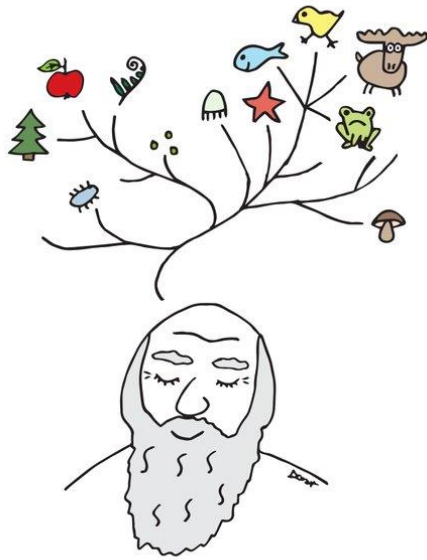


Mechanizmy ewolucji i zmiennność człowieka



Rys. D. Paczesniak

Mechanizmy ewolucji i zmienność człowieka

Wykłady:

- (1) Prof. Jacek Radwan 4.5 x 90 min
- (2) Prof. UAM Katarzyna A. Kaszycka 3 x 90 min

Ćwiczenia laboratoryjne:

- (1) Dr Aleksandra Lukasiewicz
- (2) Prof. UAM Katarzyna A. Kaszycka

Ćwiczenia lab. – obecność, kolokwia, zadania, aktywność (++)
(dopuszcza się 1 nb uspr.)

Egzamin (test)

co najmniej 51% z każdej części zajęć.

Skala ocen:

bardzo dobry: 91-100%.

dobry plus: 81-90%.

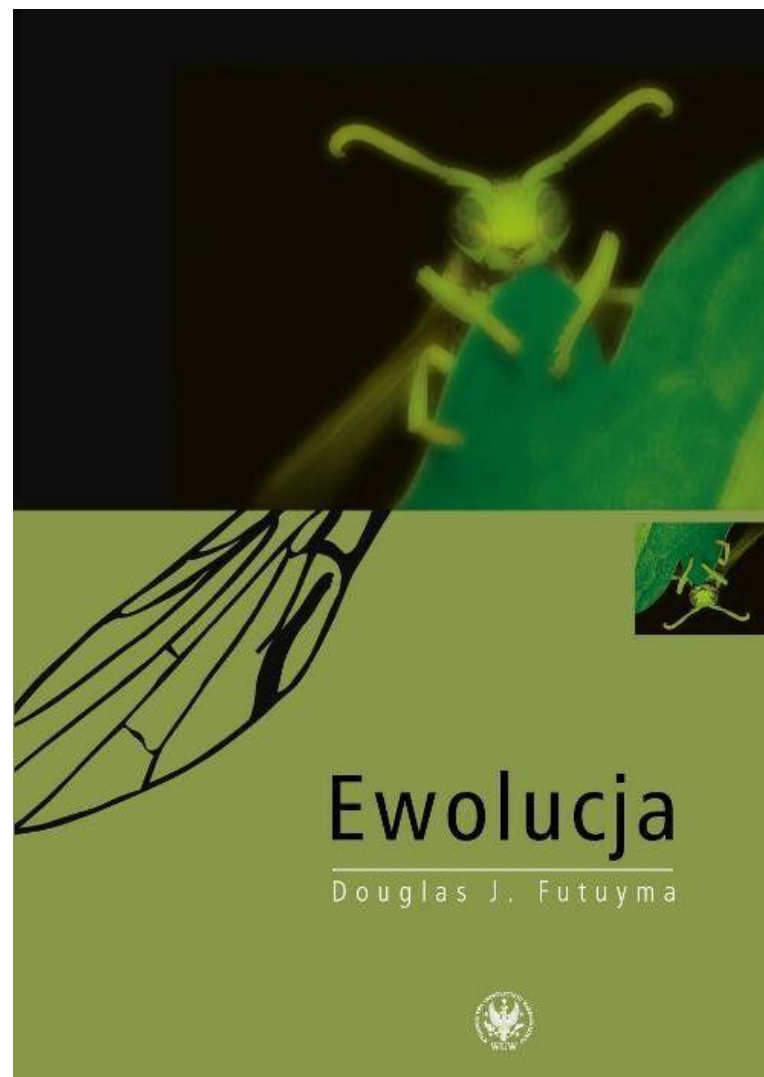
dobry: 71-80%.

dostateczny plus: 61-70%.

dostateczny: 51-60%.

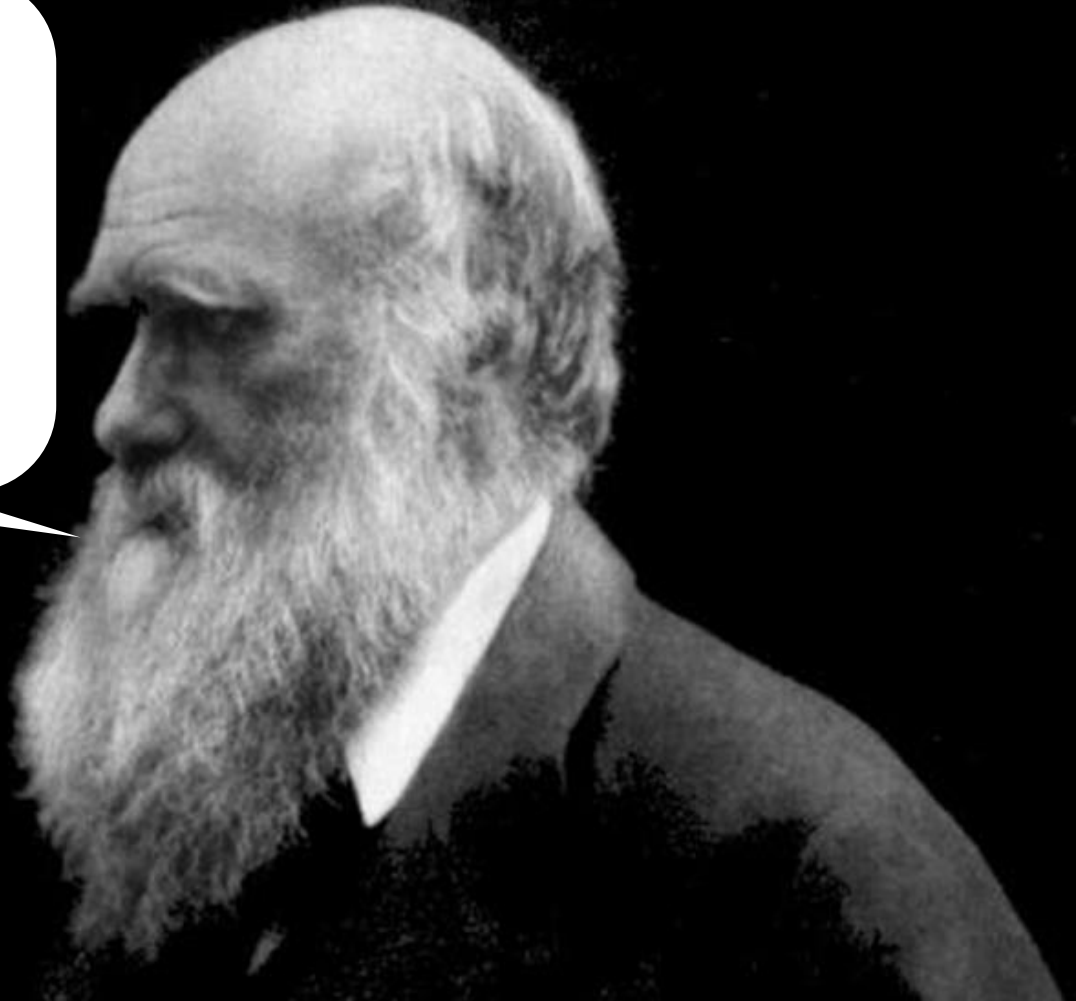
niedostateczny: poniżej 51%

Podręczniki i materiały:
D. Futuyma Ewolucja,
WUW, 2008

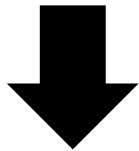
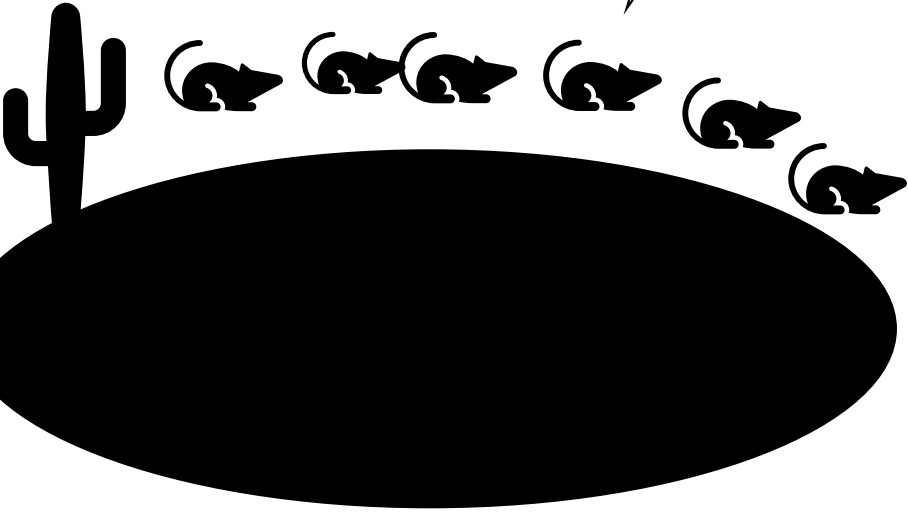


- Ewolucja (*łac. evolvere*) – rozwój, ujawnianie ukrytych możliwości.
- **Ewolucja biologiczna** – zmiany cech charakteryzujące całe grupy organizmów, następujące z biegiem pokoleń. Za zmiany ewolucyjne uważamy takie, które są przekazywane genetycznie z pokolenia na pokolenie.

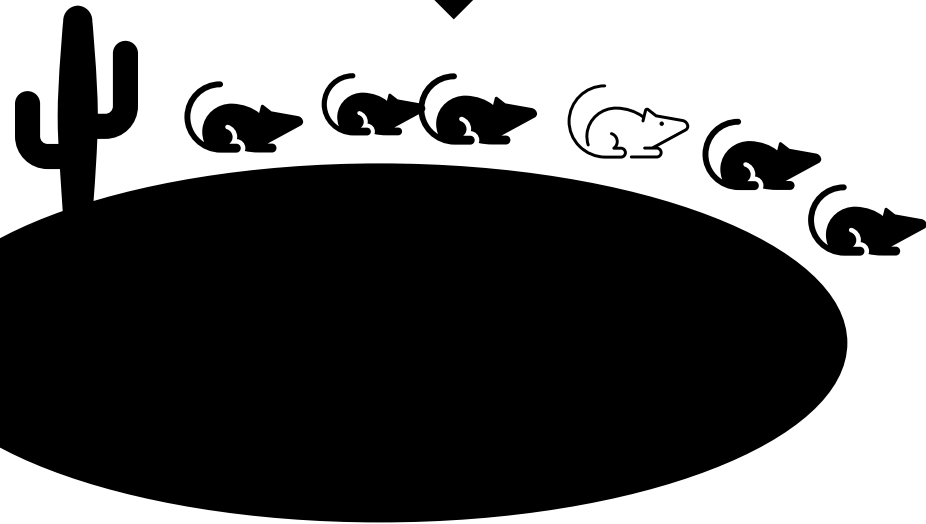
*Ewolucja zachodzi na
drodze **doboru**
naturalnego gdy
zmienność
w dziedzicznych cechach
wpływa na sukces
rozrodczy osobników*

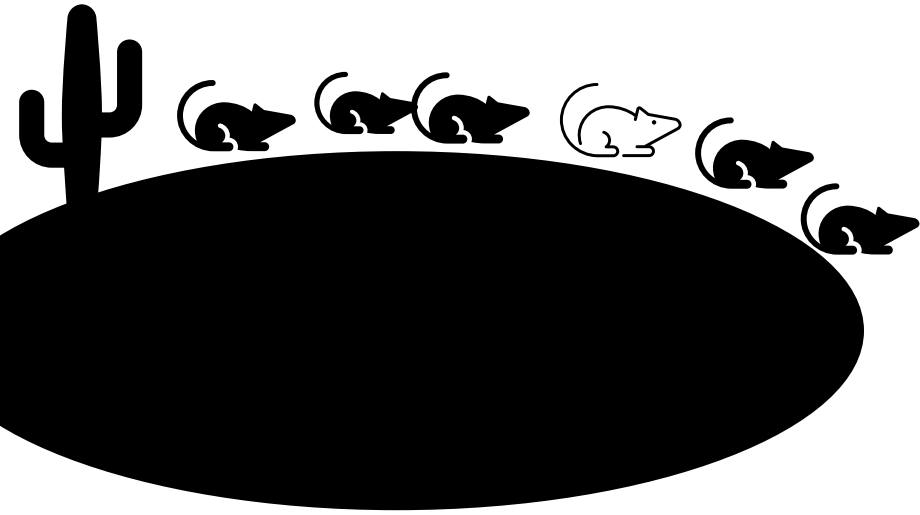


Mutacja w genie Agouti

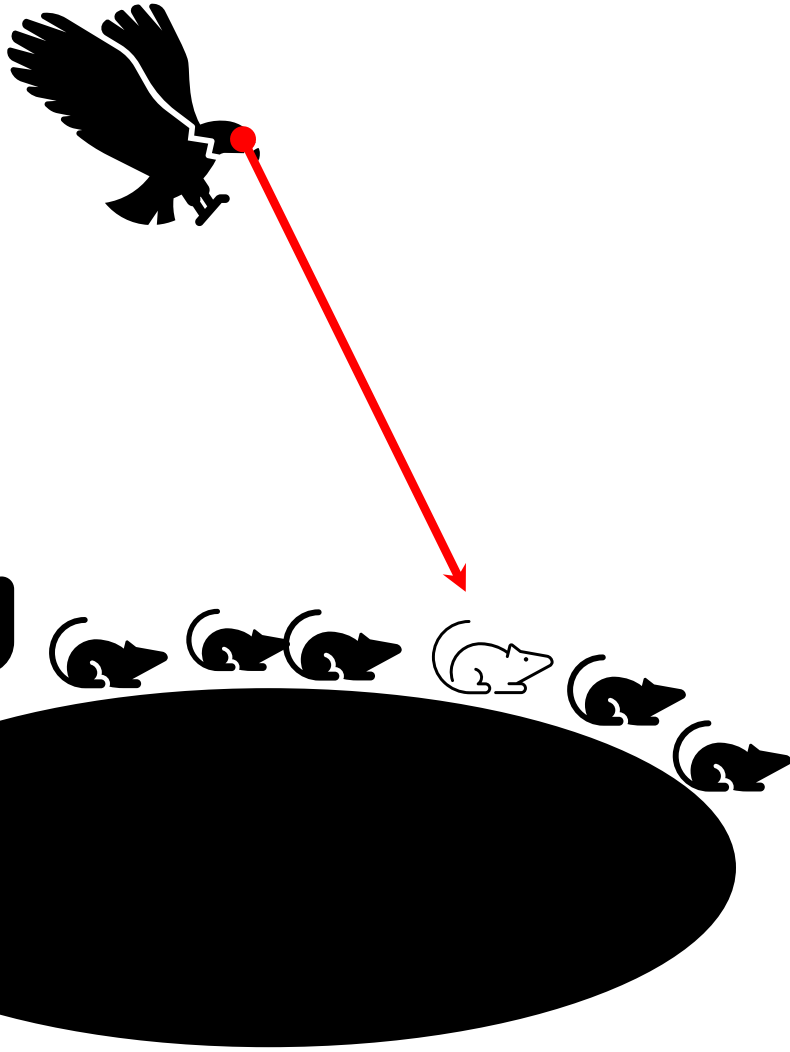


Następne pokolenie





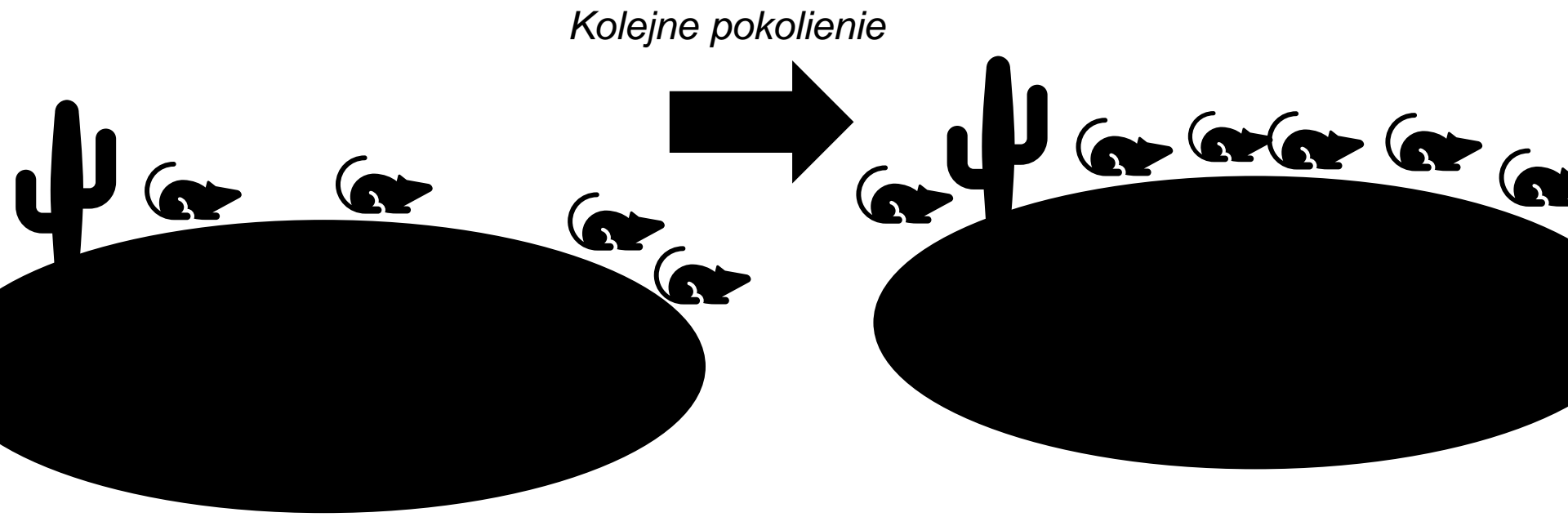
Dobór naturalny: oczyszczający



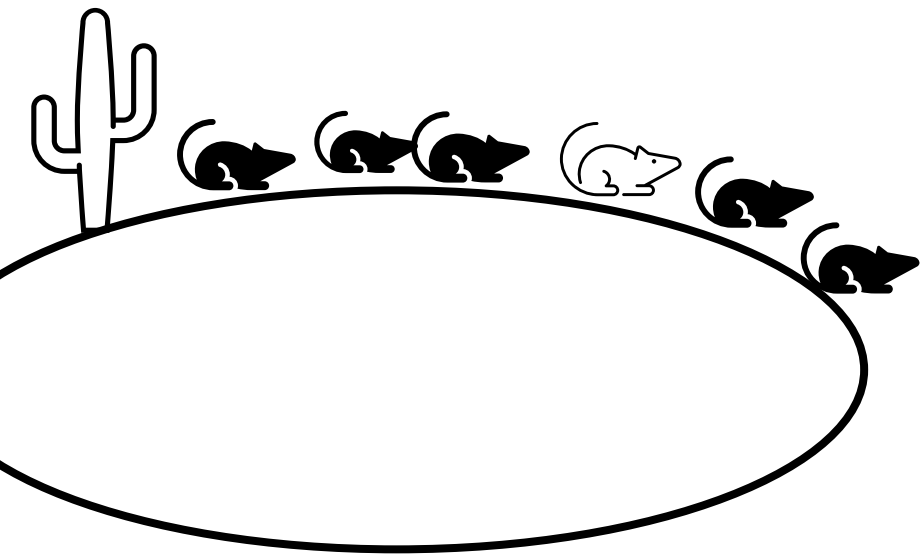
*Mutacje są losowe,
więc najczęściej
szkodliwe*

Dobór naturalny: oczyszczający

*szkodliwa mutacja ma małą szansę
przekazania do kolejnych pokoleń*

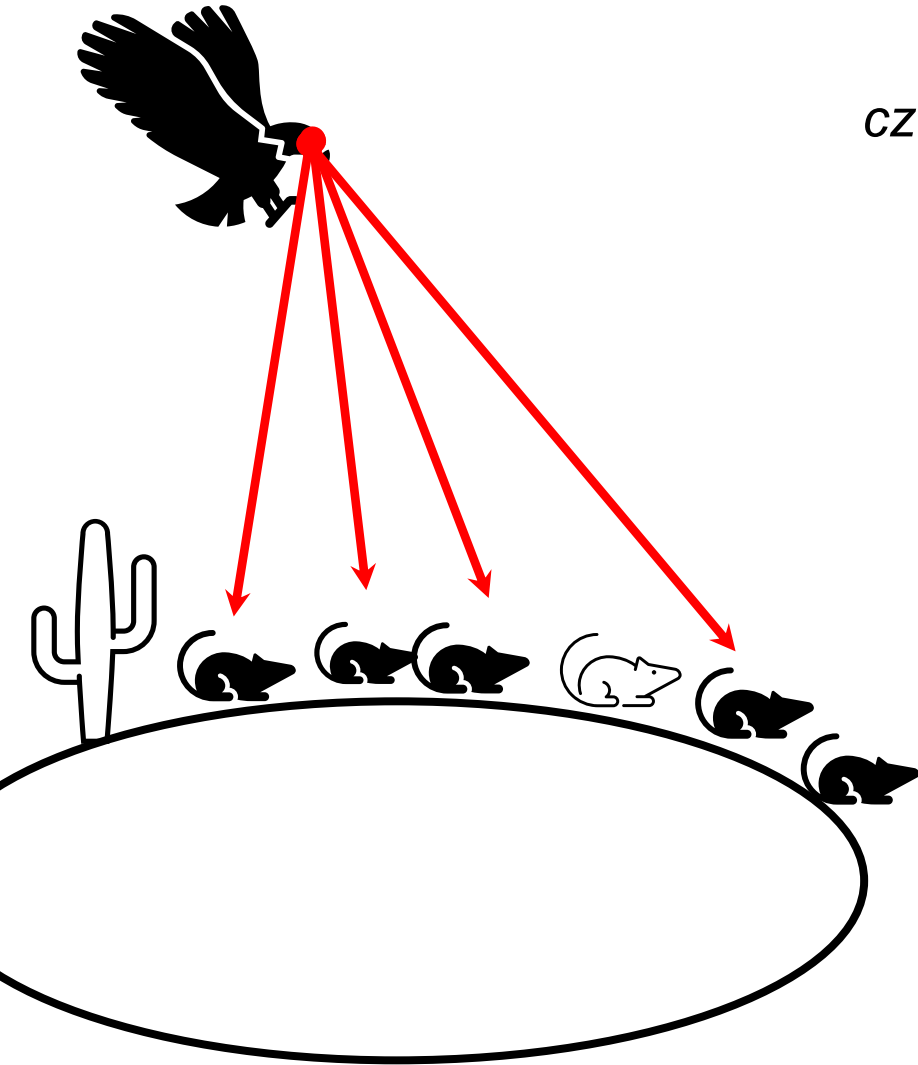


zmiana siedliska



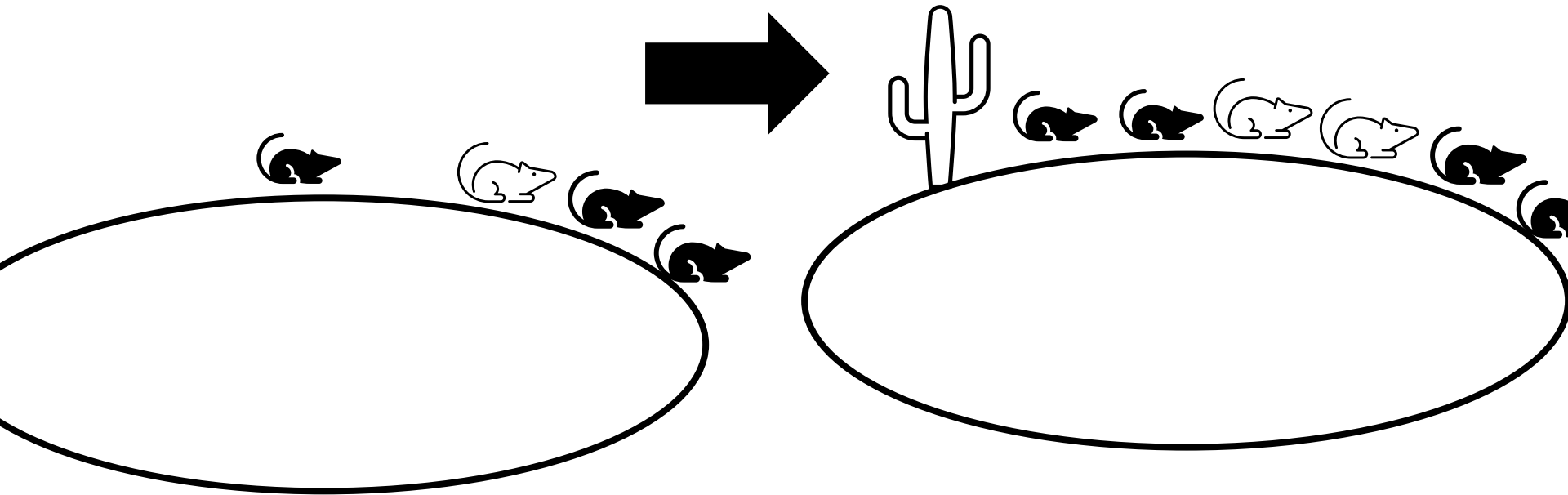
Dobór naturalny: pozytywny

czasami mutacje są korzystne



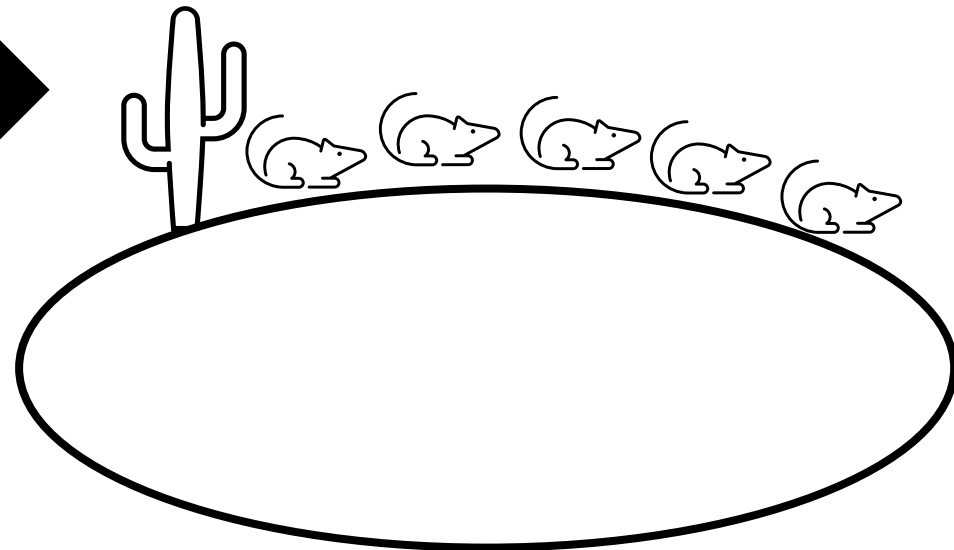
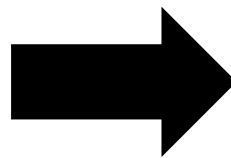
Dobór naturalny: pozytywny

Następne pokolenie



Dobór naturalny: pozytywny

Więcej pokoleń



Nebraska

Florida

P. m. bairdii

P. m. nebracensis

P. p. subgriseus

P. p. leucocephalus



Ewolucja oporności na antybiotyki u bakterii

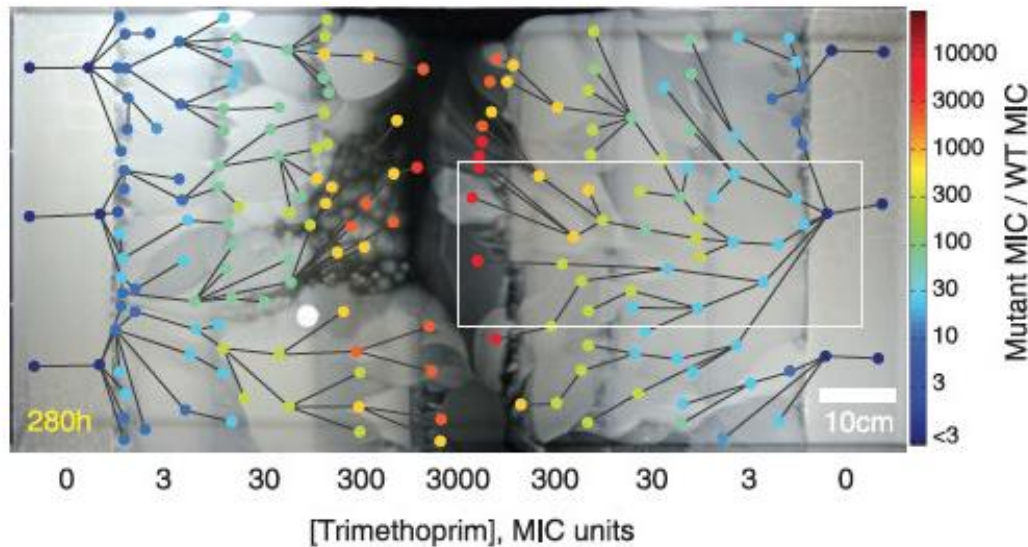
- Przed wprowadzeniem antybiotyków, **30%** zgonów w USA powodowanych przez infekcje bakteryjne

Davies J, Davies D, Microbiol Mol Biol Rev. 2010 74: 417–433.

- *Od odkrycia penicyliny (1928) na rynek wprowadzono kilkanaście klas antybiotyków*
- *Z czasem bakterie uzyskują na drodze ewolucji oporność na każdy z nich*

*Liczba wykrytych wariantów enzymów bakterii rozkładających antybiotyki z grupy β -laktamów (przeciw bakteriom gram-ujemnym, np. *Salmonella enterica*, and *Klebsiella pneumoniae*)*

Ewolucja oporności na antybiotyki u bakterii



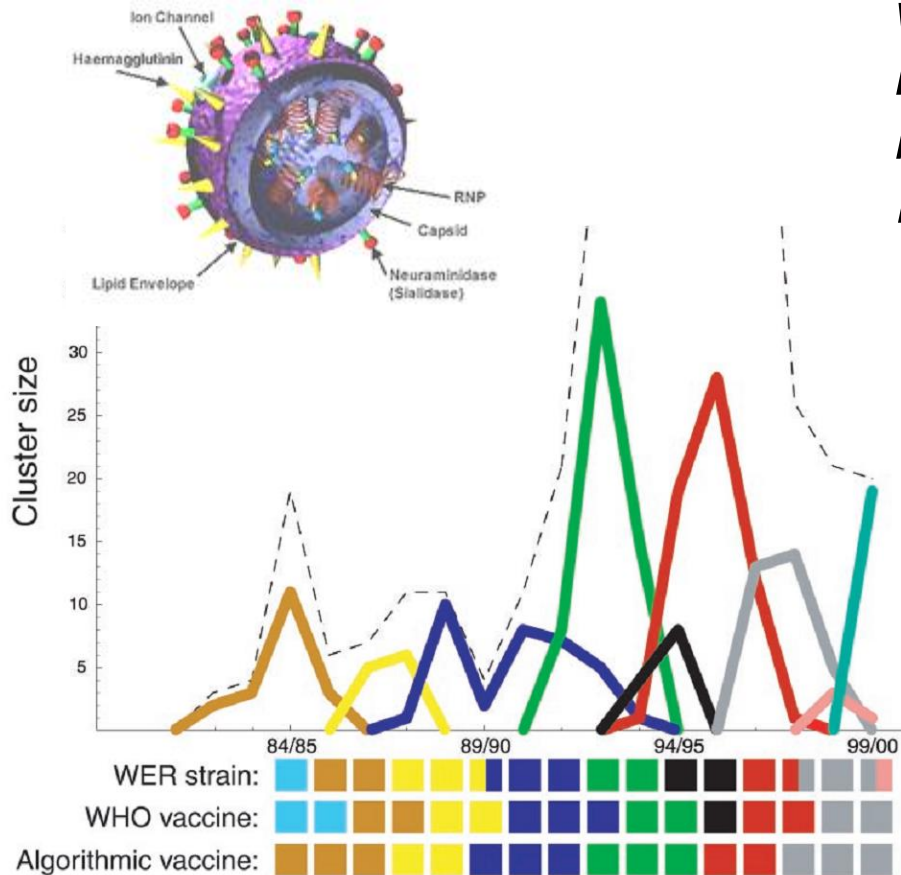
Ewolucja na drodze doboru naturalnego

- *Dobór: warianty najlepiej rosnące wypierają inne*
- *Zmienność dziedziczna: losowe mutacje*

www.npr.org/sections/health-shots/2016/09/08/492965889/watch-bacteria-invade-antibiotics-and-transform-into-superbugs

Mutacje białek antygenowych pomagają uniknąć odpowiedzi specyficznej

Co kilka lat populacje ludzkie są atakowane przez nowe szczepy wirusa grypy, które nagromadziły mutacje pozwalające uniknąć rozpoznania przez limfocyty pamięci immunologicznej



Plotkin et al. 2023

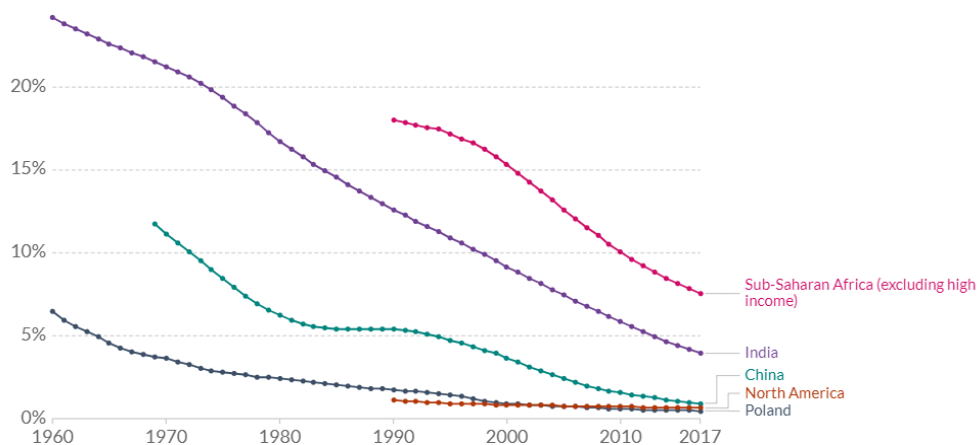
www.pnas.org/cgi/doi/10.1073/pnas.082110799

Czy dobór naturalny działa na ludzi? W jakim kierunku ewoluujemy?

Child mortality rate

The share of newborns who die before reaching the age of five.

+ Add country



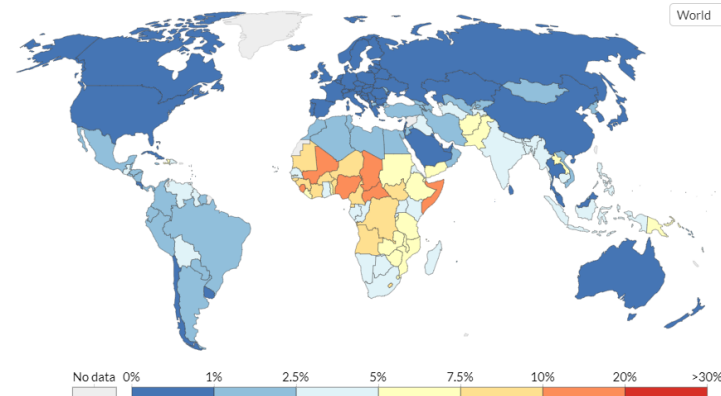
Source: UN Inter-agency Group for Child Mortality Estimation

Note: The child mortality rate expresses the probability of a child born in a specific year or period dying before reaching the age of 5 years, if subject to age-specific mortality rates of that period. This is given as the share of live births.

Our World
in Data

Child mortality rate, 2017

The share of newborns who die before reaching the age of five.



Our World
in Data

World

CC BY

Source: UN Inter-agency Group for Child Mortality Estimation

Note: The child mortality rate expresses the probability of a child born in a specific year or period dying before reaching the age of 5 years, if subject to age-specific mortality rates of that period. This is given as the share of live births.

CC BY

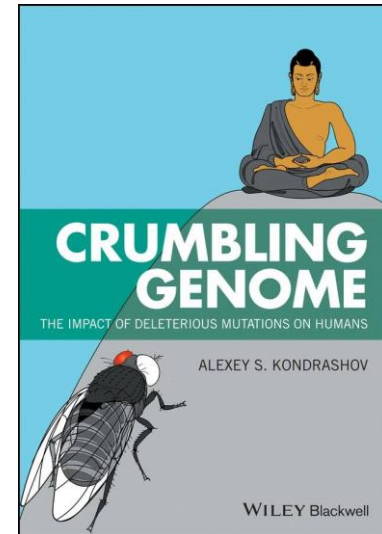
Dzięki postępom medycyny śmiertelność w wieku przedreprodukcyjnym szybko spada

<https://ourworldindata.org/>

Rozpadający się ludzki genom?

„W pesymistycznym scenariuszu, dobór działa tylko przeciwko najbardziej szkodliwym mutacjom. W konsekwencji możemy spodziewać się wzrostu częstości chorób, w szczególności tych związanych z funkcjonowaniem mózgu. Wartości wielu cech definiujących naszą kondycję spadną o ~30-40% w przeciągu następnych 10 pokoleń. Niektóre cechy (np. proporcja osób z IQ > 140) wykażą większe spadki. Sprawa jest równie poważna co zmiany klimatu czy utrata siedlisk.”

A. Kondrashov 2016



Dobór na ludzkie cechy osobowości

*Cechy osobowościowe
są w pewnym stopniu
odziedziczalne (Vervij et
al. 2012)*

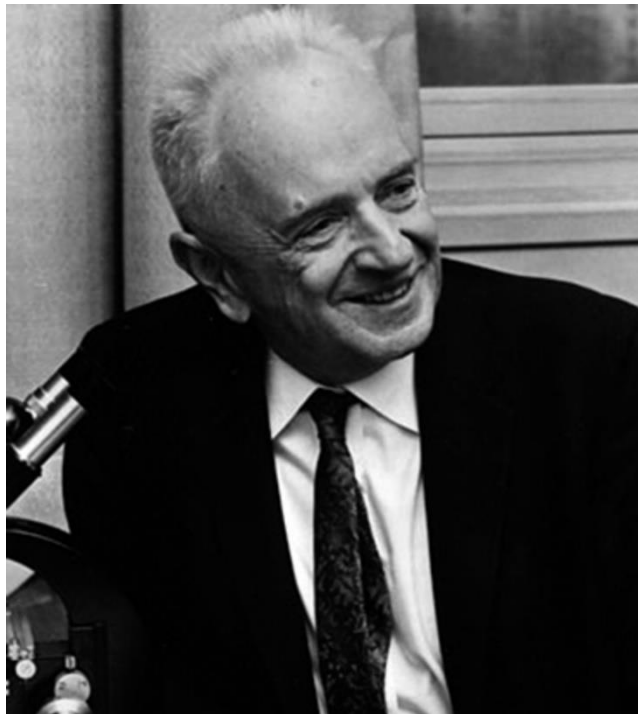
- Standardowe badanie psychologiczne, 30tys mieszkańców USA
- Osoby bardziej ekstrawertyczne, mniej obowiązkowe i mniej otwarte na doświadczenia mają więcej dzieci i wnuków

Przykłady pytań, na które odpowiada biologia ewolucyjna

- Dlaczego się starzejemy?
- Czy ludzie wciąż ewoluują i w jakim kierunku?
- Dlaczego rozmnażanie płciowe dominuje pomimo kosztów?
- Dlaczego kazirodztwo jest szkodliwe?
- Dlaczego samce są częściej kolorowe niż samice?
- W jakich warunkach mikroorganizmy stają się śmiercionośne?

„Nothing in biology makes sense except in
the light of evolution”

- *Theodosius Dobzhansky*



**„Biologia nabiera sensu
dopiero w świetle ewolucji”**

Przed Darwinem

- 1735: **Linneusz** opracował hierarchiczną taksonomię na zasadzie pokrewieństwa odzwierciedlającego „projekt Stwórcy”
- **Georges Cuvier** (1769-1832), udokumentował przy pomocy szczegółowych studiów anatomicznych, że wiele gatunków kopalnych wyginęło
- 1809 Filozofia zoologii
Lamarcka: uznawał, że organizmy powstały spontanicznie z materii nieożywionej i ewoluują: zmiany nabyte na skutek używania narządów przekazywane kolejnym pokoleniom; „drabina życia” odzwierciedla długość ewolucji

“the most defective in ... necessary qualities would be the most subject to perish, and that those who employed them in greatest perfection would be best preserved” (James Hutton [1794](#)).

„The use of the infinite seedling varieties in the families of plants...procure room for full extension, and thus affording, at the same time, a continual selection of the strongest, best circumstance-suited, for reproduction..... and **even in man himself**... is referrible to nearly similar selecting law—the weaker individual sinking under the ill treatment of the stronger, or under the common hardship”.

Patrick Matthew 1831 *On Naval Timber and Arboriculture*.

Karol Darwin

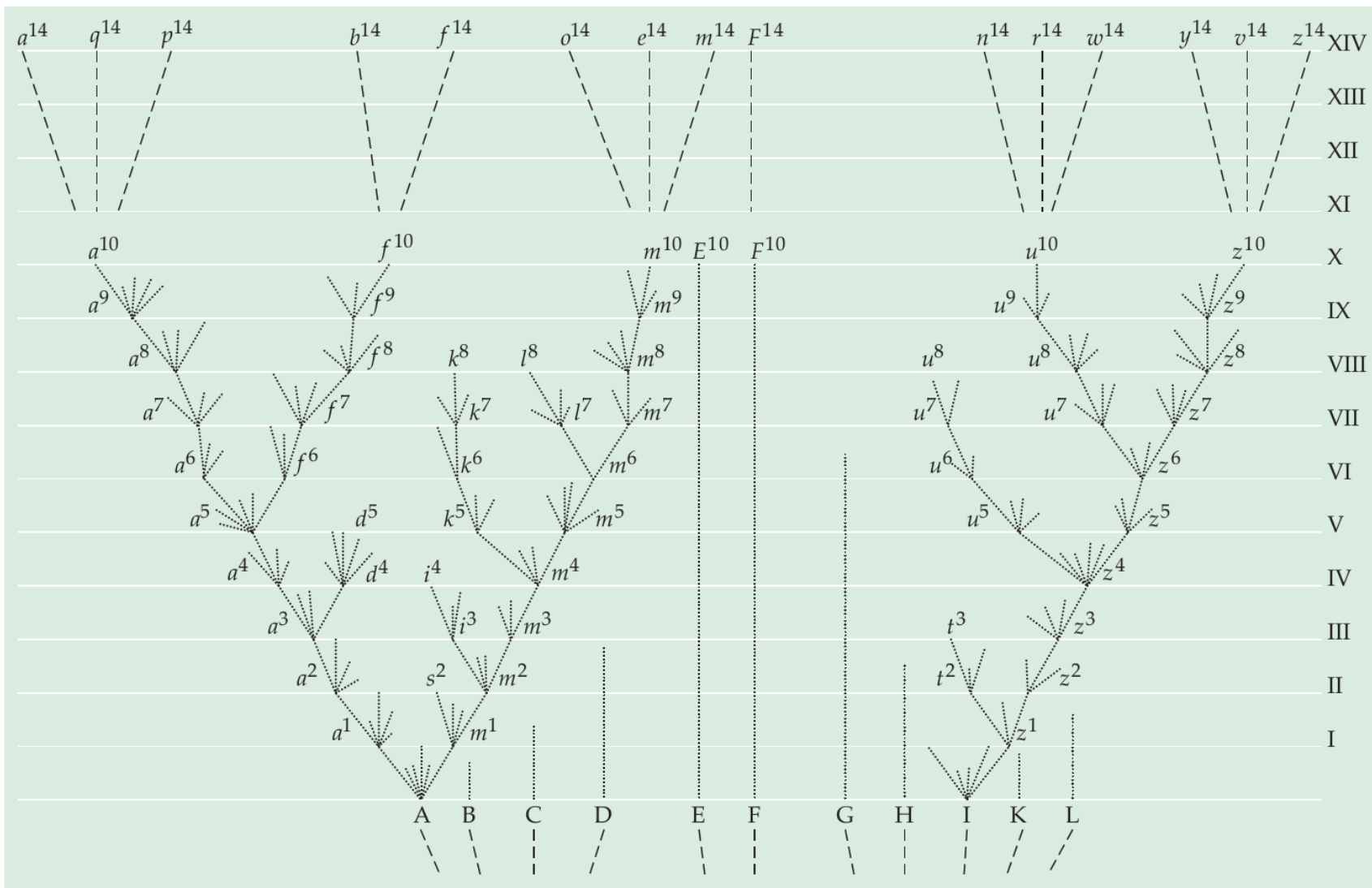
- Podróż na Beagle: różne formy przedrzeźniacza galapagoskiego występujące na różnych wyspach archipelagu; podobieństwa między kopalnymi a współczesnymi, południowoamerykańskimi ssakami
- Praca Thomasa Malthusa: wzrost populacji ludzkiej szybszy, niż produkcja żywności

za zgodą: The American Philosophical Library



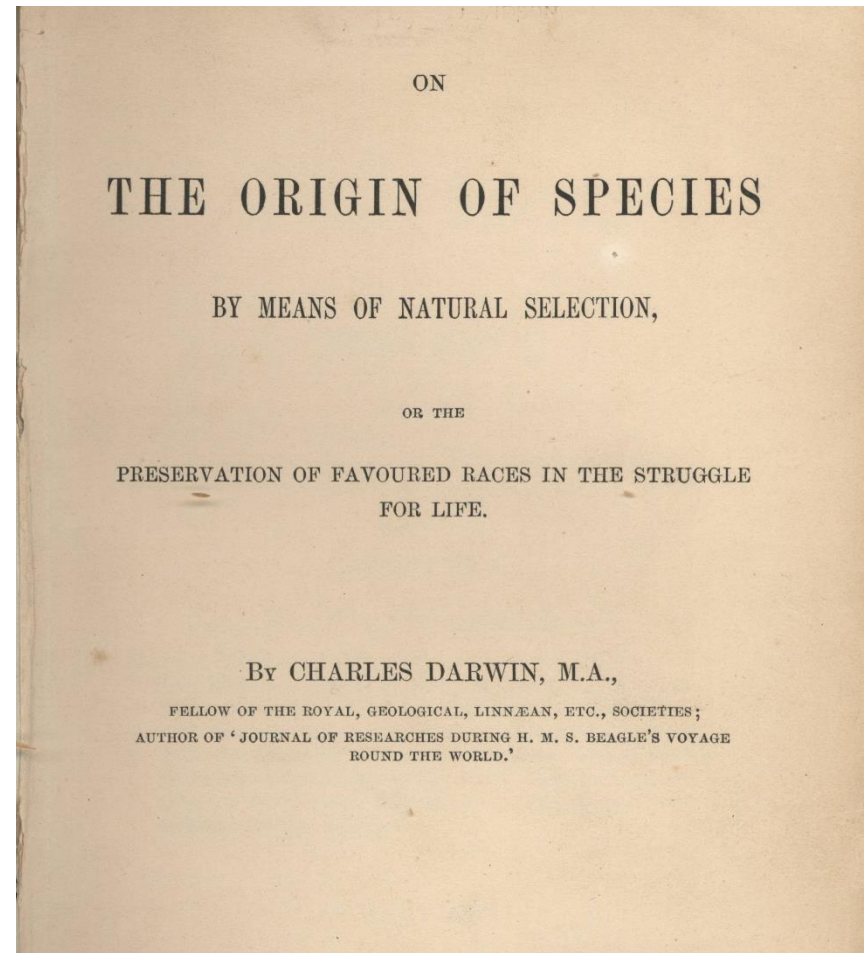
CHARLES ROBERT DARWIN

- Wszystkie organizmy wywodzą się od **jednej pierwotnej formy**, powstały ze wspólnego przodka na drodze ewolucji
- Mechanizmem zmian ewolucyjnych, odpowiedzialnym za powstanie przystosowań (adaptacji) jest **dobór naturalny**
- Dobór naturalny jest konsekwencją **zróżnicowanego przeżywania i reprodukcji na skutek dziedzicznych różnic cech fenotypowych**



Rycina Darwina przedstawiająca przebieg ewolucji

- 1858 - **Darwin** otrzymuje maszynopis Alfreda **Wallace'a**, który niezależnie sformułował teorię doboru naturalnego
- 1859 - publikacja *O powstaniu gatunków drogą doboru naturalnego*
- 1930te – Fisher, Haldane, Wright: genetyka populacji łączy genetykę i teorię doboru naturalnego

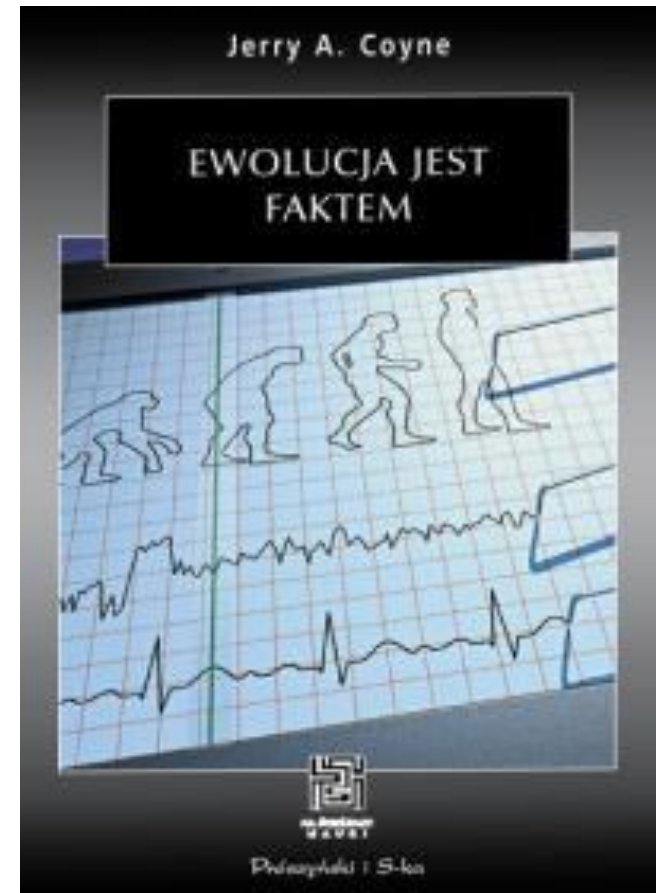


Ewolucja: teoria czy fakt?

„Sama teoria Darwina jeszcze za jego życia była modyfikowana, podawano kolejne fakty, które ją kwestionowały. To w zasadzie luźna koncepcja niewierzącego starszego pana, który tak właśnie widział świat.”

„Mam przekonanie, że to pomyłka, którą zalegalizowano jako obowiązującą prawdę. Dla mnie to opowieść o charakterze literackim, mogłaby np. stać się kanwą filmu science fiction.”

Mirosław Orzechowski, polityk LPR, wiceminister edukacji w rządzie Jarosława Kaczyńskiego.



Ewolucja: fakt tłumaczony przez teorię doboru naturalnego

- **Teoria:** system, którego twierdzenia uważane są za ogólnie działające prawa, zasady lub przyczyny znanych lub obserwowanych zjawisk (Słownik Oksfordzki)
- **Fakty:**
 - udokumentowane zmiany form życia w materiale kopalnym
 - homologie świadczące o wspólnym pochodzeniu
 - obserwacje ewolucji w czasie rzeczywistym
 - zgodność przewidywań teorii doboru naturalnego z obserwacjami

Udokumentowane zmiany form życia w materiale kopalnym

- Formy kopalne różne od współczesnych
- Datowanie skał umożliwia częściowe odtworzenie historii ewolucji

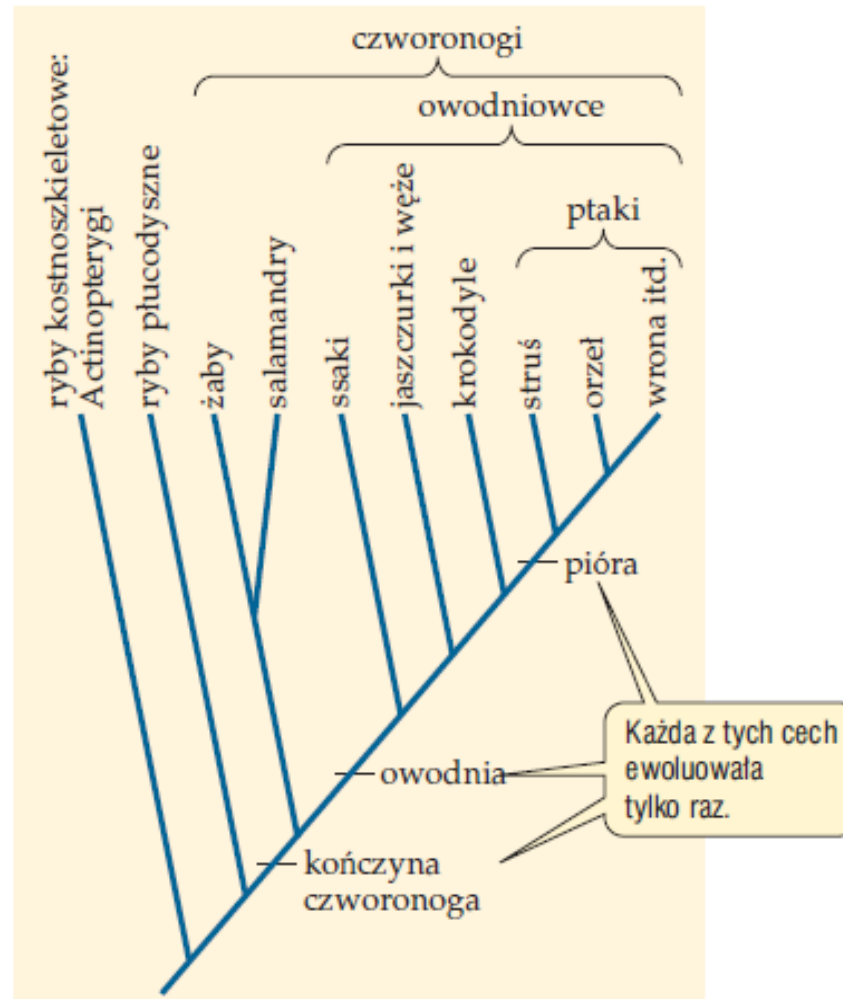
Zmiany w historii życia na ziemi
były drastyczne: okresy
geologiczne wyróżniono na
podstawie skamieniałości

Można wyróżnić fauny
charakterystyczne dla
poszczególnych er

Skamieniałości powstają tylko w
pewnych warunkach –
większość organizmów nie
pozostawia śladów kopalnych

Homologie świadczące o wspólnym pochodzeniu

Grupy blisko ze sobą spokrewnione mają wiele cech odziedziczonych po wspólnych przodkach



Homologie – podobieństwa odziedziczone po wspólnym przodku

Homoplazje – podobieństwa powstałe niezależnie, nie odziedziczone po wspólnym przodku: konwergencje (analogie), paralelizmy, rewersje

**•Podobne struktury,
pomimo
odmiennych funkcji
wynikają stąd, że
cechy organizmów
są
zmodyfikowanymi
cechami ich
przodków**

Ewolucję da się obserwować: Darwin zwrócił uwagę, że selekcja hodowlana może spowodować różnicującą ewolucję fenotypów

Obserwacje zmian ewolucyjnych w naturze

Ewolucja ryjka służącego do przebijania strąków u pluskwiaka
Jadera haematoloma

Koelreuteria elegans

(introdukowana)

serconasiennica

(rodzima)

Experimental evolution of multicellularity

William C. Ratcliff^{a,1}, R. Ford Denison^a, Mark Borrello^a, and Michael Travisano^{a,b}

PNAS | January 31, 2012 | vol. 109 | no. 5 | 1595–1600

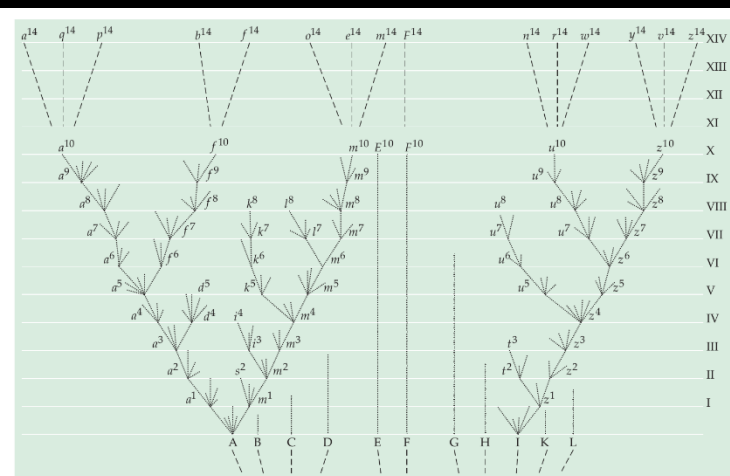
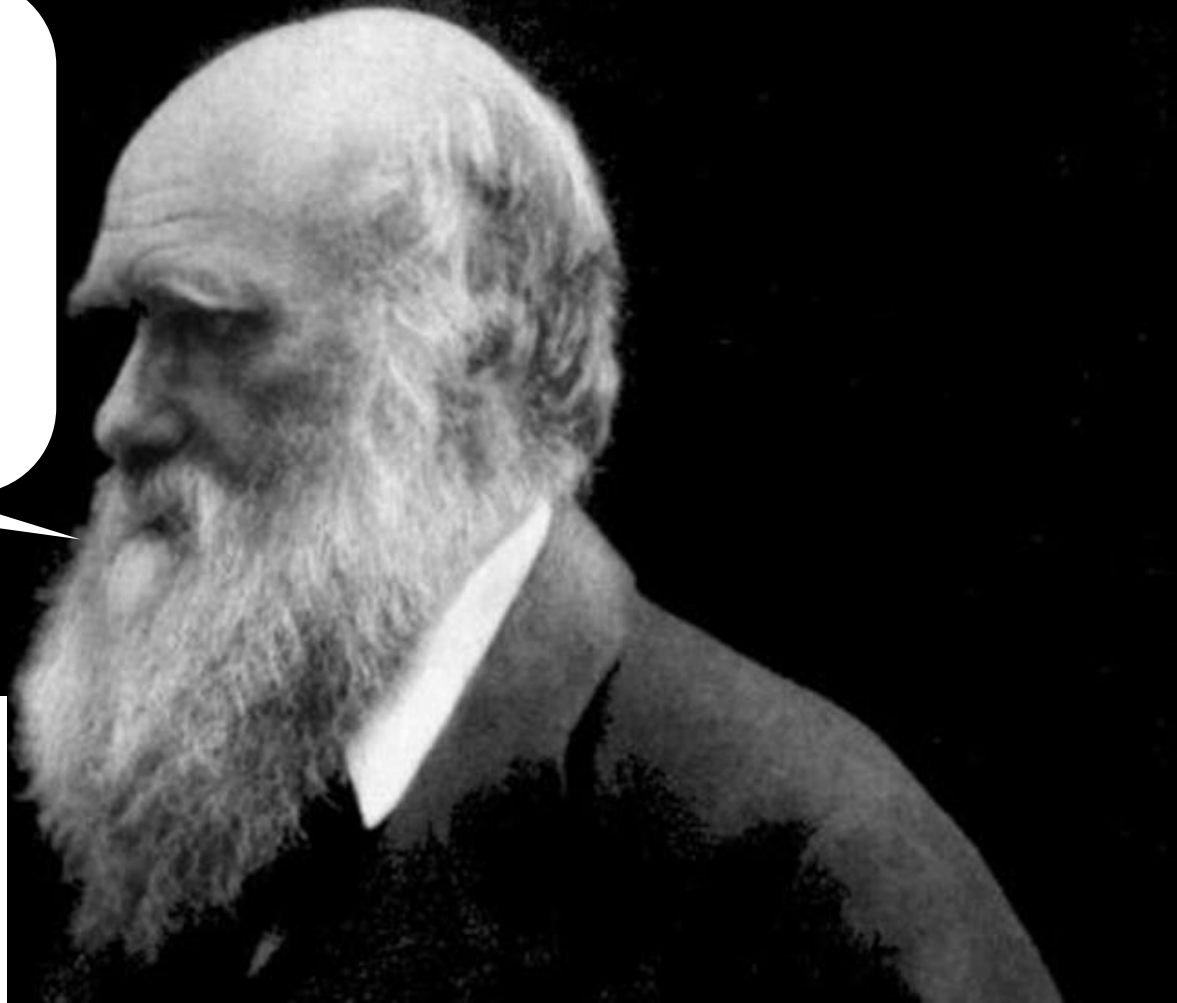
Boraas i in. 1998:
w obecności
orzęsków ewoluują
8-komórkowe
agregaty *Chlorella*

Po 60 transferach drożdży:

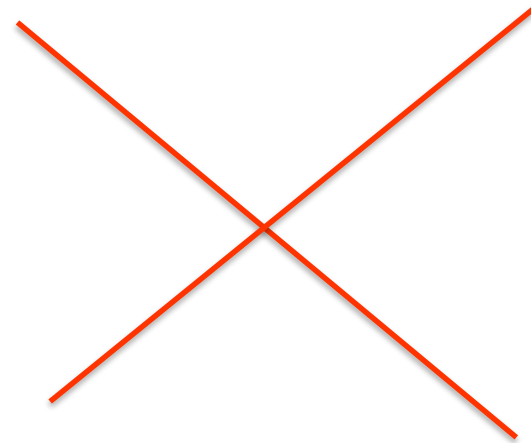
- Powtarzalna ewolucja wielokomórkowości na drodze adhezji komórek macierzystych i potomnych
- Ewolucja rozmnażania przez propagule
- Ewolucja cykli życiowych: rozmnażanie po osiągnięciu krytycznego rozmiaru

Zgodność faktów z przewidywaniami

*gatunki potomne
rozchodzą się i różnicują
na skutek niezależnej
ewolucji*



*Filogenezy oparte na morfologii i molekularne
umieszczone na skali czasu (datowanie skał,
zegar molekularny) potwierdzają
przewidywania teorii ewolucji*



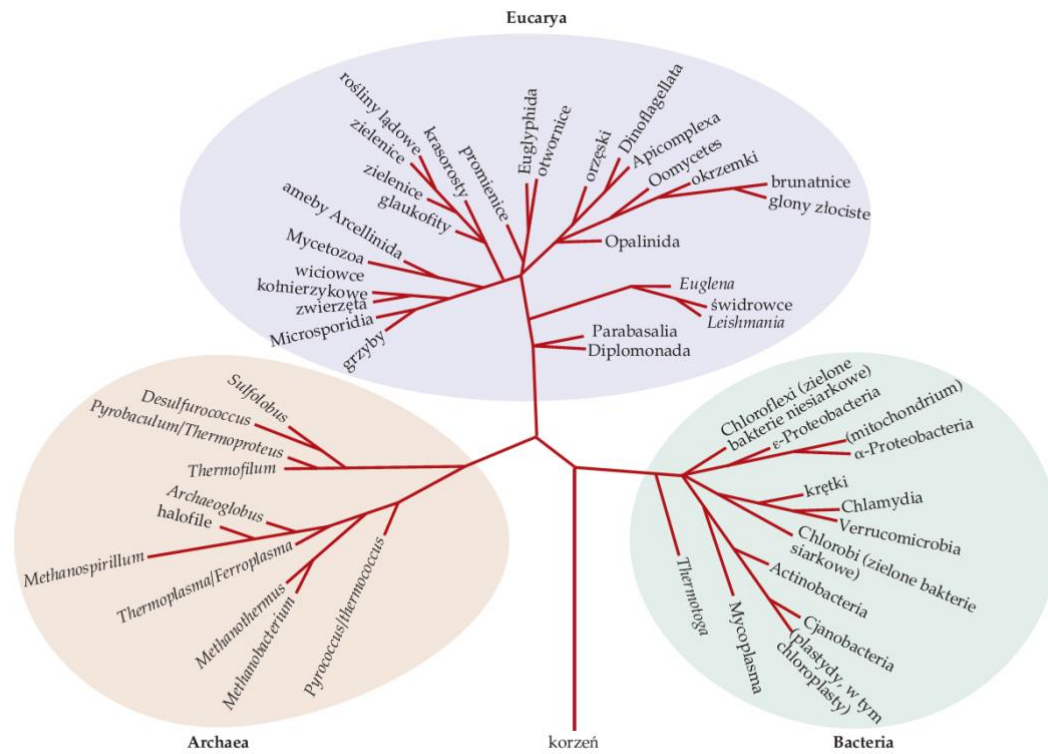
Odtwarzanie filogenezy opiera się na synapomofiach

- Grupa monofiletyczna – wywodząca się od wspólnego przodka
- Cechy pierwotne (ancestralne, plezjomorficzne)
- Cechy pochodne (apomorficzne)
- Apomorfie dzielone w obrębie grupy monofiletycznej: synapomorfie

Zasada oszczędności (parsymonii): filogenezę odtwarzamy przy założeniu najmniejszej możliwej liczbie zmian ewolucyjnych

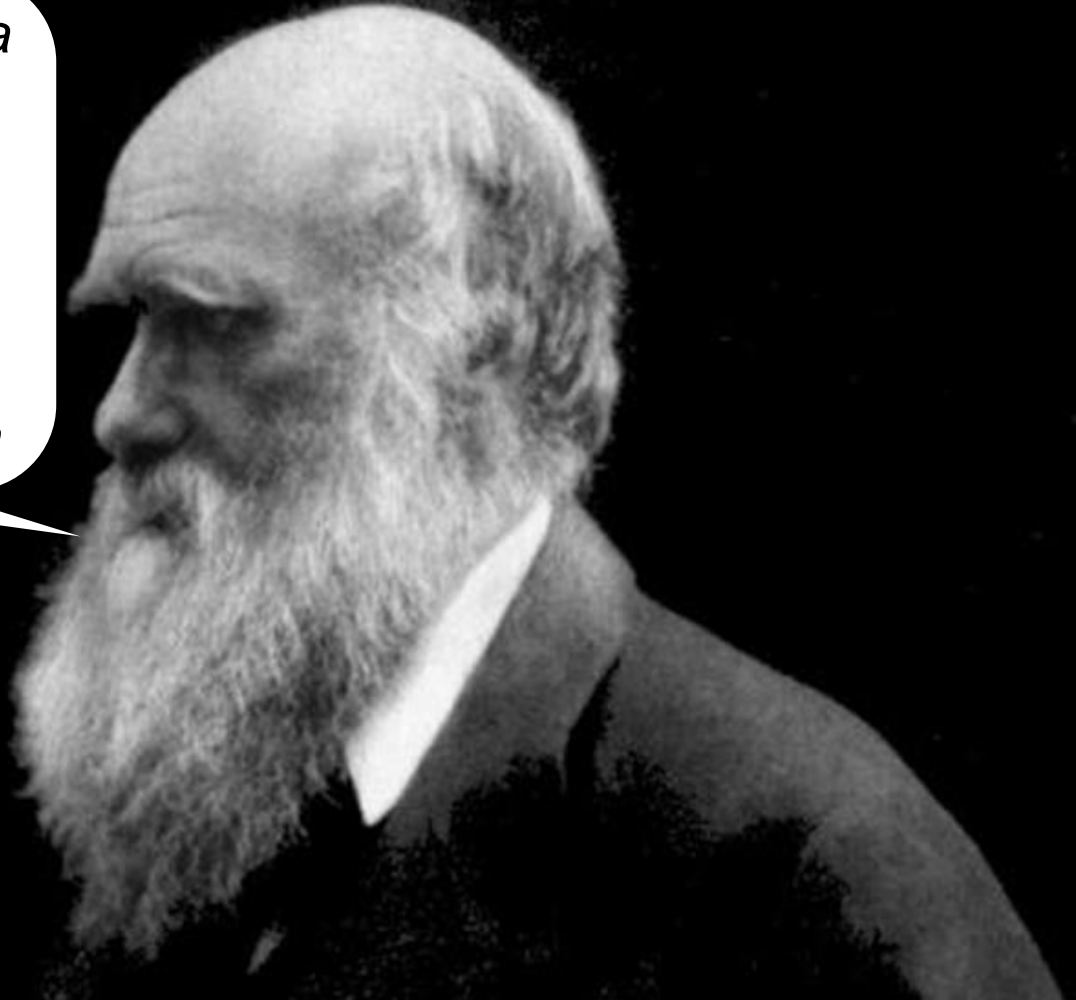
Rycina 2.6 Dwie hipotetyczne filogenezy wielorybów. (A) Filogeneza hipotetyczna postulująca bliskie pokrewieństwo wielorybów i ryb (jak tuńczyk), oparta na wspólnym występowaniu płetwy grzbietowej. (B) Przyjęta jest filogeneza postulująca najbliższe pokrewieństwo wielorybów z innymi ssakami. Kreski oznaczają zmiany wybranych cech pojawiające się w danej filogenezie. Cechy 2–5 to jednorazowo powstałe synapomorfie czworonogów, a 6–9 – ssaków. Ta filogeneza wymaga mniejszej ilości zmian niż w przypadku (A) i dlatego jest bardziej zgodna z zasadą parsymonii

Drzewo życia zrekonstruowano głównie w oparciu o sekwencje rybosomalnego DNA

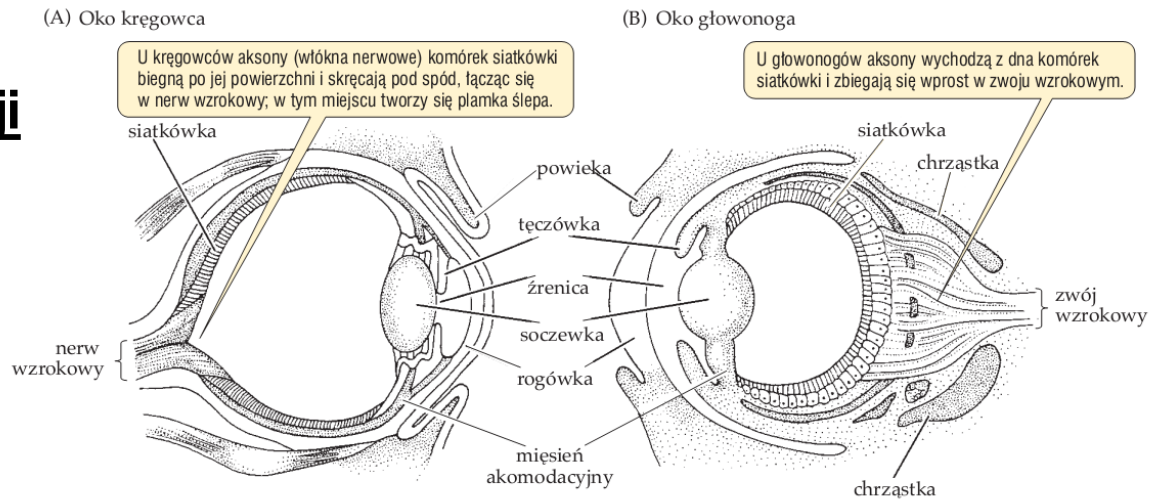


Zgodność faktów z przewidywaniami

*podobne środowiska życia
będzie prowadzi do
podobnych przystosowań
u odległych
filogenetycznie
organizmów, jednak przy
użyciu różnych rozwiązań*



Przykłady **konwergencji**
są zgodne z tym
przewidywaniem



Ograniczenia ewolucyjne

Historia ewolucji,
wykorzystującej istniejące
struktury, może czasem
stanowić obciążenie

Ryzyko zakrztuszenia –
przykład suboptymalności

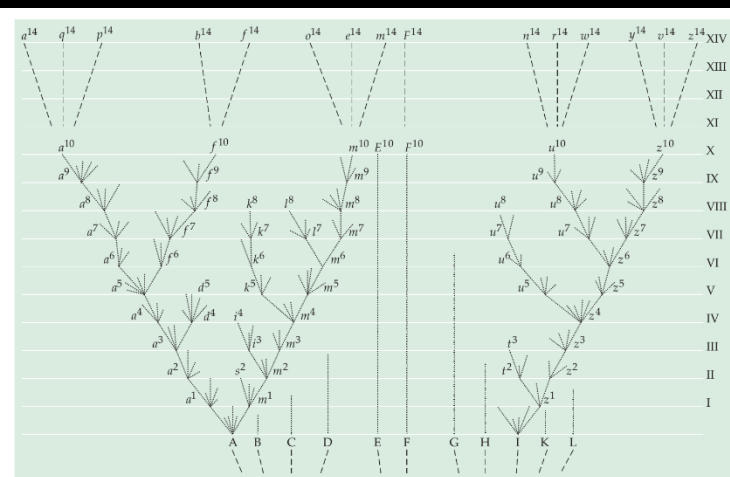
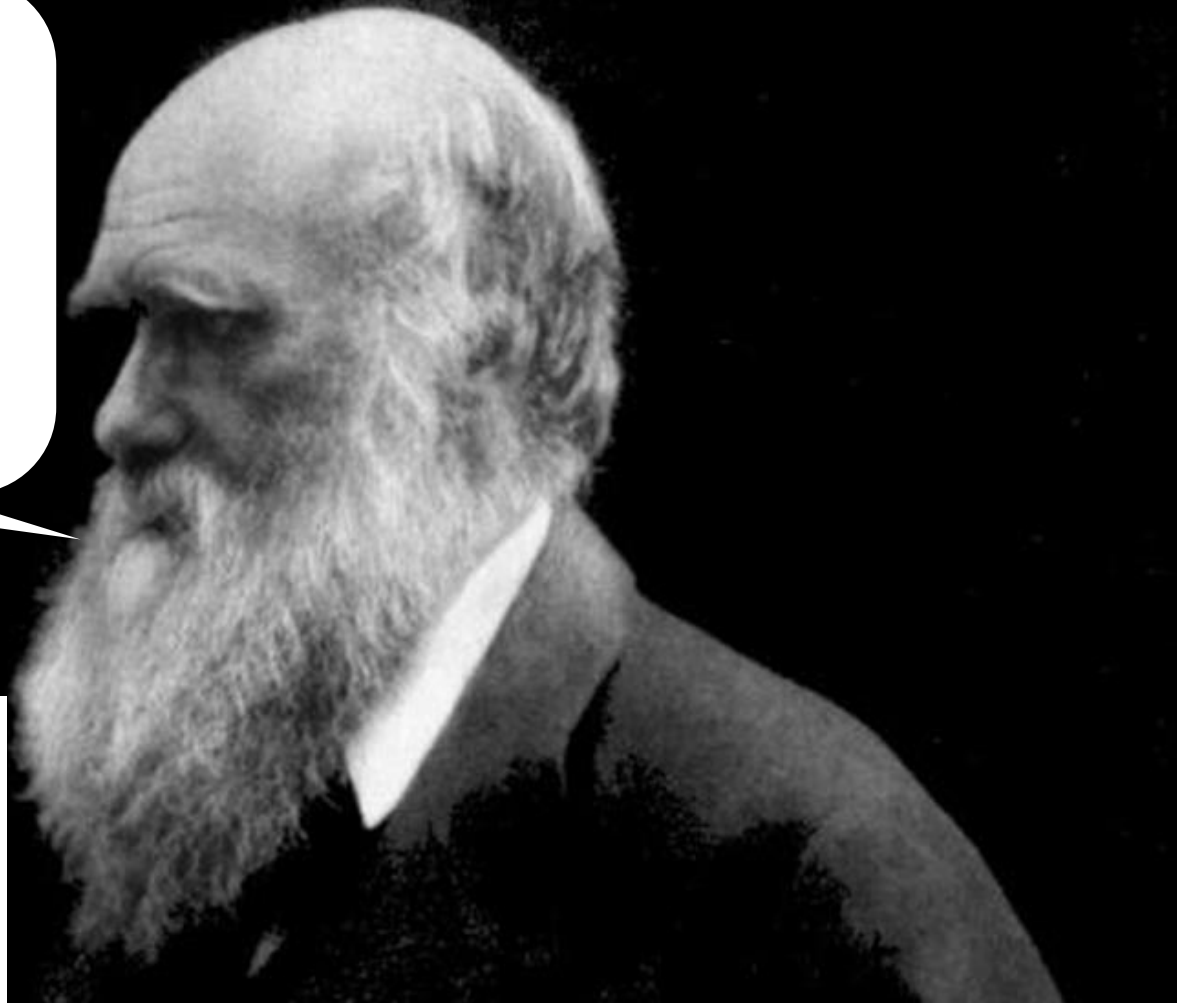
Wynika to z historii
ewolucyjnej: trzonopłetwe
Osteolepiformes połykały
powietrze; otwory nosowe ryb,
służące do percepcji
chemicznej, zostały
kooptowane do funkcji
oddechowej później

Ewolucja modyfikuje zastane struktury, przez co rozwiązania ewolucyjne nie zawsze są idealne.

Jeżeli te struktury byłyby od początku do końca zaprojektowane i zoptymalizowane, wyglądałyby inaczej.

Zgodność faktów z przewidywaniami

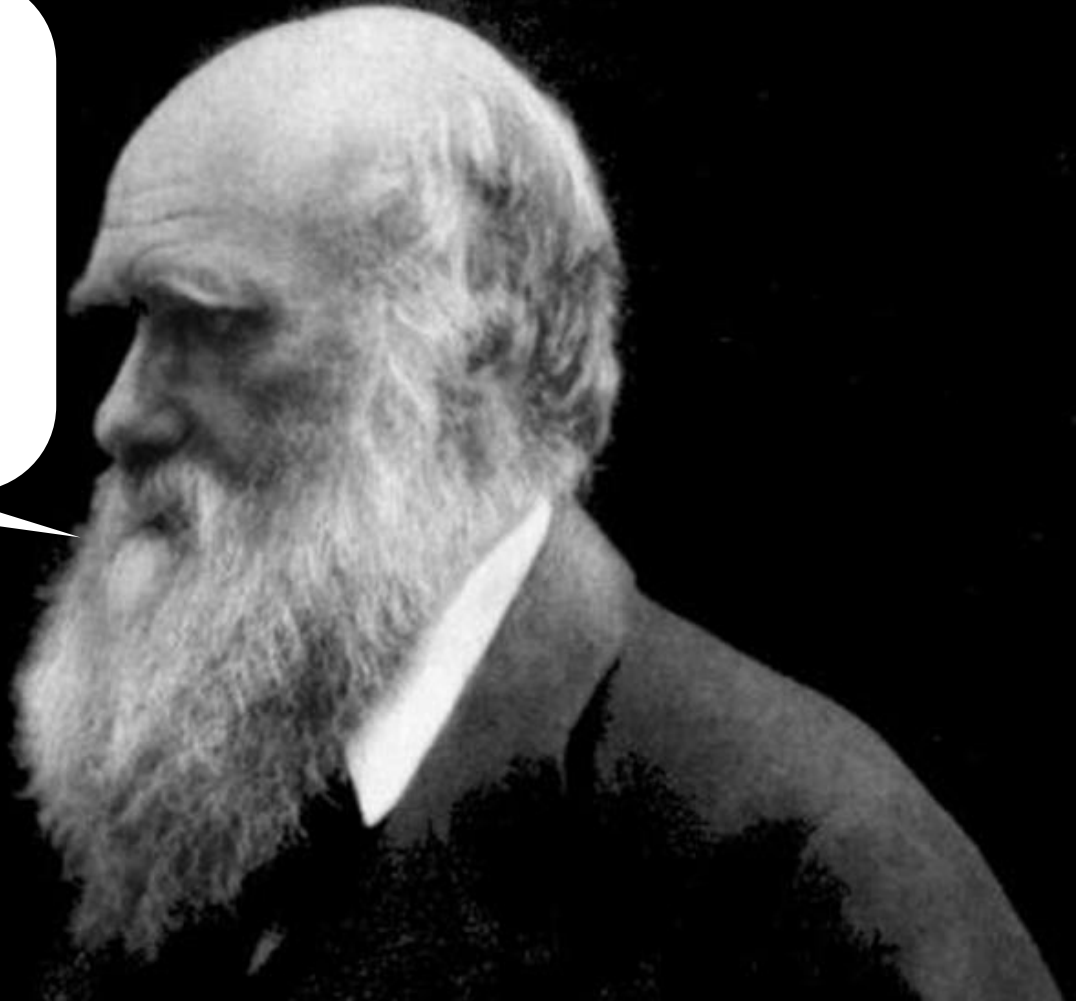
*W materiale kopalnym
powinniśmy odnaleźć
formy przejściowe*



Teoria ewolucji
przewiduje istnienie
form przejściowych:
przewidywanie to
zostało wielokrotnie
potwierdzone po
opublikowaniu teorii
Darwina

Zgodność faktów z przewidywaniami

*Formę pośrednią między
człowiekiem a wielkimi
małpami odnajdziemy w
Afryce*



Dart 1923 – czaszka *A. africaus*

A. afarensis (3 mln lat)

Johnson 1974: *Lucy*

Cechy „ludzkie”

- *małe kły*
- *wysklepienie stopy*
- *niechwytny paluch*
- *budowa kolana i miednicy*

Cechy „małpie”:

- *masywna żuchwa*
- *proporcje kończyn*
- *przekrój kończyn pośredni (słabsze nogi, silniejsze ręce niż u człowieka) – dwunożność w fazie zaczątkowej?*

Mechanizm powstawania adaptacji na drodze doboru naturalnego

Ewolucja na drodze doboru będzie miała miejsce, gdy istnieje **dziedziczna zmienność** cech wpływających na **zróżnicowane przeżywanie i rozród**

Warunki ewolucji na drodze doboru naturalnego

- **Zróźnicowane przeżywanie i reprodukcja**

Thomas Malthus, Principle of Population (1798): zwierzęta wydają na świat dużo więcej potomstwa niż przeżywa

- **Zmienność**

- **Dziedziczność**

„Przeżywanie najstosowniejszego (survival of the fittest)” – mylące, sukces w doborze naturalnym zależy także od tempa reprodukcji

Dostosowanie (fitness) – tempo przyrostu klasy bytów biologicznych *per capita*. Kiedy mówimy o doborze działającym na osobniki na dostosowanie składa się prawdopodobieństwo przeżycia oraz liczba wydanego potomstwa

Przy nie zachodzących na siebie pokoleniach

$R=BS$ (B, rozrodczość; S, prawdopodobieństwo przeżycia)

Przy zachodzących pokoleniach : parametr maltuzjański r

$dN/dt = (b - d)N = rN$

gdzie

b – liczba urodzin/osobnika

/jednostkę czasu

d – prawdopodobieństwo śmierci

- **Zróżnicowane przeżywanie i reprodukcja**

Thomas Malthusa, Principle of Population (1798): zwierzęta wydają na świat dużo więcej potomstwa niż przeżywa

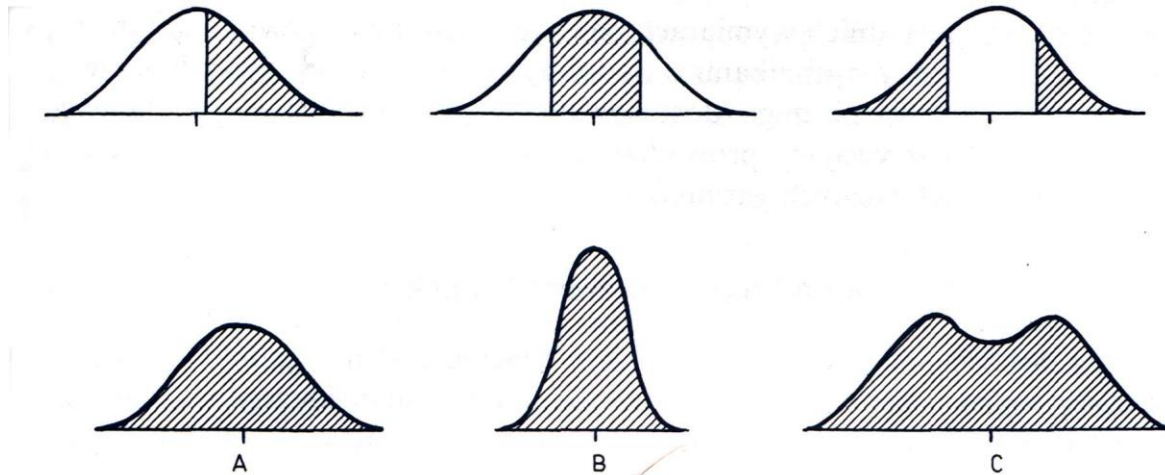
- **Zmienność**

Aby miał miejsce dobór (selekcja), zróżnicowanie przeżywania i reprodukcji musi być nielosowe w odniesieniu do cech fenotypowych

- **Dziedziczność**

Dobór

kierunkowy stabilizujący rozrywający



Ryc. 4.6. Zmiany rozkładu cechy metrycznej pod wpływem doboru (A) kierunkowego, (B) stabilizującego i (C) rozrywającego, działającego przez kilka pokoleń. Na rycinach górnych przedstawiono rozkłady wyjściowe, na których zakreskowano fragmenty dotyczące osobników pozostawionych do rozrodu w następnym pokoleniu

- **Zróżnicowane przeżywanie i reprodukcja**

Thomas Malthusa, Principle of Population (1798): zwierzęta wydają na świat dużo więcej potomstwa niż przeżywa

- **Zmienność**

Aby miał miejsce dobór (selekcja), zróżnicowanie przeżywania i reprodukcji musi być nielosowe w odniesieniu do cech fenotypowych

- **Dziedziczność**

Aby dobór prowadziła do zmian ewolucyjnych i adaptacji, zmienność cech fenotypowych musi mieć podłoże genetyczne

zmienność genetyczna jest podstawą trwałych zmian adaptacyjnych na drodze doboru



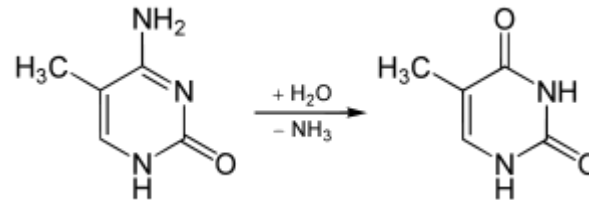
- *zmienność sekwencji kodujących białka*
- *zmienność sekwencji regulujących ekspresję*
- *zmienność liczby kopii genów (CNV)*
- *zmienność epigenetyczna?*

Losowość mutacji:

- choć można przewidzieć prawdopodobieństwo, że pewna mutacja wystąpi, nie da się przewidzieć, która z wielu kopii genu (czyli u którego osobnika) zmutuje.
- na szansę wystąpienia określonej mutacji nie wpływa to, czy organizm znajduje się w środowisku, w którym ta mutacja byłaby korzystna (większość mutacji jest szkodliwa).

ale

- różne typy mutacji pojawiają się z różnym tempem, np. tranzycje (A ↔ G, C ↔ T) częstsze niż transwersje (puryny ↔ pirymidyny); preferencyjna metylacja cytozyny w ssaczych sekwencjach CpG prowadzi często do tranzycji C->T



- regiony genomu różnią się znacznie tempem, czyli prawdopodobieństwem wystąpienia mutacji (np. sekwencje powtarzalne mutują szybciej)

Odziedziczalność

Dziedziczność objawia się podobieństwem pomiędzy krewnymi

Odziedziczalność (h^2) opisuje w skali od 0 do 1, jaką proporcję zmienności fenotypowej można przypisać zmienności genetycznej

$b = 0.51$
(Keller et al. 2001)

Szacowanie
odziedziczalności:

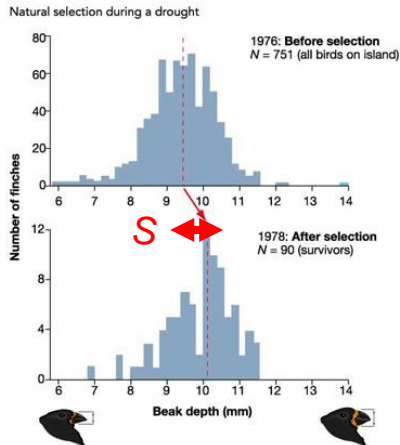
$h^2 = b$, gdzie b – nachylenie krzywej regresji wartości cechy potomstwa na wartość cechy rodziców (pod warunkiem braku korelacji środowisk rodziców i potomstwa)

Odziedziczalność determinuje odpowiedź na dobór

$$R = Sh^2$$

R -odpowiedź na selekcję
(zmiana wartości cechy w odpowiedzi na selekcję)

S – różnica selekcyjna (różnica między średnią wartością cechy u osobników selekcjonowanych, a średnią w populacji)



*Odpowiedź na dobór na wysokość dzioba u darwinki czarnej *Geospiza fortis* dobrze zgadzała się z przewidywaniami (za Roff 1997 i Grant i Grant 1989)*

Ewolucja cech nowych i złożonych

„Przypuszczenie, że oko ze wszystkimi niezrównanymi jego urządzeniami dla nastawiania ogniskowej na rozmaite odległości, dla dopuszczania rozmaitych ilości światła oraz dla poprawiania sferycznej i chromatycznej aberracji mogło zostać utworzone drogą naturalnego doboru, wydaje się — zgadzam się z tym otwarcie — w najwyższym stopniu niedorzeczne... : „ jeżeli można dowieść istnienia licznych narządów pośrednich, od prostego i niedoskonałego oka do skomplikowanego i doskonałego, przy czym każdy narząd, co z pewnością ma miejsce, jest użyteczny dla posiadacza, jeżeli dalej oczy zawsze zmieniają się, i zmiany te są dziedziczne, co również ma miejsce, i jeżeli takie zmiany będą dla jakiegokolwiek zwierzęcia przy zmianie warunków jego życia korzystne, wtedy trudność przypuszczenia, iż doskonałe i skomplikowane oko utworzone być może drogą naturalnego doboru, jakkolwiek wielka może być dla naszej wyobraźni, nie będzie jednak w stanie obalić naszej teorii”. (Darwin „O powstawaniu gatunków”)

”

Darwin „O powstawaniu gatunków..”

Nowa cecha może ewoluować przez zmianę funkcji (kooptację) innych cech (egzaptacji/preadaptacji).

Pęcherz pławny powstał z uchyłka jelita, służącego jako worek płucny; w toku ewolucji promieniopłetwych zaczął pełnić funkcje hydrostatyczne;

u Ostariophysy pełni funkcję rezonatora w aparacie Webera, powstałym z części kręgów

Genetyczne podłoże nowych cech

- Mutacje punktowe mogą prowadzić do nowych funkcji (np. zmiana kwasu asparginowego na glicynę daje u *Lucilla cuprina* odporność na insektycyd poprzez zmianę aktywności enzymatycznej z karboksylazy na esterazę)
- Kooptacja do nowej funkcji (np. krystaliny, tworzące soczewkę, są homologiczne do białek szoku termicznego)
- Duplikacja i dywergencja zduplikowanych genów
- Ewolucja specyficzności tkankowej ekspresji genów
- Tasowanie eksonów
- Transpozycja
- Alternatywny splicing
- Powstawanie *de novo* z niekodującego DNA
- Symbioza i międzygatunkowy transfer genów

Duplikacja i dywergencja

*Hemoglobina
płodowa ma
wyższe
powinowactwo do
tlenu*

*Białko AFGP chroniące
arktyczny rodzaj
Dissostychus przez
zamarzaniem powstało przez
wielokrotne duplikacje
fragmentu trypsynogenu*

Tasowanie eksonów – domeny białkowe mogą być łączone na różne sposoby w procesach **transpozycji i remombinacji (także nieuprawnionej)** , dając zróżnicowane funkcjonalnie białka

*Alternatywny
splicing może
produkować
nowe warianty
białek*

Korelacje poziomu ekspresji genów grupują się według tkanek, natomiast korelacje pod względem splicingu według gatunku

Alternatywny splicing w dużej mierze odpowiedzialny za specyficzne gatunkowo adaptacje wśród kręgowców!

Ruchome elementy genetyczne (RGE)

Retrotranspozony i transpozony DNA

- mogą być głównym źródłem mutacji w niektórych populacjach (przesunięcie ramki odczytu, rearanżacje chromosomowe)
- są jednym ze źródeł zmienności wielkości genomu
- dały początek intronom i umożliwiły alternatywny splicing/tasowanie eksonów?
- występują w dużej liczbie sekwencji cis-regulatorowych – wpływ na ewolucję ekspresji genów?

Retroelementy

- *Retrotranspozony (LTR – Long terminal repeat, zawiera m.in. miejsca inicjacji i terminacji transkrypcji), 450 tys. kopii w ludzkim genomie*

Retropozony (bez LTR)

- *LINE (Long interspersed elements) – zawierają promotor, białko wiążące RNA i białko o aktywności endonukleazy i odwrotnej transkryptazy), u człowieka 870 tys kopii.-*
- *SINE (Short Interspersed elements): korzystają z aparatu transpozycji LINEs*

Gen Arc, ulegający ekspresji w neuronach i niezbędny w procesie tworzenia pamięci wywodzi się z genu Gag retrotraspozonu

De Novo Origin of Human Protein-Coding Genes

Dong-Dong Wu¹, David M. Irwin^{1,2,3}, Ya-Ping Zhang^{1,4*}

Geny mogą powstawać de novo z niekodującego DNA.

- *60 nowych genów u człowieka po oddzieleniu od szympansa*
- *Duża część ma ekspresję w mózgu*

Powstawanie nowych cech na drodze symbiozy

Kolisty chromosom mitochondrialny zawiera 37 genów (człowiek) kodujących enzymy łańcucha oddechowego, tRNA i rRNA (część białek mitochondrialnych kodowana przez genom jądrowy)

Chromosom chloroplastu zawiera około 100 genów (90% na DNA jądrowym)

Badania molekularne wskazują, że mitochondria pochodzą od bakterii purpurowych, a chloroplasty od sinic

Genetyczne podstawy doboru: genetyka populacyjna

*Genotypy allozymów ovoalbuminy miękkoپیóra
Somateria mollissima*

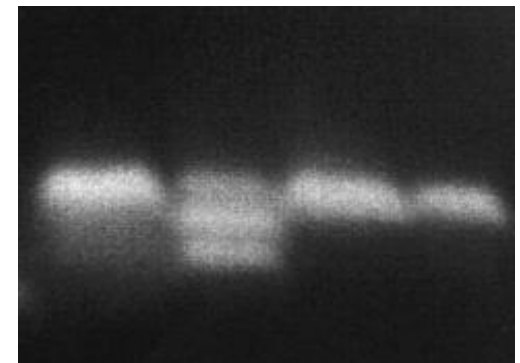
	Genotyp			
Genotyp	FF	FS	SS	razem
Liczba	37	24	6	67
Częstość genotypu	$37/67=0,552$	$24/67=0,358$	$6/67=0,090$	1

p – częstość allelu F ; q – częstość allelu S

$$p = (2*FF + FS)/(2*suma osobników)$$

$$p = (2*37 + 24)/(2*67) = 0,73$$

$$q = 1 - p = 0.27$$



Panmiksja: jednakowe prawdopodobieństwo kojarzenie się z każdym osobnikiem płci przeciwnej

Prawo Hardy'ego i Weinberga: w dużej populacji panmiktycznej, w której nie działa dobór, nie występują mutacje oraz migracje, genotypy (homo- i heterozygoty) będą występować w kolejnych generacjach w tych samych proporcjach, określonych częstością występowania alleli w populacjach

Jeżeli:

p - proporcja A

q – proporcja a

to genotypy AA , Aa , aa będą występowały z częstością odpowiednio:
 p^2 , $2pq$, q^2

Proporcje alleli: $A=0.8$ (p); $a=0.2$ (q)

	A	A	A	A	a
A	AA	AA	AA	AA	Aa
A	AA	AA	AA	AA	Aa
A	AA	AA	AA	AA	Aa
A	AA	AA	AA	AA	Aa
a	Aa	Aa	Aa	Aa	aa

Proporcja genotypu $AA = p^2 = 0.8 \cdot 0.8 = 0.64$ ($=16/25$)

Proporcja genotypu $Aa = 2pq = 0.2 \cdot 0.8 + 0.2 \cdot 0.8 = 2 \cdot 0.016 = 0.32$ ($=8/25$)

Proporcja genotypu $aa = q^2 = 0.2 \cdot 0.2 = 0.04$ ($=1/25$)

*Genotypy allozymów ovoalbuminy miękopióra
Somateria mollissima*

	Genotyp			
	FF	FS	SS	razem
liczba	37	24	6	67
częstość	$37/67=0,552$	$24/67=0,358$	$6/67=0,090$	1
Częstość oczekiwana	P^2 0,533	$2pq$ 0,394	q^2 0,073	1
Liczebności oczekiwane	35,7	26,4	4,9	67

*Np. oczekiwana liczebność FF = 67 * 0.533 = 35.7*

*Genotypy allozymów ovoalbuminy miękopióra
Somateria mollissima*

	Genotyp			
	FF	FS	SS	razem
liczba	37	24	6	67
częstość	$37/67=0,552$	$24/67=0,358$	$6/67=0,090$	1
Częstość oczekiwana	P^2 0,533	$2pq$ 0,394	q^2 0,073	1
Liczebności oczekiwane	35,7	26,4	4,9	67

*Np. oczekiwana częstość FF = $67 * 0.533 = 35.7$*

*Liczebności obserwowane nie różnią się istotnie
od oczekiwanych ($\chi^2=0,51, P=0.47$)*

Duża część mutacji jest szkodliwa

Szacuje się, że:

- u *Caenorabditis* ok. 90% niesynonimowych substytucji jest szkodliwych (Stein i in. 2003)

Czy szkodliwe mutacje mogą utrzymywać się w populacjach?

Przykład: Dobór przeciw recesywnym homozygotom

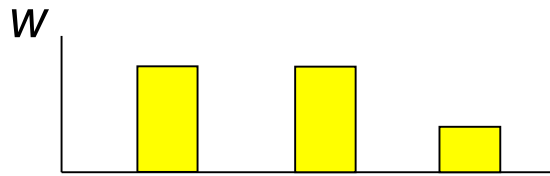
	<u>AA</u>	<u>Aa</u>	<u>aa</u>	suma
Częstości przy urodzeniu	p^2	$2pq$	q^2	1
Dostosowanie (w)	1	1	$1-s$	
Częstości po doborze	p^2	$2pq$	$q^2(1-s)$	$1-sq^2$

$$p' = \frac{2p^2 + 2pq}{2(p^2 + 2pq + q^2(1-s))} = \frac{p(p+q)}{1-sq^2} = \frac{p}{1-sq^2}$$

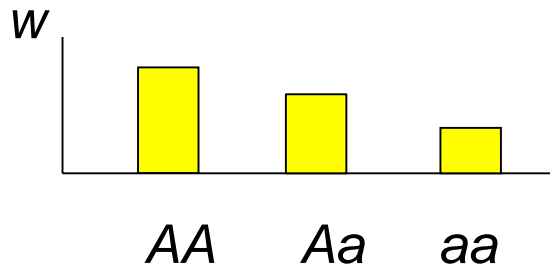
suma częstości po doborze (mianownik) =
 $p^2 + 2pq + q^2(1-s) = p^2 + 2pq - q^2 - sq^2 = 1 - sq^2$

Dobór będzie wolniej eliminował mutacje recesywne, ponieważ gdy stają się rzadkie, występują w heterozygotach i są niewidoczne dla doboru

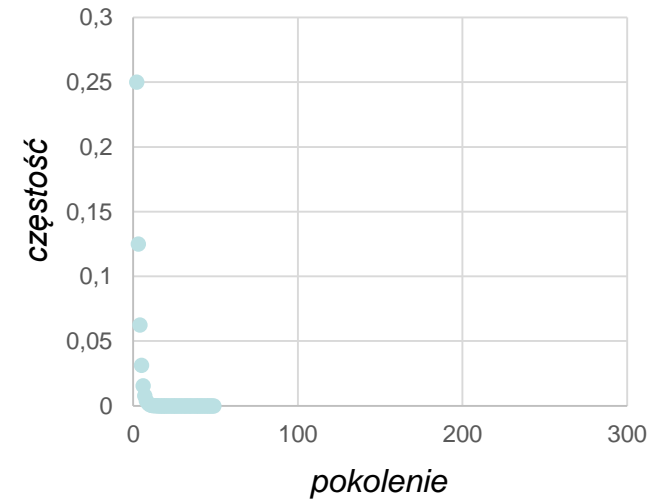
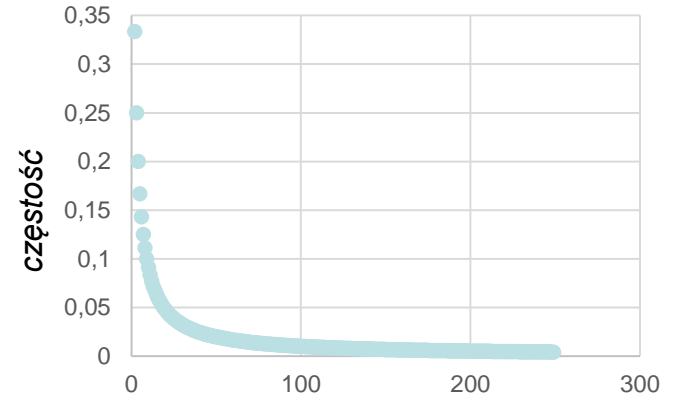
Dobór przeciw mutacji letalnej ($s=1$)



Mutacja a recesywna



Heterozygota pośrednia



Identification of deleterious mutations within three human genomes

Sung Chun¹ and Justin C. Fay^{1,2,3}

Genome Research
www.genome.org

Mutacje „szkodliwe” w genomie człowieka (przewidywane na podstawie aminokwasowych podstawień w kodonach konserwatywnych)

Table 1. Summary of deleterious mutations found in three individuals and the reference genome

Genome	High-quality variants	Tested		Deleterious	
		Number	Heterozygotes (percent) ^a	Number ^b	Heterozygotes (percent) ^a
J. Craig Venter	7534	5645	52	796 (14%)	78
James D. Watson	7353	5417	49	816 (15%)	76
Han Chinese	7462	5707	58	837 (15%)	83
Reference	NA	10,689	NA	838 (8%)	NA

^aThe frequency of heterozygotes was derived from genotype calls in the original publications.

^bThe percentage of tested mutations that are deleterious is shown in parentheses.

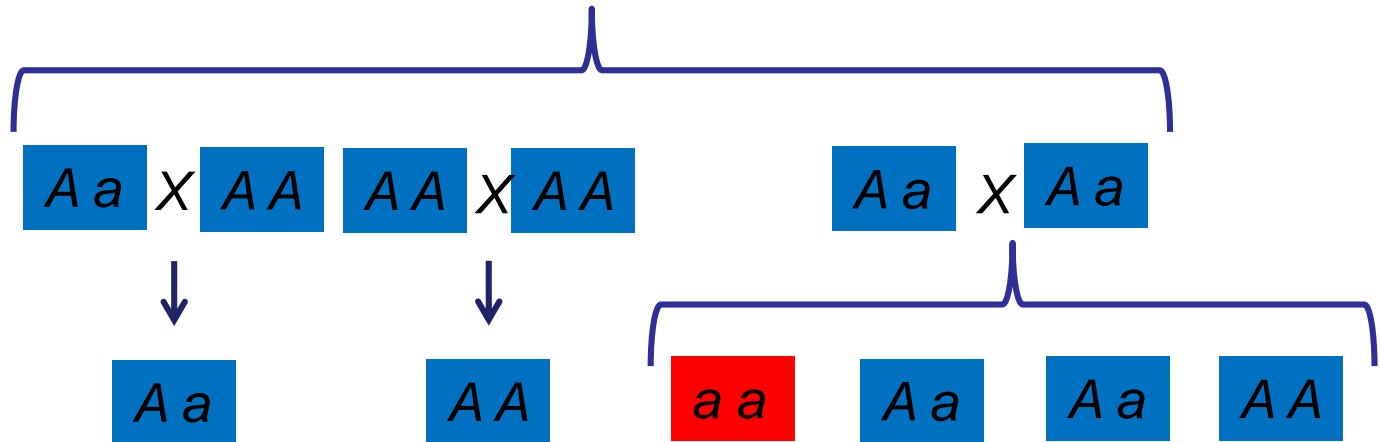
NA, Not available.

Utrzymywanie się w populacjach **recesywnych (lub częściowo recesywnych)** szkodliwych mutacji jest przyczyną ujawniania się wad genetycznych w wyniku kojarzeń pomiędzy krewnymi

P (outbred):

$AA \times Aa$

F_1 (outbred):



F_2 (inbred):

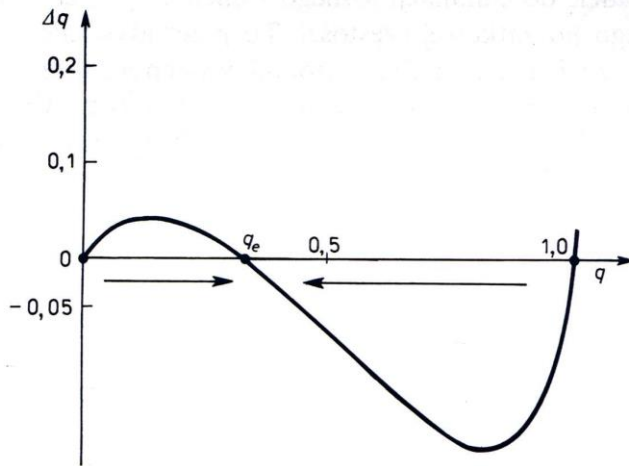
Utrzymywanie się zmienności genetycznej

- Równowaga między mutacjami a doborem
- Równowaga między doborem a migracją
- Dobór równoważący
 - Przewaga heterozygot
 - Dobór (negatywnie) zależny od częstości
 - Negatywna plejotropia
 - Antagonizm płciowy

Dobór faworyzujący heterozygoty, np:

Genotyp:	AA	Aa	aa
Dostosowanie:	0.6	1	0.2

proceeds to a balanced polymorphism: A and a reach a stable equilibrium proportion



Ryc. 4.3. Zmiana częstości Δq , allelu recesywnego a jako funkcja częstości q tego allelu przy doborze przeciw obu homozygotom. Pozostałe objaśnienia jak przy ryc. 4.2. Dla ryciny tej założono dostosowania genotypów: $W_{AA} = 0,6$, $W_{Aa} = 1$ i $W_{aa} = 0,2$. Zauważ jeden punkt równowagi stabilnej przy $q_e = 0,33$ i dwa punkty równowagi niestabilnej przy $q = 0$ i $q = 1$

Geny MHC wiążą z dużą specyficznością antygeny pasożytów, umożliwiając odpowiedź immunologiczną

Najbardziej zmienne geny kręgowców, u człowieka w MHC I nawet ponad 1000 alleli w kilku loci

Osobniki posiadającej większą liczbę alleli mogą prezentować większą liczbę antygenów

Przewaga heterozygot MHC: osobniki produkujące dwa różne białka MHC mogą związać i zaprezentować limfocytom więcej antygenów

**HLA and HIV-1: Heterozygote
Advantage and B*35-Cw*04
Disadvantage**

Mary Carrington,¹ George W. Nelson,¹ Maureen P. Martin,¹
Teri Kissner,¹ David Vlahov,² James J. Goedert,³
Richard Kaslow,⁴ Susan Buchbinder,⁵ Keith Hoots,⁶
Stephen J. O'Brien^{7*}

Years since seroconversion

12 MARCH 1999 VOL 283 SCIENCE www.sciencemag.org

Heterozygotyczność HLA-I związana jest ze zwiększoną odpornością na AIDS

*Przewaga heterozygot wynikająca z
negatywnej plejotropii*

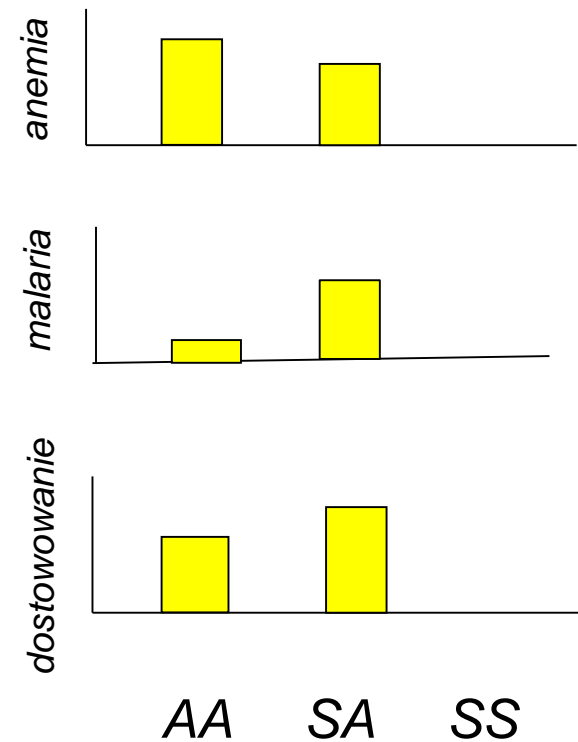
Anemia sierpowata

Dostosowanie alleli anemii sierpowatej:

Europa AA>SA>SS

Afryka śr. AA<SA>SS

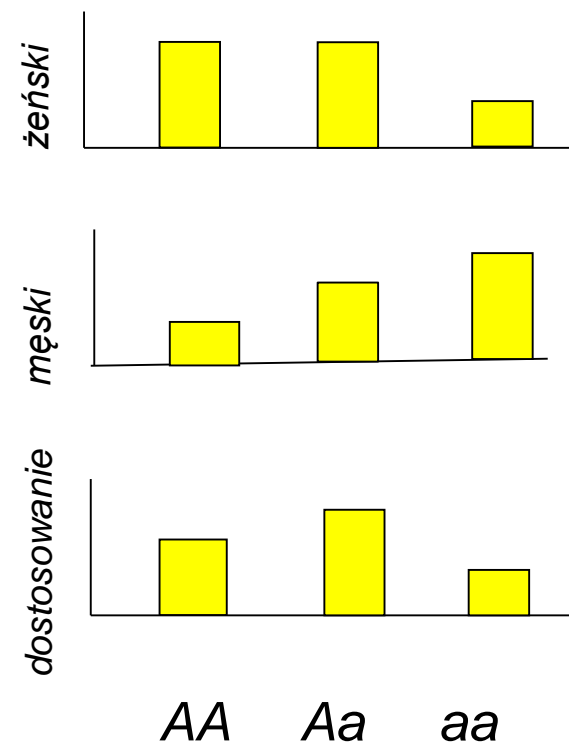
Anemia sierpowata podwyższa
odporność na *Plasmodium falciparum* –
przykład **negatywnej plejotropii**



RESEARCH ARTICLE

Genetic loci associated with coronary artery disease harbor evidence of selection and antagonistic pleiotropy

Sean G. Byars^{1,2*}, Qin Qin Huang^{1,2,3}, Lesley-Ann Gray^{1,2}, Andrew Bakshi¹, Samuli Ripatti^{4,5,6}, Gad Abraham^{1,2,3}, Stephen C. Stearns⁷, Michael Inouye^{1,2,3*}

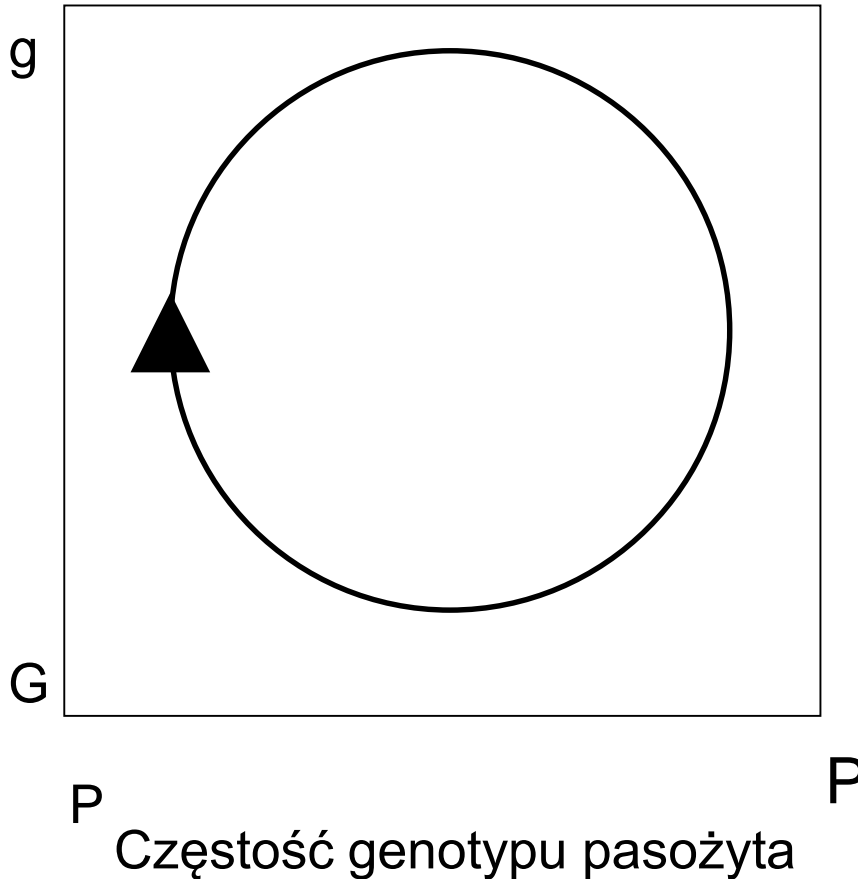


Antagonizm płciowy:

Warianty zwiększające ryzyko były związane z wyższą płodnością kobiet – poparcie hipotezy kompromisu

MHC są związane również z doborem negatywnie zależny od częstości, który może działać na skutek wyścigu zbrojeń między gospodarzami i pasożytami. Dobór sprzyja rzadkim allelom, zapobiegając ich eliminacji z populacji

Częstość genotypu gospodarza

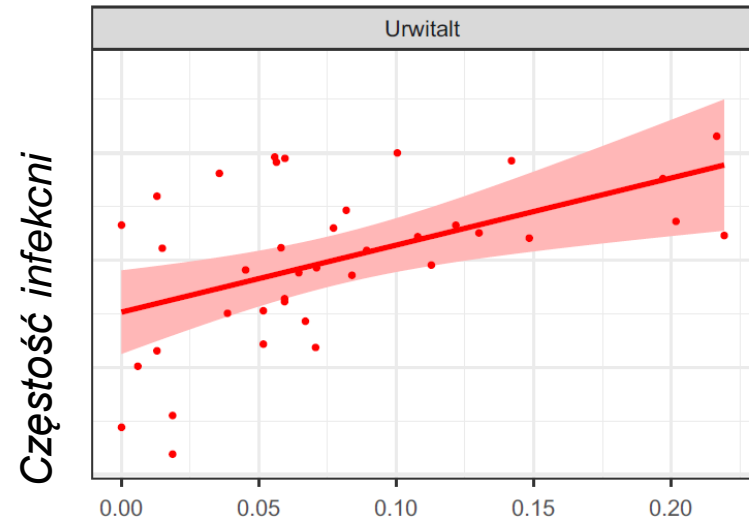


G oporny na P
g oporny na p

Long term patterns of association between MHC and helminth burdens in the bank vole support Red Queen dynamics

Magdalena Migalska¹ | Karolina Przesmycka² | Mohammed Alsarraf³ | Anna Bajer³ |
Jolanta Behnke-Borowczyk⁴ | Maciej Grzybek⁵ | Jerzy M. Behnke⁶ | Jacek Radwan²

*Prewalencja robaczy
Aonchotheca annulosa
najwyższa wśród nosicieli
najczęstszych wariantów
MHC*



Częstość w poprzedzającym roku

Cell

Dolton et al. 2022

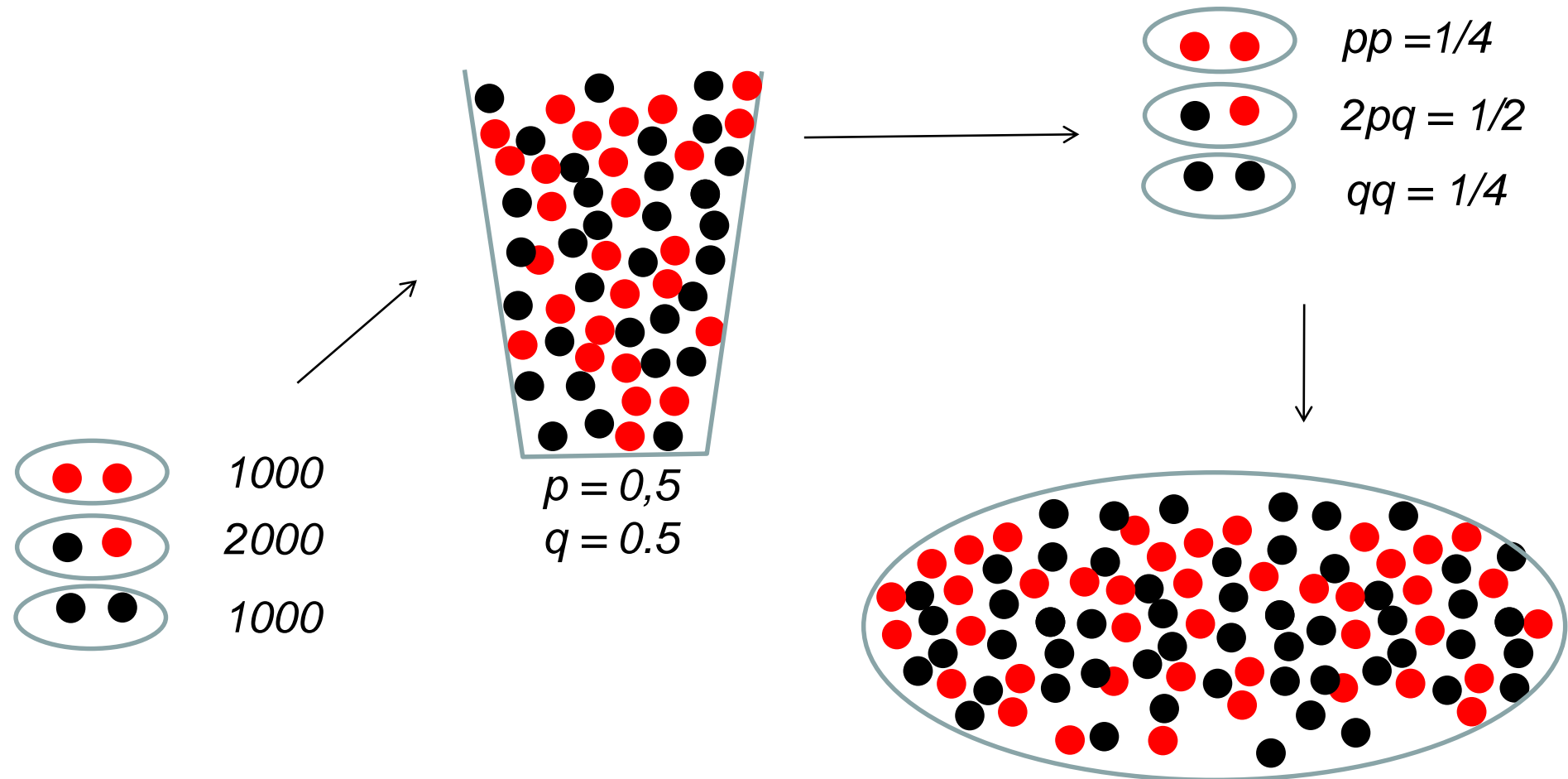
Emergence of immune escape at dominant SARS-CoV-2 killer T cell epitope

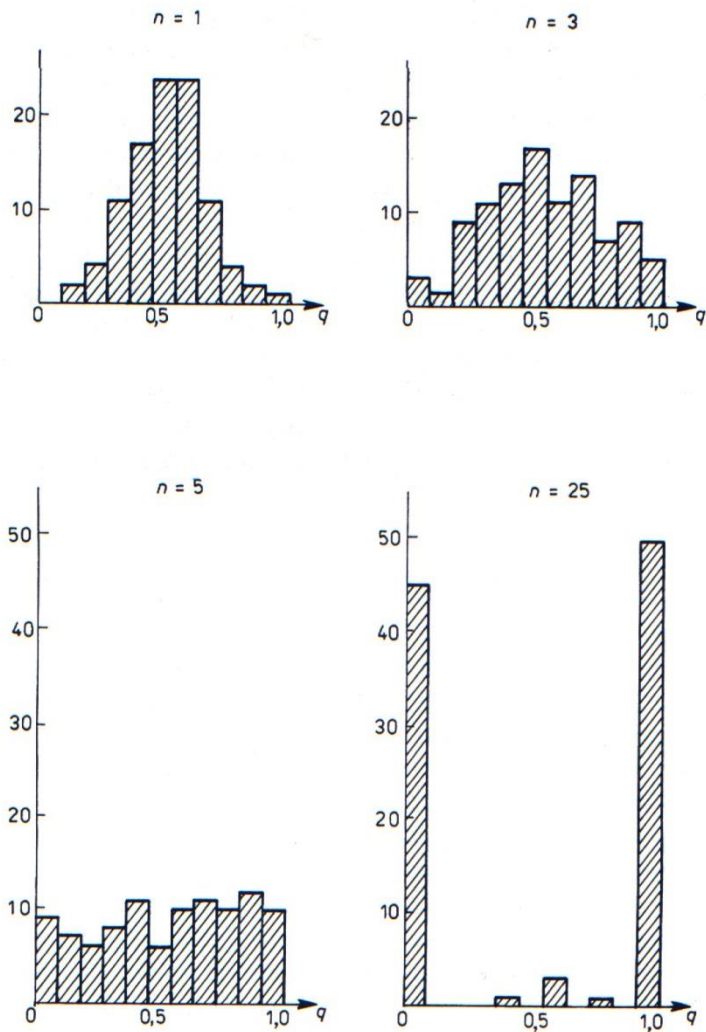
*Mutacja genu kolca wirusa
SARS-Cov2 powoduje brak
rozpoznawania przez limfocyty
pamięci osób noszących
najczęstszy w populacjach
ludzkich gen MHC (HLA A*02)*

Dryf genetyczny

- ewolucja na drodze przypadku
- działa najsilniej na geny neutralne (nie mające wpływu na dostosowanie)

Dryf genetyczny: losowe zmiany częstości alleli

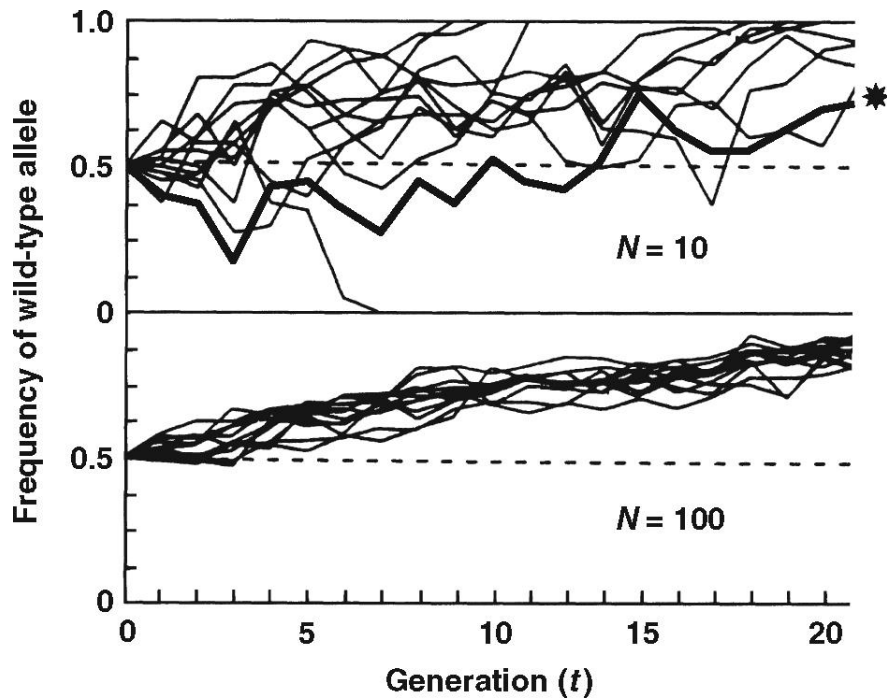




Dryf genetyczny prowadzi do zaniku zmienności genetycznej w populacjach, przy równoczesnym różnicowaniu między populacjami

Prawdopodobieństwo utrwalenia określonego allelu na drodze dryfu jest równe jego częstości w populacji

Ryc. 4.9. Histogramy przedstawiające naśladowanie dryfu po $n = 1, 3, 5$ i 25 pokoleniach, w 100 populacjach po 5 osobników każda, z tym że na początku rozpatrywany allel a miał częstość $q = 0,5$. Po 25 pokoleniach prawie wszystkie populacje mają albo tylko allel a ($q = 1$), albo tylko allel alternatywny ($q = 0$). Zauważmy, że histogramy też nie są zupełnie symetryczne, tak jak przewiduje teoria dla $q_0 = 0,5$, bo naśladowaliśmy dryf tylko w 100 populacjach, inne naśladowanie przy tych samych założeniach może dać histogramy bardziej symetryczne lub skośne w przeciwnym kierunku. Histogramy te obrazują przejściowe rozkłady frekwencji genów przy kumulatywnym działaniu dryfu. Przy przeciwdziałaniu doboru, migracji i mutacji może nie dojść do utrwalenia alleli we wszystkich lokalnych populacjach.



Kimura: mutacje są „efektywnie neutralne” gdy $s < 1/(2N)$

*Dryf genetyczny w populacjach trojszyka (*Tribolium castaneum*); w jednej z małych populacji doszło do utrwalenia szkodliwego allelu związanego z czarnym ubarwieniem (Falconer and Mackay 1996)*

Micheal Lynch: dryf może wyjaśnić ewolucję wielkości genomu

Paradoks wartości C (miara wielkości genomów): złożoność słabo koreluje z wielkością genomu

*zmiennosc wyniku glownie z
zawartosci niekodujacego DNA*

Niekodujące DNA określano jako śmieciowe DNA

„Śmieciowe” DNA gromadzi się szybciej w populacjach mniejszych, narażonych na działanie dryfu genetycznego;

„Śmieciowe” DNA może być źródłem innowacji
(transpozony, introny - alternatywny splicing, nowe geny)

Poziomy doboru

Poziomy doboru, charakteryzujące się
zróżnicowanym przeżywaniem/reprodukcją i
dziedzicznością:

Gen

Osobnik

Grupa osobników

Gatunek (i wyższe taksony)

Współpraca genów nie zawsze zgodna!

Przykład „samolubnych genów”: gen *t* u *Mus musculus* i *M. domesticus*

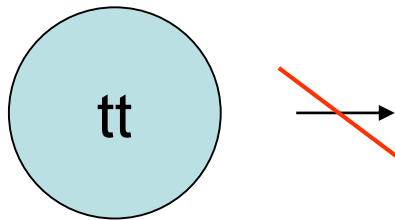
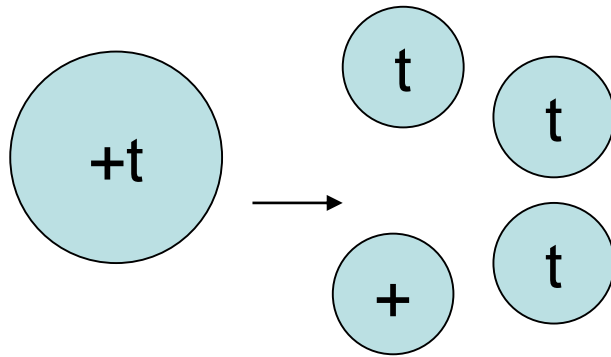
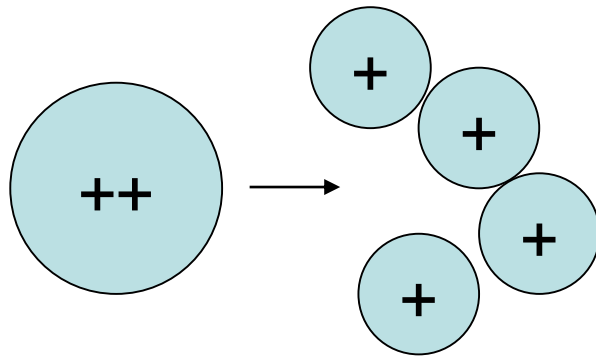
t+ - krótki ogon

tt - letalne

Meiotic drive (odchylenie mejozyczne - zaburzenie segregacji w mejozie):

Samce t+ produkują 90-100% plemników t

Częstość t – do 18%



Dwa poziomy doboru: allel t podlega pozytywnej selekcji na poziomie genów, ale negatywnej na poziomie osobników (genotyp tt letalny)

Dotad

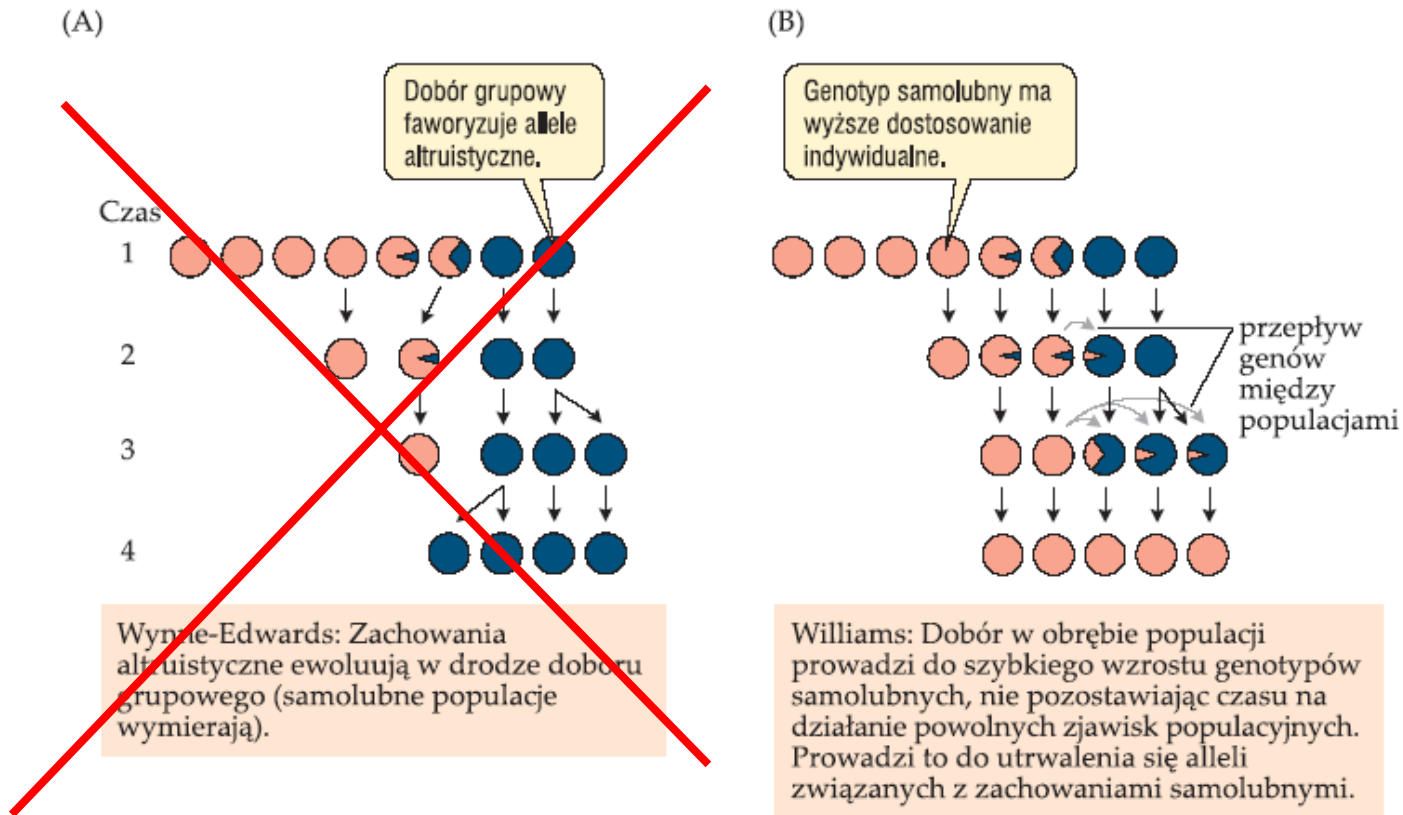
13/03/2023

Dobór grupowy jest słabą siłą ewolucyjną:

W warunkach naturalnych osobników jest dużo więcej niż populacji, rodzą się i wymierają dużo szybciej niż populacje (powstające na skutek kolonizacji i wymierające)

Przepływ genów przynoszących korzyść osobnikom kosztem grupy doprowadza do ich szybkiego rozprzestrzenienia się

Dobór grupowy?



Rycina 11.13 Konflikt między doбором indywidualnym a grupowym. Każde kółko reprezentuje populację tego samego gatunku; jej losy śledzono w czterech okresach czasu. Mogą powstawać nowe populacje w wyniku kolonizacji, inne populacje mogą wymierać. Proporcje obszarów różowych i niebieskich reprezentują proporcje zachowań altruistycznych i samolubnych w populacjach. Genotypy samolubne mają wyższe tempo reprodukcji (dostosowanie indywidualne). Poprzeczne strzałki symbolizują przepływ genów między populacjami. (A) Cecha altruistyczna może ewoluować pod wpływem doboru grupowego, jeśli tempo wymierania populacji samolubów jest bardzo duże. (B) Argument Williama: ponieważ dobór indywidualny działa dużo szybciej niż grupowy, częstość występowania genotypów samolubnych w populacjach szybko wzrasta, a przepływ genów powoduje ich rozprzestrzenienie się w populacjach altruistów. Genotyp samolubny zostaje więc utrwalony, nawet jeżeli zwiększa to ryzyko ekstynkcji populacji

Tragedia wspólnego pastwiska

Ekonomiczna koncepcja mówiąca o rozprzestrzenianiu się samolubnych zachowań prowadzących do zniszczenia dóbr wspólnych

Dobór na poziomie taksonów:

- *między gatunkami nie ma przepływu genów, jednak ich tempo narodzin (specjacji) i wymierania jest dużo wolniejsze niż osobników*
- *pewne cechy osobnicze mogą wpływać na tempo narodzin i ekstynkcji*

Cechy korzystne dla gatunków
a niekorzystne dla osobników
nie mogą ewoluować

Cechy korzystne dla
osobników mogą ewoluować
nawet, gdy zwiększają ryzyko
ekstynkcji

Być może jeleń olbrzymi *Megaloceros*
(1.7m), zamieszkujący Europę w czasie
pleistocenu, wyginął z powodu
rozbudowanego poroża, dającego
przewagę samcom w walkach

***Jak wytłumaczyć ewolucję
altruizmu biologicznego?***

Zachowanie altruistyczne:

zmniejsza dostosowanie osobnika z korzyścią dla innego

Skrajnym przykładem są sterylne kasty owadów społecznych czy kretośczurów, które wychowują wyłącznie potomstwo królowej, osiągając zerowe dostosowanie

Zachowania korzystne dla grupy a niekorzystne dla osobników mogą się utrwalić na drodze doboru faworyzującego geny „na altruizm”

Ewolucyjne wyjaśnienie zjawiska altruizmu polega na odpowiedzi na pytanie, w jaki sposób gen wywołujący skłonności altruistyczne rozprzestrzeni się w populacji

*Teoria doboru krewniaczego W.D. Hamiltona
tłumaczy altruizm biologiczny, egoistycznym
intereselem genów*

*Altruizm może ewoluować, jeżeli
pomoc jest kierowana do posiadaczy
innych nosicieli genów
altruistycznych, np. krewnych*

Reguła Hamiltona: altruizm biologiczny będzie utrzymywany przez dobór naturalny, pod warunkiem że:

$$rb - c > 0$$

gdzie **b**, zysk osobnika otrzymującego pomoc, **c**, koszt ponoszony przez altruistę, **r**, współczynnik pokrewieństwa

Współczynnik pokrewieństwa **r** mierzy, o ile częściej gen altruisty będzie obecny u osobnika otrzymującego pomoc, w porównaniu do średniej częstości tego genu w populacji

Np. rodzeństwo, potomstwo: $r=0.5$, rodzeństwo przyrodnie: $r=0.25$, kuzyni: $r=0.125$

Młode osobniki raniuszka (Aegithalos caudatus), którym nie udało się założyć gniazda, zostają pomocnikami prawie tylko wówczas, gdy w pobliżu są krewni (Russell and Hatchwell 2001)

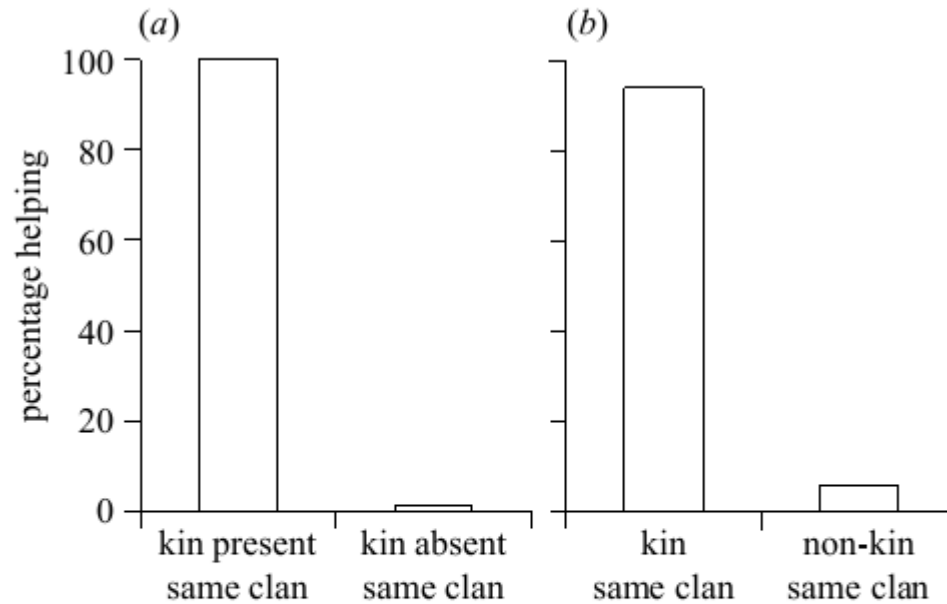


Figure 4. The kin preferences of and helping decisions taken by failed breeders. (a) The proportion of potential helpers that helped when kin were present within the same clan ($n = 17$) and absent from the same clan ($n = 9$) (one-tailed binomial test, $p < 0.005$). (b) The proportion of potential helpers that helped at the nests of kin and non-kin when both were available in the same clan ($n = 17$) (one-tailed binomial test, $p < 0.001$).

Altruizm wzajemny i ewolucja współpracy

Warunki konieczne dla ewolucji altruizmu wzajemnego

- koszt altruizmu < zysk beneficjanta
- rozpoznawanie indywidualne osobników wchodzących w interakcje (lub stała struktura przestrzenna)
- wysokie prawdopodobieństwo wejścia w powtórne interakcje

Reciprocity explains food sharing in humans and other primates independent of kin selection and tolerated scrounging: a phylogenetic meta-analysis

Adrian V. Jaeggi^{1,2} and Michael Gurven¹

*U hominidów
pokrewieństwo i
wzajemność leżą u
podstaw dzielenia się
pokarmem (lub
wymiana za inne
dobra)*

Efekt wzajemności

Ewolucja historii życiowych i kompromisy ewolucyjne

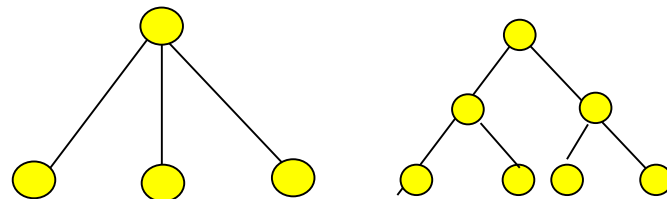
- *W ewolucji historii życiowych ważną rolę odgrywają **kompromisy ewolucyjne**, wynikające z ograniczonych zasobów i negatywnych plejotropii między cechami*
- *Kompromisy uniemożliwiają ewolucję „darwinowskich demonów”*
- *Teoria historii życiowych pomaga wyjaśnić, dlaczego organizmy są tak różne*

Teoria ewolucji historii życiowych wyjaśnia różnorodność biologiczną dotyczącą takich cech jak wiek dojrzewania, rozmiary ciała, długość życia

Jaki jest optymalny wiek dojrzewania?

Korzyści z wczesnego dojrzewania:

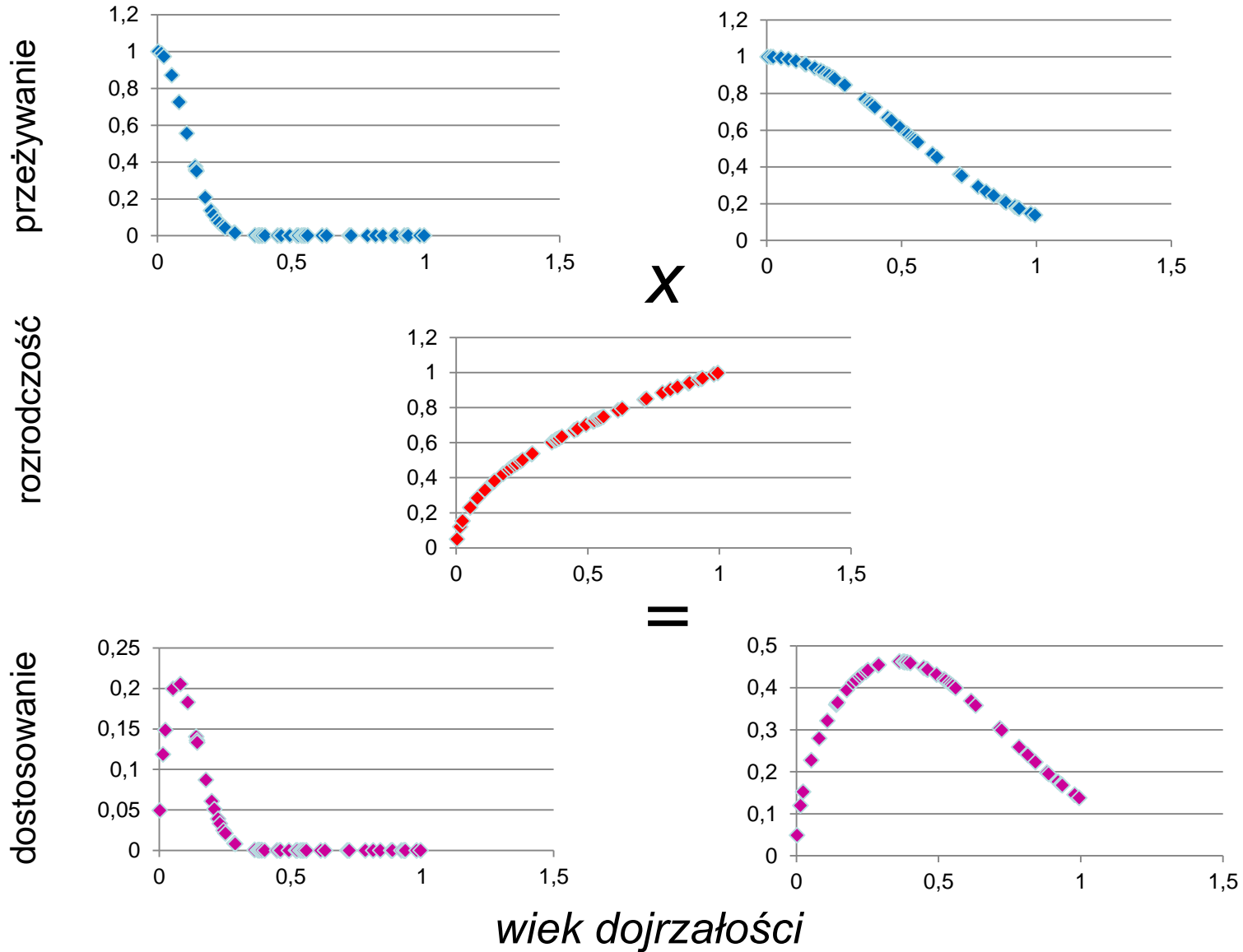
- zmniejszenie śmiertelności przed osiągnięciem dojrzałości
- krótszy czas generacji



Koszty związane z wczesnym dojrzewaniem:

- mniejsza masa przy rozrodzie
- mniejsza rozrodczość
- gorsza jakość potomstwa

Optymalny wiek dojrzałości przy rozrodzie raz w życiu



Wysoka śmiertelność dorosłych powoduje ewolucję w kierunku wcześniejszego dojrzewania i intensywniejszej reprodukcji we wczesnym okresie życia

Dlaczego u niektórych gatunków obserwujemy starzenie się?

Tempo śmiertelności:

Wewnętrzne: determinowane przez tempo starzenia się, czyli pogarszanie się sprawności procesów biochemicznych i fizjologicznych

Zewnętrzne: determinowane przez środowisko (pasożyty, drapieżniki, pogoda)

Teorie

starzenia

- a. Ze względu na zewnętrzną śmiertelność prawdopodobieństwo przeżycia maleje z wiekiem, dlatego „wartość reprodukcyjna” młodszych osobników jest większa
- b. Ciężki doboru: dobór naturalny przeciwko szkodliwym mutacjom w starszym wieku jest bardzo słaby
- c. Plejotropia: dobór naturalny powinien utrzymywać mutacje, które podnoszą dostosowanie w młodym wieku nawet, jeżeli powodują one negatywne skutki (starzenie) w starszym wieku
- d. „Jednorazowa soma”: mechanizmy naprawy są kosztowne, lepiej przeznaczyć zasoby na intensywną reprodukcję w młodszy wieku (wariant negatywnej plejotropii)

RESEARCH ARTICLE

Genetic loci associated with coronary artery disease harbor evidence of selection and antagonistic pleiotropy

Sean G. Byars^{1,2*}, Qin Qin Huang^{1,2,3}, Lesley-Ann Gray^{1,2}, Andrew Bakshi¹, Samuli Ripatti^{4,5,6}, Gad Abraham^{1,2,3}, Stephen C. Stearns⁷, Michael Inouye^{1,2,3*}

Geny, związane ze zwiększonym ryzykiem choroby wieńcowej, nosiły sygnatury doboru naturalnego

Warianty zwiększające ryzyko były związane z wyższą płodnością kobiet – poparcie hipotezy kompromisu

Ewolucyjne paradoksy rozrodu płciowego

*Rozród płciowy jest ściśle
związany z rekombinacją:
niezależną segregacją cech
na różnych chromosomach i
crossing-over*

Rozród płciowy wiąże się z kosztami:

- Konieczność znalezienia partnera
- Mniejsza wydajność mejozy (10-100h) niż mitozy (0.25-4h)
- Rozbijanie korzystnych kombinacji alleli
- Koszt produkcji samców: gdy nie dostarczają zasobów potomstwu, genotypy płciowe powinny być wypierane przez partenogenetyczne
- Rozprzestrzenianie się samolubnych elementów genetycznych (Przy braku rozrodu płciowego, los SEG jest sprzężony z losem jego nosiciela)

Koszt anizogamii (koszt produkcji samców) - przy założeniu braku inwestycji samców w potomstwo, populacje partenogenetyczne rosną 2x szybciej

A sexual parent transmits only 50% of its genes to the next generation, compared with 100% for an asexual parent. (Otto 2009)

Rozród płciowy wiąże się z kosztami:

- Konieczność znalezienia partnera
- Mniejsza wydajność mejozy (10-100h) niż mitozy (0.25-4h)
- Rozbijanie korzystnych kombinacji alleli
- Koszt produkcji samców (= koszt anizogamii)
- Rozprzestrzenianie się samolubnych elementów genetycznych (Przy braku rozrodu płciowego, los SEG jest sprzężony z losem jego nosiciela)

Mimo to jest powszechny:

~0.1% gatunków zwierząt (Vrijenhoek 1998) i <1% okrytozalążkowych (Asker and Jerling 1992; Whitton et al. 2008) rozmnaża się wyłącznie bezpłciowo

Rekombinacja na drodze rozrodu płciowego może przyspieszać adaptację do zmieniającego się środowiska (w populacjach o skończonej wielkości)

Rekombinacja na drodze rozrodu płciowego może przyspieszać adaptację do zmieniającego się środowiska

Hipoteza ta tłumaczy krótszy czas trwania linii partenogenetycznych, które mogą nie zdążyć przystosować się do nowego środowiska;

*Zdecydowana większość partenogenetycznych eukariontów
jest ewolucyjnie młoda*

*Wrotki z rzędu Bdelloidea do
niedawna uważane za jeden z
nielicznych wyjątków (>40mln
lat bez rozrodu płciowego)*

Rekombinacja na drodze rozrodu płciowego może przyspieszać adaptację do zmieniającego się środowiska

Hipoteza ta tłumaczy krótszy czas trwania linii partenogenetycznych, które mogą nie zdążyć przystosować się do nowego środowiska;

Czy na krótszą metę zmiany środowiska są wystarczająco częste, aby dawać przewagę rekombinacji? Jeżeli nie, to nie daje ona korzyści, za to może rozbijać korzystne kombinacje genów

Rozród płciowy może umożliwiać tworzenie nowych kombinacji genów dających oporność na szybko ewoluujące pasożyty (Hipoteza Czerwonej Królowej)

Związek między presją przywr a częstością partenogenezy u ślimaka *Potamopyrgus antipodarum*

W liniach obojnaczego nicienia *Coenorhabditis elegans* koewoluującego z pasożytniczą bakterią *Serratia marcescens* zwiększała się częstość kojarzeń z innymi osobnikami



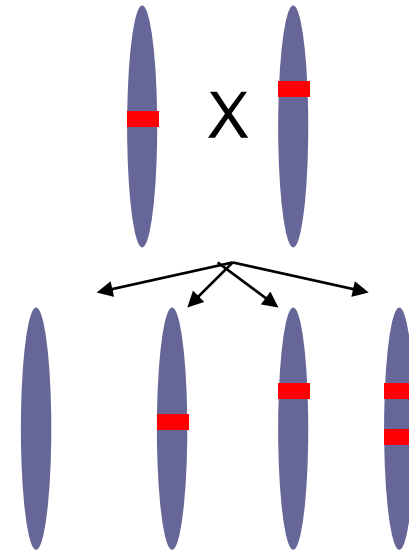
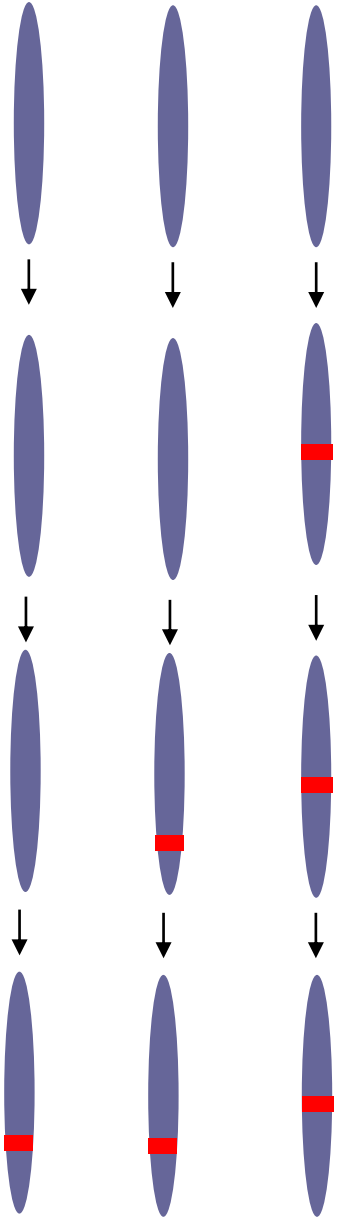
Running with the Red Queen: Host-Parasite Coevolution Selects for Biparental Sex

Levi T. Morran, *et al.*

Science 333, 216 (2011);

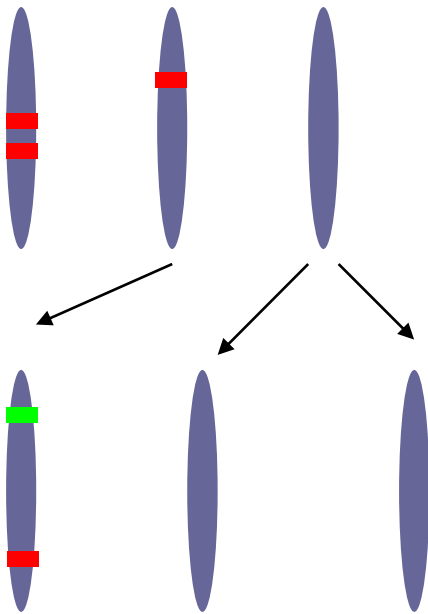
DOI: 10.1126/science.1206360

„Zapadka Mullera” w populacji partenogenetycznej o ograniczonej liczebności prowadzi do gromadzenia się szkodliwych mutacji na skutek **dryfu genetycznego**

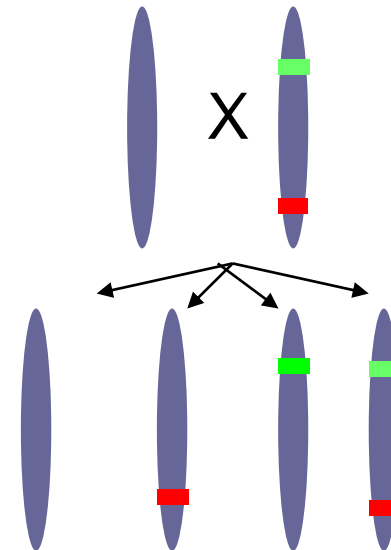


W populacji płciowej rekombinacja odtwarza nieobciążone genotypy, pozostawiające najwięcej potomstwa – zapadka nie działa

„Tło genetyczne” a korzyści z rekombinacji



W populacji partenogenetycznej korzystne mutacje mogą być uwięzione w genomie zawierającym niekorzystne szkodliwe mutacje



Rekombinacja uwalnia korzystne mutacje z niekorzystnego tła, ułatwiając ich utrwalenie się w populacji

Drożdże rozmnażające się płciowo:

- *Adaptowały się szybciej do nowego środowiska*
- *Akumulowały mniej szkodliwych mutacji*

*McDonalds i in. 2016,
Nature 10;531(7593):233-6*

Koszty i korzyści z rekombinacji

- Konieczność znalezienia partnera
- Mniejsza wydajność mejozy (10-100h) niż mitozy (0.25-4h)
- Rozbijanie korzystnych kombinacji alleli
- Koszt produkcji samców (=rozcieńczenia genomu, koszt anizogamii)
- Rozprzestrzenianie się samolubnych elementów genetycznych (np. SD)
- Tworzenie korzystnych kombinacji alleli w różnych loci (nowe adaptacje, ucieczka przed pasożytnictwem)
- Zapobieganie zapadce Mullera (przy skonczonej wielkości populacji)
- Ucieczka ze szkodliwego tła

Paradoks cech płciowych związanych z pogorszoną przeżywalnością



Fot. Rafał Kowalczyk

Dobór płciowy powstaje z powodu konkurencji o partnera płciowego, kopulacje lub o dostęp do gamet płci przeciwnej

Dobór wewnątrzpłciowy prowadzi do wykształcenia cech przydatnych w konkurencji między samcami o samice

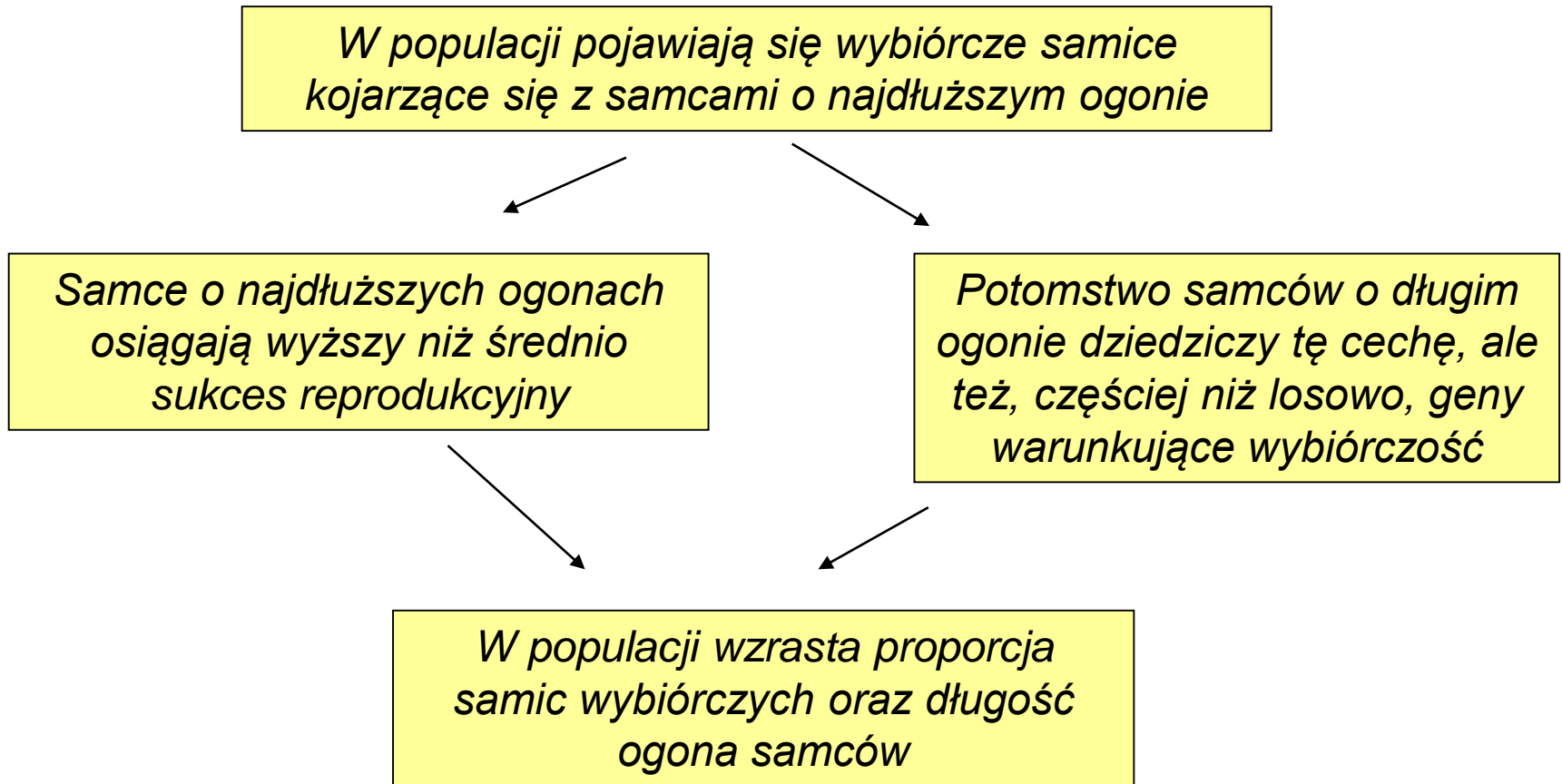
Dobór międzypłciowy prowadzi do wykształcenia u samców cech epigamicznych czyniących je atrakcyjnymi dla samic

Dobór płciowy prowadzi do rozbudowy cech epigamicznych do momentu, kiedy korzyści wynikające ze zwiększonego sukcesu reprodukcyjnego zostaną zrównoważone przez straty związane ze zmniejszoną przeżywalnością

Dlaczego samice wykazują preferencje?

Fisher (1930): samice kojarzące się z takimi samcami będą miały „atrakcyjnych synów”, którzy przełożą ich geny do następnych generacji

Schemat ewolucji cech epigamicznych i wybiórczości płciowej wg. Fishera



Fisher (1930): samice kojarzące się z takimi samcami będą miały „atrakcyjnych synów”, którzy przekażą ich geny do następnych generacji

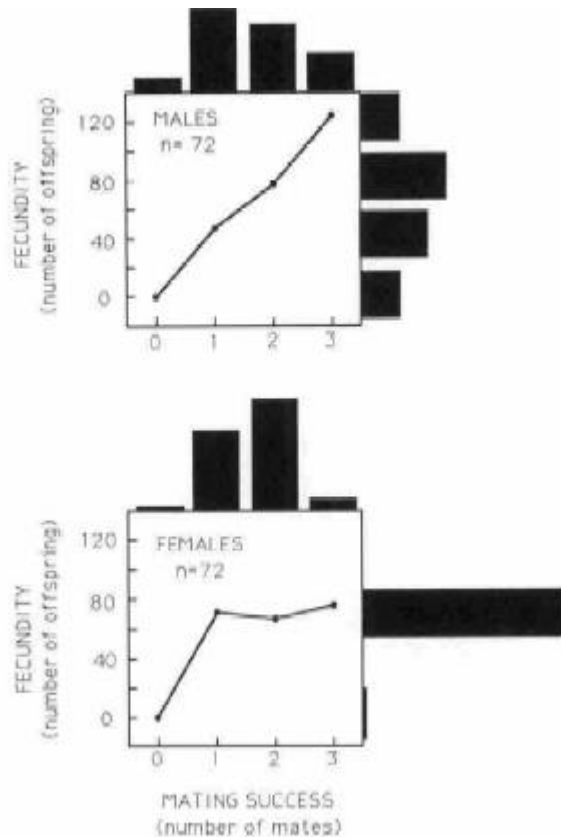
Zahavi (1975): obecność takich cech świadczy o wysokiej „jakości” samców – np. posiadania „dobrych genów” lub innych zasobów przynoszących samicom bezpośrednie korzyści

„Zasada upośledzenia”: aby cecha był uczciwym sygnałem jakości, musi być kosztowna

Petrie (1994): potomstwo samców o większej ilości oczek lepiej przeżywa okres młodociany w warunkach półnaturalnych

Meta-analiza Prokop i wsp. (2012, Evolution): cechy epigamiczne nie są istotnie skorelowane z komponentami dostosowania potomstwa (dane dla 54 gatunków), natomiast przewidują atrakcyjność płciową synów

Konkurencja między samcami o dostęp do partnera: konsekwencja anizogamii



Samce produkują „nadmierną”
liczbę gamet

U samców *D. melanogaster*, w
przeciwieństwie do samic,
sukces reprodukcyjny rośnie z
liczbą kopulacji (Bateman 1948)

Zasada Batemana: dobór
płciowy działa silniej na płęć, u
której nachylenie krzywej regresji
sukcesu reprodukcyjnego na
liczbę partnerów jest wyższe

sukces rozrodczy samców jest limitowany przez liczbę partnerek płciowych u większości gatunków

U koników morskich sukces samic zależy od dostępu do kieszeni lęgowych samców

Tim Janicke et al. Sci Adv 2016;2:e1500983

ScienceAdvances

AAAS

Konflikt płciowy: cechy korzystne dla samców mają negatywny wpływ na dostosowanie samic

Cost of mating in *Drosophila melanogaster* females is mediated by male accessory gland products

Tracey Chapman^{*}, Lindsay F. Liddle, John M. Kalb[†], Marilana F. Wolfner[†] & Linda Partridge^{*‡}

Przykłady:

- Samce *Drosophila melanogaster* przekazują samicom płyny nasienne, zwiększające ich sukces w konkurencji plemników, ale toksyczne dla samic
- Częste kopulacje szkodzą samicom *Rhizoglyphus robini*
- Kopulacje zwiększają ryzyko drapieżnictwa dla samic nartników

Czy dobór powinien maksymalizować konkurencyjność rozrodczą samca nawet, gdy prowadzi to do obniżenia dostosowania partnerki?

Np:

Samiec obniża dostosowanie partnerki o 20%, ale zwiększa w ten sposób dwukrotnie liczbę samic, które zapładnia

Założmy, że samica składa 10 jaj

Samiec nieszkodliwy: 1 samica x 10 jaj = 10 młodych

Samiec szkodliwy: 2 samice x 8 jaj = 16 młodych

Konflikt płciowy wśród nartników

- Samice dla osiągnięcia pełnej płodności powinny kopulować co ok. 10 dni (Arnqvist 1992)
- Samice z samcami na grzbiecie narażone są na zwiększone drapieżnictwo (Rowe 1994)
- Samice unikają kosztownych kopulacji starając się zrzucić samce z grzbietów
- U samców niektórych gatunków ewoluują narządy chwytne, utrudniające zrzucanie

Specjacja

Gatunek (biologiczny) wg. Ernsta Mayra: izolowana rozrodczo pula genowa

Pula genowa: suma wszystkich genów gatunku/populacji

Specjacja; proces różnicowanie się pul genowych, prowadzący do izolacji rozrodczej **umożliwiającej gatunkom niezależną ewolucję**

Bariera prezygotyczna: zapobiega powstawaniu potomstwa mieszańcowego, np. poprzez unikanie kojarzeń międzygatunkowych

Bariera postzygotyczna: letalność lub sterylność mieszańców (lub ich obniżona płodność/przeżywalność)

Specjacja allopatryczna: różnicowanie pul genowych populacji izolowanych geograficznie (allopatrycznych)

Specjacja sympatryczna: różnicowanie pul genowych populacji występujących na tym samym obszarze (sympatrycznych)

Przykłady wskazujące na duże znaczenie specjacji allopatrycznej

- 1/3 z 20tys gatunków ryb przypada na gatunki słodkowodne, stanowiące niewielki odsetek powierzchni wód ziemi

Przykłady wskazujące na duże znaczenie specjacji allopatrycznej

- 1/3 z 20tys gatunków ryb przypada na gatunki słodkowodne, stanowiące niewielki odsetek powierzchni wód ziemi
- Bogata flora i fauna wysp, np. liczba gatunków świerszczy /powierzchnię na Wyspach Hawajskich >tysiącrotnie większa niż w Ameryce Północnej

Ekologiczna specjacja sympatryczna: różne nisze na tym samym obszarze

W Am. Płn. w pięciu jeziorach występują dwie izolowane rozrodczo formy ciernika:

- Limnetyczny, żywiący się planktonem
- Bentyczny, zjadający większe ofiary w strefie przybrzeżnej

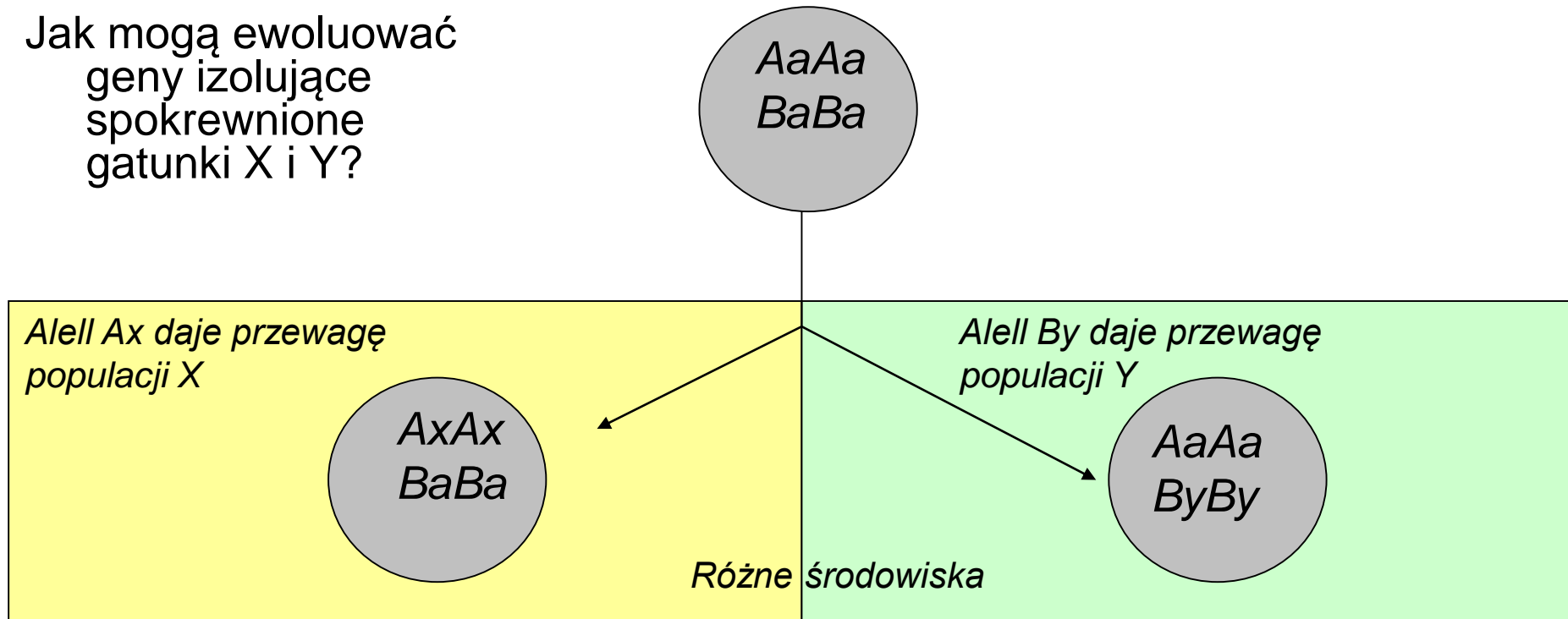
Analiza DNA wykazała, że każde z jezior było kolonizowane niezależnie po okresie zlodowaceń (ca. 10 tys. lat temu), a gatunki w tym samym jeziorze są ze sobą bliżej spokrewnione niż do podobnych form w innych jeziorach: **podobna specjacja ekologiczna miała miejsce wielokrotnie**

Cierniki wykazują preferencje płciowe w stosunku do tej samej formy (nawet z innego jeziora)

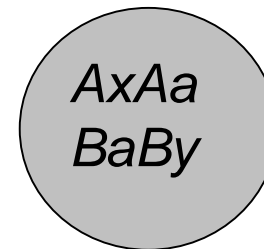
Dobór płciowy może prowadzić do szybkiej ewolucji cech epigamicznych samców i preferencji samic, prowadząc do izolacji pre-zygotycznej.

Wśród Estrilidae tempo specjacji jest powiązane ze zmianami ornamentacji płciowej (Gomes i in. 2016, Evolution)

Jak mogą ewoluować
geny izolujące
spokrewnione
gatunki X i Y?



Do powstania barier
postzygotycznych (np. w
allopatrii) muszą się przyczyniać
interakcje między genami w
różnych loci (niezgodności
Dobzhanskyego-Mullera)



*Dostosowanie mieszańca
obniżone z powodu
interakcji A_x i B_y*

Science **368**, 731–736 (2020)

RESEARCH ARTICLE

HYBRID GENOMICS

Natural hybridization reveals incompatible alleles that cause melanoma in swordtail fish

Daniel L. Powell^{1,2,3*}, Mateo García-Olazábal^{2,3}, Mackenzie Keegan⁴, Patrick Reilly⁵, Kang Du⁶, Alejandra P. Díaz-Loyo⁷, Shreya Banerjee¹, Danielle Blakkan¹, David Reich^{8,9}, Peter Andolfatto¹⁰, Gil G. Rosenthal^{2,3}, Manfred Scharf^{2,3,6,11,12}, Molly Schumer^{1,2*}

U mieszańców między *Xipophorus birchmanni* a *X. malinche* rozwijają się złośliwe czerniaki

Rozwój czerniaka powodowany jest przez interakcję dwóch genów:

- Xmark wywołujący niegroźną plamkę na ogonie *X. birchmanni*
- wariant cd97 u *X. malinche* (u ludzi związany z przerzutami)