



Populações

A Dinâmica das Populações em Jogo

Orientação Exploratória do Jogo

Neste jogo pretende-se simular os diferentes mecanismos envolvidos na evolução das populações que se vão alterando, pelo aumento e diminuição de diversidade genética, através de mecanismos como: mutação, recombinação genética, migração, deriva genética, fluxo génico, seleção natural e sexual, efeito de gargalo, efeito fundador, panmixia, endogamia e exogamia. Para simplificar a compreensão destes processos, eliminamos a ordem cronológica e condensamos a sua escala (milhares de anos) ao tempo de duração do jogo e focámos apenas a característica “cor”, não sendo consideradas outras características múltiplas nem a diversidade genética derivada da recombinação genética durante a reprodução.

JOGADORES

IDADES

3-5

14+

Financiamento: Este jogo didático foi financiado por fundos nacionais através da FCT – Fundação para a Ciência e a Tecnologia, I.P., no âmbito do projeto “CIRCNA/CIS/0142/2019” “Diversidade humana na circumnavegação de Magalhães: genética, história e cultura”.

Mais informações em:



Populações

PROJETO “DIVERSIDADE HUMANA NO ESPAÇO DA CIRCUM-NAVEGAÇÃO DE MAGALHÃES: GENÉTICA, HISTÓRIA E CULTURA”

A Viagem

Este jogo foi desenvolvido num projeto no âmbito das comemorações dos 500 anos da circum-navegação. A Viagem de Fernão Magalhães (1519 - 1522), pode ser considerada a primeira viagem global. De certa forma, esta primeira circum-navegação recapitulou, por mar e em sentido inverso, a grande viagem do *Homo sapiens* (homem moderno).

PROPOSTA DE EXPLORAÇÃO:

A Viagem de Fernão Magalhães e Juan Sebastián Elcano não é diretamente abordada no **jogo “Populações”**.

Para exploração desse tema sugerimos:

1. A exploração da viagem completa de Magalhães na **aplicação magalhaes2020** produzida pelo jornal Expresso.
2. A leitura dos textos **“Série: Encontros, Equívocos, e extensões da memória: Legados da Viagem de circum-navegação”** escritos por investigadores do nosso projeto com uma perspectiva crítica da história da viagem de Magalhães e Elcano.
3. A utilização de uma ferramenta didática criada neste projecto, o **Globo 3D**, e as instruções associadas. Uma das nossas sugestões é o uso do globo em conjunto com **a ferramenta interativa da Population Education**. Esta aplicação permite explorar a evolução da população em correlação com acontecimentos históricos. Os alunos podem explorar os eventos históricos no período da viagem de circum-navegação, que se realiza entre 1519-1522. Explorando os eventos, por exemplo entre 1500-1550, poderão discutir as circunstâncias geopolíticas entre a península ibérica e o local de destino, as Ilhas Molucas.

O Jogo: Populações

Este jogo foi desenvolvido no âmbito do projeto “*Diversidade humana no espaço da circum-navegação de Magalhães: genética, história e cultura*” inserido nas comemorações da Viagem de Fernão Magalhães (1519 - 1522), que pode ser considerada a primeira viagem global.

Para compreender essa grande viagem da humanidade e como esta influenciou a variabilidade das populações atuais, iremos conhecer conceitos básicos de **genética de populações**. O jogo explora para isso os mecanismos envolvidos na evolução genética das populações, como mutação, recombinação genética, migração, deriva genética, fluxo génico, seleção natural e sexual, efeito de gargalo, efeito fundador, panmixia, endogamia e exogamia.

O jogo procura introduzir de forma lúdica conhecimentos sobre genética de populações simulando como a diversidade pode evoluir ao longo do tempo, em resultado de diferentes fenómenos, e explorando também os riscos da baixa diversidade.

A diversidade das populações atuais, que passaram por inúmeros fenómenos naturais e alterações culturais, levam à errada perceção que somos mais diferentes entre nós do que realmente somos.

Na verdade, **os seres humanos só variam entre si em 0,1% do genoma** (que contém 3,1 mil milhões de pares de bases). Isto resulta de sermos uma espécie muito jovem e, de certa forma, sermos todos da mesma família.

Outros mamíferos, como os javalis ou os gatos, têm uma diversidade 4 vezes superior à dos seres humanos. Até a espécie mais próxima de nós (chimpanzés), que tem uma população muito reduzida, possui uma diversidade genética de quase 0,2%, o dobro da nossa.

A contrariar a nossa semelhança por sermos uma espécie jovem, está o aumento da diversidade devido à nossa longa história de miscigenação.

Apesar dos conflitos sociais, históricos e culturais, quando se faz um teste de ancestralidade, é-se confrontado com o enorme contributo das migrações, pré-históricas e históricas, para a nossa herança genética.

RECURSOS:

1. Vídeo “Are We All Related?”

Este vídeo explica como a matemática e a genética nos mostram que somos todos da mesma família e todos partilhamos antepassados.

2. Vídeo “The DNA Journey”

Este vídeo tornou-se viral e foi um projeto de uma empresa de viagens. Convidaram 67 pessoas de todo o mundo a fazer um teste de ancestralidade. O resultado foi descobrir que têm muito em comum do que imaginavam.

O jogo foi produzido em pequena escala, com materiais e tridimensionalidade que facilitam a jogabilidade. No entanto, disponibilizamos um formato que pode ser impresso com todos os elementos necessários.

Salientamos, no entanto, que as peças das populações e os pinos em papel são menos práticos, pelo que recomendamos a aquisição/produção de peças mais sólidas, caso haja disponibilidade.

Recomendação para exploração anterior à sessão de jogo

A genética de populações, relacionada com evolução e seleção natural, é um tema abordado no ensino secundário na maior parte dos países. No entanto, a profundidade com que estes temas são abordados varia muito. Para melhor compreensão de alguns processos e acontecimentos ligados à hereditariedade e à genética de populações, poder-se-á recomendar aos alunos a visualização autónoma de vídeos disponíveis no Youtube sobre a temática.

PROPOSTA DE EXPLORAÇÃO:

1. Vídeo “Microevolution: What’s an allele got to do with it?”

Aqui abordam-se conceitos como genes, alelos, seleção natural, deriva genética, fluxo génico e o equilíbrio de Hardy-Weinberg. No vídeo os conceitos são explicados com exemplos de animais, e não de humanos.

2. Vídeo “Why do we have different skin colors?”

Este recurso aborda a genética das populações humanas (o tema principal do jogo). São explicados, de forma correta e simples, as questões como diversidade genética, níveis de diversidade genética, variações de cor de pele, gradações e ancestralidade. Explora-se também a controversa noção de “raça”, explicando como esta é uma construção social, sem base em factos científicos.

3. Vídeo “Why Human Ancestry Matters: Crash Course Big History 205”

A visualização deste vídeo ajudará a encerrar a preparação para o jogo. Trata-se de um vídeo com uma breve narrativa da expansão dos humanos modernos desde a sua origem em África há 300-200 mil anos. Os conteúdos aqui narrados, são similares aos narrados na nossa **exposição “Um Percurso pela Diversidade Genética Humana”** que serviu de base ao desenvolvimento do jogo.

Advertências antes do jogo:

Estas informações/regras estão contempladas no material de impressão mas salientamos aqui novamente:

- a. Recomenda-se a distribuição das regras do jogo antes da sessão, e a leitura prévia e autónoma das mesmas por parte dos alunos.
- b. Advertência/ informação aos alunos sobre o jogo: Este jogo pretende simular os diferentes mecanismos envolvidos na evolução das populações, que se vão alterando, com o aumento ou diminuição de diversidade genética, através de mecanismos como: mutação, recombinação genética, migração, deriva genética, fluxo génico, seleção natural e sexual, efeito de gargalo, efeito fundador, panmixia, endogamia e exogamia. Para simplificar a compreensão destes processos, eliminamos a ordem cronológica e condensamos a sua escala (milhares de anos) à duração do jogo. Usamos apenas a característica “cor” como diferenciador de populações, não sendo consideradas outras características múltiplas nem a diversidade genética derivada da recombinação genética durante a reprodução. Os acontecimentos narrados no jogo foram inferidos pela investigação nas áreas da genética de populações, da arqueologia, da antropologia, da história e climatologia, tendo sido eventos importantes na evolução do *Homo sapiens*.

Sugestão para aplicação do jogo em turma:

O jogo Populações está preparado para ser jogado por 3 a 5 jogadores. Num cenário de sala de aula (20 a 25 alunos), será necessário preparar tabuleiros e restantes materiais para dividir a turma em grupos de até 5 alunos.

Propomos duas hipóteses para aplicação do jogo em turma:

- a. o Populações pode ser jogado por grupos de 5 alunos de forma independente, cada grupo com o seu tabuleiro, ou,
- b. pode ser aplicado a uma turma inteira dividida em grupos de 5, cada grupo com o seu tabuleiro, o jogo decorre em simultâneo e o seu término é em conjunto.

Neste último caso, a regra de término aplica-se a toda a turma e ganhará o elemento da turma cuja população seja mais diversa/ equilibrada entre todos os tabuleiros em jogo. Ou seja, quando um jogador da turma, independentemente do grupo em que se encontre, disser STOP (ver regras), o jogo termina para toda a turma. Todos os alunos da turma deverão realizar o cálculo do SCORE (ver regras) para determinar o vencedor de cada grupo e o vencedor da turma.

Os detalhes do jogo encontram-se nas folhas de regras.

Exploração didática posterior à realização da sessão de jogo:

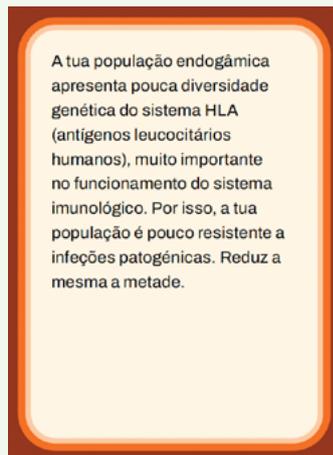
O Professor pode explorar em sala de aula, os vários conceitos que surgiram durante o jogo (ver lista abaixo) utilizando modelos distintos, dependendo das características da turma e da disponibilidade de tempo.

De uma forma geral, poder-se-á avançar com uma discussão aberta de conceitos integrando a experiência dos vários alunos durante o jogo.

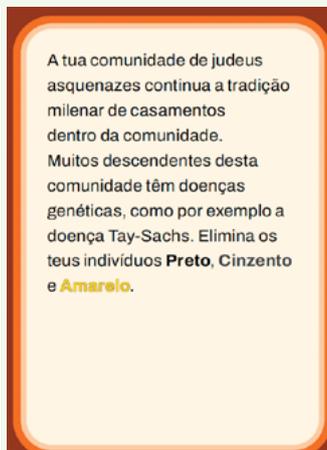
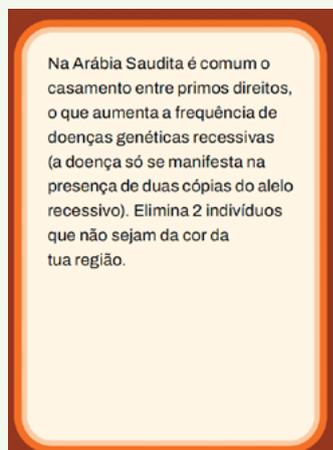
A dinâmica do jogo permite aos alunos experienciar os fenómenos/ processos que constam das cartas/ consequências/ ações incluídas, pelo que a aprendizagem ocorre de uma forma natural e espontânea.

PROPOSTA DE EXPLORAÇÃO: Diversidade

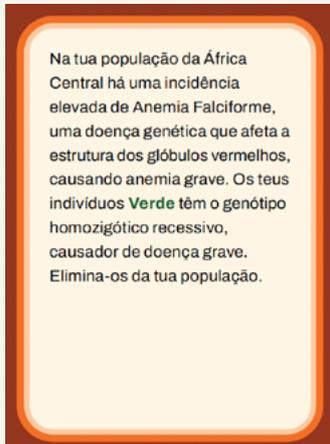
1. Discutir o conceito de **diversidade genética**.
2. Analizar o exemplo da carta que se segue e perceber de que forma a **endogamia** contribui para uma baixa diversidade.



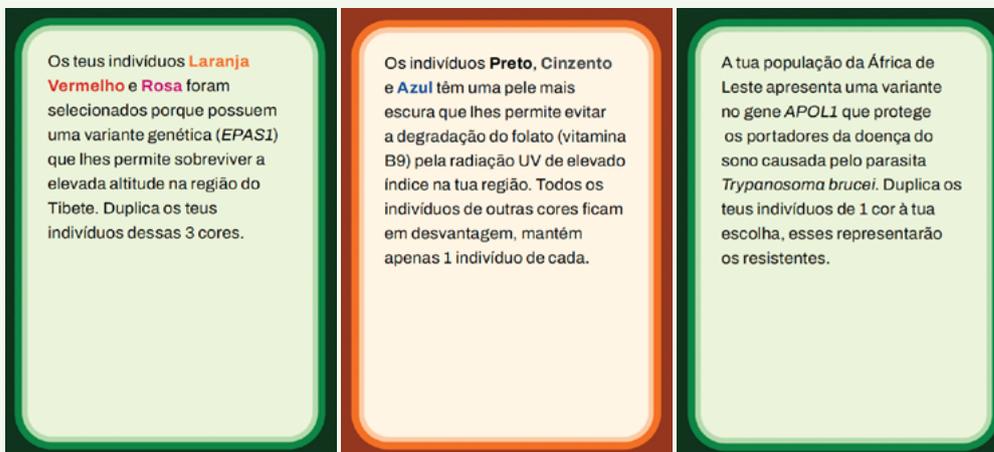
3. Discutir, com base nestas duas cartas, de que forma a **endogamia** pode contribuir para a perda de diversidade e para a acumulação de riscos genéticos.



4. A carta que se segue é um dos exemplos de prevalência, em algumas populações, de **mutações deletérias** quando em homozigotia. A Anemia Falciforme prevalece em algumas regiões do globo por essa mutação conferir alguma resistência a infeções como a malária, quando em heterozigotia, apesar de deletéria em homozigotia. Discutir este fenómeno com base na carta.



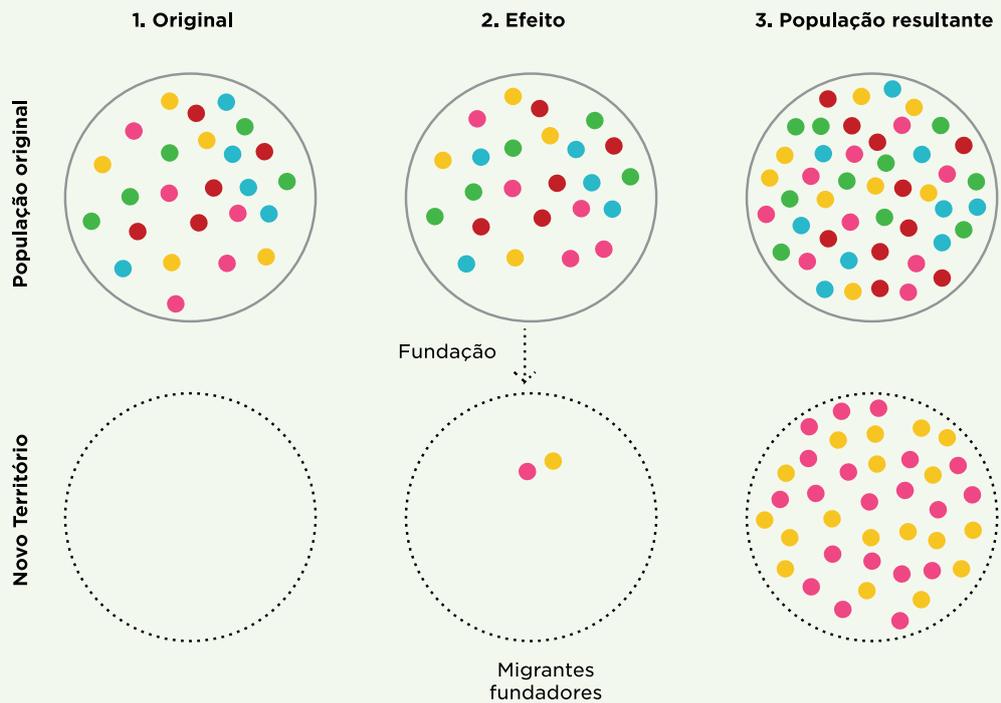
5. Há uma certa tendência para olhar para a seleção como algo que só age negativamente. Mas a seleção pode ser positiva, como é o caso das cartas que se seguem. Discutir a relação entre **seleção positiva e seleção negativa**, bem como de que modo uma determinada **mutação se pode tornar mais prevalente**.



6. O **efeito fundador** e o **efeito gargalo** são fenómenos que levaram à redução de diversidade em algumas populações humanas em determinados momentos da evolução, por exemplo com a saída do *Homo sapiens* de África.

Sugerir aos alunos que façam esquemas, utilizando as regras simplificadas do jogo (como usar apenas a característica “cor” e o princípio que um indivíduo de uma cor se reproduz dando origem a outro indivíduo da mesma cor), para explicar as seguintes cartas e a perda de diversidade. Para isso podem representar indivíduos por pequenos círculos, incluindo os passos: população original > efeito > população resultante.

Esquema exemplo:



A tua população chegou à Austrália há 50.000 anos e teve origem num grupo pequeno de indivíduos. Vai para a **Casa Fundação** anterior, cumprindo a regra da casa, **OU** escolhe 2 dos teus indivíduos para reiniciares a tua população na **Casa Fundação** sem cumprires a regra da casa.

Caso não exista uma **Casa Fundação** anterior, volta para a **Casa Início**, mas cumpre a regra da **Casa Fundação**.

O teu pequeno grupo de indivíduos atravessou o estreito de Bering há 25.000 - 20.000 anos. Vai para a **Casa Fundação** anterior, cumprindo a regra da casa, **OU** escolhe 1 dos teus indivíduos para reiniciares a tua população na **Casa Fundação** sem cumprires a regra da casa.

Caso não exista uma **Casa Fundação** anterior, volta para a **Casa Início**, mas cumpre a regra da **Casa Fundação**.

Doença



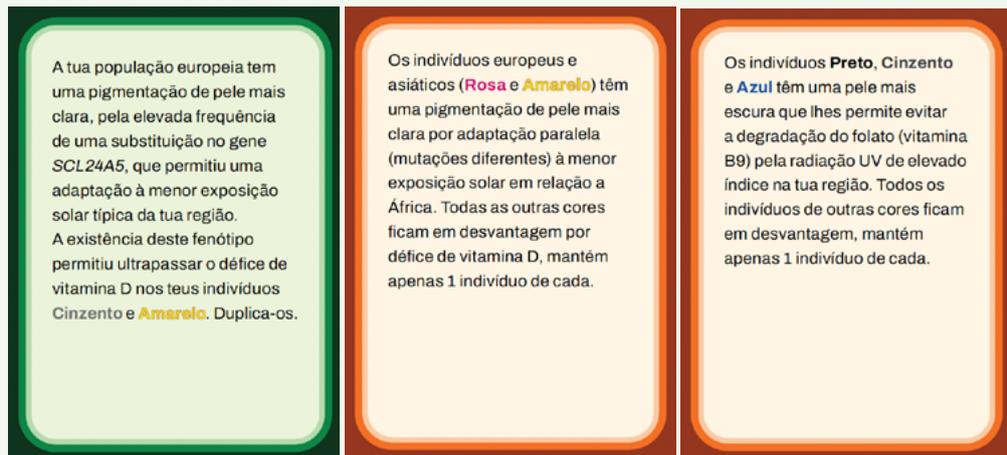
Uma pandemia dizima grande parte da população mundial. Todos os jogadores perdem metade da sua população aleatoriamente. Volta para a **Casa Imunidade** e aguarda o desenvolvimento de uma nova vacina, cumprindo as regras da casa.

A peste negra causada pelo bacilo *Yersinia pestis*, foi uma pandemia na Europa no século XIV, tendo dizimado $\frac{3}{4}$ da população europeia. Desloca-te para a **Casa Doença**.

7. Em paralelo ao tempo e à **acumulação de mutações** ao longo de gerações, há um fenómeno que pode ajudar a aumentar rapidamente a diversidade genética de uma população: os **fluxos génicos**. Tal como no exercício anterior, sugerir aos alunos que façam esquemas, utilizando as regras simplificadas do jogo, para explicar as seguintes cartas e o ganho de diversidade. Para isso podem representar indivíduos por pequenos círculos, incluindo os passos: população original > efeito > população resultante.



8. Um dos maiores preconceitos sobre a diversidade, que sustentam muitas tensões sociais, é a associação (e limitação) do entendimento da **diversidade das populações humanas à cor da pele**.
- Por isso sugere-se abordar este tema com o devido cuidado, baseando a discussão na desconstrução deste preconceito. Assim, sugere-se a visualização do vídeo **“Evo-Ed: History, Genetics, and Human Skin Color”** sobre a diversidade de genes ligados à cor de pele e de que forma algumas mutações se estabeleceram em diferentes regiões por conferirem vantagem em diferentes ambientes. Explorar, também, a multiplicidade de genes implicados no fenótipo da pele.
 - Com base naquilo que o vídeo veícula, discutir as seguintes cartas:



- Sugerir aos alunos a leitura o artigo da National Geographic **“There’s no scientific basis for race—it’s a made-up label”**. Após leitura, promover uma discussão sobre a seguinte afirmação:

“Há mais diversidade genética dentro dos grandes grupos populacionais humanos do que entre esses grandes grupos (Africanos, Europeus e Asiáticos)”.

9. Desde sempre, os humanos desenvolveram tecnologias, culturalmente consolidadas, para domínio da natureza e adaptação e reconfiguração do seu ambiente. Segundo alguns autores, algumas práticas culturais podem ter conduzido a **fenómenos de co-evolução gene/cultura**. Estes fenómenos são propostas teóricas muito debatidas, pelo que, normalmente, não são abordados deste prisma. Sobre este tema sugere-se a visualização do vídeo **“When Ancient People Changed Their Own DNA”**. Ainda, **este artigo** poderá servir de base para a promoção da discussão. Esta teoria está a ser explorada **noutros contextos** além dos humanos. Será essencial afastar/refutar argumentos que usem lógicas Lamarckianas na construção dos discursos. Ou seja, será necessário explicar claramente que não há surgimento de um novo fenótipo/genótipo devido a uma prática cultural; pelo contrário, uma determinada prática (por exemplo o acesso e utilização de leite em populações que culturalmente são pastoris) permitem que os indivíduos tolerantes ao leite (dentro da diversidade natural da população) tenham **maior sucesso reprodutivo** e, conseqüentemente, a prevalência dessa variante genética aumente na população ao longo de gerações; por seu turno, a própria cultura poderá reforçar a preservação de uma prática de forma positivamente retroactiva / recíproca.
- Propor aos alunos a discussão das seguintes cartas e de que forma elas podem representar a **co-evolução gene/cultura**.

A tua população pratica a pastorícia na Europa e o aparecimento aleatório de uma mutação (-13910*T) que confere a capacidade de digerir lactose na idade adulta permitiu que os seus portadores aproveitem melhor o leite como recurso. Os teus indivíduos Verde e Azul possuem essa mutação, por isso duplica-os.

A tua população pastoril Masai do Leste Africano apresenta elevada frequência de uma mutação (-14010C) que confere a capacidade de digerir lactose na idade adulta. Os teus indivíduos Rosa e Roxo possuem essa mutação, por isso duplica-os por aproveitarem melhor o leite como recurso.

A batata foi domesticada na América, sendo uma importante fonte de alimentação rica em amido. A digestão do amido é tão mais eficiente quanto maior o número de cópias do gene *AMY1* que o indivíduo possui. Os Nativo-Americanos apresentam o maior número de cópias, porque foram selecionados de forma positiva. Duplica os teus indivíduos de 1 cor à tua escolha.

- No mesmo enquadramento, pode sugerir a leitura do artigo “[Sea Nomads’ Are First Known Humans Genetically Adapted to Diving](#)” da National Geographic, bem como a visualização do vídeo “[Discovering the World of the Bajau Tribe | The Free-Diving Sea Nomads](#)”. Posteriormente, a turma pode discutir o conceito de **co-evolução gene/cultura** com base na seguinte carta.

Os teus indivíduos Roxo, Preto e Azul são Bajau, nómadas que vivem e se deslocam em barcos pelas Filipinas, Indonésia e Malásia. Os Bajau têm variantes genéticas no gene *PDE10A* que aumentam o tamanho do baço, que lhes permite ter mais oxigénio disponível no sangue, o que lhes confere enorme perícia como mergulhadores. Duplica os teus indivíduos dessas 3 cores.

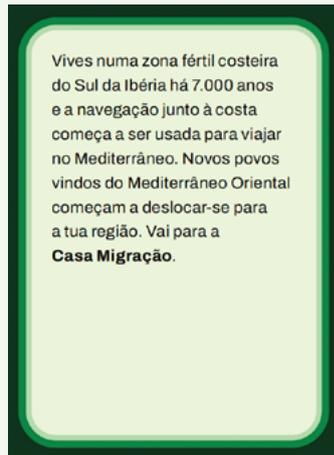
10. Sugerir a leitura das cartas mais abaixo para um exercício de “pensamento especulativo”/ “futuros possíveis”.

Oh não...

A população da Ilha da Páscoa (Rapa Nui) entrou em extinção em 1600, por destruição do ambiente natural. Elimina todos os teus indivíduos. (*Consulta a regra 7 do jogo*).

Há uma redução mundial da produção alimentar por alterações climáticas. Todos os jogadores eliminam um indivíduo da cor da sua respetiva região.

O sarampo chegou à Europa durante os últimos séculos do Império Romano, tendo, possivelmente, contribuído para o seu declínio. Os teus indivíduos da cor da tua região conseguem sobreviver. Reduz a tua restante população para metade.

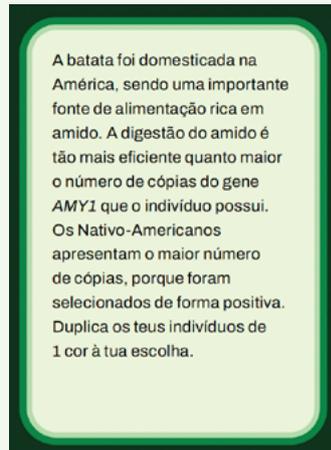
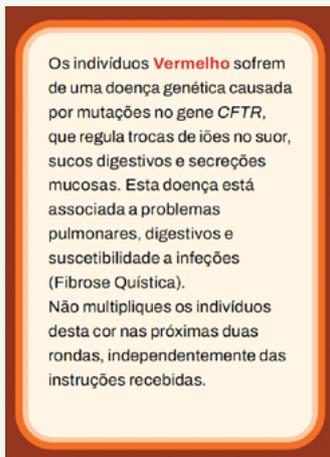


- Propor aos alunos (em grupos) a pesquisa de notícia de jornais com temáticas sobre **fenómenos da atualidade que possam influenciar a genética de populações no futuro**, como alterações climáticas, escassez de água, segurança alimentar, mobilidade de populações e migrações, conflitos bélicos, pandemias, entre outros. No final fazer uma discussão colectiva sobre os artigos de jornal recolhidos e, de forma orientada, desenhar/ pensar cenários futuros possíveis sobre a reorganização da sociedade/ região em que vivem. Esse exercício especulativo deverá contemplar **fatores sociais, económicos, políticos e demográficos**, entre outros; bem como propostas de soluções na reconfiguração dessa sociedade.

PROPOSTA DE EXPLORAÇÃO: Navegação por bases de dados

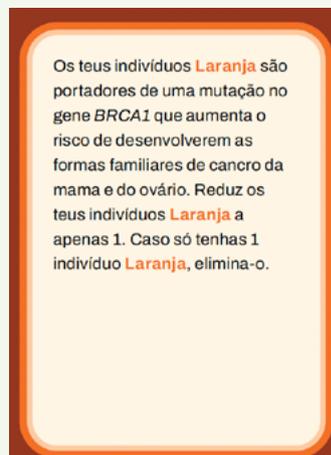
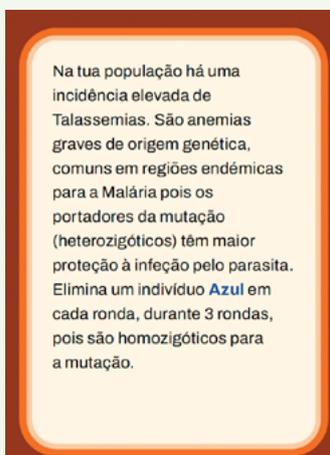
Pode propor uma exploração mais complexa de temas específicos que surgem em algumas cartas, por exemplo, **genes e mutações ligadas a características, doenças ou resistência a doenças**. Muito embora esta informação seja muitas vezes complexa, poder-se-á propor aos alunos a pesquisa autónoma dessas temáticas. Alguns dos exemplos que surgem nas cartas são: **fibrose quística, tolerância à lactose, anemia falciforme e talassemias**.

1. O site **GENECARDS** permite procurar genes e informações sobre eles. Pode explorar as cartas:



- Procurar no site o **gene CFTR** e identificar: o tipo de proteína afetada por esta mutação; qual a doença causada pela mutação neste gene e quais as consequências; o grupo populacional onde a doença é mais prevalente.
- No mesmo site, fazer uma pesquisa do **gene AMY1**. Identificar qual a enzima codificada por este gene, qual a função e em que órgãos se produzem as proteínas do grupo **AMY1**.

2. O site **MalaCards** permite procurar doenças e genes relacionados com doenças. Pode explorar as cartas:



- Procurar no site a **Talassemia** (em inglês Thalassemia) e: identificar quantos genes estão identificados para este grupo de doenças; descrever sucintamente as características da doença; identificar em que regiões/ populações as Talassemias são frequentes.
- No mesmo site, procurar o **gene BRCA1** na área de termos (não de doenças). Identificar qual a doença com que está relacionado este gene e discutir a importância de se conhecer a história familiar para a prevenção desta doença.

CONCEITOS CHAVE

Genética Populacional

A genética populacional é a área da biologia focada na composição genética das populações: organismos da mesma espécie que vivem no mesmo lugar ao mesmo tempo. Nem sempre é fácil determinar onde as populações começam e terminam, principalmente em espécies que se movimentam e se misturam muito. A genética populacional ajuda a medir as diferenças e as mudanças que existem entre populações, por mais difusas que sejam. Utiliza métodos estatísticos que permitem criar modelos para determinar se diferentes versões ou variantes de genes, os chamados alelos, são mais ou menos comuns numa população e como a frequência destes se alterou ou se poderá alterar ao longo do tempo.

Diversidade Genética

A diversidade genética traduz a variabilidade do património genético da espécie ou população e é investigada através de métodos estatísticos que comparam semelhanças e diferenças genéticas, revelando como os organismos estão relacionados entre si. Há métodos que permitem estabelecer relações de similaridade, e assim demonstrar como populações, e até espécies, estão geneticamente relacionadas. Há outros métodos e algoritmos que evidenciam as mais ínfimas diferenças entre populações e indivíduos. Estes permitem também medir a diversidade genética, ou seja, as diferenças genéticas entre os indivíduos de uma população.

Diversidade Genética e adaptação

Quanto mais variabilidade no património genético de uma população, mais facilmente essa população sobrevive e se adapta aos desafios externos (por exemplo ambientais). A diferença entre uma população com elevada diversidade genética e uma população com baixa diversidade genética, é como a diferença entre enfrentarmos um desafio complexo com uma única competência, ou com um conjunto de competências variadas. De igual forma, espécies ou populações mais recentes, ou com efeito fundador recente, independentemente do número de indivíduos, tendem a ser menos diversas.

O mesmo se passa quando observamos a diversidade genética dentro das próprias espécies. Por exemplo, o lince ibérico, uma espécie em vias de extinção, com um número reduzido de efetivos e que sofreu um forte efeito gargalo recente, tem uma diversidade genética muito reduzida, de 0,02%. Já espécies antigas e abundantes apresentam, normalmente, maior diversidade. Por exemplo, o javali tem uma diversidade genética de 0,45%, e o gato de 0,4%. Já os humanos, como espécie abundante e comparativamente, têm uma diversidade genética bastante baixa, cerca de 0,1%. Isto resulta de sermos uma espécie jovem. Os humanos, que habitam toda e qualquer parte do mundo, são, de facto, geneticamente muito semelhantes (99,9%).

Património Genético

O destino de cada organismo - viver, reproduzir-se, morrer - desempenha um papel importante no património genético futuro da população a que pertence. Isso porque o genoma de cada organismo é parte integrante do património genético da população. O património genético de uma população é o somatório do material genético de toda a população. A análise do património genético de uma população inclui o inventário de todas as versões alternativas de sequências genéticas, chamadas alelos, bem como o registo da frequência com que surgem.

Deriva Genética

A flutuação nas frequências de diferentes alelos e características geralmente ocorrem por puro acaso, o que está na base da deriva genética. A deriva genética ocorre quando eventos aleatórios fazem com que determinados alelos e/ou características aumentem ou diminuam numa população de uma geração para outra. Populações grandes e muito diversas não estão muito sujeitas à deriva genética, pois é pouco provável que as frequências de alelos e/ou características mudem devido a eventos aleatórios menores. Por outro lado, populações pequenas são muito mais suscetíveis a oscilações na frequência de alelos e/ou características, simplesmente pelo acaso.

Seleção Natural

As flutuações na frequência dos alelos passam a ser rápidas se o fenótipo resultante for selecionado positiva ou negativamente, levando a frequências elevadas ou raras dos alelos respectivos. Na seleção positiva uma determinada característica estabelece-se numa população porque, de alguma forma, os indivíduos que a possuem sobrevivem e reproduzem-se com mais sucesso, em determinado ambiente. Na seleção negativa, a característica é deletéria, ou seja, leva a morte, doença ou incapacidade significativa, limitando a reprodução e transmissão dessa característica. A seleção natural é a maneira pela qual as espécies se ajustam ao ambiente e é uma força motriz por detrás da evolução, mas não a única e não a mais importante para a dinâmica das populações e diversidade genética em geral da espécie.

Efeito Fundador

O efeito fundador tem um impacto acentuado na deriva genética. O efeito fundador ocorre quando um pequeno grupo de indivíduos se separa de uma população e se isola das outras, fundando uma nova população. Um fenómeno que ocorreu inúmeras vezes na história do ser humano. Num cenário em que algumas dezenas de indivíduos fundam uma nova população, numa área remota sem contacto com outras populações, é fácil antever que a população daí resultante, mesmo que venha a ser mais numerosa, seja muito pouco diversa entre si. Não havendo contactos com outras populações, não havendo novos parceiros para introduzir novos genes/ alelos/ características através da reprodução, a diversidade alcançada dependerá sempre do património genético original dos fundadores. Neste cenário, um alelo que era raro numa população original, pode facilmente se tornar comum numa população recém-formada.

Efeito Gargalo

Existem eventos que podem causar reduções drásticas no património genético de uma população bastante diversa - é o chamado efeito gargalo. A perda catastrófica de muitos indivíduos, devido a um elemento externo, pode fazer com que a frequência de diferentes alelos mude significativamente. A população perde indivíduos independentemente de estarem ou não adaptados ao ambiente. Numa população recém-dizimada, o património genético remanescente terá uma nova distribuição. Há cerca de 74.000 anos, o património genético do humano moderno diminuiu significativamente. Pensa-se que a população humana terá ficado reduzida a 3.000 - 10.000 indivíduos. Não se sabe com precisão a causa, mas pensa-se que episódios vulcânicos violentos (monte Toba em Sumatra) terão alterado as condições ambientais de forma drástica durante mais de uma década, dificultando a sobrevivência da espécie humana. A população recuperou rapidamente após esse episódio. Em poucos milénios, as populações humanas voltaram a expandir o seu número e a recuperar a diversidade.

Fluxo Génico

Há outra força que pode afetar as frequências alélicas de uma população com o efeito oposto ao da deriva genética e do efeito gargalo: o fluxo génico. Este fenómeno ocorre quando indivíduos se movem e se reproduzem entre diferentes populações, trazendo e levando novos alelos, que não existiam na população recipiente.

Mutações

Novos alelos surgem espontaneamente numa população como resultado de mutações, que são alterações aleatórias no genoma, que podem ocorrer naturalmente devido a erros pontuais na cópia do DNA. Também podem ocorrer mudanças aleatórias mais extensas, como quando grandes sequências de DNA trocam de lugar ou até mesmo se duplicam. Estas alterações, pontuais ou extensas, podem ter um efeito prejudicial, neutro ou útil para a sobrevivência do indivíduo, a curto prazo, ou a longo prazo, para os seus descendentes. Por isso, a prevalência dessas novas alterações genéticas na população será condicionada pelo seu efeito no indivíduo.

Espécie Humana Moderna

O Homo sapiens surgiu aproximadamente há 300.000-200.000 anos em África. Originalmente, os primeiros humanos eram uma população muito pequena com diversidade genética limitada. Durante pelo menos 130.000 anos esses humanos estiveram restritos ao continente africano; multiplicaram-se, espalharam-se pelo vasto território, migrando, formando várias populações e diversificando-se. Numa primeira fase, os grupos populacionais desses primeiros humanos deveriam ser dispersos, com poucos indivíduos e relativamente isolados uns dos outros, permitindo que o património genético se começasse a diferenciar entre populações.

Com o crescimento populacional, ao longo de dezenas de milhares de anos, novos encontros e migrações entre os grupos permitiram fluxos génicos entre as populações. O património genético humano tornou-se mais complexo e com inúmeras gradações. Há registos fósseis que demonstram que os seres humanos saíram de África para o Médio Oriente e até à Ásia, há cerca de 100.000 anos. Essas primeiras saídas de África foram, provavelmente, motivadas pela rápida expansão da população. Mas foram experiências migratórias não sucedidas, pois a datação molecular do bottleneck extremo na origem de todos os não-africanos é muito mais recente.

Expansão Humana

Os humanos fizeram outra aventura para fora da África há cerca de 70.000 anos. Começando no médio oriente, os humanos mantiveram-se em climas mais quentes, espalhando-se pela Ásia do Sul e do Leste. Aproximadamente há 50.000 anos, aproveitaram a ligação por terra, que existia entre o continente asiático e a atual Indonésia, e chegaram à Austrália. Com o fim do período glacial, e algumas adaptações que os prepararam para climas mais frios, os seres humanos começaram por se espalhar pela Ásia Central e Europa, há aproximadamente 45.000 anos. Mas não fomos o primeiro grupo de homínidos a fazer esta aventura. Pelo caminho, encontramos-nos com outras espécies aventureiras que nos haviam precedido. Sabe-se hoje que ocorreram cruzamentos com descendência fértil entre nós e essas espécies, que deixaram traços (1,5 a 2%) no nosso património genético. Os seres humanos acabaram por chegar ao norte da América há cerca de 20.000 anos, algo nunca feito por nenhuma outra espécie de homínidos. Os dois continentes americanos foram rapidamente populados pelos recém-chegados.

Ancestralidade Humana

A evolução não ocorre com o indivíduo, mas com a população, por isso quando falamos de ancestralidade é importante entender de onde viemos e como estamos relacionados. A ciência mostra que os humanos são uma espécie recente, o que faz de nós uma larga família com uma identidade genética bastante comum. Os seres humanos são muito semelhantes entre si, quando comparados com outras espécies de mamíferos. A maior diversidade humana encontra-se em África, região berço e na qual vivemos durante as primeiras duas centenas de milhares de anos. Quando os seres humanos saíram de África, fizeram-no num pequeno grupo de fundadores. Sucessivos grupos fundadores foram existindo à medida que se deslocavam mais longe no globo. Por isso, a diversidade genética dos grupos que existem hoje fora de África é muito pequena e tanto mais pequena quanto maior a distância em relação ao ponto de origem.

Endogamia

A endogamia resulta de acasalamentos consanguíneos, ou seja quando os indivíduos de uma população são descendentes de indivíduos aparentados, logo, geneticamente semelhantes. A consanguinidade pode ocorrer naturalmente, quando a população original tem muito poucos efetivos. Por exemplo, é frequente que espécies em via de extinção, ou populações muito fragmentadas impossibilitadas de fluxos entre as subpopulações, possuam um elevado nível de consanguinidade. Na verdade, quando os progenitores de um indivíduo têm um ou mais ancestrais em comum, isto é, são parentes entre si, diz-se que são consanguíneos ou endogâmicos. O resultado da endogamia é a progressiva redução da diversidade genética e a acumulação de várias características em homozigotia nos indivíduos, nomeadamente doenças genéticas recessivas. A endogamia também pode ser promovida de forma cultural, quer nos próprios humanos quando pertencem a grupos que promovem casamentos consanguíneos, quer nos animais/plantas domesticados sobre os quais se exerce controlo dos acasalamentos para apuramento de características.

Financiamento: Este jogo didático foi financiado por fundos nacionais através da FCT – Fundação para a Ciência e a Tecnologia, I.P., no âmbito do projeto “CIRCNA/CIS/0142/2019” “Diversidade humana na circumnavegação de Magalhães: genética, história e cultura”.
Mais informações em:

