

"ANÁLISES POPULACIONAIS E ENTRE O HOMO SAPIENS E O HOMO NEANDERTHALIS MOSTRA A NATUREZA ADAPTATIVA DE MODIFICAÇÕES NO ENHANCER HACNS1"

Silveira A, Hünemeier T, Paixão-Côrtes VP Salzano FM e Bortolini MC
Departamento de Genética UFRGS

silva.hc@gmail.com

INTRODUÇÃO

Como humanos, temos um interesse especial em identificar modificações genéticas responsáveis por características específicas que nos distinguem dos outros primatas. Prabhakar et al. (2008) descreveu uma sequência de 546 pares de bases que atuam como reguladores da expressão do gene HACNS1, que é bastante conservado na maioria dos animais terrestres. Nele estão acumuladas 16 mutações específicas dos humanos que ocorreram após a divergência humano-chimpanzé, onde 13 são encontrados entre 81bp. Desde então é discutido se esse processo ocorreu por seleção positiva ou uma seleção neutra, sem uma análise populacional.

METODOLOGIA

Um total de 194 amostras foram analisadas, incluindo 83 ameríndios nativos de 12 diferentes populações (Apalai, Arara, Galibi, Kuben Kran Keng, Munducuru, Karitiana, Xavante, Ache, Guarani, Ticuna, Wayuu e Zenu), distribuídas por todo continente. Onze Esquimós, 37 Africanos subsaarianos, 35 Europeus e 28 Brasileiros mestiços. O fragmento de 710pb do gene HACNS1 foi amplificado com primers especialmente desenvolvidos para este estudo. Foram feitas reações em PCR e posteriormente analisados em géis de eletroforese e seqüenciados no ABI3730X seqüenciador e analisado no programa BioEdit v7.0.9 e Sequence Scanner v1.0.

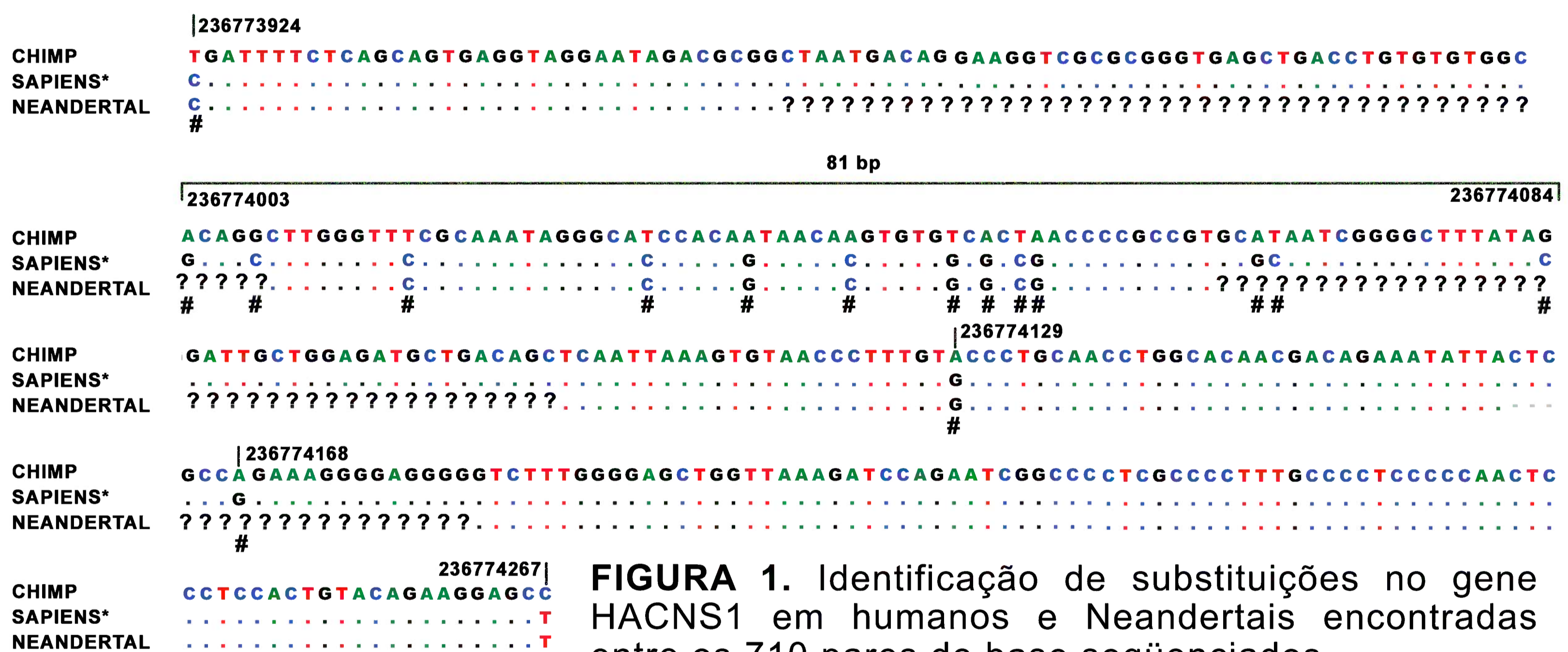


FIGURA 1. Identificação de substituições no gene HACNS1 em humanos e Neandertais encontradas entre os 710 pares de base seqüenciados.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Treze das 16 mutações encontradas na região de 81pb descritas por Prabhakar et al. (2008) assim como as outras 3 que nos distinguem dos Chimpanzés foram observadas em todos os indivíduos analisados, sugerindo que esses alelos estão fixados na nossa espécie. Outra mutação (posição no cromossomo 2: 236774267; Fig. 1) não descrita por Prabhakar et al. (2008) sendo que foi seqüenciados apenas 546pb (236773657 até 236773202) enquanto nós seqüenciamos 710pb (236773577 até 236774286), também foi encontrado distinção nas duas espécies (Fig.1). Não foi encontrado nenhuma variação intra ou interpopulação, indicando que a estrutura foi conservada. As análises feitas evidenciam uma seleção positiva quando a sequência de sapiens/neandertais é comparada com a de outros primatas, incluindo o chimpanzé. Os testes indicam que aproximadamente 18% dos sítios nessas regiões estão sob seleção positiva. Todas os 13 sítios exclusivos da linhagem homo mostrando uma seleção positiva com uma probabilidade acima de 99%. Nossos resultados em nível populacional dão suporte a idéia de que as 13 substituições conferem algumas vantagens específicas à linhagem sapiens, provavelmente à linhagem homo, tendo as mesmas sido fixadas em algum momento da história evolutiva homínida por seleção positiva.

APOIO:

