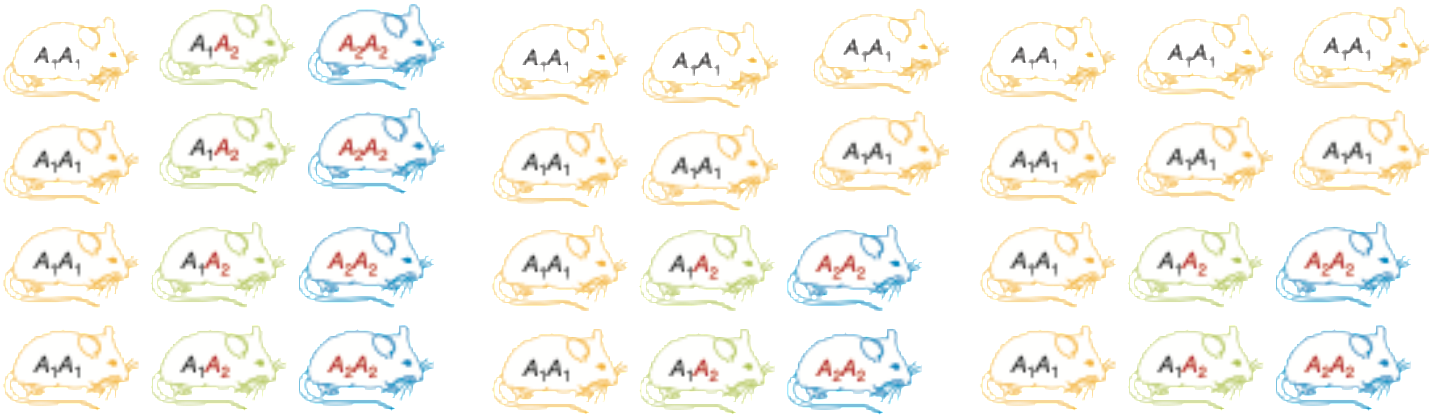
Adições de estágios de desenvolvimento



Wallace e Variação

"I find as a general rule that the constancy of species is in an inverse ratio to their range. (…) When they extend to many islands, considerable variability appears; and when they have an extensive range over a large part of the Archipelago, the amount of unstable variation is very large".

Wallace e Variação: Pensamento populacional



Darwin: indivíduos únicos tendo a variação favorecida por seleção em uma população

Wallace: todas as populações possuem uma gama de variação e se parte dessa variação é favorecida por seleção, vários indivíduos serão selecionados.

Diferenças individuais espalhadas na população é uma característica típica de populações naturais.

Origem de Variação: Uso e desuso

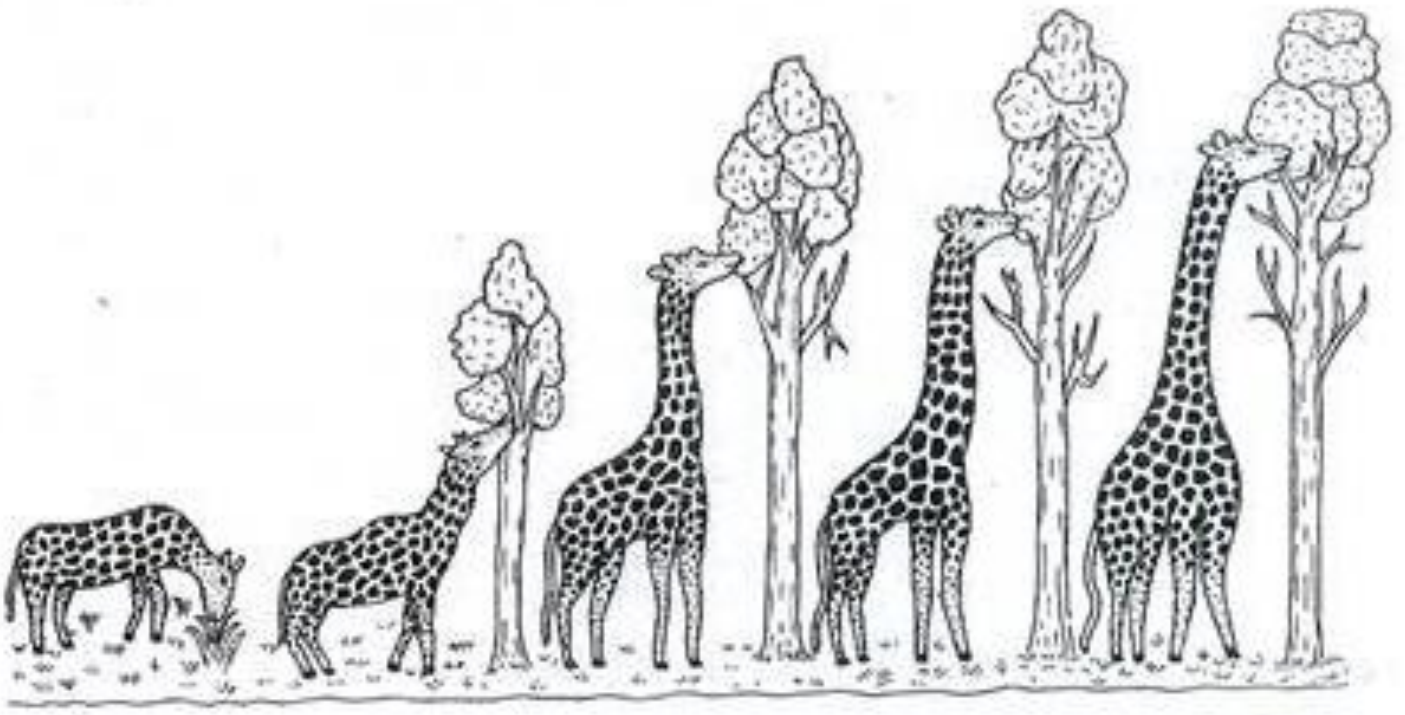
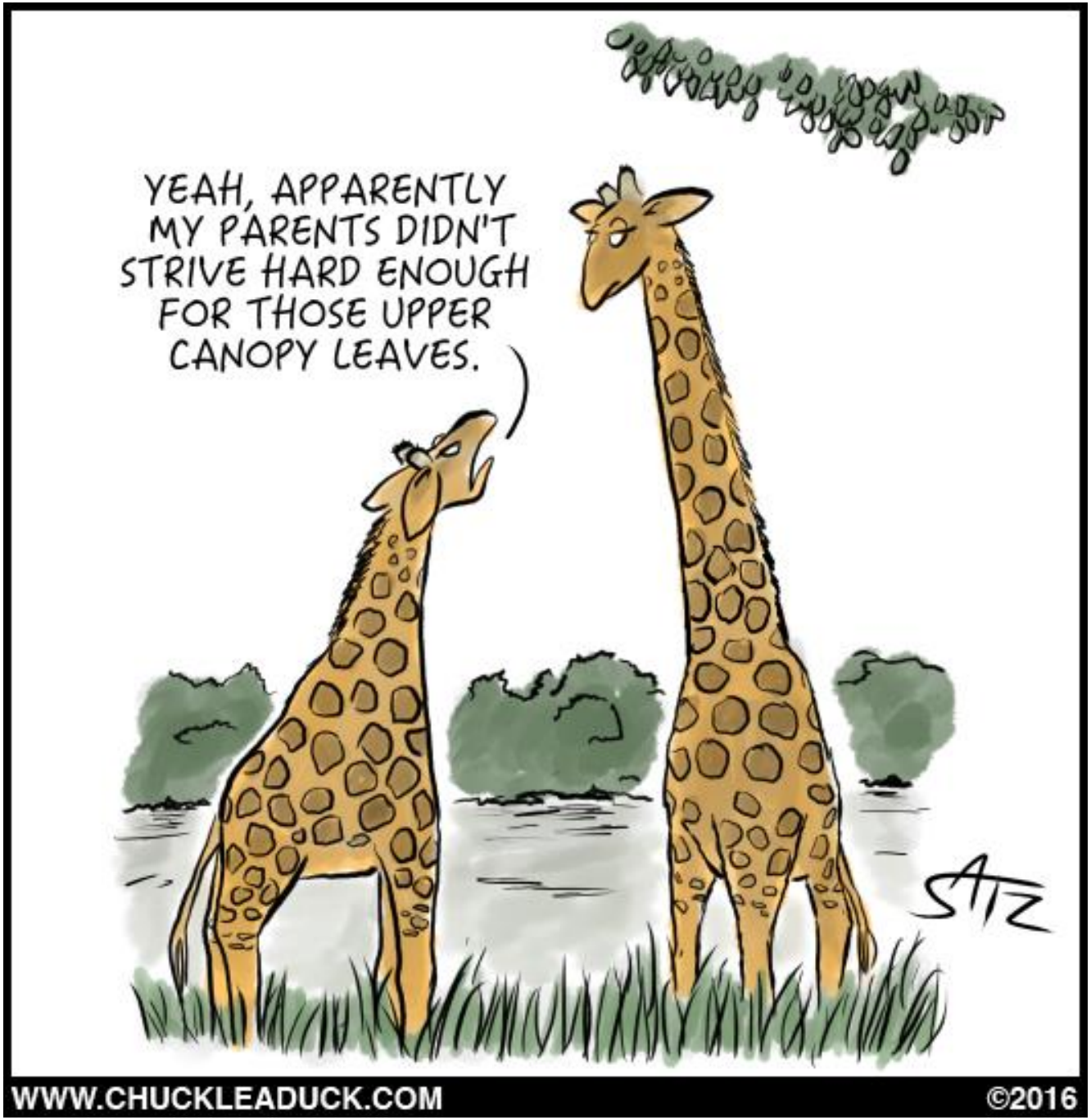


Diagram showing elongation of neck in giraffe according to Lamarck.

Lamarck: transformismo – uso e desuso é um mecanismo que permitia gerar variação ilimitada, a ponto de produzir novas formas que poderiam ser classificadas como novas espécies.

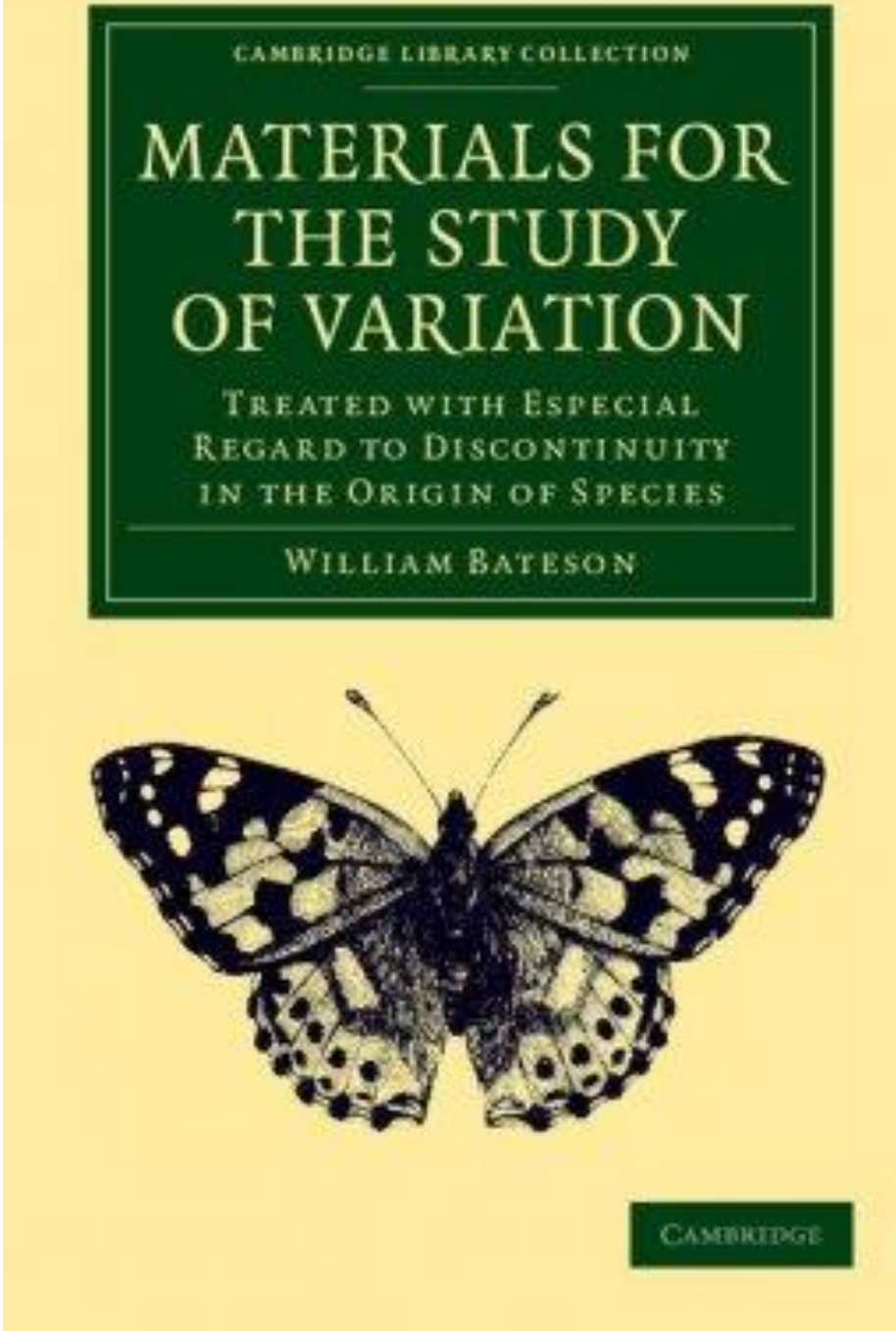

YEAH, APPARENTLY MY PARENTS DIDN'T STRIVE HARD ENOUGH FOR THOSE UPPER CANOPY LEAVES.
SATZ
WWW.CHUCKLEADUCK.COM
©2016

Saltacionismo:
mutações drásticas
Apenas mudanças grandes em indivíduos poderiam estabelecer uma nova forma

Bateson e Origem de Variação (1890)

Bateson e Origem de Variação (1890)

Viés de estudo de caracteres descontínuos (ex: contagem de pétalas) – mudanças em número de elementos – repetição no desenvolvimento

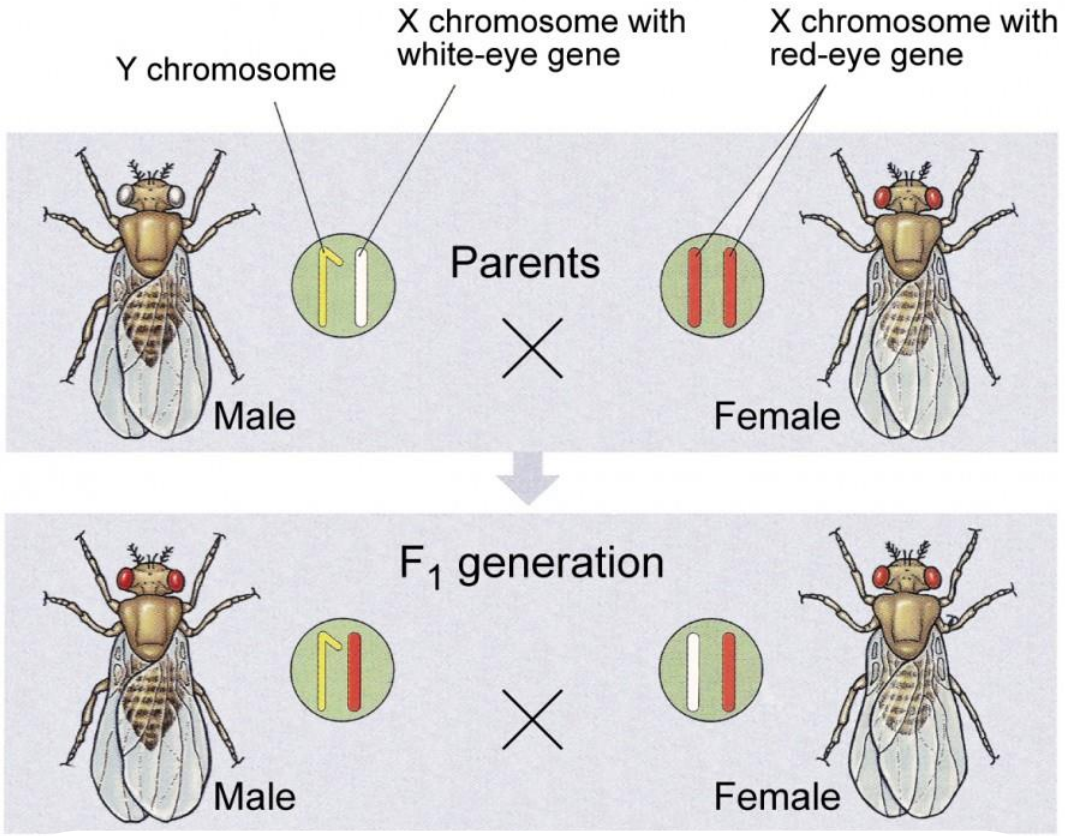


De Vries and Origin of Variation (1894)

Coined the term ‘mutation’ and thought that drastic mutations could lead to new species in a single generation.

T.H. Morgan e Origem de Variação (1903)

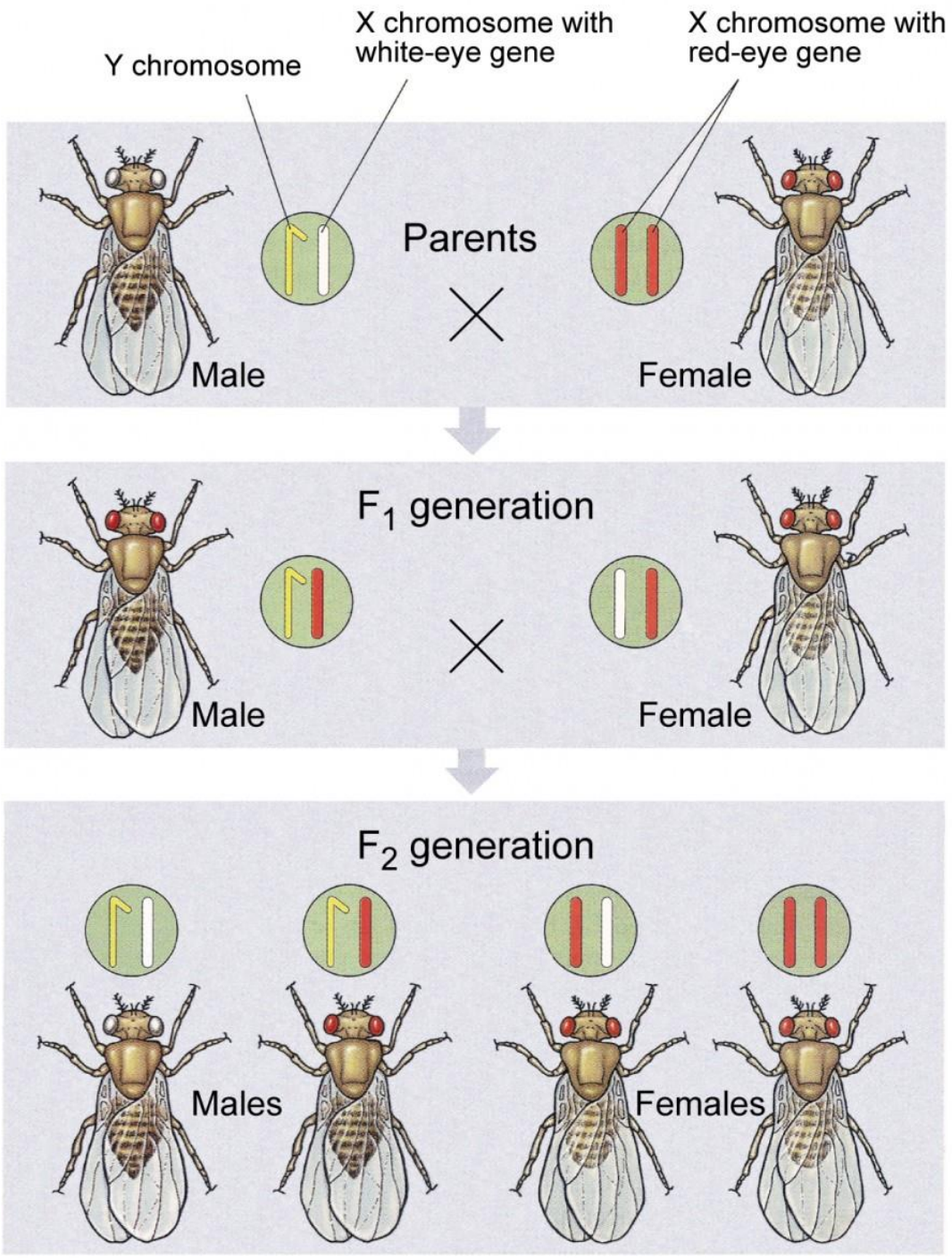
‘Saltacionista Mor’: seleção e adaptação não eram importantes para evolução.



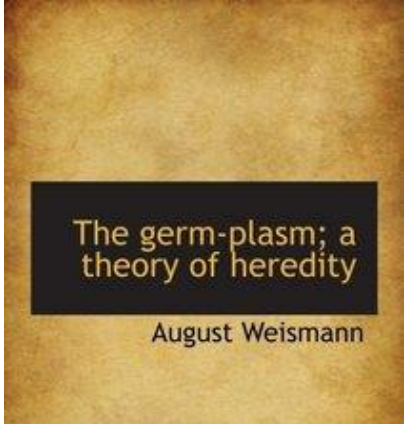
T.H. Morgan e Origem de Variação

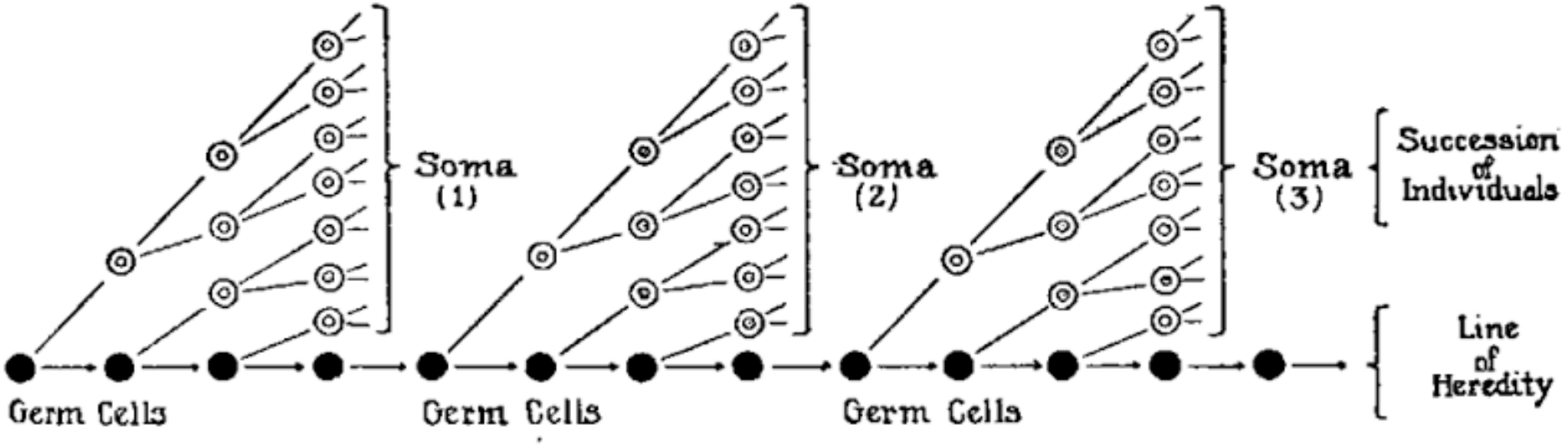
X-linked inheritance of eye color in Drosophila: mutation and genes are in chromosomes

Direção da mudança é determinada somente pela mutação



Weisman e Origem de Variação (1893)



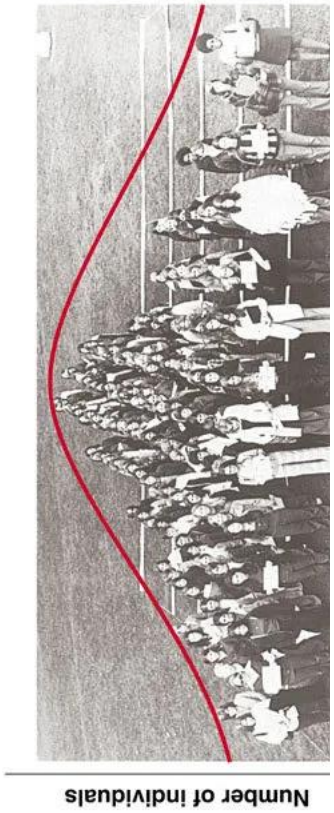


Sem feedback entre desenvolvimento e o plasma germinativo

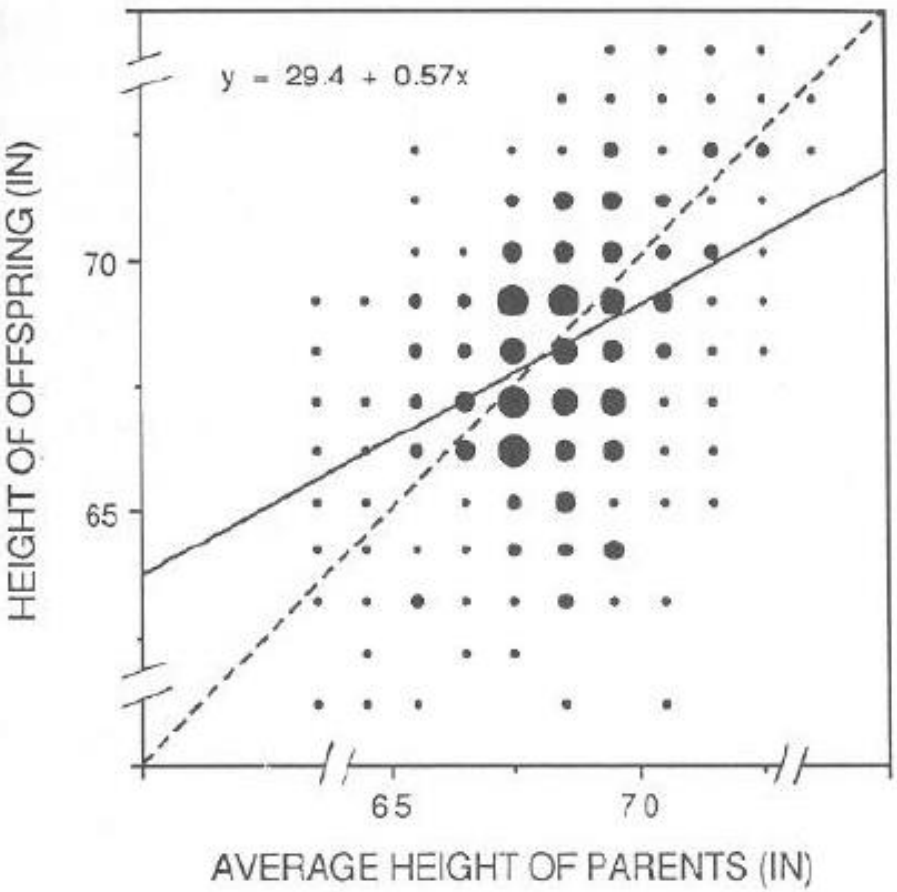
Hereditariedade é separada de desenvolvimento embriológico

Determinantes de variação persistem na população

Galton e os Biometricistas



Tobin/Dusheck, Asking About Life, 2/e
Figure 16.6



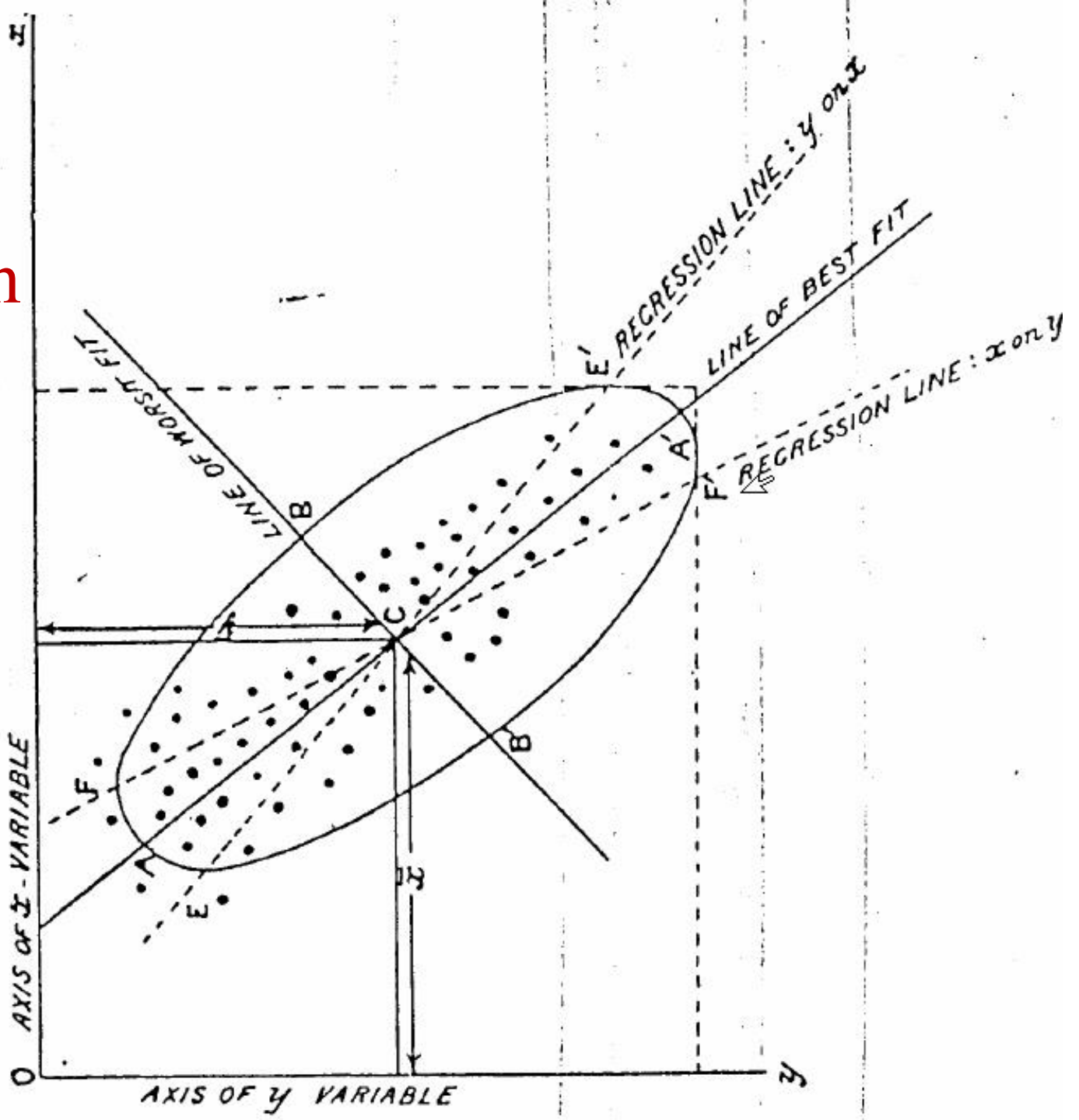
Início do uso de estatística para estudar variação herdável

'Lei da herança': regressão à média parental
(tendência a manter a média parental)

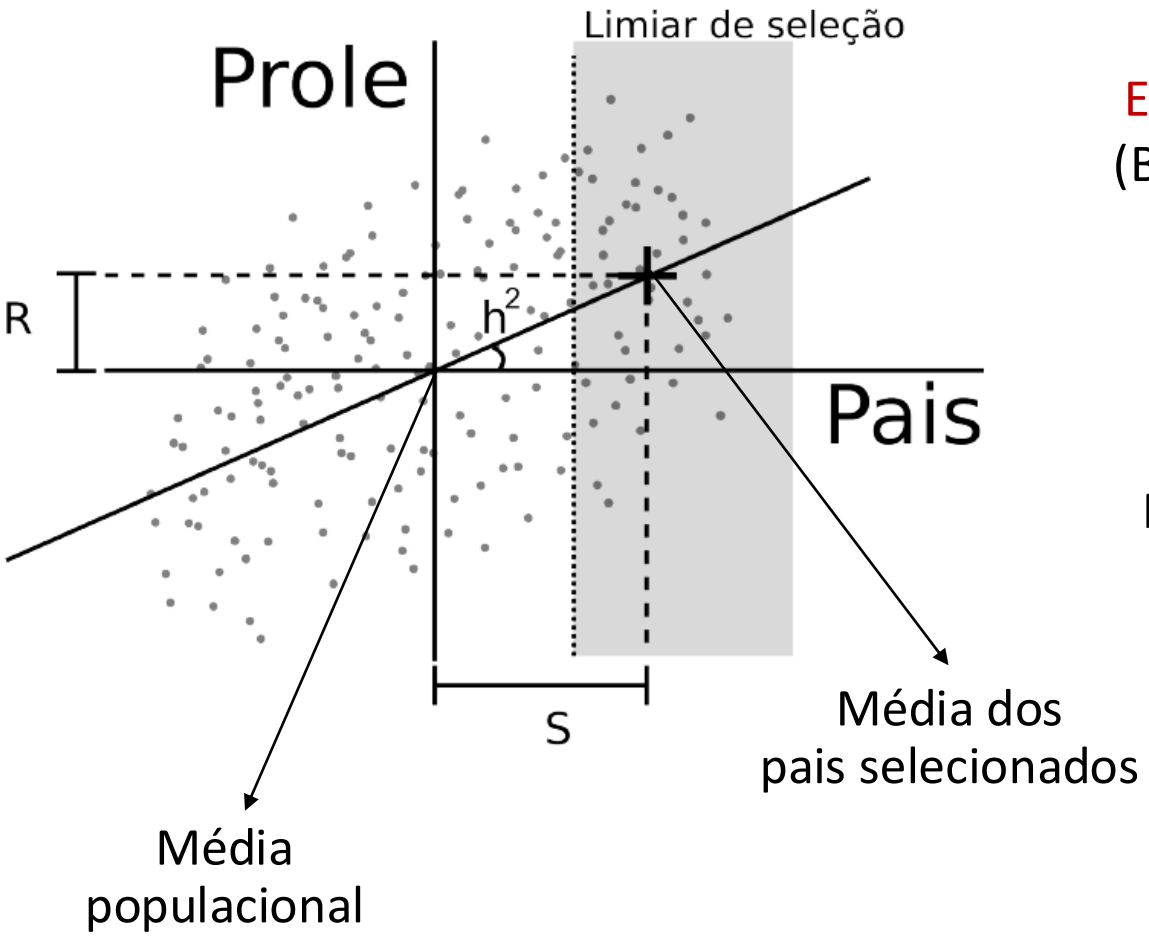
Genética Quantitativa

Semelhança fenotípica por parentesco entre pais e prole revelam variação herdável de caracteres de distribuição contínua

Pearson e o pensamento estatístico em evolução



Microevolução: seleção mudando a média populacional



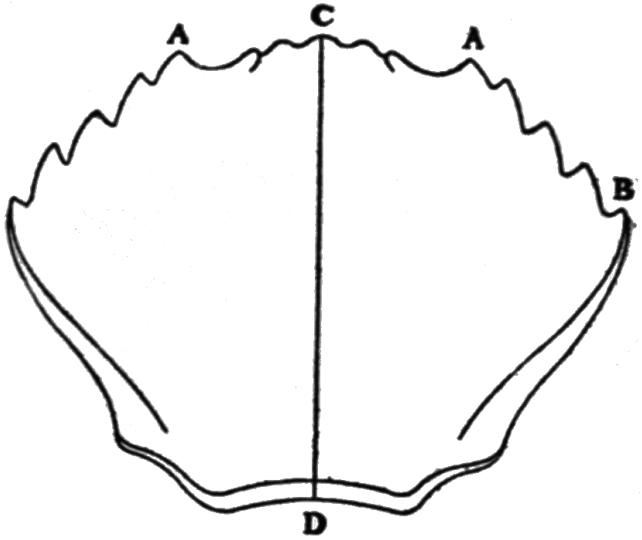
Equação do Criador
(Breeder's Equation)
Lush 1937

$$R = h^2 S$$

Resposta

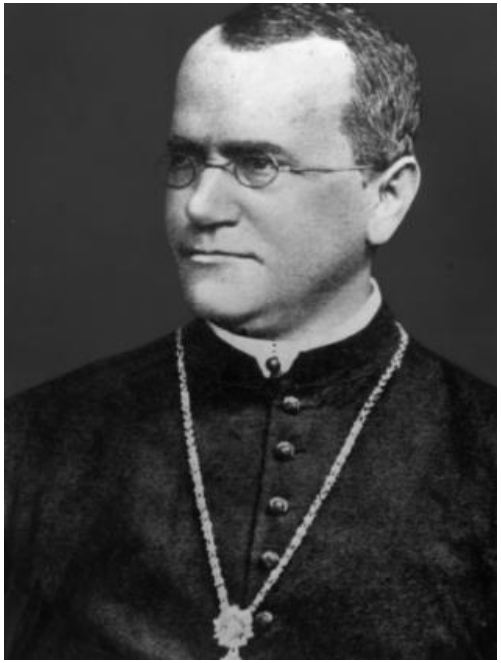
Diferencial de Seleção

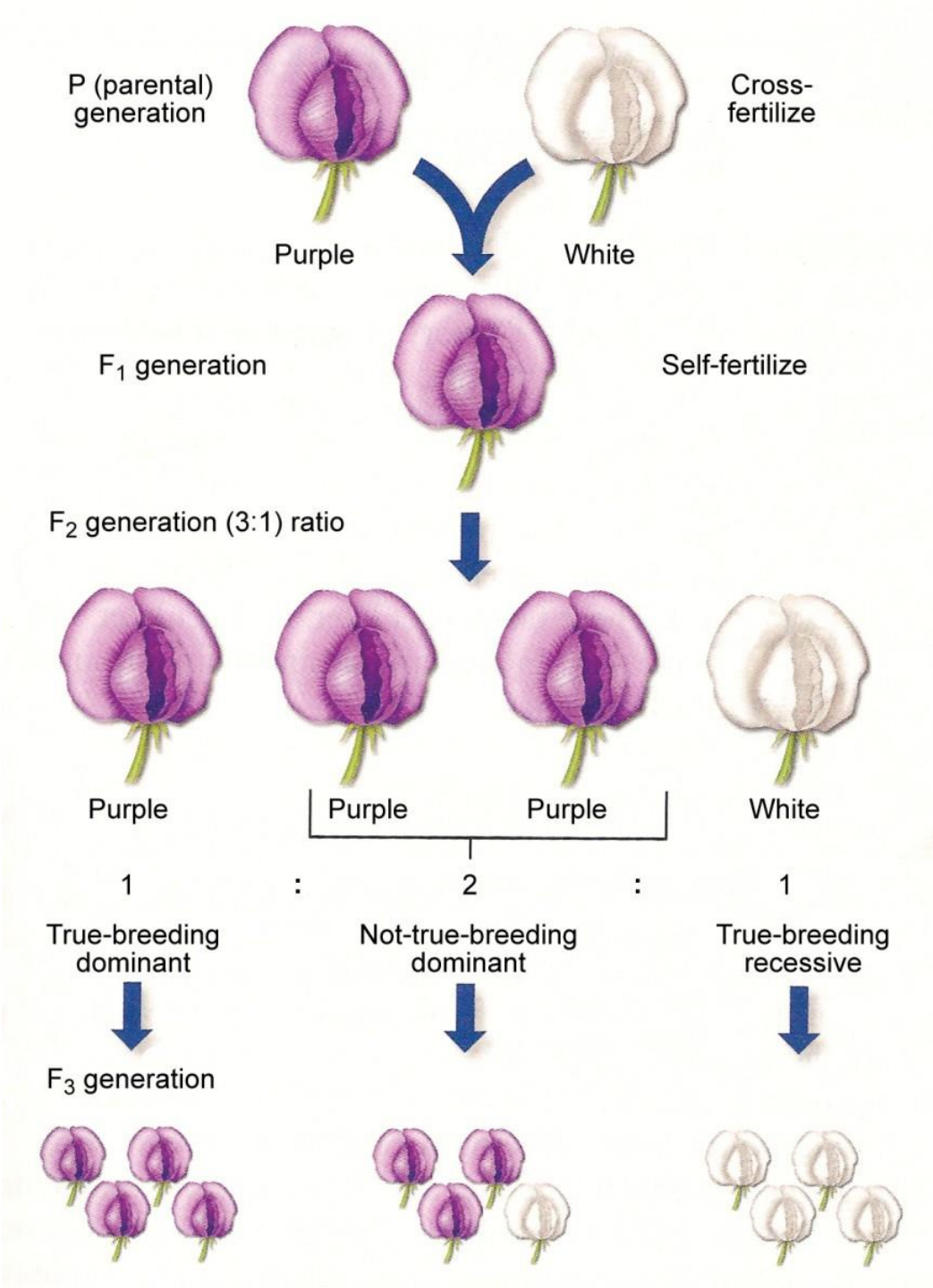
Weldon e Seleção em variação em populações naturais



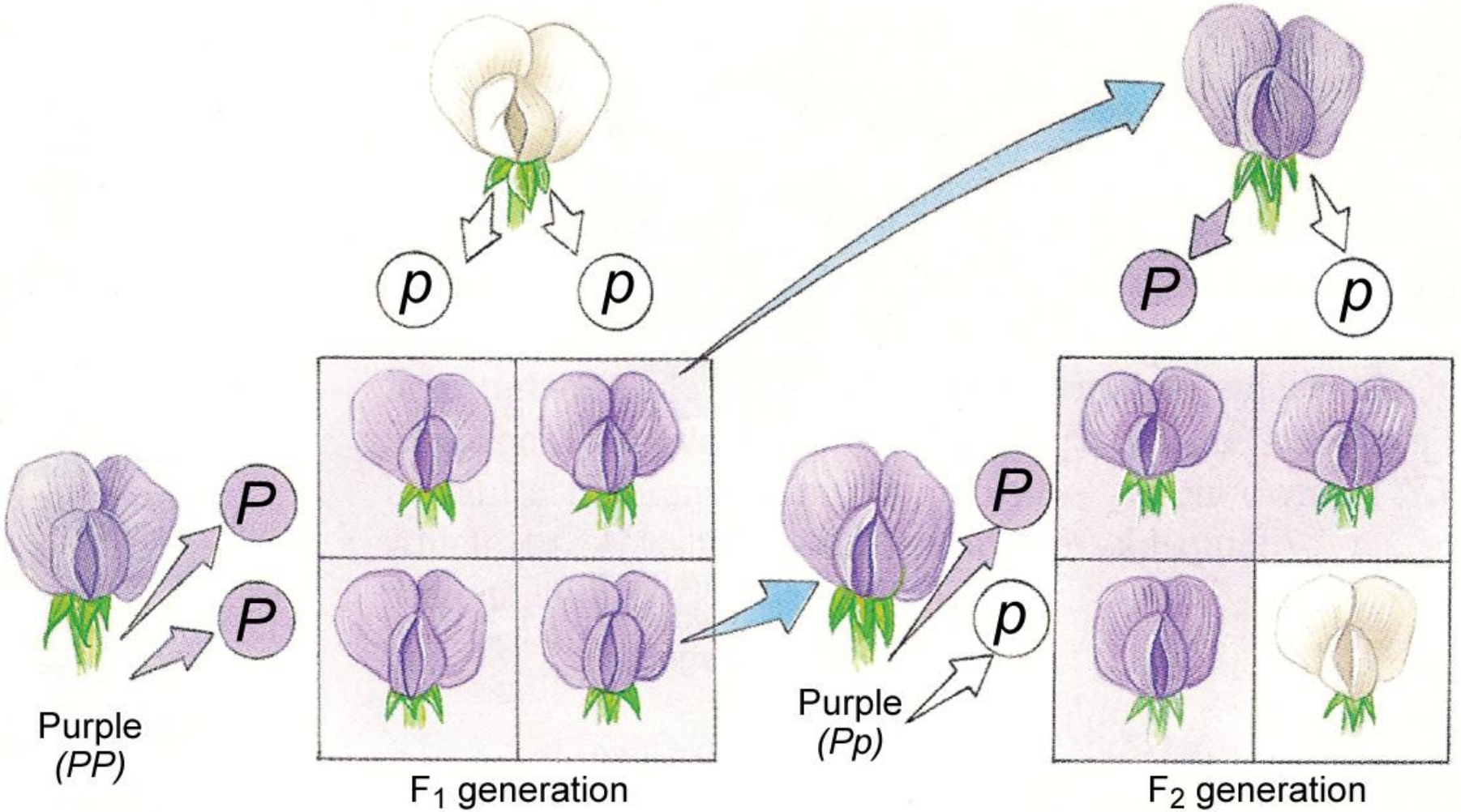
" Such selection is, of course, indirect,' that is to say, the life or death of the individual is determined in each case by the value of a (probably large) number of correlated characters, of which the length of the peripheral radius is only one."

Redescovery of Mendelian Genetics (1900)

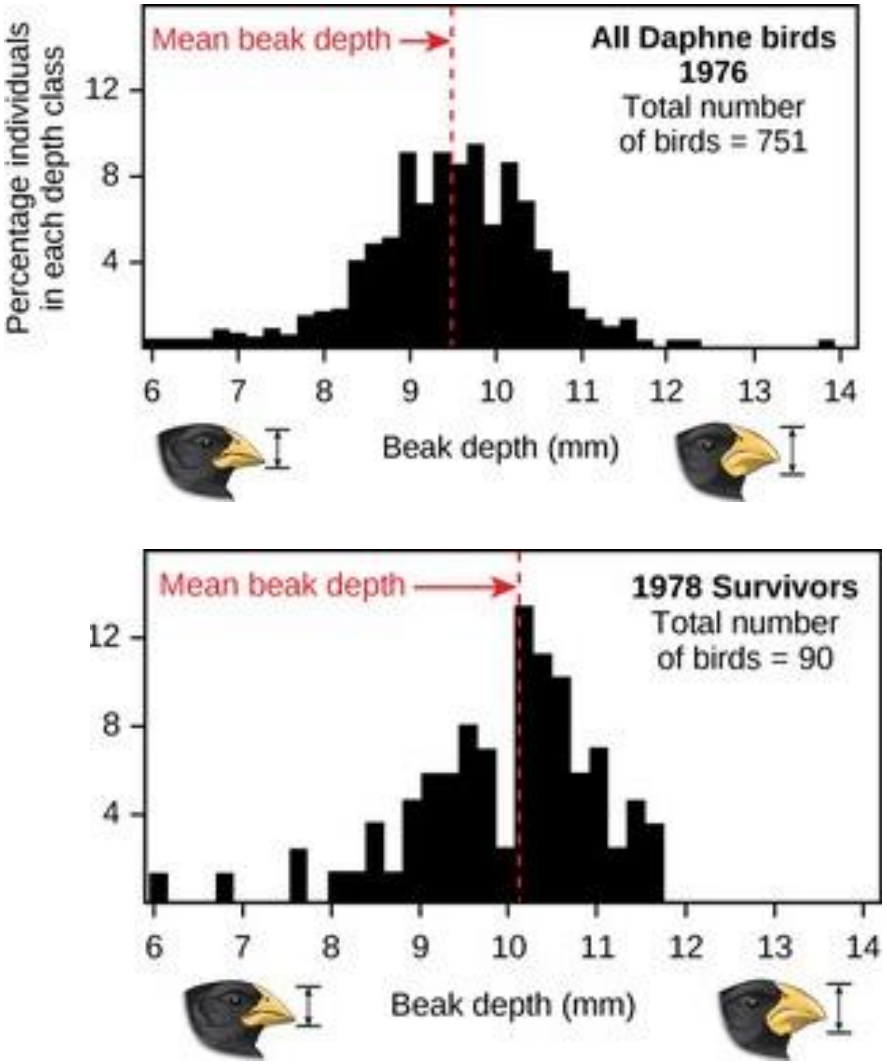




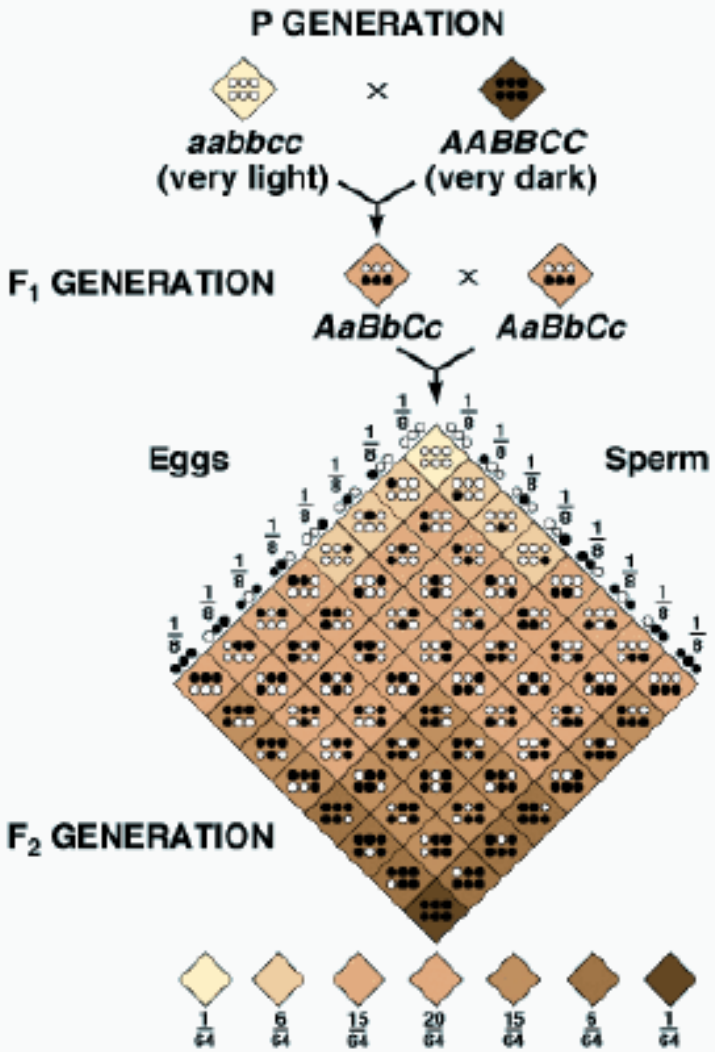
Discontinous variation and Independent segregation

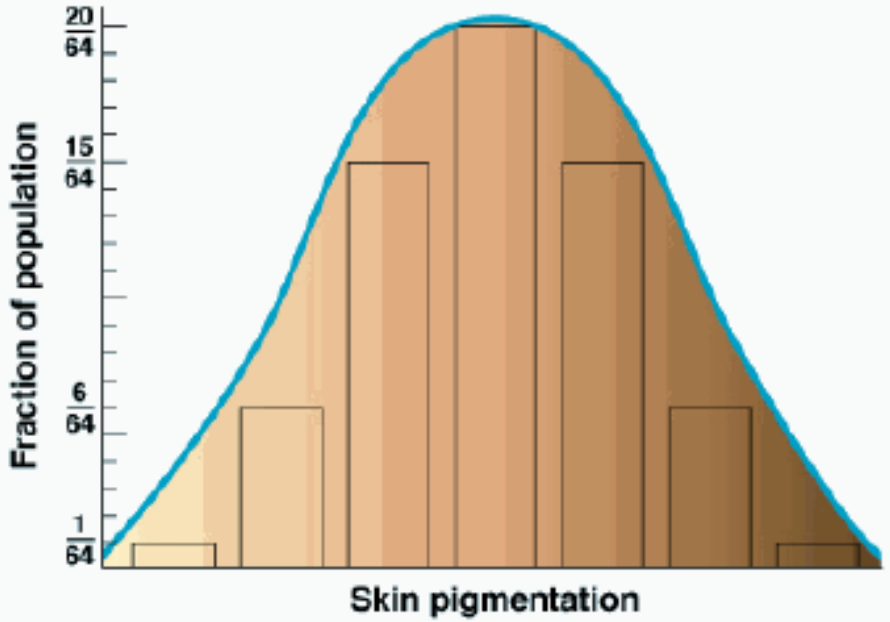


Biometricians X Mendelians or Selectionists X Mutationists



Fisher e Múltiplos loci de efeito pequeno (1930)





Fisher e Múltiplos loci de efeito pequeno (1930)

Efeitos fenotípicos de larga escala são produzidos pela soma de múltiplos loci de pequeno efeito, efeitos estes tão pequenos que só podem ser estudados pelo seu efeito estatístico na média fenotípica populacional.

POPULAÇÃO = POOL DE VARIAÇÃO GENÉTICA
(recombinação, mutação e seleção)

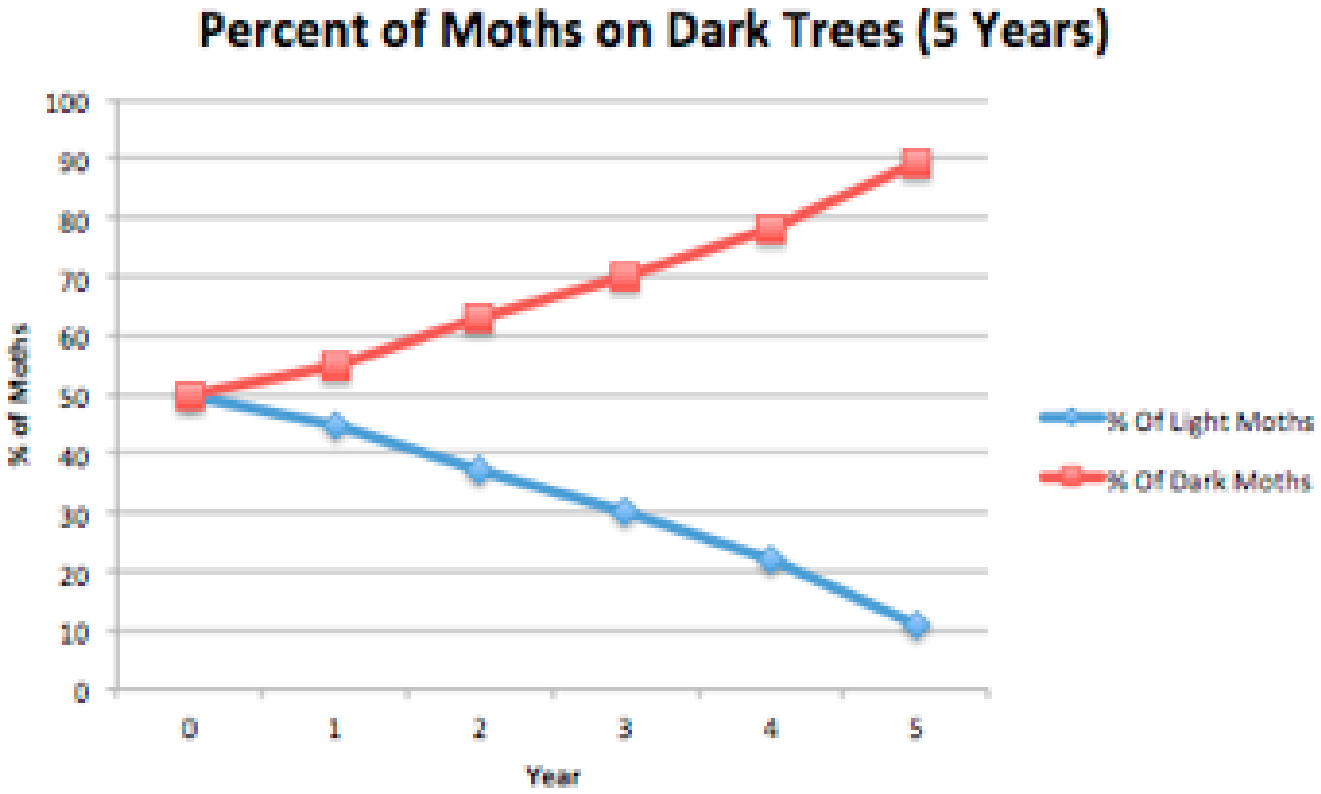
Teorema fundamental de Seleção Natural de Fisher

‘The rate of increase in fitness of any organism at any time is equal to its genetic variance in fitness at that time’

‘The rate of increase in fitness of any species is equal to its genetic variance in fitness’

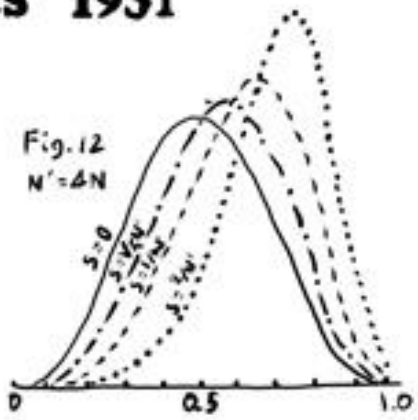
Haldane e Seleção em mariposas

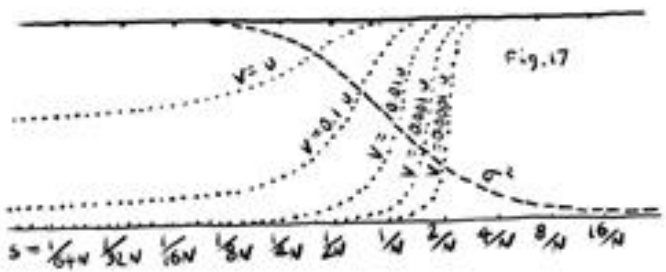
Haldane and Natural Selection on discrete variation



EVOLUTION IN MENDELIAN POPULATIONS

WRIGHT **GENETICS** 1931



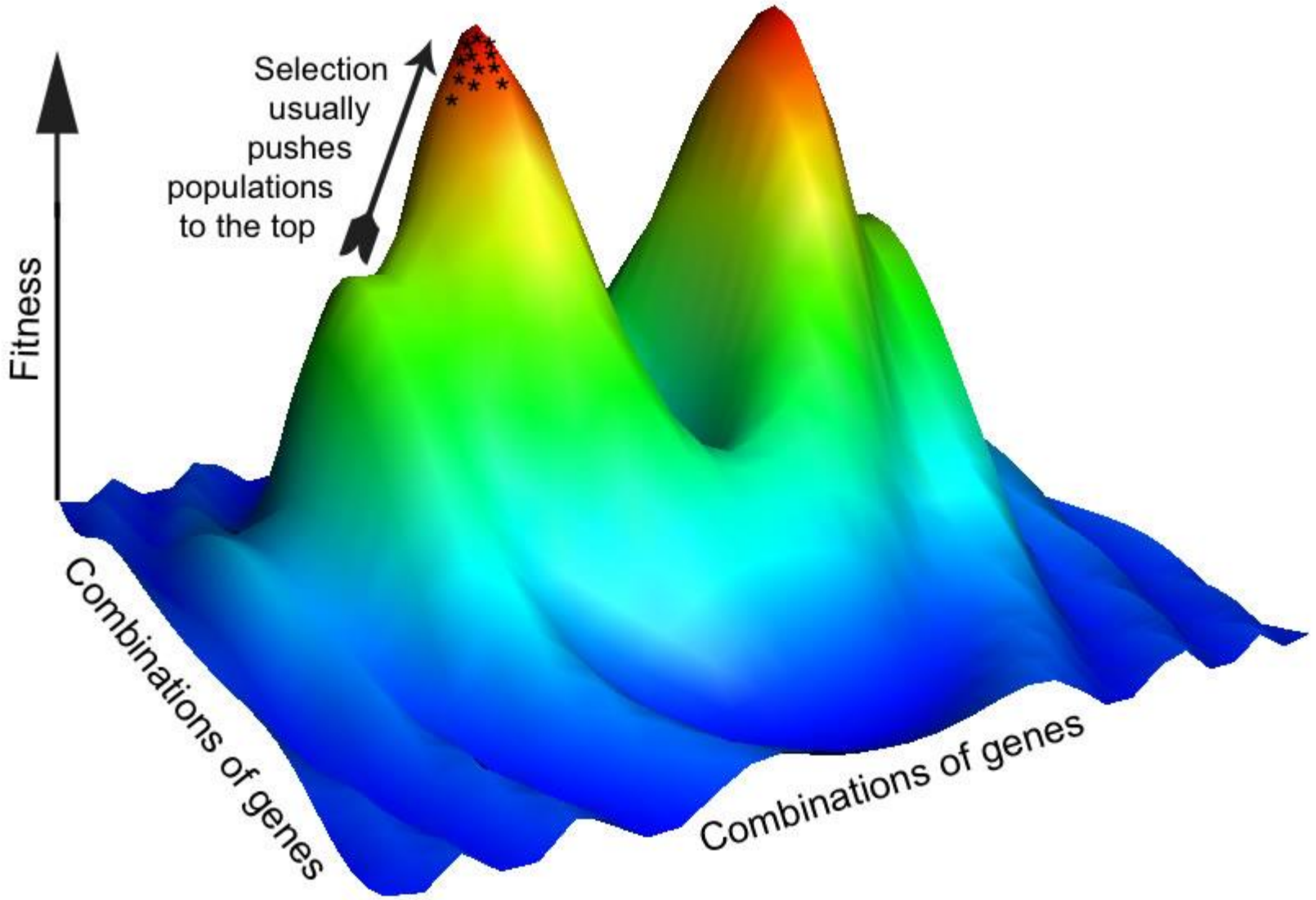


Wright e Evolução em demes

Evolução ocorre mais prontamente em subpopulações (demes) parcialmente isoladas geograficamente dentro de uma mesma espécie.

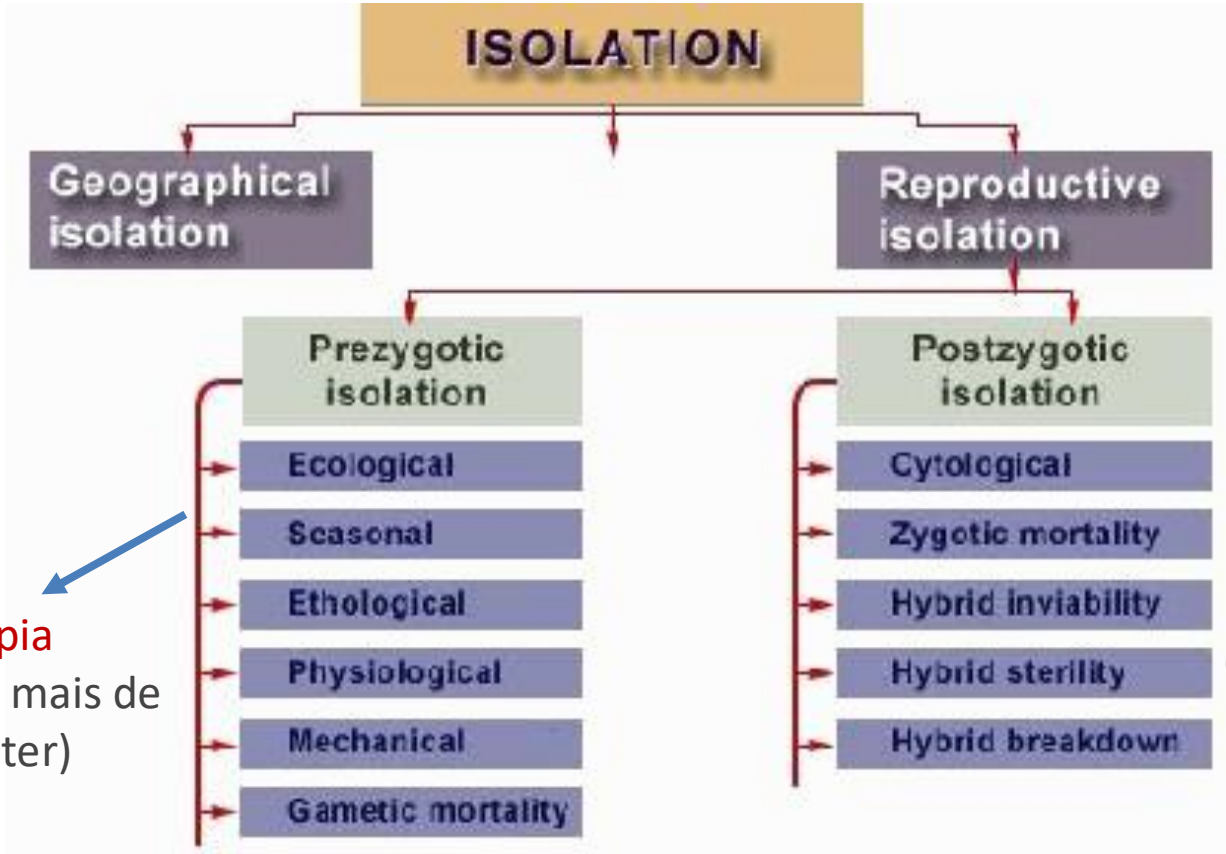
Novas combinações vantajosas de loci produzidas em uma subpopulação se espalhariam gradualmente a outras subpopulações, afetando a espécie como um todo.

Wright e Epistasia



Dobzhansky e Origem Genética de Espécies

"Nothing in Biology Makes Sense Except in the Light of Evolution."
(1973)



Pleiotropia
(um loci afeta mais de uma caráter)

Epistasia
(interações entre loci)

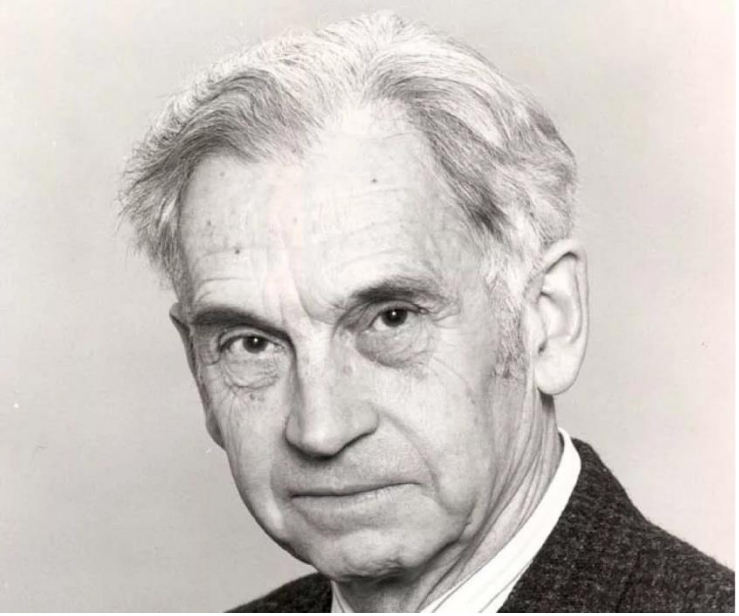
Dobzhansky e Manutenção de Variação Genética

"It is the adaptive level of individuals heterozygous for various chromosomes which is most important." (1942)

Se pressões seletivas reduzem variação, então como existe tanta variação nas populações naturais?

Hipótese balanceadora de estrutura populacional:
População é uma reserva de variação genética na qual muitos genes 'neutros'/deletérios são mantidos em baixa frequência.

Vantagem do heterozigoto mantida por seleção balanceadora
(seleção dependente de frequência)



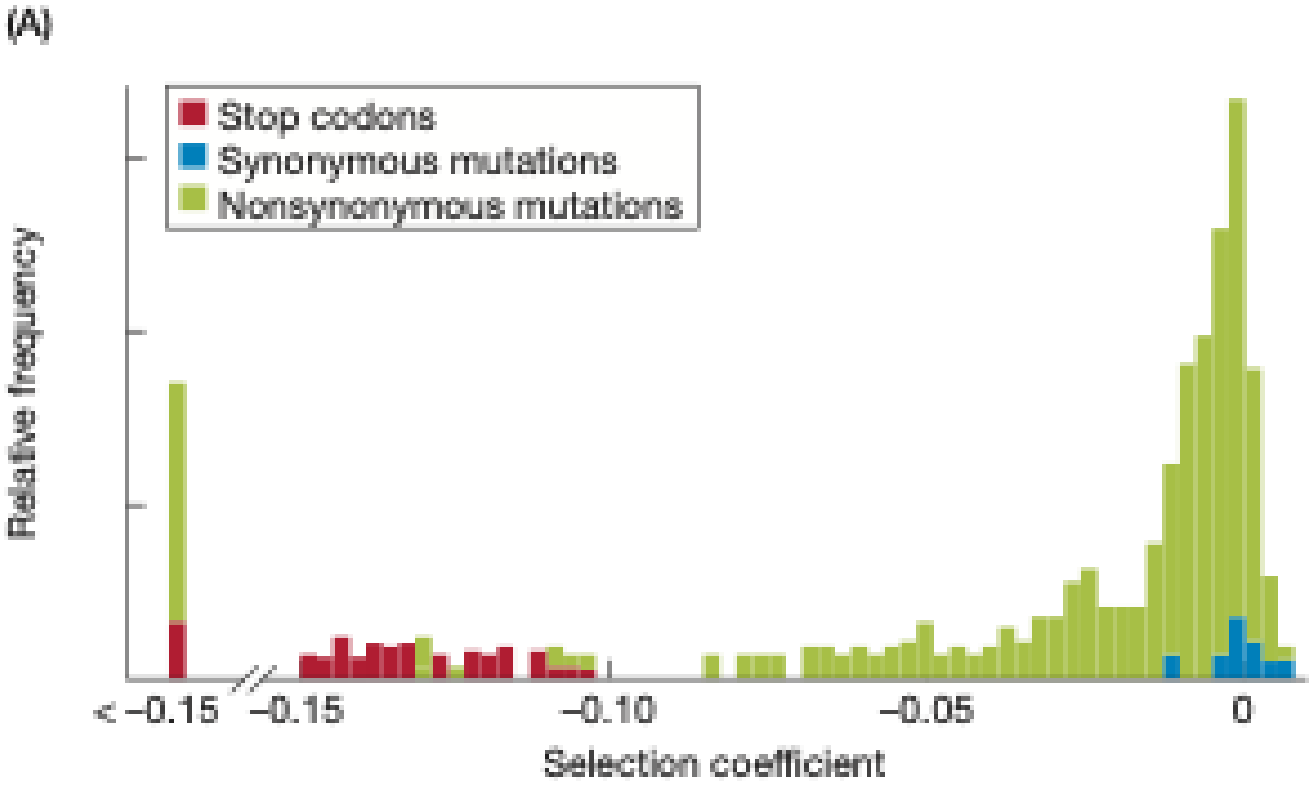
Ernst Mayr

‘As natural selection is active at all periods, it would seem that evolutionary change depends more on the availability of variation than that of selection’

Theodosius Dobzhansky

Life is self-reproduction of complexly organized units from simple materials drawn from the environment. Heredity is implicit in self-reproduction. But absolutely accurate self-reproduction would make heritable variation, and hence evolution, impossible. The ultimate source of evolution must be the occasional breakdowns of heredity.

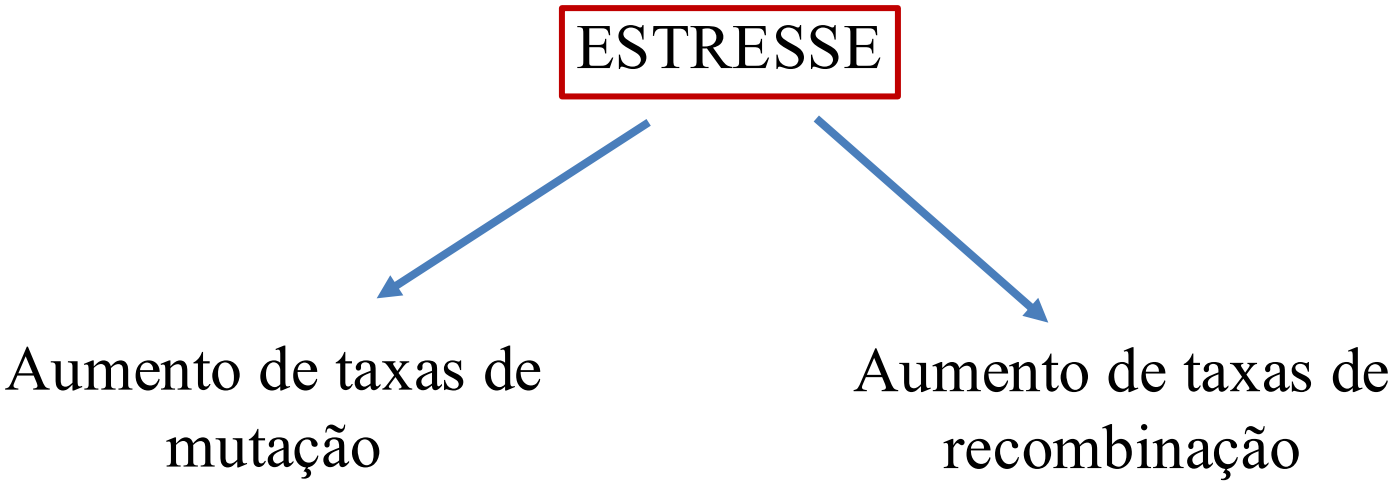
Mutações de grande efeito são raras e em geral deletérias



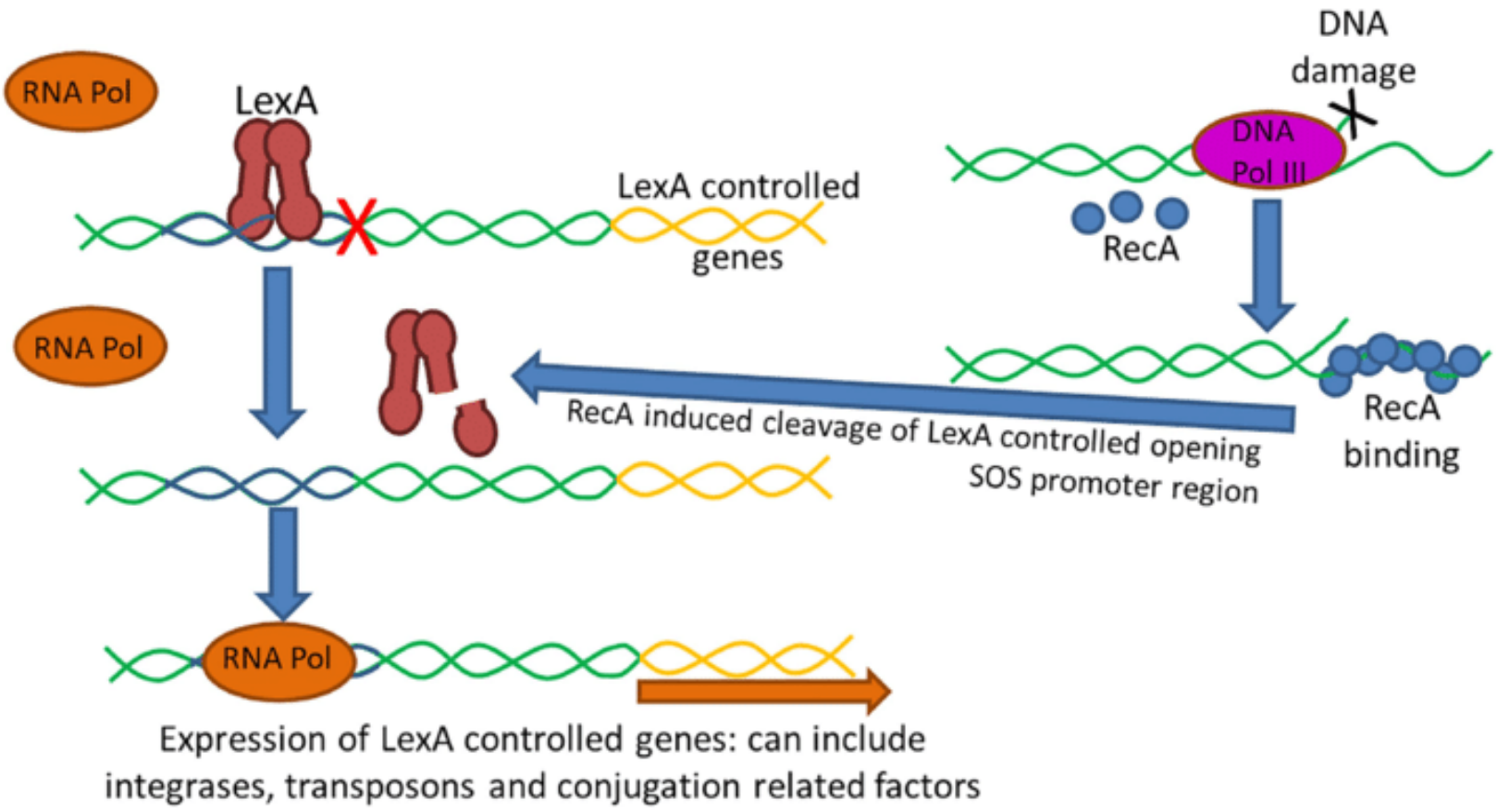
Mutações são majoritariamente (pouco) deletérias e mutações vantajosas são muito raras.

Fatores que aumentam mutação e recombinação

Condições estressantes produzem variabilidade em populações que pode ser substrato para a seleção natural



Resposta à estresse: via SOS e danos ao DNA



Ativação de vias de reparo de DNA (polimerases): aumento de mutação e recombinação

Variação Genética e Desenvolvimento

Dois processos moldam a variação em um organismo em desenvolvimento:

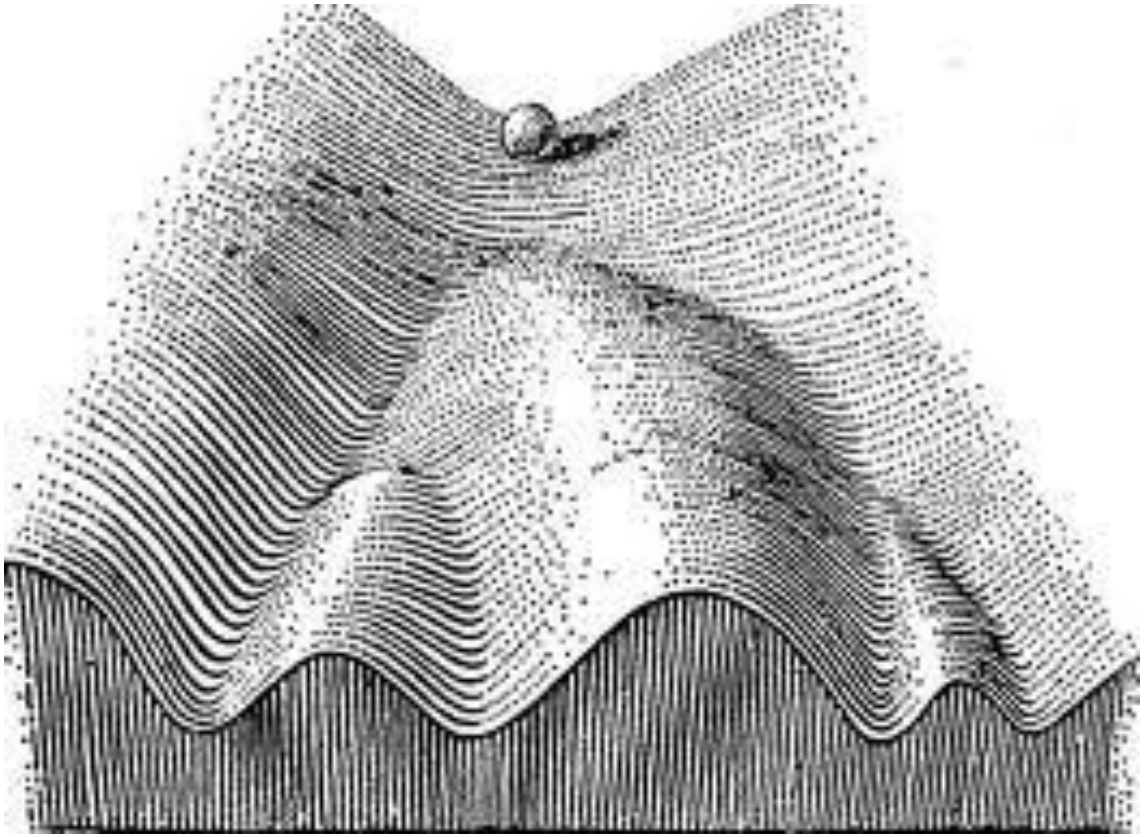
1. Estabilidade do desenvolvimento – mecanismos que mantém o fenótipo constante apesar de perturbações mínimas do desenvolvimento.

2. Canalização – redução de sensibilidade à variação alélica e variação ambiental.

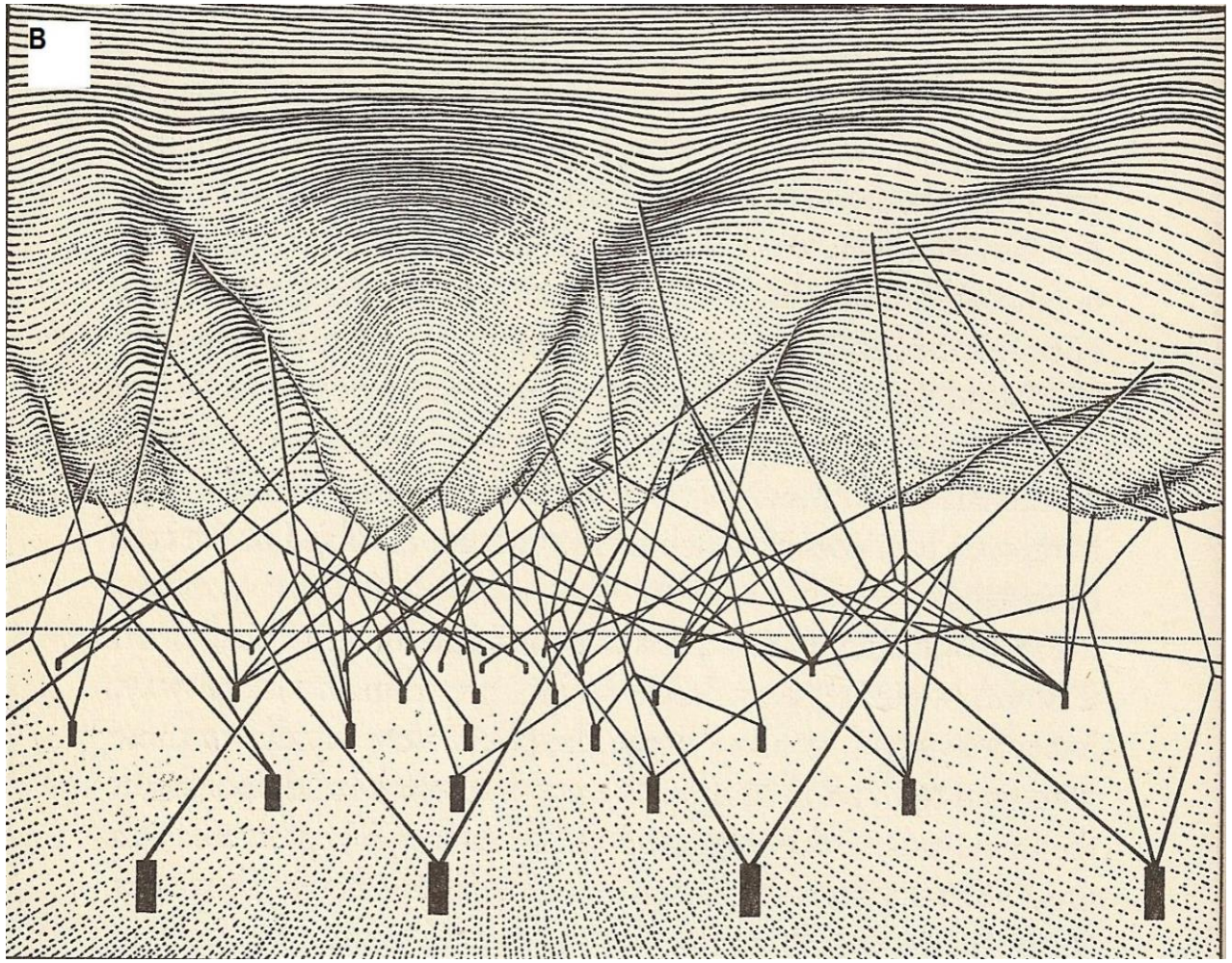
QUESTÃO CENTRAL:

Processos de estabilidade do desenvolvimento e canalização são controlados pelos mesmos genes?

Waddington and the Epigenetic Landscape (1942)



Canalized developmental pathways

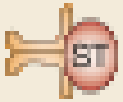


‘... each developmental pathway depends on the interaction of a certain set of genes.’

The Strategy of Genes, 1957

Capacitores: Mudança do grau de canalização

Table 1 | **The main HSP chaperone families**

Chaperone	Binding topology	Action
HSP100		Disaggregates
HSP90		Supports nearly mature conformations; signal transducers
HSP70		Binds linear polypeptide for folding; translocation assembly of multiprotein complexes
HSP60 (GroEL,TriC)		Folds 'molten globule' proteins or domains
Small HSPs		Prevents aggregation, particularly during heat shock

"…chaperones also provide a plausible molecular mechanism for regulating the capacity of populations and lineages for evolutionary adaptation to changing environments — EVOLVABILITY".

Suzanne Rutherford 2003

Capacitores: Entre genótipos e fenótipos

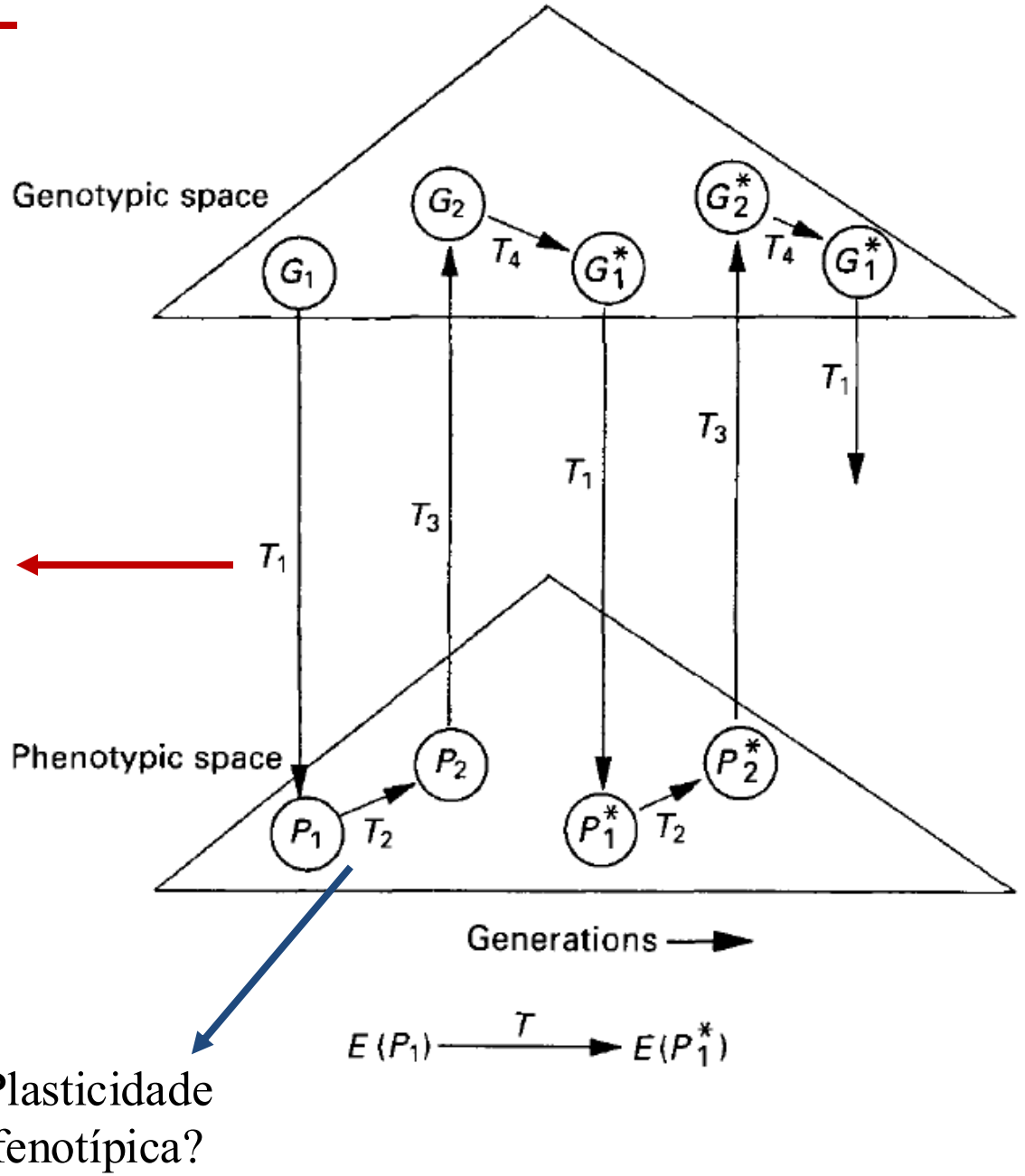
Falha na função das chaperonas

Alteração na expressão de variação fenotípica SEM a alteração de genótipos

VARIABILIDADE: Variação fenotípica vinda de mutações que não se expressavam

SELETIVIDADE: Variação funcionalmente adaptativa, sem correlações negativas na aptidão

Mapa Genótipo-Fenótipo



Leis de Transformação

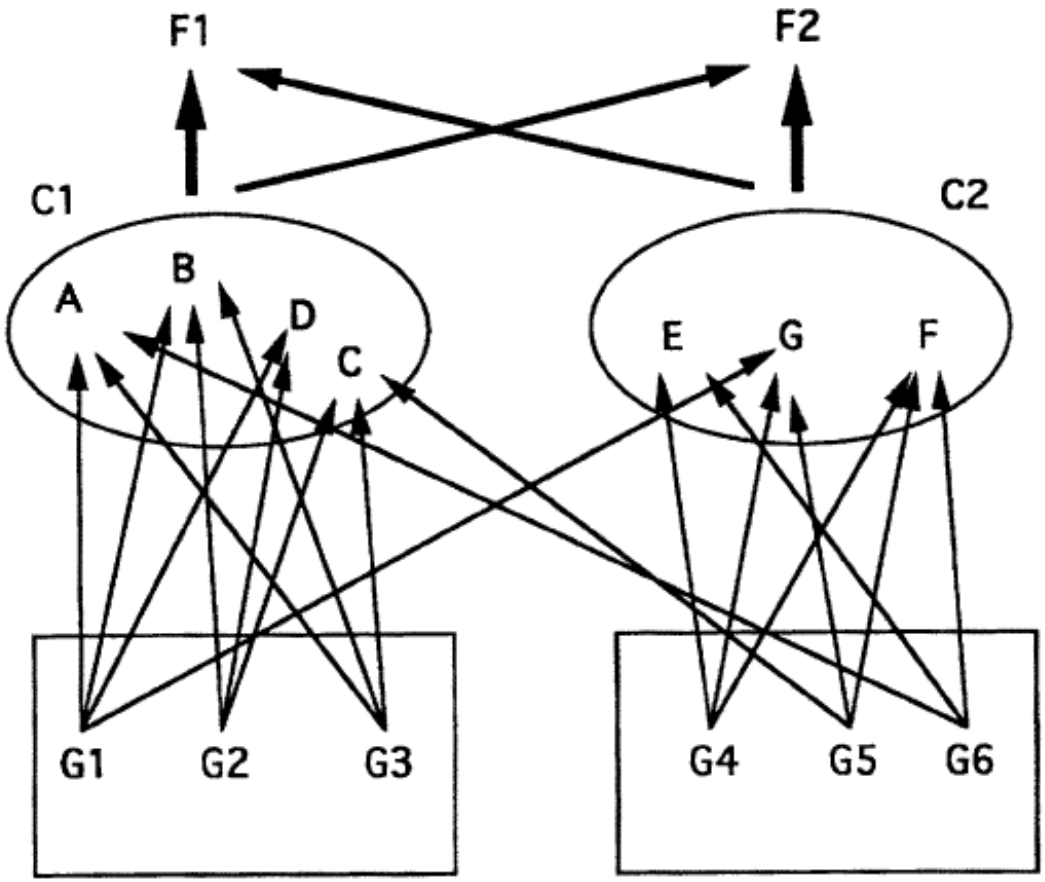
Vias de desenvolvimento
+
Regulação de expressão gênica/mutações

Plasticidade fenotípica?

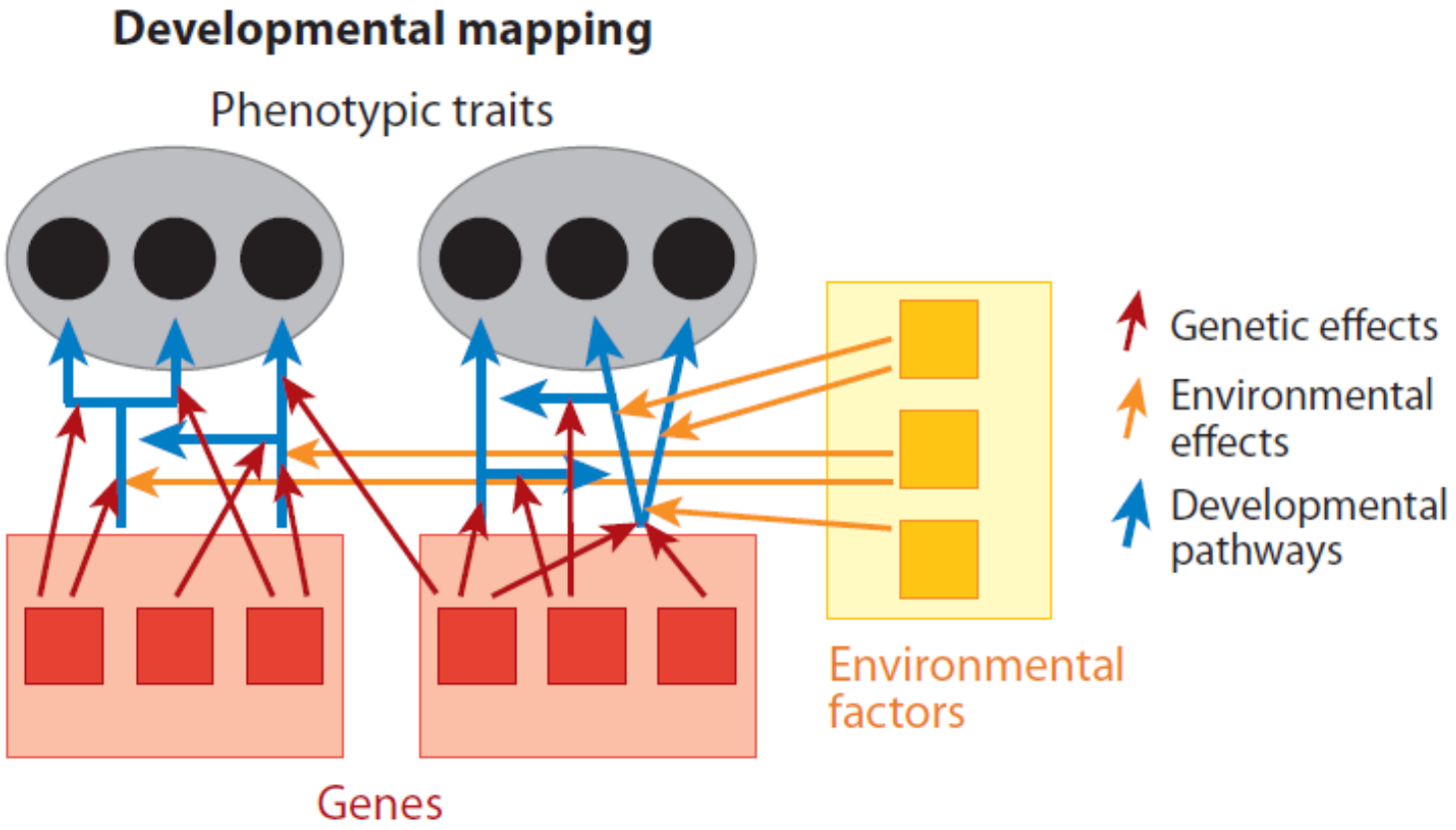
Lewontin 1974

Mapa Genótipo-Fenótipo modular

Wagner 1996



Modularidade aumentando a ‘seletividade’

Variação funcionalmente adaptativa, sem correlações negativas na aptidão

Regulação da variação em fenótipos complexos