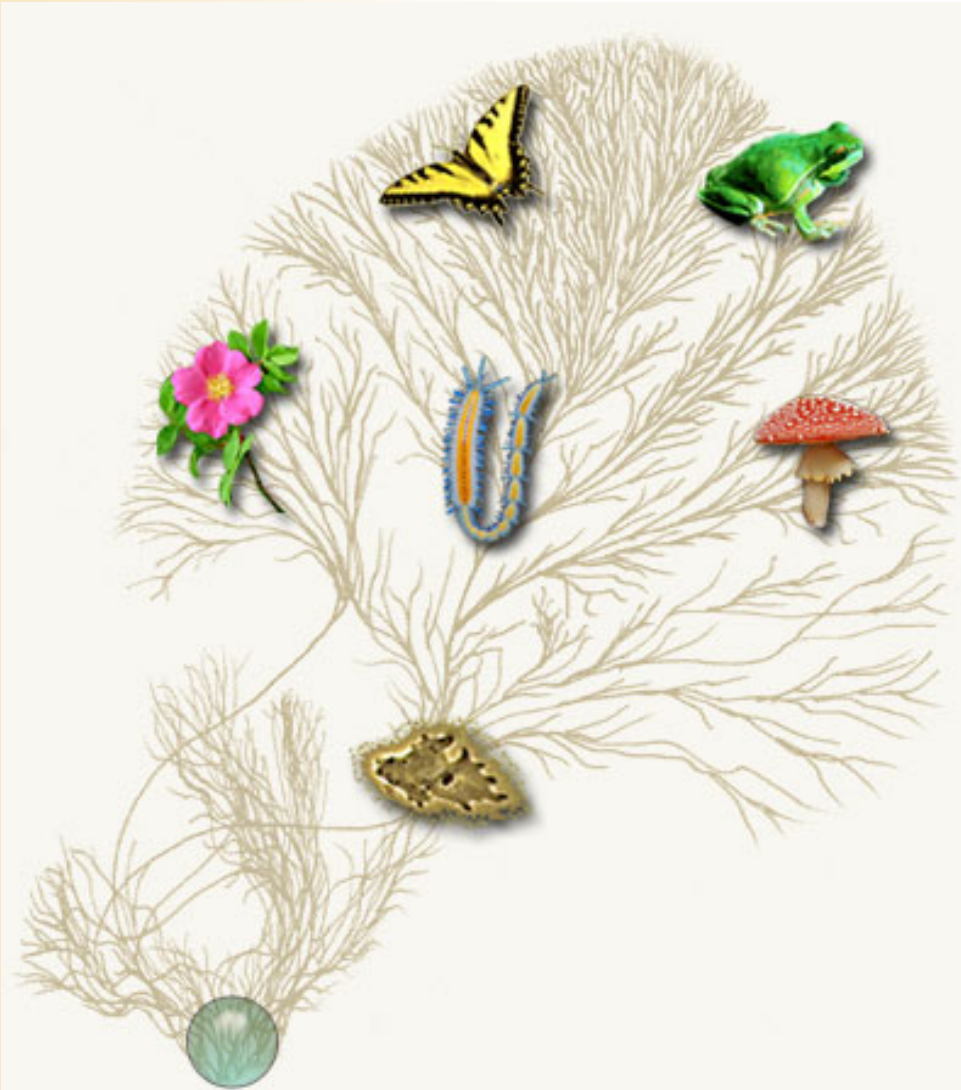


Evolučná biológia



3. ročník Biológia

Vladimír Ferák
Juraj Krajčovič

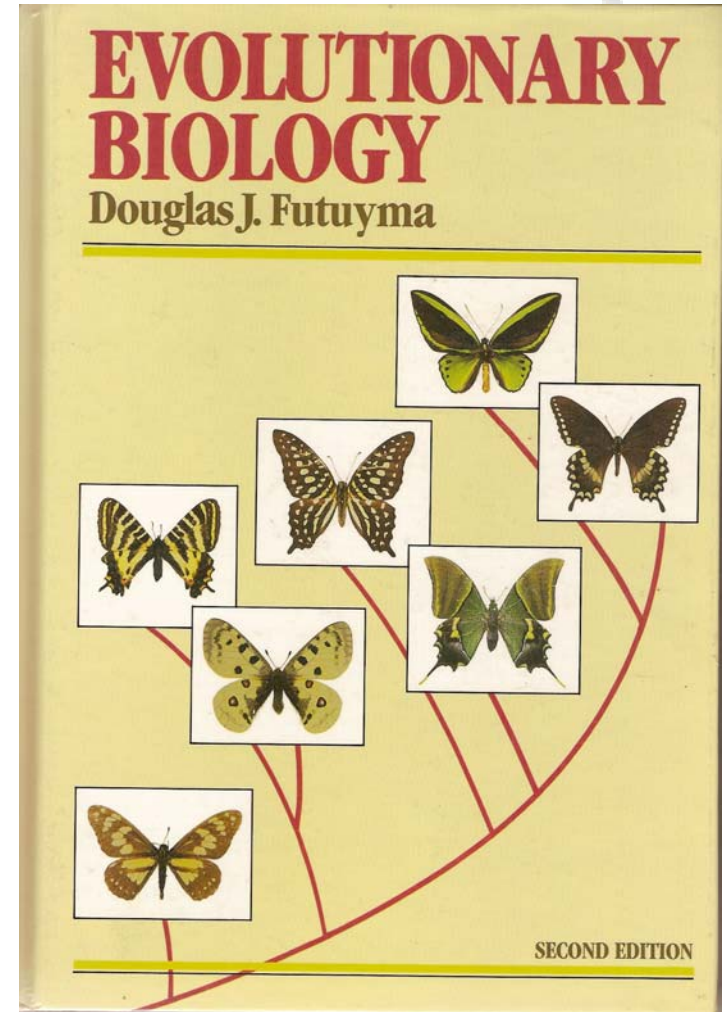
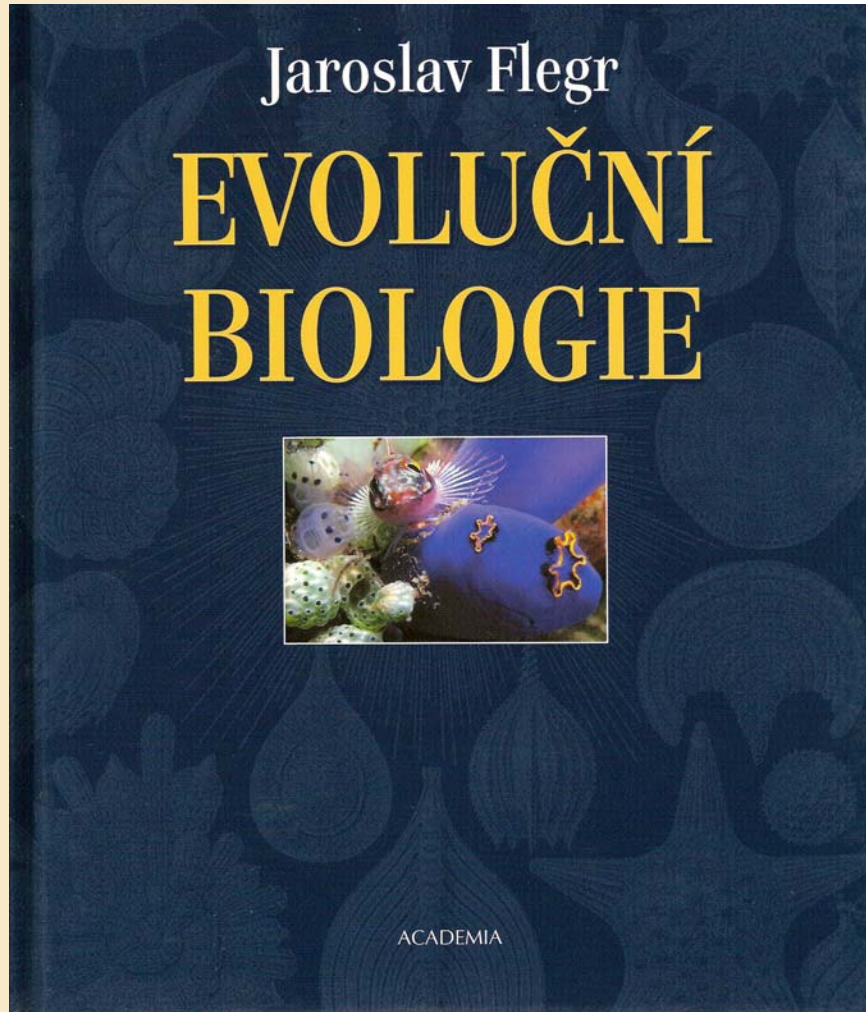


Evolučná biológia - skúška

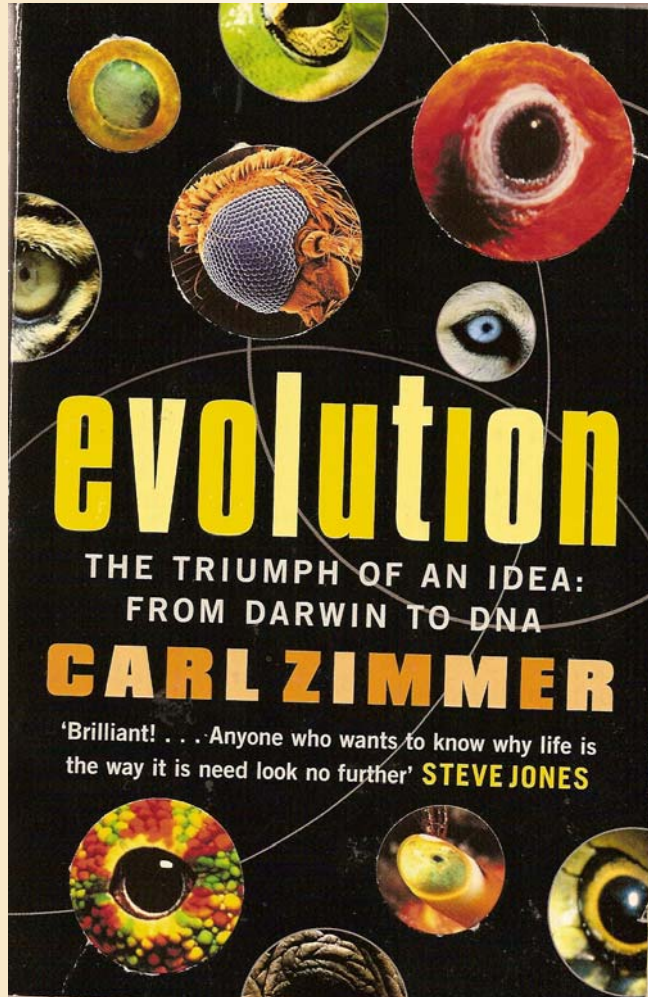
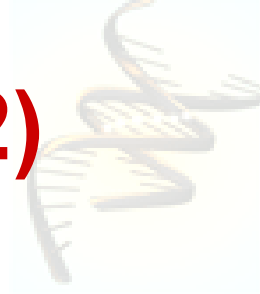


- Požiadavky v rozsahu sylabu a prednášok
 - Písomný test 0 – 100 bodov
 - 4 typy otázok:
 - znalosť terminológie: doplniť do vety vhodný termín (z ponúknutej množiny termínov) – max. 10 b.
 - znalosť faktografie: posúdiť tvrdenia či sú správne alebo chybné – max. 40 b.
 - riešenie zadaní a príkladov – max. 35 b.
 - napísať „miniesej“ na jednu z dvoch ponúknutých všeobecných tém z oblasti evolučnej biológie – max. 15 b
- 3 (4) skúšobné termíny počas skúškového obdobia
+ 2 opravné**

Evoluční biologie – literatura (1)



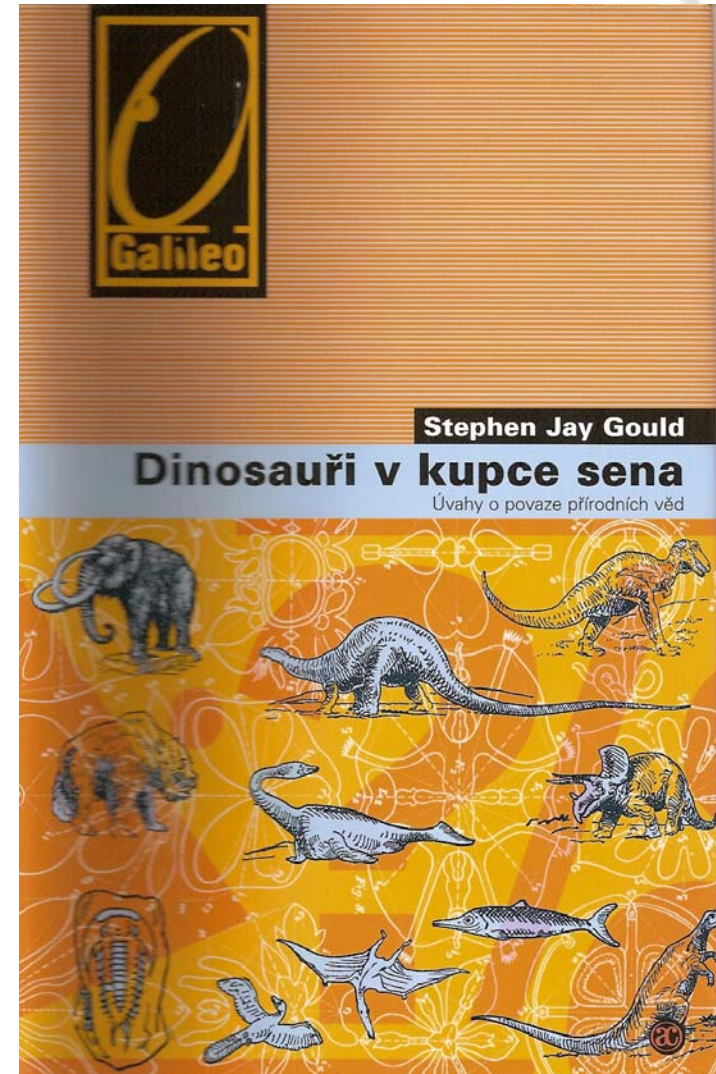
Evolučná biológia – literatúra (2)



Vynikajúca www-stránka o evolúcii založená na tejto knihe:

www.pbs.org/wgbh/evolution

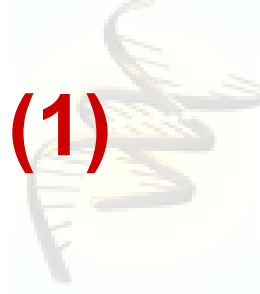
Evoluční biologie – literatura (3)



Evolučná biológia – literatúra (4)



Súčasnú postavenie evolučnej teórie (1)



● Evolúcia: fakt či teória?

- Populárny názor: „ ... veď je to len teória ...“
- Čo je **vedecká teória**? K. Popper: kritériom je **falzifikovateľnosť** (vyvrátiteľnosť): v zásade ju možno **vyvrátiť** (pozor: **nie dokázať!**)
- Doklady:

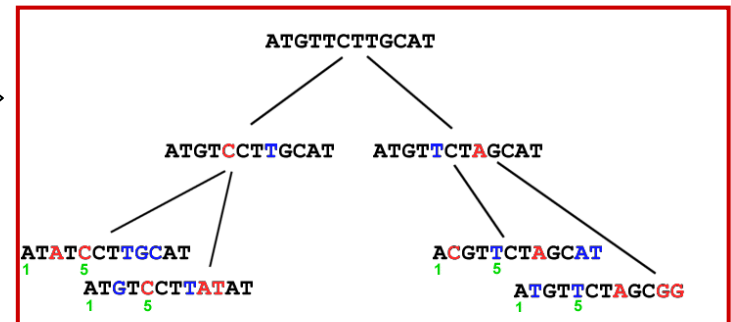
- **z minulosti:** paleontológia



- **z prítomnosti:**

- šľachtiteľská prax
- systematická biológia
- porovnávací biológia

- štúdium info makromolekúl (molekulárna biológia a genetika)

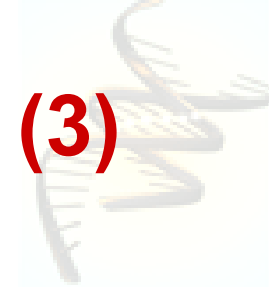


Súčasn^é postavenie evolučnej teórie (2)



- **Problém:** Evolúcia je prakticky neprístupná bezprostrednému skúmaniu: **dlhé časové dimenzie**, vymykajúce sa bežnej ľudskej skúsenosti (sú mimo tzv. Kantovho limitu): evolúcia prebieha už cca 3500 miliónov rokov
- **Ale:** evolúciu druhov s rýchlym generačným cyklom takmer „vidíme“: rezistencia baktérií na antibiotiká, rýchla evolúcia HIV ...
- **Dnes:** evolučná teória je koherentnou vedeckou teóriou, o ktorej žiadny biológ nepochybuje (o princípe a o základných mechanizmoch, nie o detailoch)
- **Záver:** evolučná teória je samozrejme **teória**, ale evolúcia je **fakt**

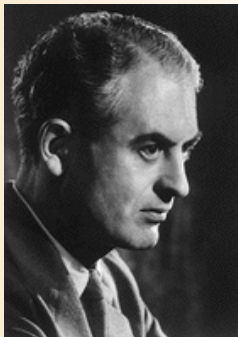
Súčasnú postavenie evolučnej teórie (3)



- **Th. Dobzhansky:** „V biológii takmer nič nedáva zmysel, ak sa na to nepozieráme vo svetle evolúcie“



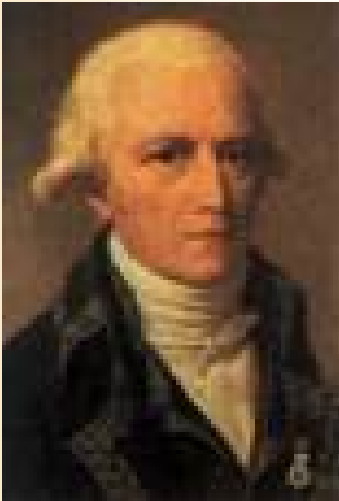
- **P. Medawar:** „Dnešný biológ buď rozmýšľa v evolučných termínoch, alebo nerozmýšľa vôbec“



Evolučná teória je jedným z hlavných jednotiacich princípov súčasnej biológie (ďalšie: **bunková teória** a **Medelova genetická teória** – všetky vznikli takmer súčasne zhruba v polovici 19. storočia)

Predstavy o evolúcii pred Darwinom: J. B. Lamarck

Jean-Baptiste Lamarck



1744-1829

1809: „Philosophie zoologique“

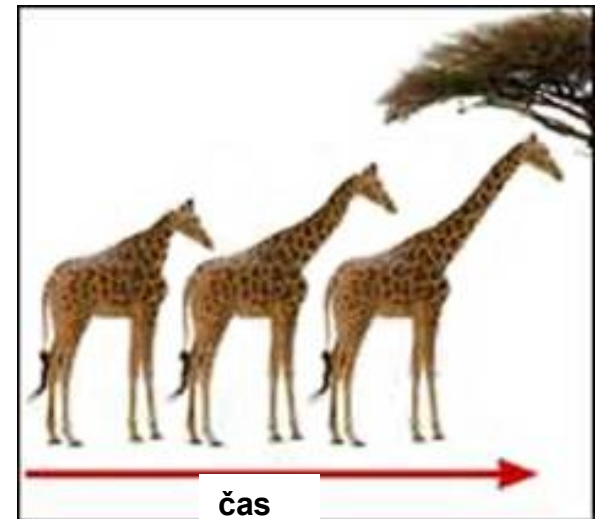
Evolúcia je výsledkom pôsobenia dvoch síl:

- všeobecná „vôľa k pokroku“
- snaha organizmov adaptovať sa na prostredie

Predpoklad: **dedičnosť získaných vlastností**
čo je bežná laická predstava („zdravý rozum“)

Lamarckov príklad:

evolúcia dlhého
krku žirafy



Čo dnes zostalo z Lamarcka?

Predstava dedičnosti
získaných vlastností
= **neolamarkizmus**

Ale: vzbudil záujem o
fenomén biologickej evolúcie

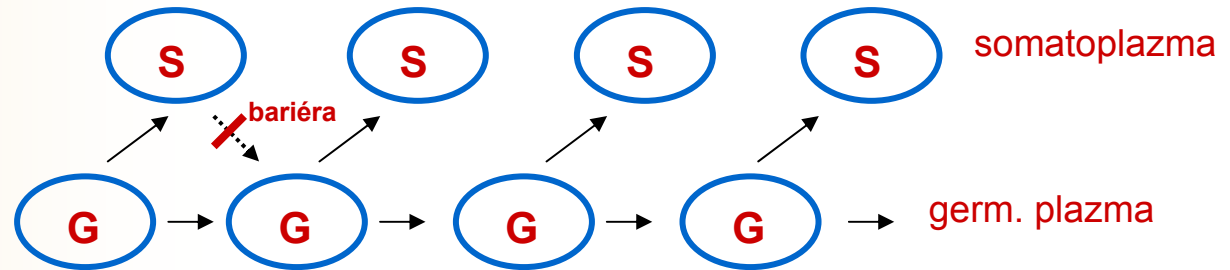
Dedičnosť získaných vlastností a Weismannova bariéra



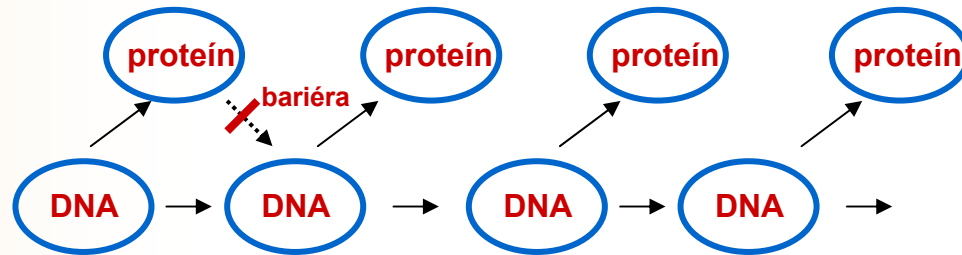
August Weismann



1834-1914

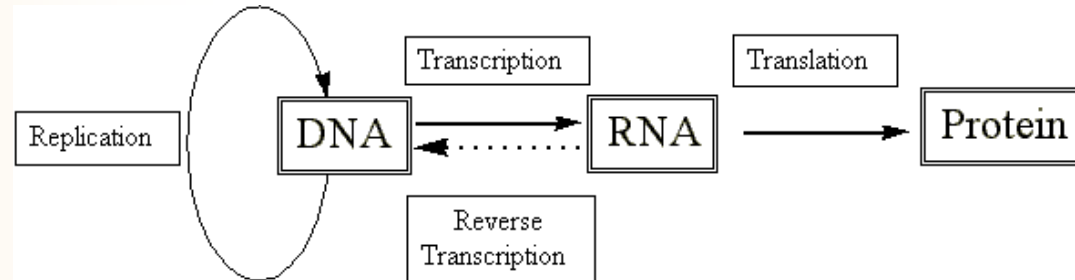


Súčasná interpretácia: toto je smer toku genet. informácie



Francis Crick 1953

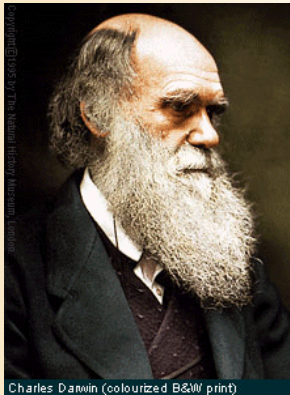
„Centrálna dogma molekulárnej biológie“



Charles Darwin a jeho evolučná teória (1)

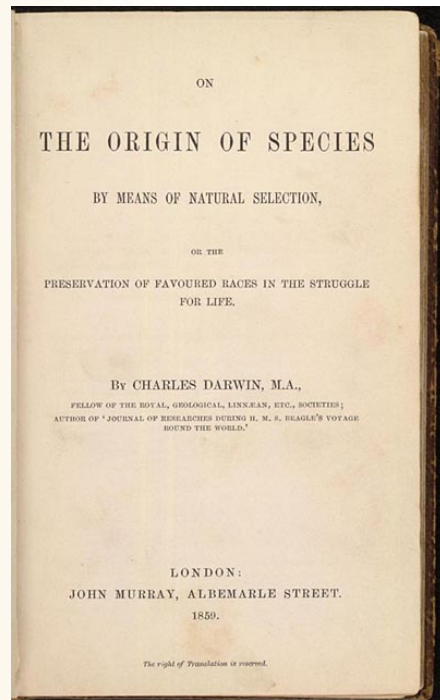


1809-1882



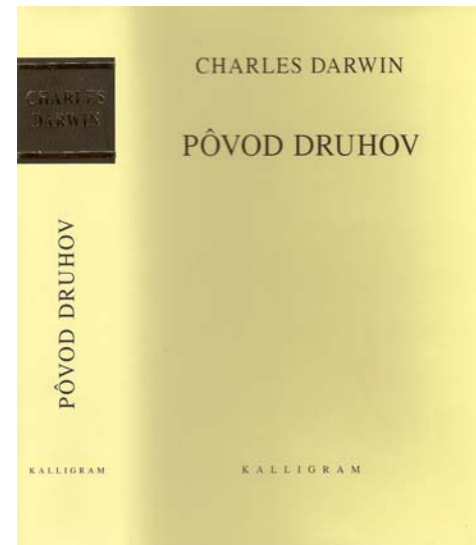
Charles Darwin (colourized B&W print)

- **objasnil mechanizmus evolúcie (slovo „evolúcia“ ale nepoužil, jeho výraz bol „descent with modifications“)**
- **zhromaždil dôkazy evolúcie a doklady, podopierajúce jeho teóriu**



24.11.1859:

„O vzniku druhov cestou prírodného výberu čiže zachovanie zvýhodnených odrôd v boji o život“



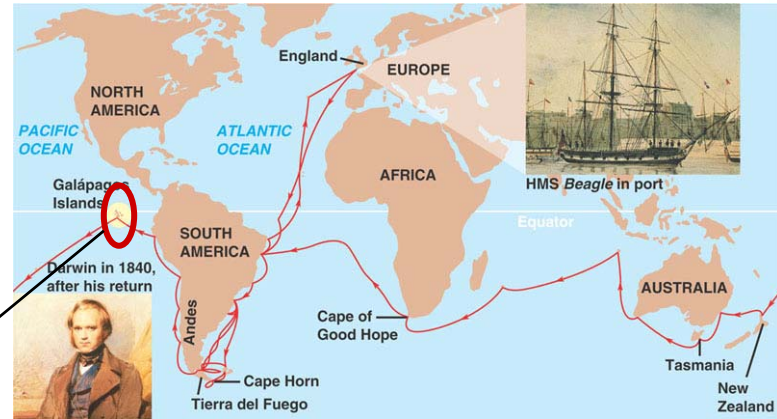
Kalligram
2006

„...najznámejšia ale najmenej čítaná vedecká kniha...“

Charles Darwin a jeho evolučná teória (2)

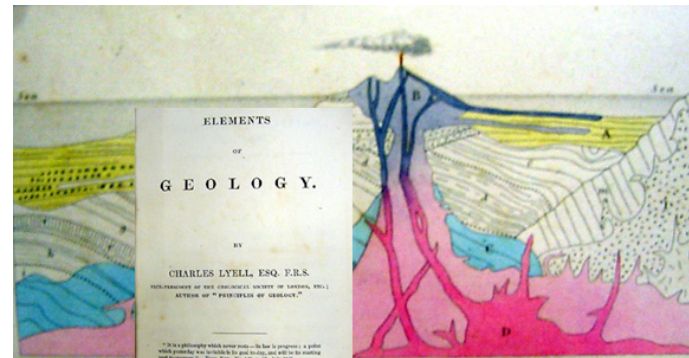
Darwinove východiská:

- cesta loďou *H.M.S. Beagle* okolo sveta vo funkcii prírodovedca (1831-36): zhromaždil množstvo prírodnín a iného materiálu

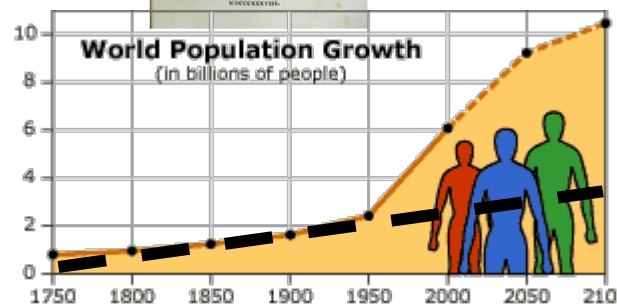


Galapágy

- Charles Lyell: „**Základy geológie**“ (1833) : zem je stará stovky miliónov rokov



- Thomas Malthus: „**Eseje o populácii**“ (1789): populácia rastie rýchlejšie ako zdroje ➔ nadprodukcia potomstva



populácia rastie exponenciálne

zdroje rastú lineárne

Charles Darwin a jeho evolučná teória (3)



Idea: r. 1838 – pri čítaní Malthusa

3 základné postuláty:

- (genetická) variabilita v populácii – náhodná, neadaptívna
- nadprodukcia potomstva
- najvyššiu pravdepodobnosť reprodukovať majú najlepšie prispôsobené varianty - **selekcia**

Postulát navyše: dedičnosť získaných vlastností (neskôr ho opustil)

Revolučnosť predstavy: komplikovanosť živého organizmu je výsledkom pôsobenia slepej „primitívnej“ sily – selekcie.

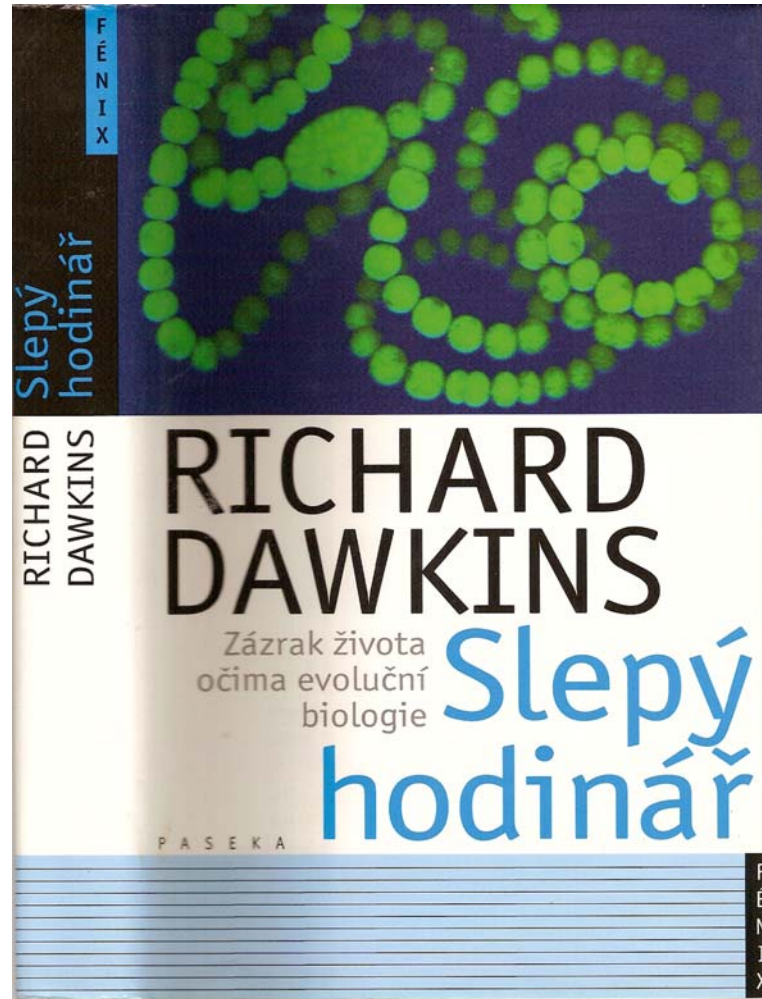
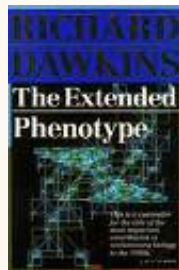
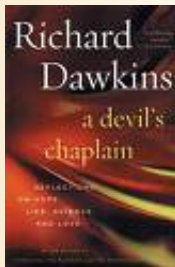
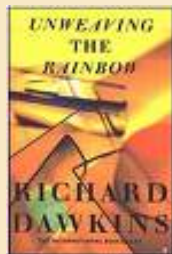
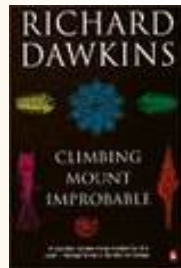
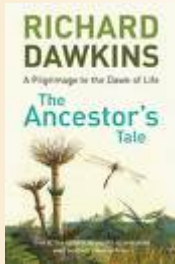
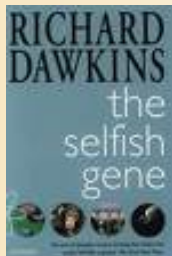
Žiadny apriórny plán

„džbán bez hrnčiara“, „hodinky bez hodinára“

Evoluční biologie – literatura (5)



Richard Dawkins
Oxford Univ.

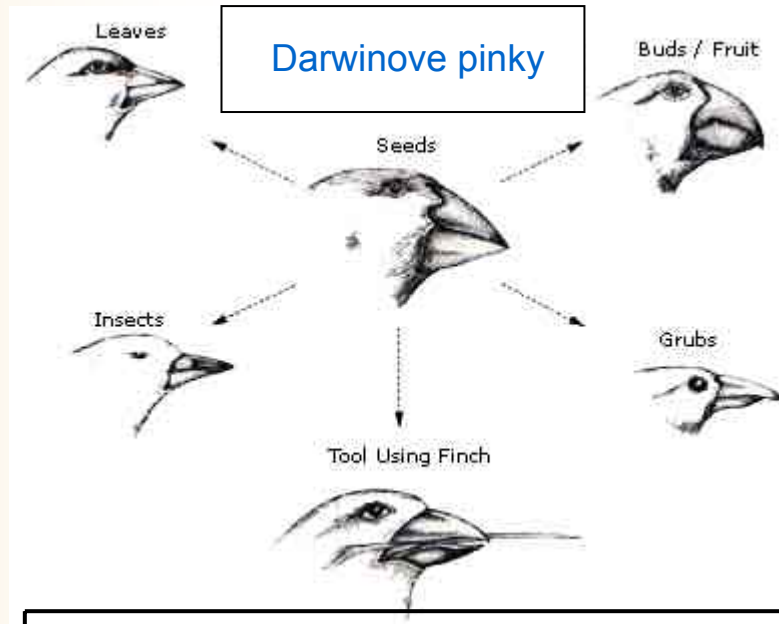


Charles Darwin a jeho evolučná teória (4)

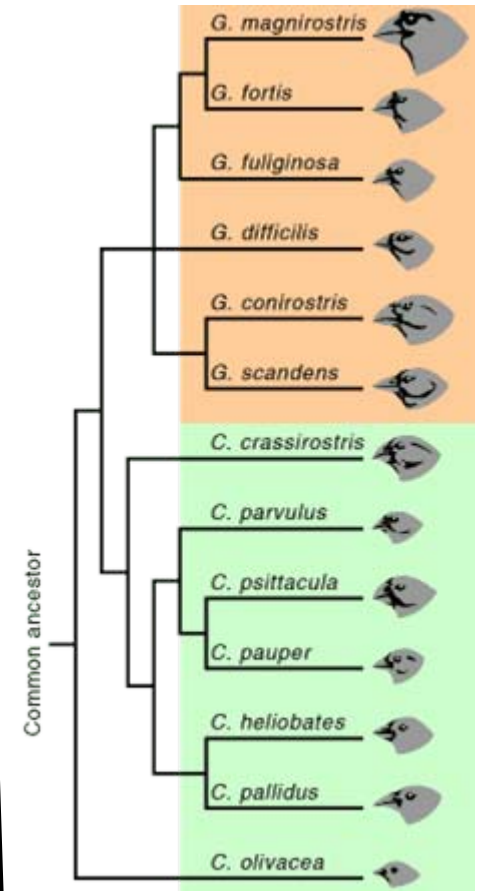
umelý výber



prírodný výber



Výsledok: vznik druhov zo spoločného predka



Charles Darwin a jeho evolučná teória (5)



Prvky Darwinovej evolučnej teórie:

- variabilita je náhodná, neadaptívna a (aspoň čiastočne) dedičná (Darwin však nevedel, ako variabilita vzniká ani ako sa dedí)
- jednotkou selekcie je jedinec (nie populácia) – neplatí žiadny „zákon zachovania druhu“
- evolúcia je postupná a pomalá (gradualizmus): „Natura non facit saltam“
- evolúcia nemá cieľ – žiadny stratég, iba taktik
- evolúciu nemožno stotožňovať s pokrokom
- evolúcia má prvok náhody: náhodná variabilita
- aj prvok zákonitosti: selekcia

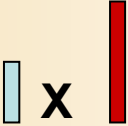


Charles Darwin a jeho evolučná teória (6)

Prijatie Darwinovej teórie v 19. storočí

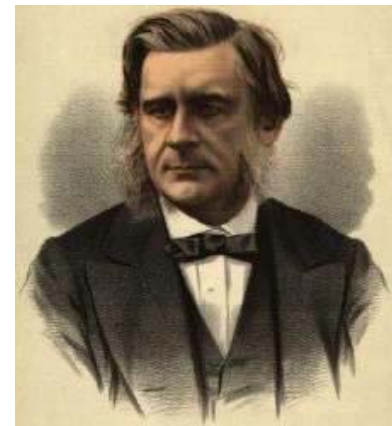
prudké odmietnutie:
(vedecká revolúcia
podľa T. Khuna)

vrelé privítanie

Vážna námietka - Fleeming Jenkin:
„zried'ovanie“ výhodného variantu v
ďalších generáciách:

gen.
1. 
2. 
3. 

Darwinova mylná predstava
„splývavej“ dedičnosti
(blending inheritance) -
túto predstavu vyvrátil
Mendel: partikulárna
dedičnosť. „Zried'ovanie“
nenastáva – Darwin však
Mendelovu prácu nepoznal



Thomas Huxley
„Darwinov buldog“

Darwin: jednotkou selekcie je jedinec, nie populácia

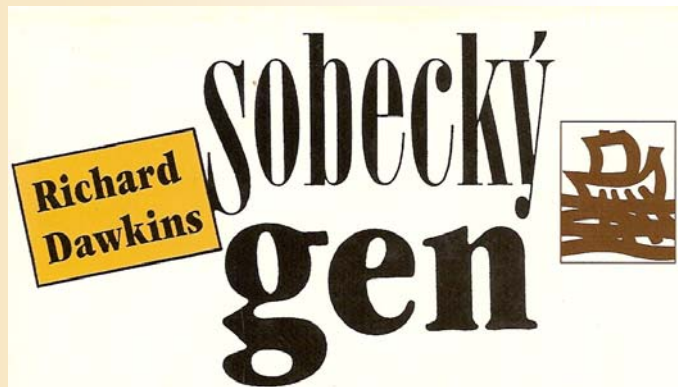


Dôkaz: **R. Fisher**, 1932 – pomer pohlaví v populácii je 1 : 1, hoci by u mnohých druhov bolo výhodnejšie, keby bolo menej samcov ako samíc

- Nech sa rodí menej samcov. Vtedy majú samce v priemere viac potomkov ako samice (lebo každý potomok má jedného otca a jednu matku)
- Jedince so sklonom rodiť viac samcov budú mať vtedy väčší počet vnukov
- V nasledujúcich generáciách bude preto pribúdať samcov
- Keby jednotkou selekcie bola populácia, mala by selekčnú výhodu populácia s menším množstvom samcov. **Pomer pohlaví 1 : 1 je dôkazom, že jednotkou selekcie nie je populácia**
- **Výnimky z 1 : 1** - druhy s intenzívnym inbrídingom (brat x sestra) – tam je prevaha samíc (W. Hamilton 1967)

Príklady: roztoče *Adaktylium*, *Acarophenax*

Dawkins: jednotkou selekcie nie je jedinec, ale gén (1)



Richard Dawkins rozpracoval a spopularizoval koncepciu **W. Hamiltona**: konkurujú si vzájomne nie jedince v populácii, ale alely jedného lokusu: „**sebecké gény**“

Dawkins:

Darwinovo „prežitie najschopnejšieho“ = zvláštny prípad „prežitia najstabilnejšieho“

Každá konfigurácia atómov má v daných podmienkach rôznu stupeň stability

Najrannejšia forma selekcie:

- stabilné formy pretrvávajú
- nestabilné formy zanikajú

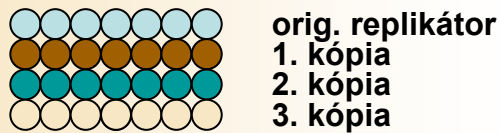
Dawkins: jednotkou selekcie nie je jedinec, ale gén (2)



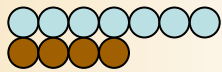
Možný scenár evolúcie:

vznikne (náhoda?!) molekula **replikátora** ktorá má vlastnosť tvoriť kópie seba samej = vzniká nový druh stability

Napr.:

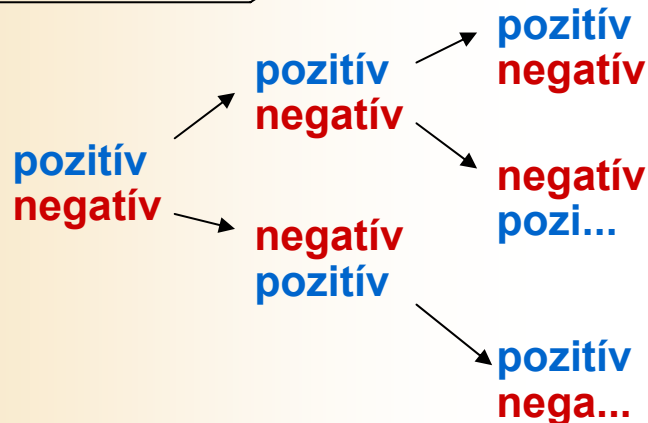


rozpad



atď.

Alebo:



Dôsledky:

- veľa identických kópií
- málo stavebných jednotiek

Chyby pri replikácii → variabilita

- v stabilite (dlhovekosť)
- v rýchlosti kopírovania
- v presnosti replikácie

Konkurencia: stavebné bloky čoraz vzácnejšie. Prednostne sa rozmnožujú:

- ktoré zvyšujú vlastnú stabilitu
- znižujú stabilitu ostatných = **selekcia**

Dawkins: len iný pohľad

Dawkins: rozšířený fenotyp (extended phenotype)



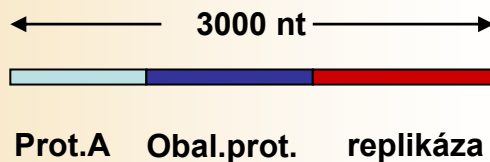
- pavučina
 - mravenisko
 - vtáčíe hniezdo
 - bobria hrádza
 - atď.
- prejav génov (fenotyp) rozšírený mimo samotného organizmu

Experimentálna prebiotická evolúcia



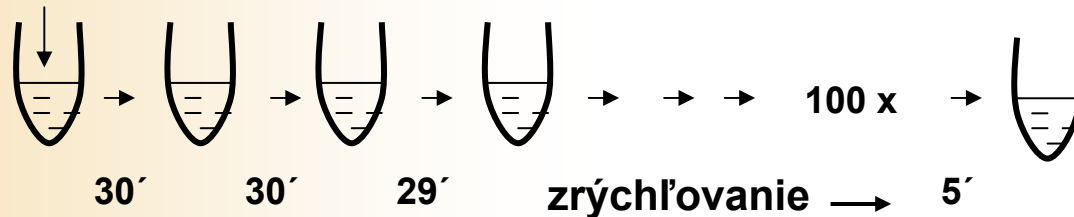
Evolúcia RNA in vitro

Bakteriofág Q β – najmenší známy vírus (napadá E. coli)
- jednovláknový RNA vírus



- pre replikáciu vírusu stačí väzbové miesto pre replikázu + signály
- netreba gén pre replikázu ak je replikáza dodaná

Experiment:
3000 nt fágovej RNA Q β



Výsledok: 218 nt RNA
- obsahuje väzobné miesto pre replikázu + sign. seq.
- rýchlo sa replikuje
- vznikne za ~ 100 gener.

Pravdepodobnosť tejto seq. 218 nt je $1 : 4^{218} \rightarrow$ nemôže vzniknúť náhodou. Vznikne však **selekciou** za púhych 100 „generácií“ – pár dní

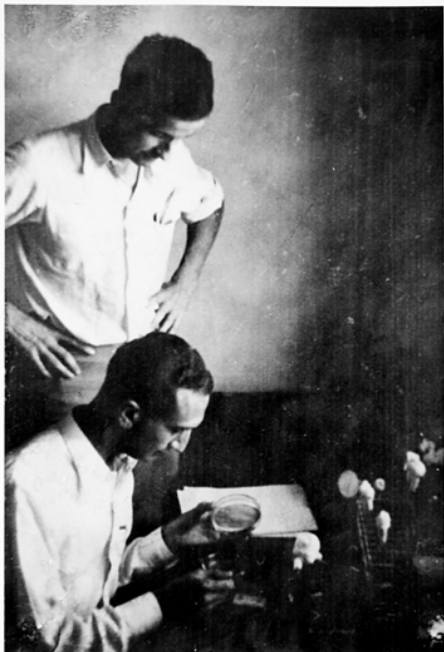
Sú mutácie usmernené alebo nie?



Dve možnosti:

- mutácie (zdroj genetickej variability) vznikajú nezávisle na zložke prostredia, ku ktorej vytvárajú prispôsobenie (Darwin)
- preferenčne nastávajú mutácie, ktorými sa organizmus prostrediu prispôsobuje (Lamarck)

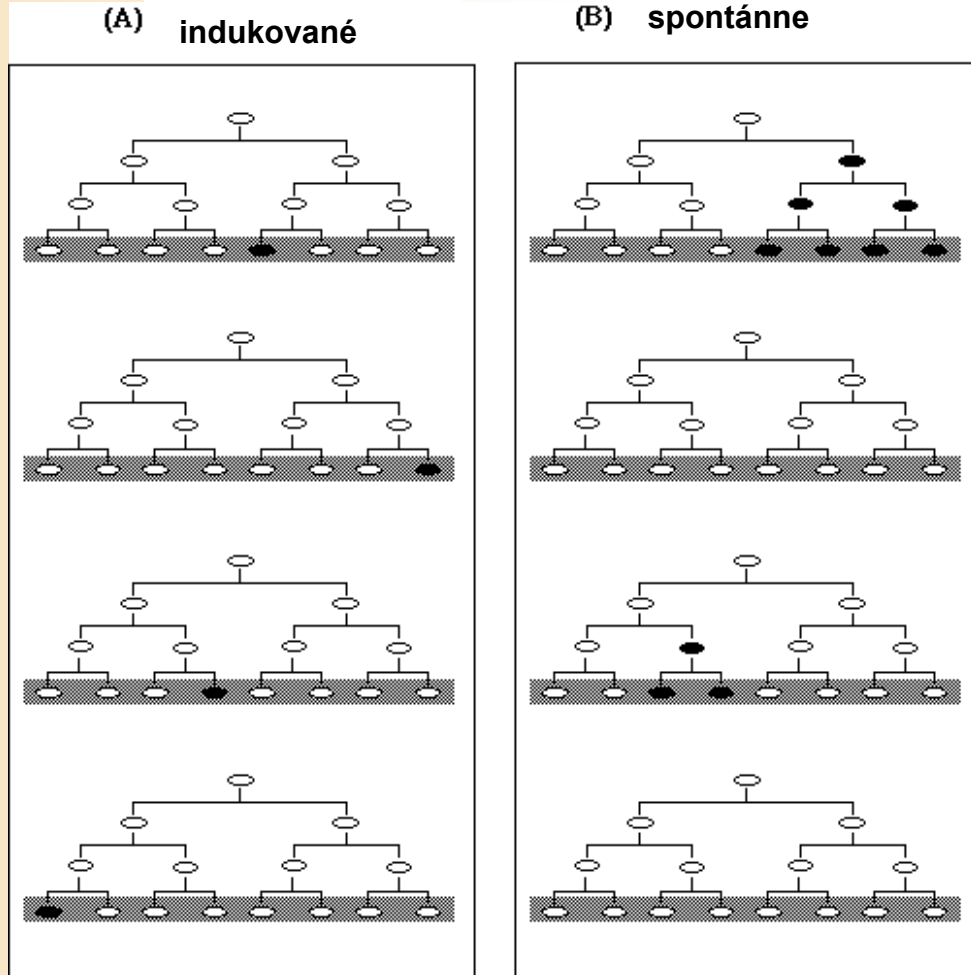
Dôkaz: Salvatore Luria a Max Delbrück, 1943: Fluktuačný test



Populácia bakteriálnych buniek sa rozdelí do samostatných skúmaviek a každá z nich sa vystaví vírusu (alebo inému faktoru), na ktorý sú baktérie citlivé.

Počet rezistentných buniek bude zhruba rovnaký v každej skúmavke, ak faktor indukoval rezistenciu, ale bude variabilný, ak rezistencia vznikla nezávisle na tomto faktore

Delbrückov – Luriov fluktuálny test



malá fluktuácia

veľká fluktuácia

faktor (fág)

Výsledok:

veľká fluktuácia v počte rezistentných buniek (B):

mutácie nevznikajú ako prispôsobenie sa faktoru prostredia

Darwin nemal k dispozícii genetiku



Darwin nevedel:

- aký je zdroj biologickej variability (ako vzniká) a ako sa dedí
- ako sa vyrovnat' s Jenkinovou námietkou („zried'ovanie“ výhodného variantu v nasledujúcich generáciách)

R. 1900: znovuobjavenie Mendelovej práce *Versuche über Pflanzenhybride*
vzniká **genetika** – založená na princípe partikulárnej dedičnosti

Pojmy: gén a alela, genotyp a fenotyp, mutácia a rekombinácia ...

R. 1908: vzniká **genetika populácií** (Hardyho – Weinbergov zákon)

Pojmy: početnosť alely (génu); zmena početnosti v čase; preskúmané sú postupne faktory, vyvolávajúce v populácii zmenu početnosti génov, genotypov, fenotypov

Genetika populácií – základ súčasnej evolučnej biológie

„Veľká syntéza“: vznik neodarwinizmu



Sir Ronald A. Fisher:
The genetical theory of natural selection, 1930



John B.S. Haldane:
The causes of evolution, 1932



Sewall Wright:
Evolution in Mendelian populations, 1930+

Syntéza Darwinovej evolučnej teórie s Mendelovou genetikou → **neodarwinizmus** podklad súčasnej evolučnej teórie

Genetika populácií ako podklad evolučnej teórie (1)



- **Genetika populácií:**
 - teoretická
 - empirická
 - matematické modely (deterministické a stochastické)
 - počítačové simulácie
 - empirická
 - experimentálna
 - prírodné populácie
- **Mendelistická populácia:**
 - bisexuálne diploidné organizmy
 - reprodukčný kolektív (potenciálne schopné kríženia)
 - má spoločný **genofond**

Genetika populácií ako podklad evolučnej teórie (2)



- **Genofond populácie: gény / genotypy**
 - početnosti génov (alel) v populácii
 - početnosti genotypov v populácii

Porovnajme dve populácie, A a B:

A	n	AA	bb	CC	dd ...	}	každá alela má početnosť 0,5
	n	aa	BB	cc	DD ...		
B	2n	Aa	Bb	Cc	Dd ...	}	každá alela má početnosť 0,5

Záver: populácie s rovnakými génovými frekvenciami môžu mať odlišné početnosti genotypov (a teda aj fenotypov)

Genetika populácií ako podklad evolučnej teórie (3)



Faktory, ovplyvňujúce genofond (faktory evolúcie):

- **ovplyvňujú početnosti génov:**
 - **mutácie**
 - **selekcia**
 - **náhoda (genetický drift)**
 - **migrácia**

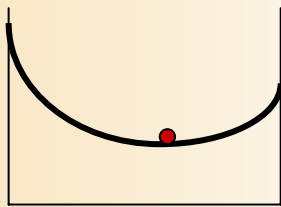
- **ovplyvňujú usporiadanie génov do genotypov:**
 - . **panmixia**
 - . **inbríding**
 - . **homogamia**

**Faktory pôsobia vo väčšine populácií spoločne;
v modeloch populácie ich študujeme každý zvlášť**

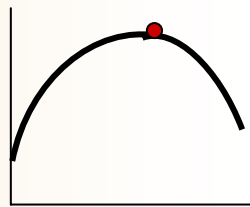
Genetika populácií ako podklad evolučnej teórie (4)



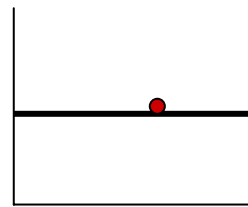
Geneticky rovnovážne populácie: typy rovnováhy



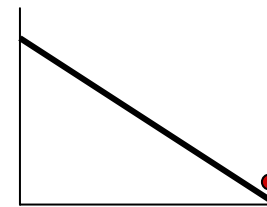
stabilná



nestabilná

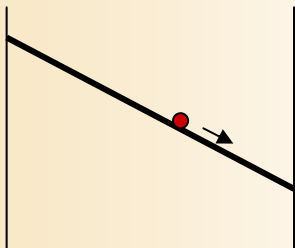


neutrálna



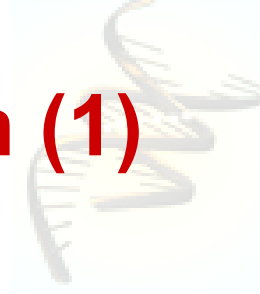
triviálna

Nerovnovážna populácia:



Význam rovnovážnych populácií:
sú časté; genetické zloženie reálnej
populácie často opisujeme ako
odchýlku od rovnováhy

Panmixia: Hardyho-Weinbergov zákon (1)



Početnosť alely v populácii

Predpoklady: - autozómový lokus
- 2 alely, A_1 , A_2

<u>Genotypy:</u>	<u>A_1A_1</u>	<u>A_1A_2</u>	<u>A_2A_2</u>	<u>Spolu</u>	
Počet jedincov:	30	60	10	100	
Počet alel:	A_1 60	60	0	120	} 200
	A_2 0	60	20	80	

Početnosti alel: $A_1 \dots p = (60 + 60) : 200 = 0,6$
 $A_2 \dots q = (20 + 60) : 200 = 0,4$

Všeobecne: ak početnosti $\frac{A_1A_1}{D}$ $\frac{A_1A_2}{H}$ $\frac{A_2A_2}{R}$ \Rightarrow $p = D + \frac{1}{2} H$
 $q = R + \frac{1}{2} H$

Panmixia: Hardyho-Weinbergov zákon (2)



G. H. Hardy

r. 1908 nezávisle



W. Weinberg

Panmixia: pravdepodobnosť kríženia nezávisí od genotypu (náhodné kríženie)

Vtedy: náhodné stretávanie gamét do genotypov

Nech sú početnosti alel: $A_1 \dots p$
 $A_2 \dots q$

<u>vajíčko</u>	<u>spermia</u>	<u>početnosť zygót</u>
A_1	A_1	$p \times p = p^2$
A_1	A_2	$p \times q = pq$
A_2	A_1	$q \times p = pq$
A_2	A_2	$q \times q = q^2$

Teda: ak početnosť alely A_1 je p
početnosť alely A_2 je q

pri panmixii sú početnosti genotypov $p^2, 2pq, q^2$

Panmixia: Hardyho-Weinbergov zákon (3)

HW zákon

Predpoklady:

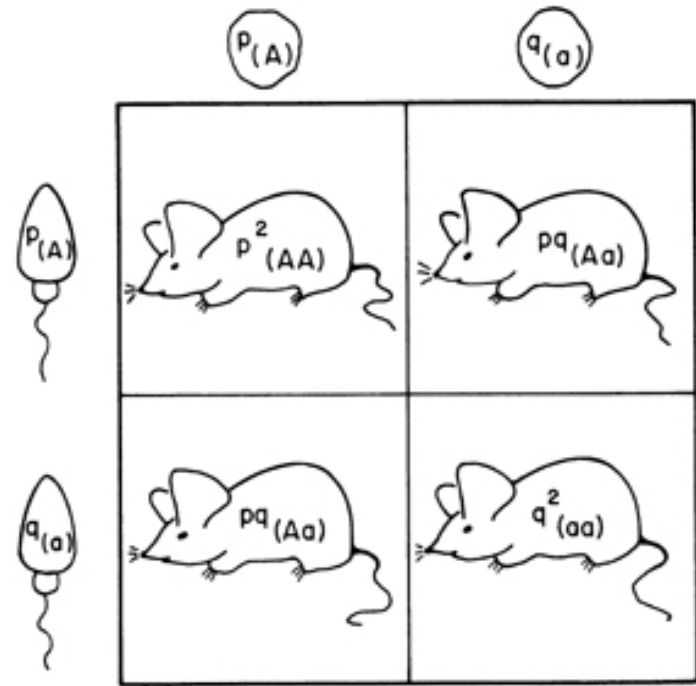
- v populácii panmixia
- žiadna selekcia, mutácie, migrácia
- početnosti alel A_1 a A_2 sú p resp. q
- vtedy početnosti genotypov po jedinej generácii panmixie sa budú blížiť (dostatočná veľkosť populácie!)

$$p^2 A_1 A_1 \quad 2pq A_1 A_2 \quad q^2 A_2 A_2$$

a tieto početnosti sa zachovajú pokiaľ platia podmienky

- dá sa zovšeobecniť (viac alel, X...)

Grafické znázornenie:



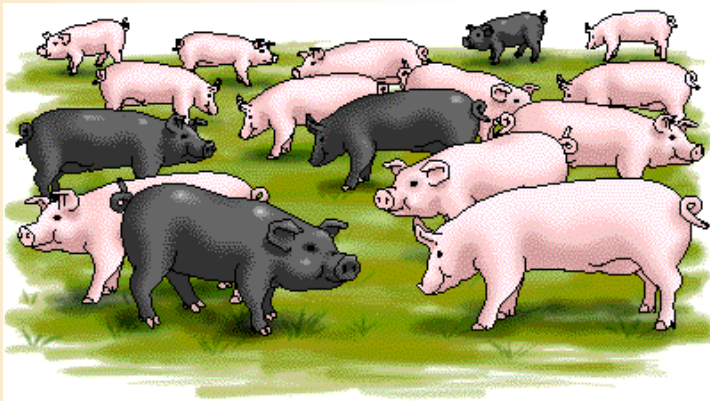
$$p(A) + q(a) = 1$$

$$p^2(AA) + 2pq(Aa) + q^2(aa) = 1$$

Dôsledok: v populácii v ktorej platí HW sa „konzervuje“ genetická variabilita

Hardyho-Weinbergov zákon – otázky a úlohy

- Aký typ genetickej rovnováhy sa uplatňuje v populácii, v ktorej platí HW?
- Ak sú v populácii na danom lokuse len dve alely, **A**, resp. **a**, a platí tam HW, aká je najvyššia možná početnosť heterozygotov **Aa** ?
- V tejto populácii zvierat je tmavá farba vyvolaná homozygotným stavom recesívnej alely **a**. Aká je v nej početnosť alel **A**, resp. **a** a aká je početnosť genotypov **AA**, **Aa**, **aa**?



Platí:

$$p + q = 1, \text{ čiže } q = 1 - p$$

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

- **Krvné skupiny systému MN v našej populácii (vyšetrená vzorka n=747):**

<u>MM</u>	<u>MN</u>	<u>NN</u>
233	385	129

- aké sú početnosti genotypov **MM**, **MN**, **NN**?
- aké sú početnosti alel **M**, resp. **N**?
- aké početnosti genotypov očakávame podľa HW?

Inbríding



Preferencia krížení medzi príbuznými

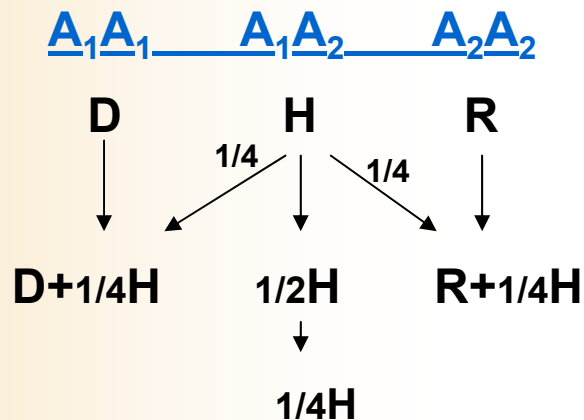
Príbuzní: majú spoločného predka (predkov)

Preto môžu mať na ľubovoľnom lokuse **alely identické pôvodom**

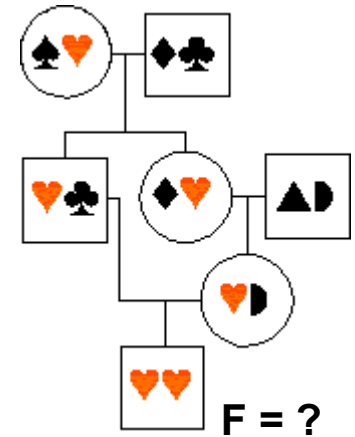
Koef. inbrídingu jedinca (**F**): pravdepodobnosť, že jedinec má na danom lokuse alely identické pôvodom

Koef. inbrídingu populácie: priemerný F jej členov

Efekt inbrídingu v populácii – samooplodnenie:



ubúda heterozygotov
pribúda homozygotov



Heterozygozita v populácii (1)

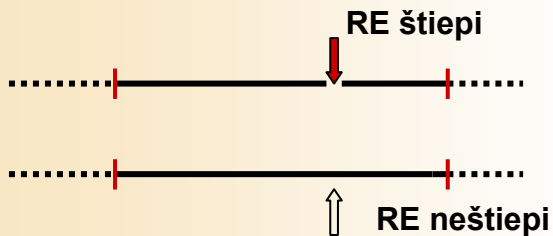


Genetický polymorfizmus:

- najmenej dva varianty v jednej populácii
- obidva (všetky) relatívne časté (nie mutácie)
 - morfológický
 - biochemický
 - DNA

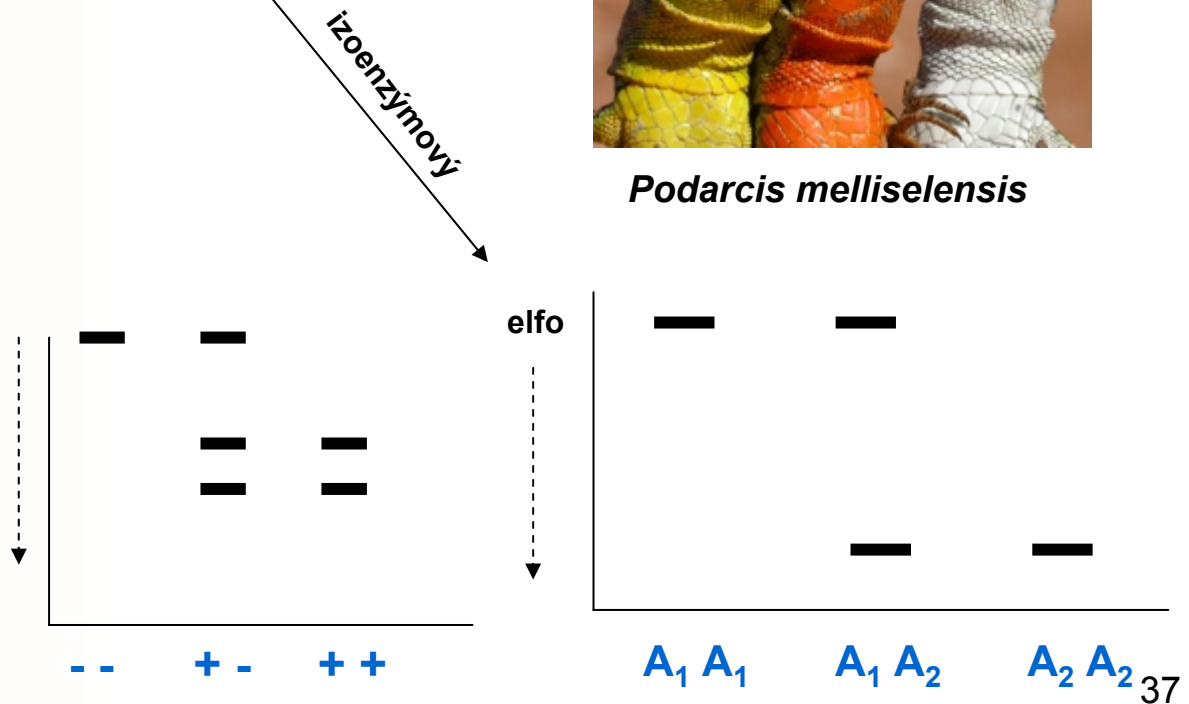


Podarcis melliselensis



Výsledok: polymorfizmus dĺžky restriktčných fragmentov, **RFLP**

- u cicavcov cca 1 : 1000 bp
- možno identifikovať elfo



Heterozygozita v populácii (2)

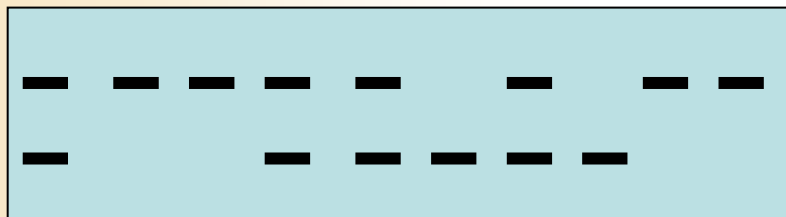


Všeobecne, pri inbrídingu s koef. inbrídingu F je zloženie populácie:

$$\left. \begin{aligned} D_F &= p^2 + pqF \\ H_F &= 2pq - 2pqF \\ R_F &= q^2 + pqF \end{aligned} \right\} \text{Bernstein – Wrightov zákon}$$

Efekt inbrídingu: pokles heterozygotnosti v populácii – ako merať?

H v populácii:



12

$$p = 12/20 = 0,6$$

8

$$q = 8/20 = 0,4$$

H očakávaná podľa HW zákona

$$2pq = 0,48 = 48\%$$

$$H = 4/10 = 40\%$$

H skutočne pozorovaná

Pokles heterozygotity v inbredných izolovaných populáciách (zníženie variability)

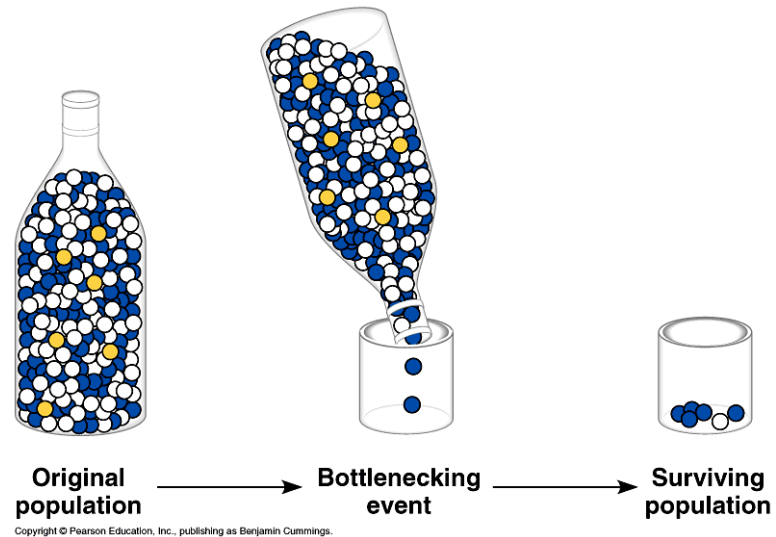
Príčiny poklesu:

- inbríding ($2pq - 2pqF$)
- genetický drift (náhodná eliminácia alel v malej populácii)

Dôsledky poklesu:

- zvýšenie početnosti aa
- inbredná depresia
- zníženie životaschopnosti

Výskyt: v dlhodobo izolovaných populáciách s malou efektívnou veľkosťou (genetické izoláty, „bottleneck effect“)



Môže nastať podstatná redukcia heterozygotnosti až na $H = 0$ (úplná strata genetickej variability)

Pokles heterozygotity v inbredných izolovaných populáciách (zníženie variability)

Mirounga angustirostris
(nosáč severský)

Pacifické
pobrežie
Ameriky



1920 – $N = 20 - 50$ (bottleneck)

1922 – prísna ochrana

dnes – $N = 150\,000$

Ale: 24 lokusov, $H = 0$

bez vplyvu na reprodukciu

Inbredná depresia: častá, ale nie nutná

Acinonyx jubatus
(gepard)

Afrika



$N = \text{cca } 20\,000$

52 lokusov; $H = 0$

(možné transplantácie!)

- asi prešla bottleneckom

úmrtnosť mlád'at' $> 75\%$

Ľudské genetické izoláty
a vzostup početnosti
zriedkavých autozomálne
recesívnych ochorení

Pokles heterozygotity v inbredných izolovaných populáciách (zníženie variability)



Panthera leo ssp. persica

Indický lev (poddruh)

Rezervácia Gir Forest, India
- posledných cca 250 zvierat

vysoký stupeň inbrídingu,
nízka genetická variabilita

Mystery Disease Killing Lions in India

By Associated Press

Homogamia



Pozitívna homogamia:
kríženie na základe
fenotypovej podobnosti



častá; efekt podobný ako pri
inbrídingu, lenže slabší a
netýka sa celého genómu

Negatívna homogamia:
kríženie na základe
fenotypovej rozdielnosti



všeobecne zriedkavá
- ale uplatňuje sa
napr. pri pohlaví

Faktory, meniace početnosti génov v populácii



- **Mutácie:** hlavný zdroj genetickej variability, vytvárajú „surovinu“ pre selekciu
- **Selekcia:** základný evolučný činiteľ, „hybná sila“ evolúcie
- **Genetický drift** (génový posun): náhodné zmeny početnosti génov v populácii s ohraničeným rozsahom
- **Migrácia:** týka sa len špecifickej populácie, nie celého druhu (nebudeme sa ňou zaoberať)

Pôsobia všetky súčasne; budeme sa nimi zaoberať postupne

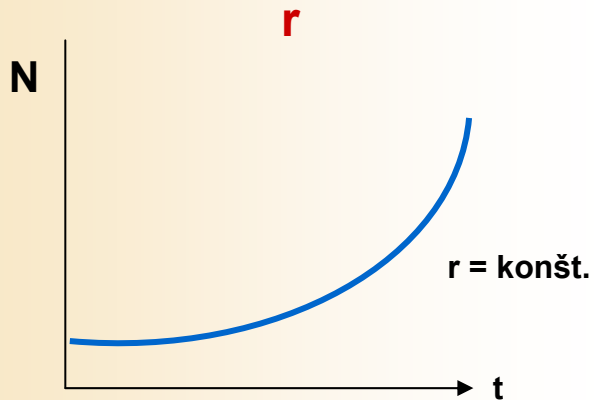
Mutácie ako evolučný činiteľ



- **Mutácie: základný zdroj genetickej variability** (ktorá je predpokladom pre selekciu)
- Všeobecne **veľmi zriedkavé** – samy osebe málo menia genofond (dostatočne veľkej) populácie
- **Nastávajú náhodne**, nie cielene (ako ukazujú výsledky fluktuačných testov)
- **Možno ich klasifikovať z najrôznejších hľadísk; z evolučného hľadiska na:**
 - **pozitívne** (poskytujú selekčnú výhodu)
 - **negatívne** (poskytujú selekčnú nevýhodu)
 - **neutrálne**

r-selekcia a K-selekcia (1)

Základné evolučné stratégie a rast populácie: r-selekcia a K-selekcia

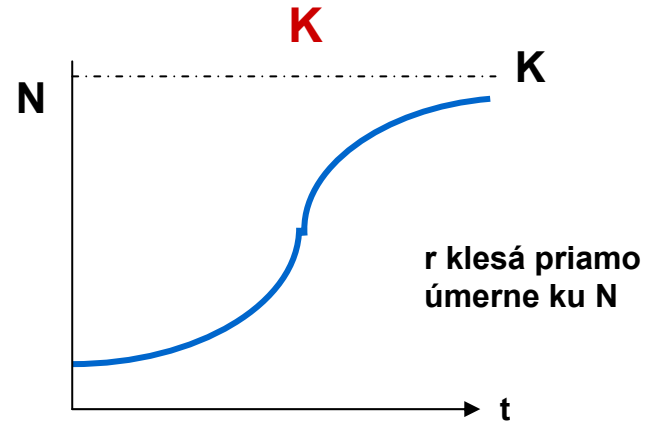


krivka: exponenciálna

r = „Malthusov parameter“

$r = (b - d)$, pričom: b = špec. plodnosť
 d = špec. úmrtnosť

dif. rov.: $\frac{dN}{dt} = rN$



logistická

K = „nosná kapacita prostredia“
(carrying capacity)

$$\frac{dN}{dt} = rN \left(1 - \frac{N}{K}\right)$$

r-selekcia a K-selekcia (2)



r – selektované druhy

- veľa potomkov
- potomci drobní („lacní“)
- rýchle dospievanie
- bez rodičovskej starostlivosti
- jednorazové rozmnožovanie
- **malá investícia do 1 potomka**

výhodné v nepredvídateľnom prostredí



K – selektované druhy

- málo potomkov
- potomci veľkí („drahí“)
- pomalé dospievanie
- veľká rodičovská starostlivosť
- opakované rozmnožovanie
- **veľká investícia do 1 potomka**

výhodné v stabilnom prostredí

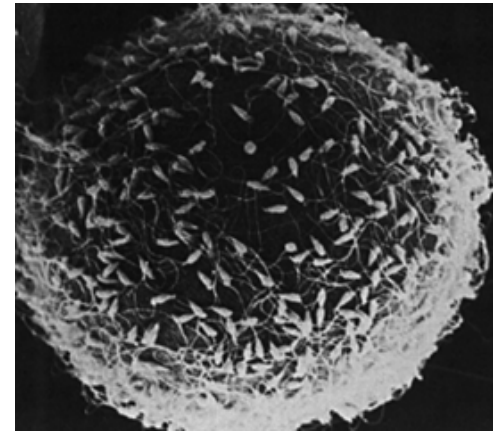


Selekcia ako evolučný činiteľ

„I have called this principle, by which each slight variation, if useful, is preserved, by the term **Natural Selection**“.

- Charles Darwin, *The Origin of Species*

Selekcia: - gametická
- zygotická



vajíčko môže „zamietnuť“
nevyhovujúce spermie (2) a
vybrať si vyhovujúcu spermiiu (1)

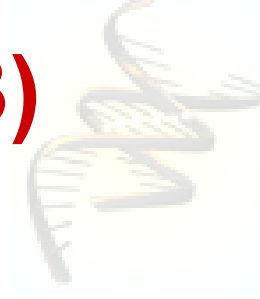
Miera intenzity selekcie:

koef. selekcie **s**: - zvýšená mortalita
- znížená fertilita

fitness (reprodukčná zdatnosť) $f = 1-s$
fitness závisí od prostredia

Jednoduché selekčné modely: - selekcia proti dominantnému fenotypu
- proti recesívnemu fenotypu
- proti heterozygotom
- proti homozygotom ... a iné

Selekcia ako evolučný činiteľ (3)



Kinetika selekčného procesu

príklad: - HW populácia, **A,a**; $p+q=1$

- selekcia proti **aa**

- intenzita selekcie je **s**

Genotypy:	AA	Aa	aa	Σ
Pred selekciou:	p^2	$2pq$	q^2	1
Fitness f =	1	1	$1-s$	
Po selekcii:	p^2	$2pq$	$q^2(1-s)$	$1-sq^2$

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

Ak $s = 1$ platí: $q' = (pq + 0) / (1 - q^2)$

$$q' = q / (1 + q)$$

teda selekcia je tým menej účinná,
čím menšie je q

Selekcia ako evolučný činiteľ (4)

Industriálny melanizmus u *Biston betularia*



Biston betularia (piadivka brezová)



f. typica

% *f. carbonaria* v GB (Manchester)

1850	0%
1880	20%
1950	≈ 100%
1970	70%
1990	5%



f. carbonaria

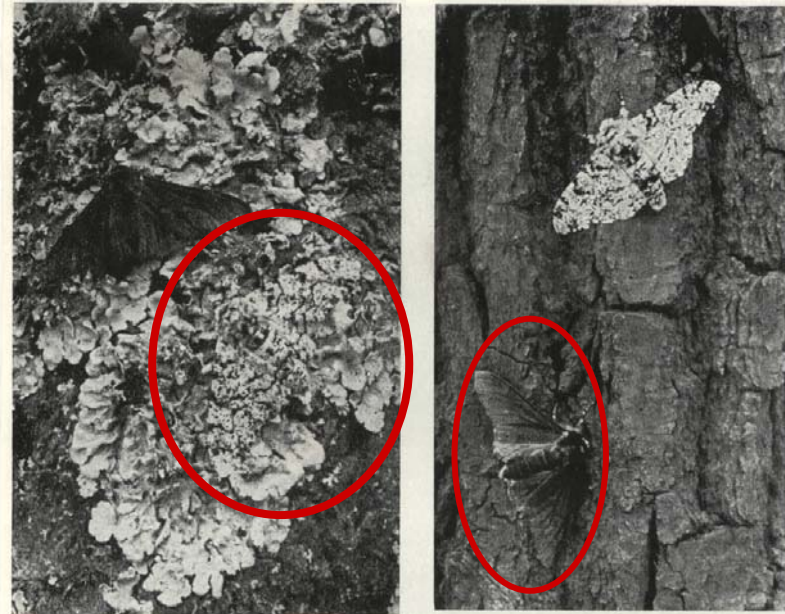
Industriálny melanizmus
známy u asi 70 druhov hmyzu

Selekcia ako evolučný činiteľ (5)

okolo 1950



selekčný činiteľ
- vtáky



Experimentálne overenie: vypustili sa označené motýle v industriálnej a v rurálnej oblasti

Pomer znovuodchytených:

	carb.	:	typ.
industr.	2,1	:	1
rurál.	1	:	1,9

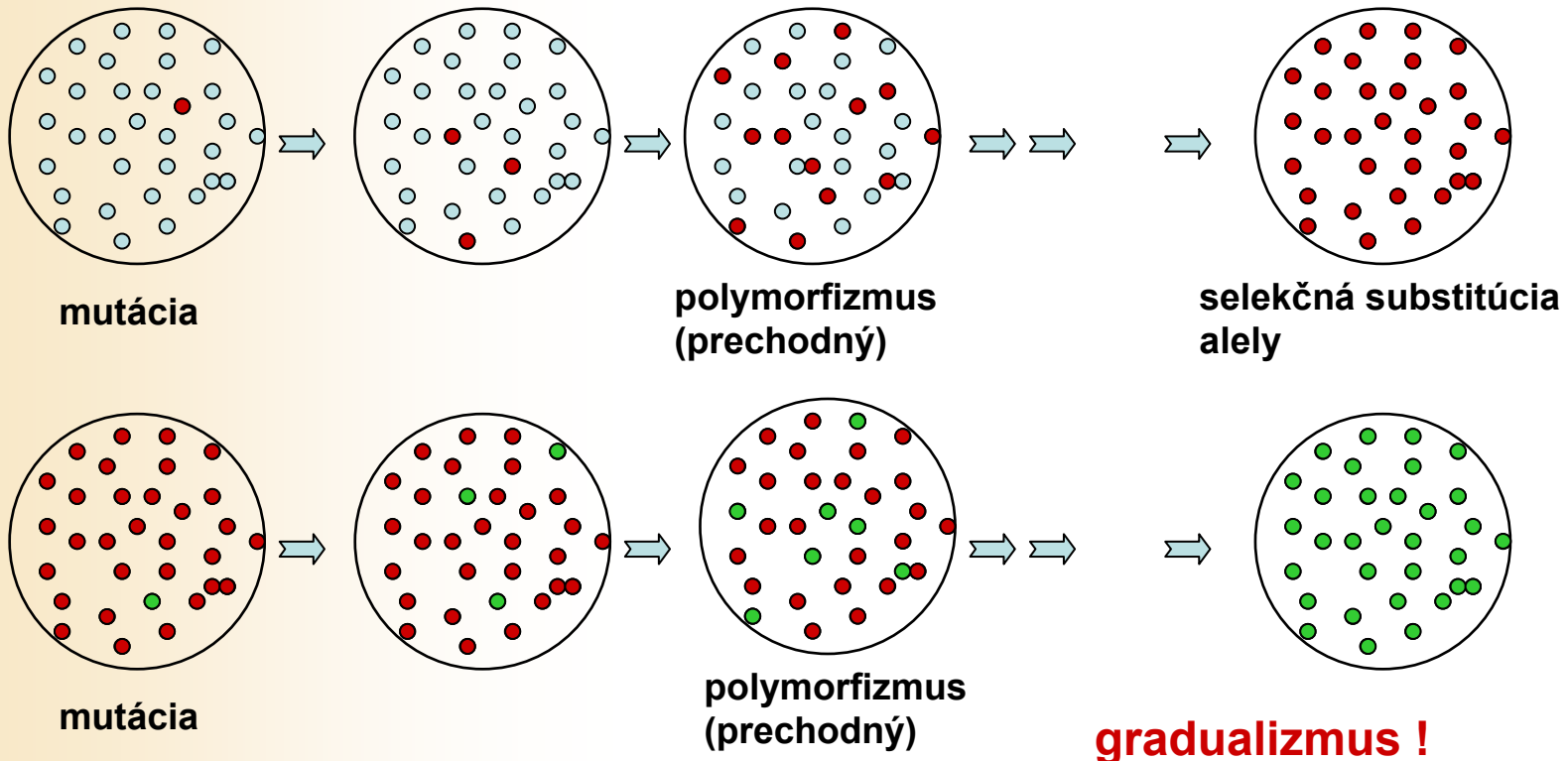
? Forma carbonaria je dominantná mutácia. Ak predpokladáme rovnakú intenzitu selekcie (t.j. s), bude prebiehať výmena typica \rightarrow carbonaria rýchlejšia alebo naopak?

Selekcia ako evolučný činiteľ (5)

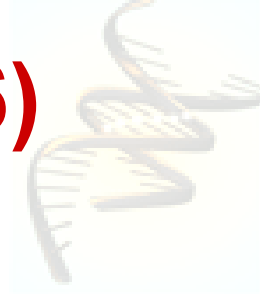


Industriálny melanizmus u *B. betularia*: typický príklad smerovanej selekcie a selekčnej substitúcie alely

Selekčná substitúcia alely a prechodný polymorfizmus:



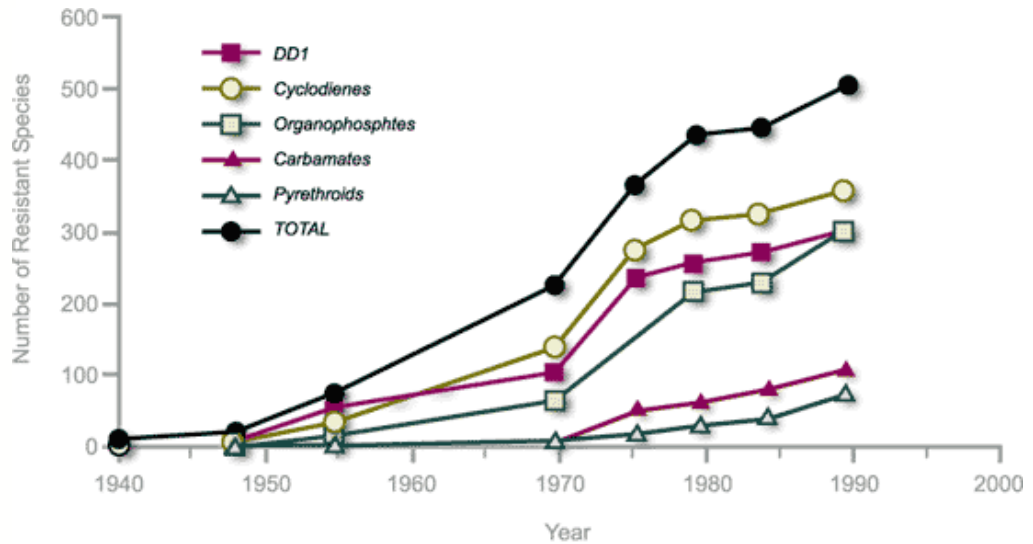
Selekcia ako evolučný činiteľ (6)



Selekcia rezistencie hmyzu voči insekticídom:

rok	počet rezist. druhov
1908	1
1948	14
1967	224
1976	364
dnes	>1000

← DDT



Mechanizmy rezistencie:

- detoxifikácia
- zmena cieľ. látky
- strata permeability kutikuly
- urýchlená exkrécia ins-cídu
- atď...atď

Selekcia ako evolučný činiteľ (7)



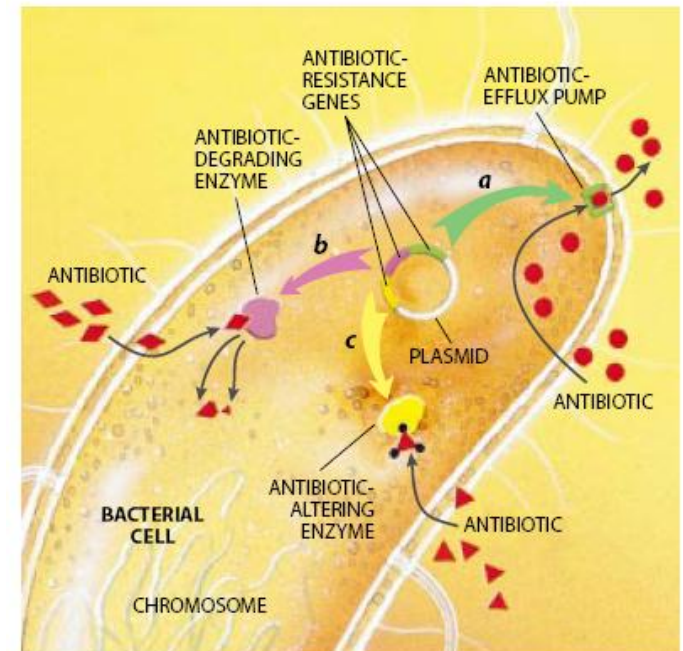
Evolúcia rezistencie patogénnych baktérií voči antibiotikám

Murrayova zbierka (1914-1950) – neobsahuje žiadne kmene, rezistentné voči antibiotikám (bola založená pred zavedením penicilínu do praxe)

Dnes: napr. v Grécku je až 50% kmeňov rezistentných (antibiotiká voľne dostupné), kým v Nórsku (antibiotiká prísne kontrolované) len asi 2% kmeňov rezistentných

Vývoj rezistencie pod selekčným tlakom antibiotika môže byť veľmi rýchly: rezistencia na penicilín sa objavila už rok po začiatku používania tohto antibiotika (1946). Jeden z najväznejších problémov súčasnej medicíny

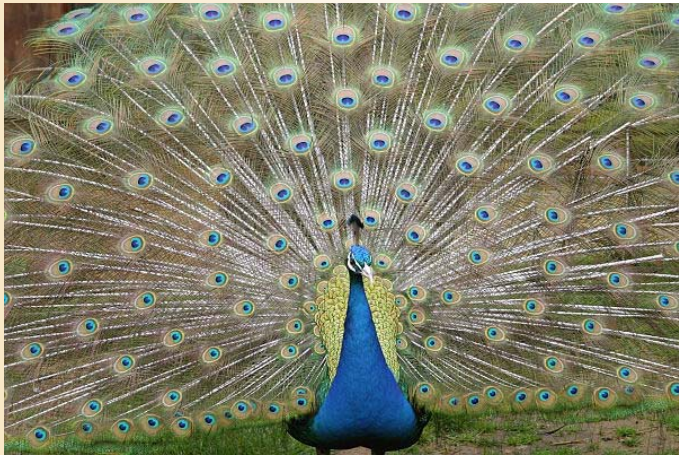
- Mechanizmy rezistencie:**
- rozložiť antibiotikum
 - modifikovať ho
 - vylúčiť ho z bunky
 - uložiť ho tam, kde nevaďí
 - modifikovať bunk. stenu
 - modifikovať cieľovú molekulu
 - atď... atď



Pohlavný výber (1)



U mnohých druhov nachádzame znaky, ktoré nemôžu poskytovať prispôsobenie prostrediu:



"Sexual Selection depends, not on a struggle for existence, but on a struggle between the males for possession of the females; the result is not death to the unsuccessful competitor, but few or no offspring."

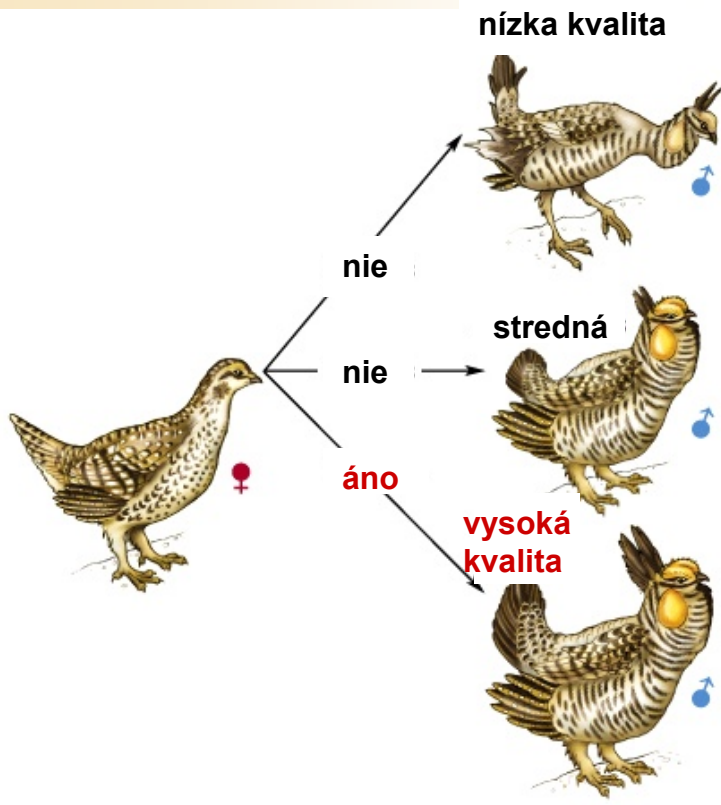
Charles Darwin, *Origin of Species* (1859)

„Pohlavný výber nepredstavuje boj o existenciu, ale boj medzi samcami o samice; jeho výsledkom nie je smrť toho, ktorý neuspel, ale skutočnosť, že zanechá menej alebo žiadnych potomkov“

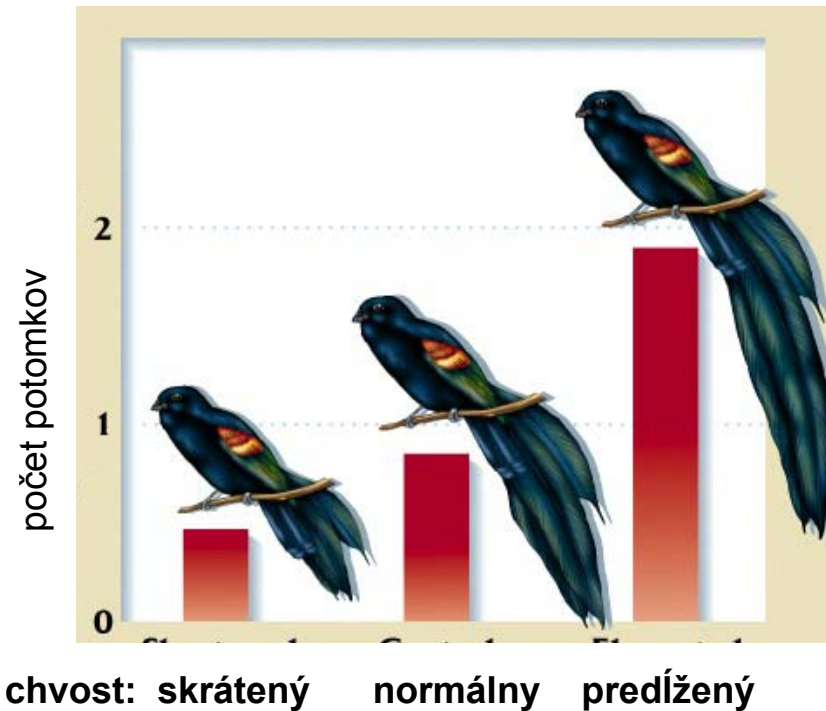
Pohlavný výber (2)



Výber uskutočňujú samice



Experimentálne overenie:
vplyv dĺžky chvosta samca rajky na priemerný počet potomkov



Prečo? Ukazovateľ zdravotného stavu

Pohlavný výber (3)

Pohlavný výber: súťaž medzi samcami o samice



Stabilizujúca selekcia

Selekcia uprednostňujúca heterozygotov (1)

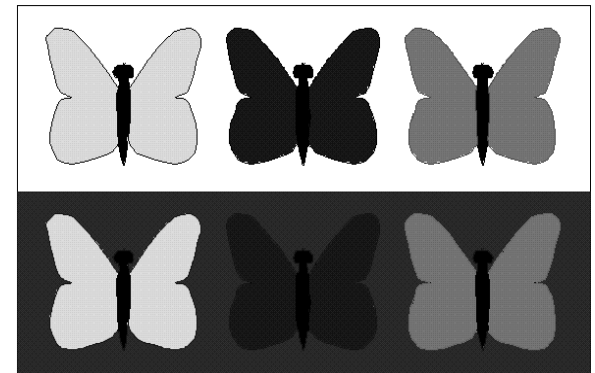
Selekcia uprednostňujúca heterozygotov

Genotypy:	A_1A_1	A_1A_2	A_2A_2	Spolu
pred sel.:	p^2	$2pq$	q^2	1
f =	$1-s_1$	1	$1-s_2$	
po sel.:	$p^2(1-s_1)$	$2pq$	$q^2(1-s_2)$	$1-s_1p^2-s_2q^2$

$(s_1p^2+s_2q^2)$ – ubudne v dôsledku selekcie

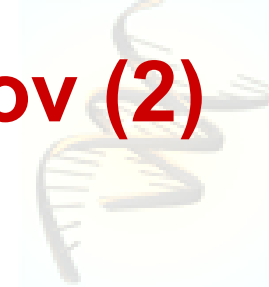
selekcia uprednostňuje heterozygotov – tí majú obidve alely → obidve alely sa udržia v populácii = **stabilný polymorfizmus**

Cena za udržanie polymorfizmu: $s_1p^2+s_2q^2$
- „geneticky mŕtvi“, nereprodukujejú



Selekcia uprednostňujúca heterozygotov (2)

Príklad: hemoglobín S a kosáčiková anémia



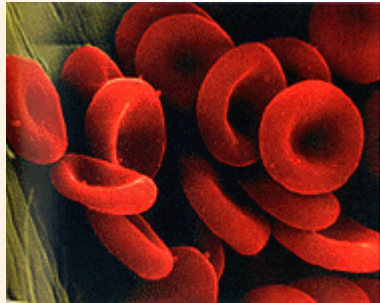
Hb genotypy:

HbA HbA

HbA HbS

HbS HbS

erytrocyty:



selekcia:

malária

nič

anémia



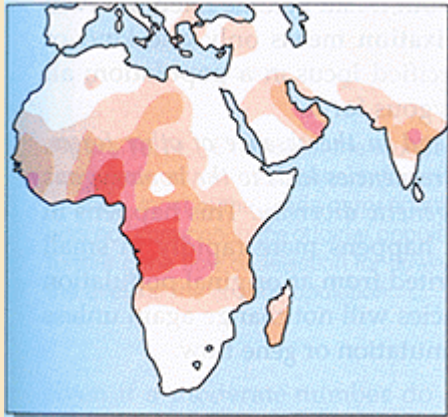
reprodukcia:



výsledok: v populácii sa udržia HbA aj HbS

$(s_1p^2 + s_2q^2)$
– nereprodukujejú,
„geneticky mŕtvi“
– až 10 - 12%⁵⁹
rovníkovej Afrike

Selekcia uprednostňujúca heterozygotov (3)



b rozšírenie HbS

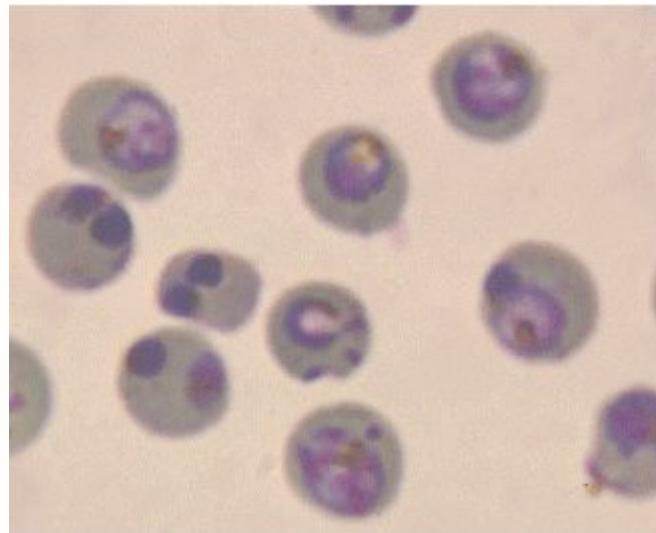
Maláriou je postihnutých cca 200 miliónov ľudí a ročne vyše 2 milióny na maláriu zomrú – **mimoriadne významný selekčný činiteľ** v ľudskej populácii

skutoční vládcovia Afriky:



a

rozšírenie malárie

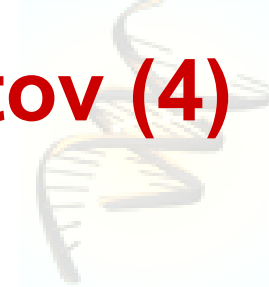


Plasmodium falciparum

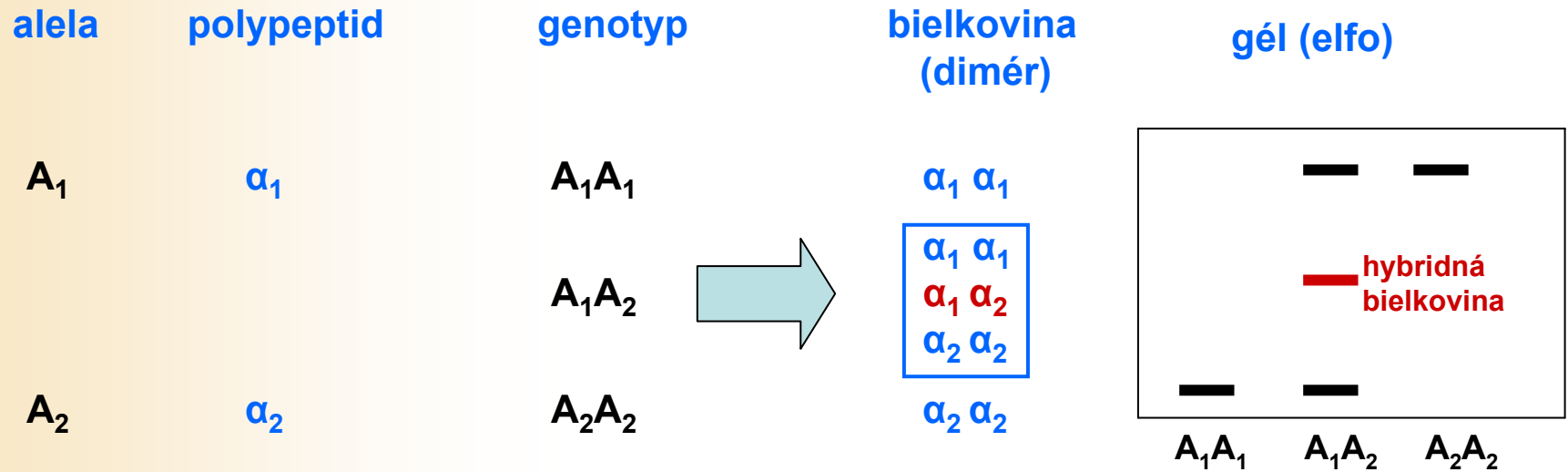


Anopheles

Selekcia uprednostňujúca heterozygotov (4)



Možné biochemické vysvetlenie
selekčnej výhody heterozygotov:
„hybridná molekula“ u heterozygotov



Ak je bielkovina dimér, heterozygot utvára tri typy bielkoviny, môžu byť vhodné v rozličných prostrediach – možný podklad heterózneho efektu

Polymorfizmus: „preadaptácia“ populácie

Fisherova „základná veta“

36 FUNDAMENTAL THEOREM OF NATURAL SELECTION

Consider now the quantity

$$S\{\xi(x - \xi)\} = S(\xi x) - S(\xi^2);$$

if we substitute for the first ξ in the expression on the left its expression in terms of α , the coefficient of any particular value such as α_1 is

$$2S(x_{11} - \xi_{11}) + \sum_{k=2}^s S(x_{ik} - \xi_{1k})$$

which we have shown to be equal to λp_1 . Hence

$$S(\xi x) - S(\xi^2) = \sum_{k=1}^s (p_k \alpha_k) = 0.$$

It follows that the variance of the genetic value ξ is equal to the covariance of the genetic and genotypic values ξ and x .

If now we substitute for ξ in the expression $S(\xi x)$ the coefficient of α_1 is

$$2S(x_{11}) + \sum_{k=2}^s S(x_{ik}) = 2Np_1\alpha_1$$

by definition of a . The total of the contributions from any set of homologous genes is therefore

$$2N \sum_{k=1}^s (p_k a_k \alpha_k)$$

and for all factors affecting stature it is

$$2N \Sigma \Sigma' (p a \alpha).$$

Dividing by N , the total number of individuals involved, it is now seen that the genetic variance of diploid individuals is given by

$$\Sigma \Sigma' (2p a \alpha).$$

If only two allelomorphs are present, we have

$$p_1 + p_2 = 1$$

$$p_1 a_1 + p_2 a_2 = 0$$

whence, if $a_1 - a_2 = d$, then

$$a_1 = p_2 d \quad \text{and} \quad a_2 = -p_1 d.$$

Similarly, where $\alpha_1 = p_2 \delta$ and $\alpha_2 = -p_1 \delta$, then

$$\begin{aligned} \Sigma' (2p a \alpha) &= 2p_1 a_1 \alpha_1 + 2p_2 a_2 \alpha_2 \\ &= 2p_1 p_2^2 d \delta + 2p_1^2 p_2 d \delta \\ &= 2p_1 p_2 d \delta \end{aligned}$$

in accordance with the expression obtained in the first edition of this book

FUNDAMENTAL THEOREM OF NATURAL SELECTION 37

for the case of only two allelomorphs. In the formula there given the factor 2 for diploids is omitted, through treating the population as one of the $2N$ loci instead of N individuals, as seems to be in every way preferable.

Natural Selection

Any group of individuals selected as bearers of a particular gene, and consequently the genes themselves, will have rates of increase which may differ from the average. The excess over the average of any such selected group will be represented by \underline{a} , and similarly the average effect upon m of introducing the gene in question will be represented by $\underline{\alpha}$. Since m measures fitness by the objective fact of representation in future generations, the quantity

$$\Sigma' (2p a \alpha)$$

will represent the contribution of each factor to the genetic variance in fitness. The total genetic variance in fitness being the sum of these contributions, which is necessarily positive, or, in the limiting case, zero. Moreover, any increase dp in the frequency of the chosen gene will be accompanied by an increase $2\alpha dp$ in the average fitness of the species, where α may, of course, be negative. But the definition of a requires that

$$\frac{d}{dt} \log p = a$$

or

$$dp = (pa) dt$$

hence

$$(2\alpha) dp = (2pa\alpha) dt$$

which must represent the rate of increase of the average fitness due to the change in progress in frequency of this one gene. Summing for all allelomorphic genes, we have

$$dt \Sigma' (2p a \alpha)$$

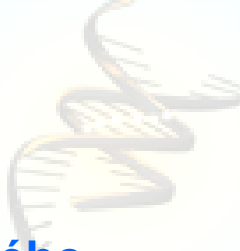
and taking all factors into consideration, the total increase in fitness is

$$\Sigma \alpha dp = dt \Sigma \Sigma' (2p a \alpha) = W dt.$$

If therefore the time element dt is positive, the total change of fitness $W dt$ is also positive, and indeed the rate of increase in fitness due to all changes in gene ratio is exactly equal to the genetic variance of fitness W which the population exhibits. We may consequently state the fundamental theorem of Natural Selection in the form:

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

Fisherova „základná veta“



Fisher's fundamental theorem
of natural selection was
originally stated as:

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

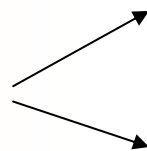
R.A.Fisher, 1930

Fisherova „základná veta prírodného
výberu“:

Rýchlosť vzrastu fitness populácie v
danom čase je priamo úmerná
rozsahu genetickej variácie tejto
populácie v danom čase

Selekcia nemôže pôsobiť v geneticky uniformnej populácii

Variabilitu zvyšujú
(selekciu urýchľujú):



mutácie (zdroj genetickej variability)

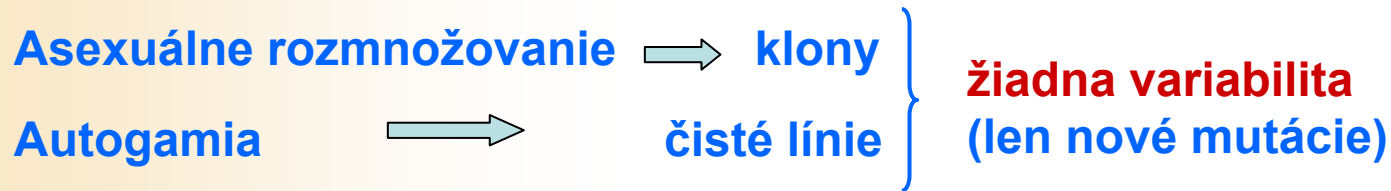
rekombinácia pri meióze



Rekombináciu umožňuje **pohlavné**
rozmnožovanie: urýchľuje evolúciu

„Kambriová explózia“ pred
cca 600 mil. rokmi: dôsledok
sex. rozmnožovania?

Kontinuitná evolúcia



Výhodné v dlhodobom stabilnom prostredí

Je také prostredie možné?

Fyzikálne áno (jaskyne, hĺbky mora ...)

Chemicky áno (H₂O, O₂, Fe, ... atď)

Biologicky – nemožné. Druhy ekosystému sa menia, vzájomne sa prispôsobujú („preteky v zbrojení“) – každý druh sa musí neustále prispôsobovať (= vyvíjať) aby sa udržal na svojom mieste v ekosystéme

Preto je dlhodobom výhodné, aby druh mal dostatok genetickej variability – tú zabezpečuje sexuálne rozmnožovanie, umožňujúce rekombináciu

Najmocnejší selekčný činiteľ: parazity. Sexuálne rozmnožovanie sa možno vyvinulo pod vplyvom parazitov (zabezpečil variabilitu)

Vrelo odporúčam



**CARL
ZIMMER**

Pohled do světa
nejnebezpečnějších
tvorů planety

**Vládce
parazit**

P A S E K A

F
É
N
I
X

Hypotéza červenej kráľovnej



Now, here, you see, it takes all the running you can do to keep in the same place

„U nás musíš bežať čo ti sily stačia, aby si sa udržala na mieste...“

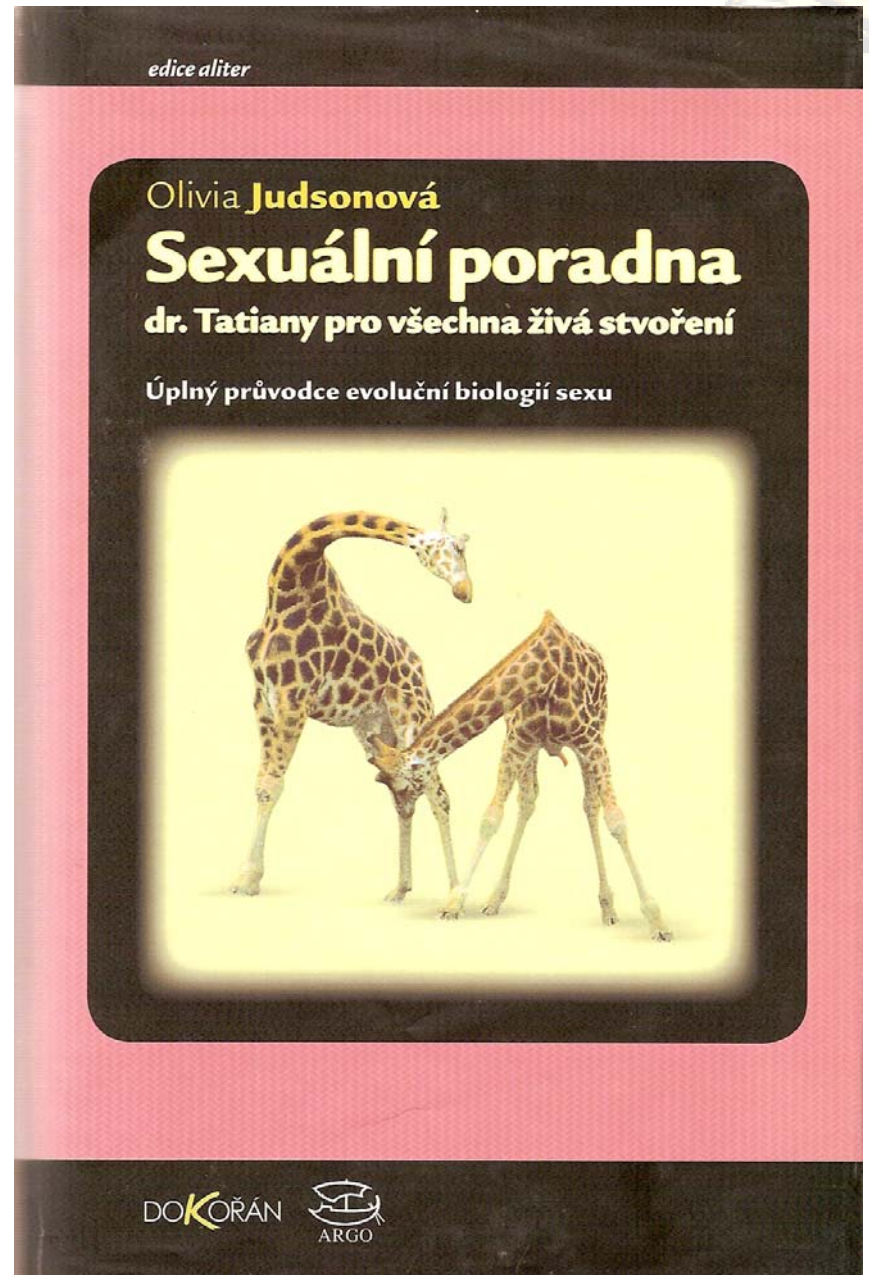
Lewis Carrol: *Alica v ríši divov*

L. Van Valen (1973):

„Kontinuitná evolúcia stopovaním prostredia“
– **hypotéza červenej kráľovnej**

Druhy sa neprestajne vyvíjajú aj vo fyzikálne stabilnom prostredí, lebo zložky ekosystému – ostatné druhy – sa menia

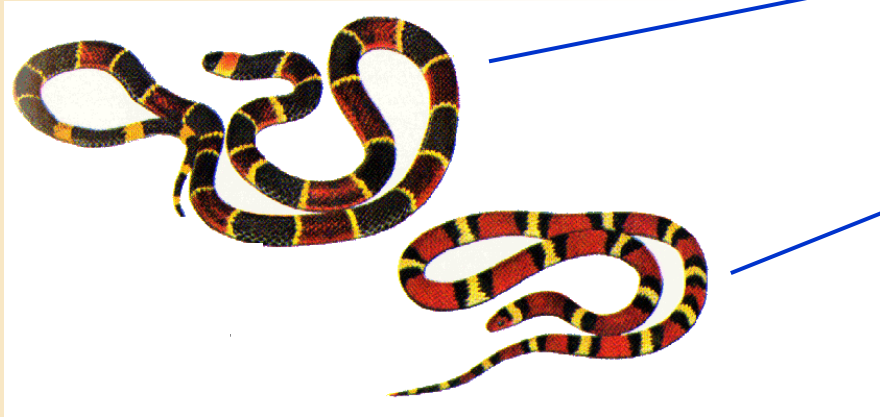
Vrelo odporúčam



Stabilizujúca selekcia (iné formy)



selekcia závisiaca od frekvencie:



korálovec (jedovatý)

nejedovatý had, ktorý ho
sfarbením napodobňuje
– to mu poskytuje selekčnú
výhodu len keď je zriedkavý
a korálovec častý

fluktuujúca selekcia:



... mnoho iných typov
stabilizujúcej selekcie

... selekcia kvantitatív-
nych znakov ...

...atď...

Cepea nemoralis – tri farebné genotypy, výhodné v
rozličných prostrediach – selekcia udržuje všetky tri

Evolučná teória v polovici 20. storočia



- 1959 (100 rokov po Darwinovi): **všetko je jasné** – klasický **neodarvinizmus víťazí**
- **variabilita = mutácie a rekombinácia**
- **všetky mutácie sú selektované (pozitívne alebo negatívne) – „panselekcionizmus“**
- **evolúcia = postupná substitúcia alel poskytujúcich selekčnú výhodu**
- **polymorfizmus:**
 - **prechodný – dôsledok smerovanej selekcie**
 - **stabilný – dôsledok stabilizujúcej selekcie (selekcie v prospech heterozygotov, fluktuujúcej selekcie a pod.)**
- **lenže: r. 1959 J.B.S.Haldane objavil paradox – Haldaneova dilema: cena za selekciu je príliš vysoká, ak je veľká časť génov polymorfných**

Cena za selekciu a Haldaneova dilema



Predpoklady:

- HW; alely A_1 a A_2 ; $p + q = 1$; $p = q = 0,5$ (= 50%)
- selekcia v prospech heterozygotov
- $s_1 = s_2 = 0,01$ (1%-ná selekcia, t.j. slabá)

Cena za selekciu: $s_1 p^2 + s_2 q^2 = (0,01 \times 0,5^2) \times 2 = 0,005 = 0,5\%$
takže reprodukuje len $0,995 = 99,5\%$

- nech je 10^4 génov a z tých nech je 10% = 10^3 polymorfných
- vtedy reprodukuje $(0,995)^{1000} = 0,006 = 0,6\%$ populácie
- nereprodukuje zvyšok, t.j. **99,4%** populácie = **cena za selekciu**

Lenže: aké percento génov je polymorfných? – to nebolo vtedy známe

Cena za selekciu a Haldaneova dilema

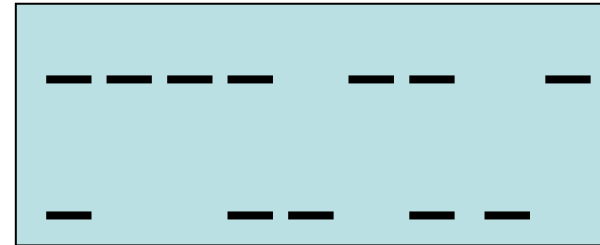


Aká časť génov je polymorfných?

R. 1966 – Harris a Hopkinson u človeka
– Lewontin u *Drosophila pseudoobscura*

izoenzymový polymorfizmus

elfo + farbenie



č.	enzým	# polym. alel	% H
1	AP	3	52
2	PGM	2	36
3	AK	2	38
...
...

100 % polym. lokusov $\approx 30\%$ 7%
elfo zachytí cca 1/3 ... (x 3 $\approx 100\%$) (x 3 $\approx 20\%$)

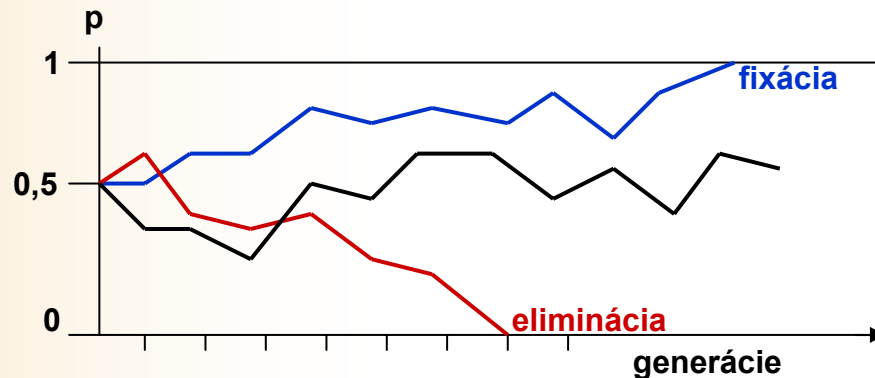
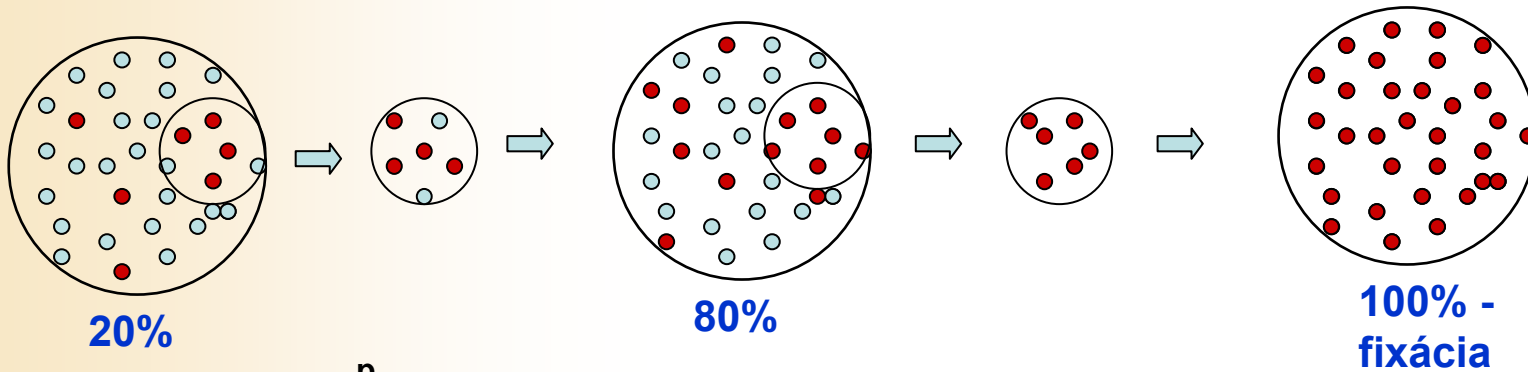
Záver: polymorfizmus je príliš častý – nemohol sa vyvinúť výlučne selekciou. Iné vysvetlenie?

? Genet. polymorfizmus je aj u baktérií. Prečo je isté, že sa u nich nemohol vyvinúť selekciou uprednostňujúcou heterozygotov?

Genetický drift („génový posun“) 1

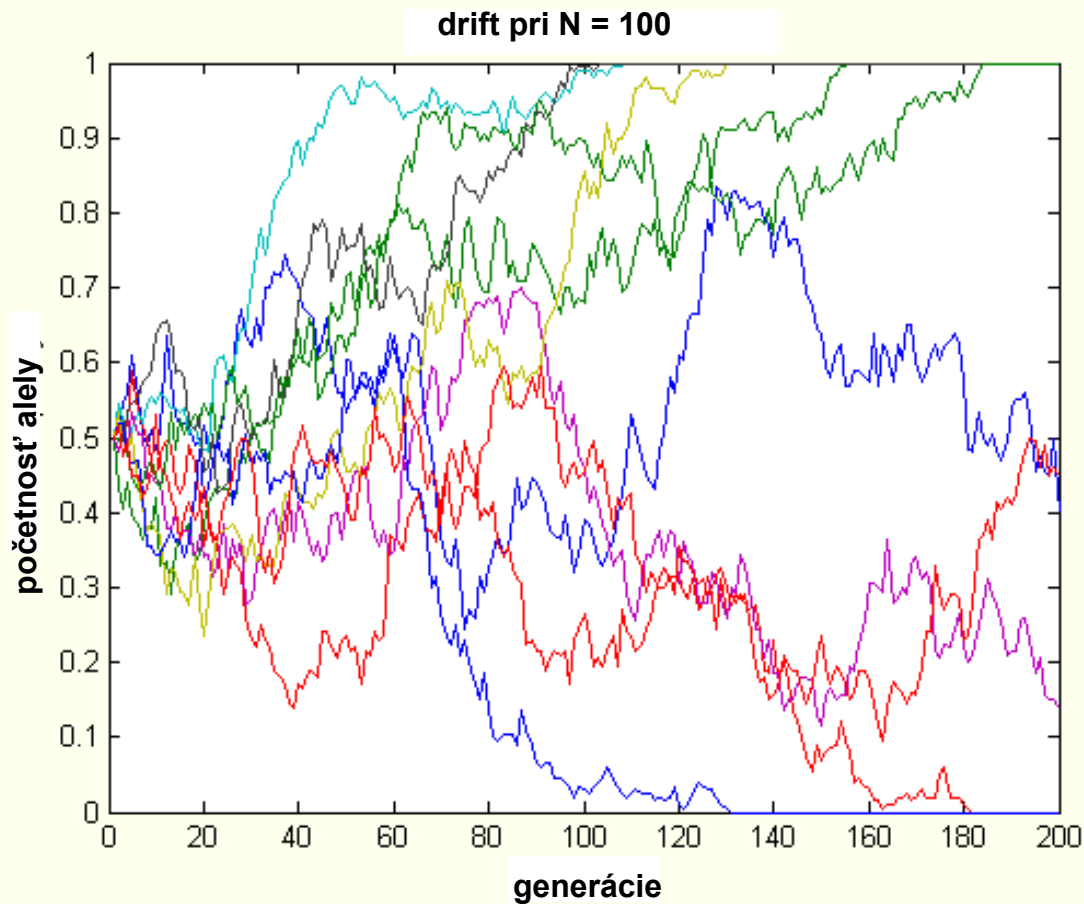


Sewall Wright (1930-te roky): genetický drift = náhodné kolísanie génovej frekvencie v populácii s malou efektívnou veľkosťou (N_e)



„Brownov pohyb“

Genetický drift („génový posun“) 2



Väčšina alel je po 200 generáciách eliminovaná alebo fixovaná

Výsledok počítačovej simulácie driftu pri N = 100

Genetický drift („génový posun“) 3

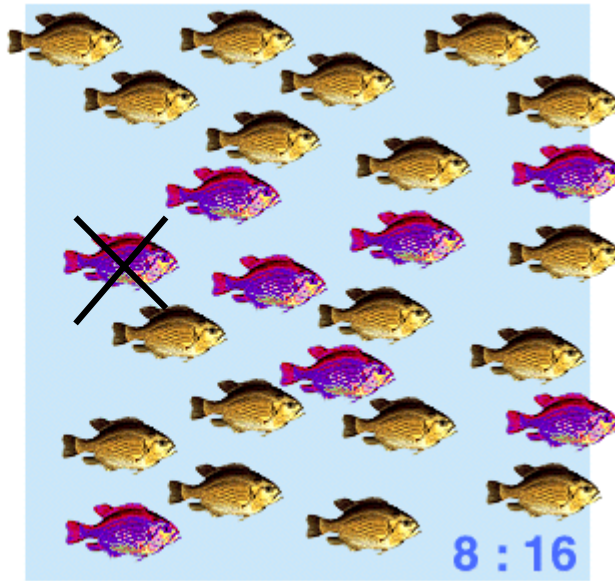


Náhodná strata jedného člena výraznejšie zmení zastúpenie genotypov (a alel) v malej populácii

$N = 6$



$N = 24$



Po strate jedného člena

$1 : 4$

$7 : 16$

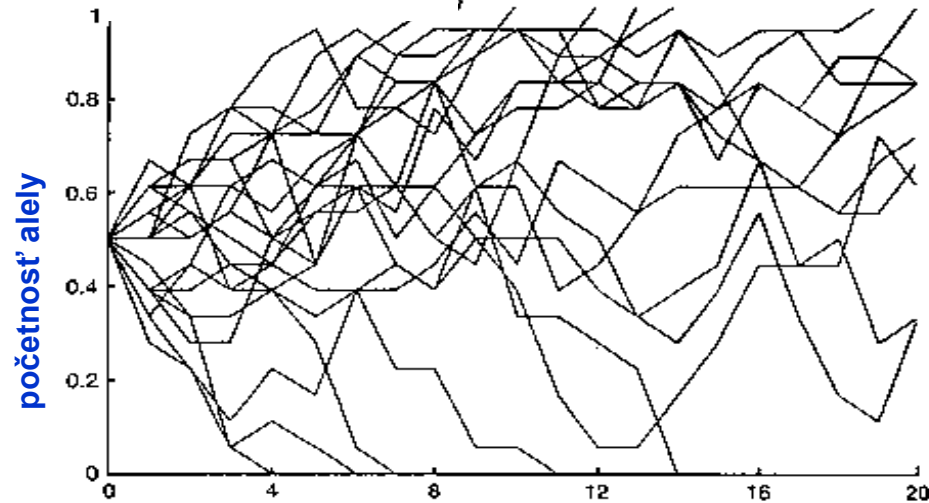
Genetický drift („génový posun“) 4



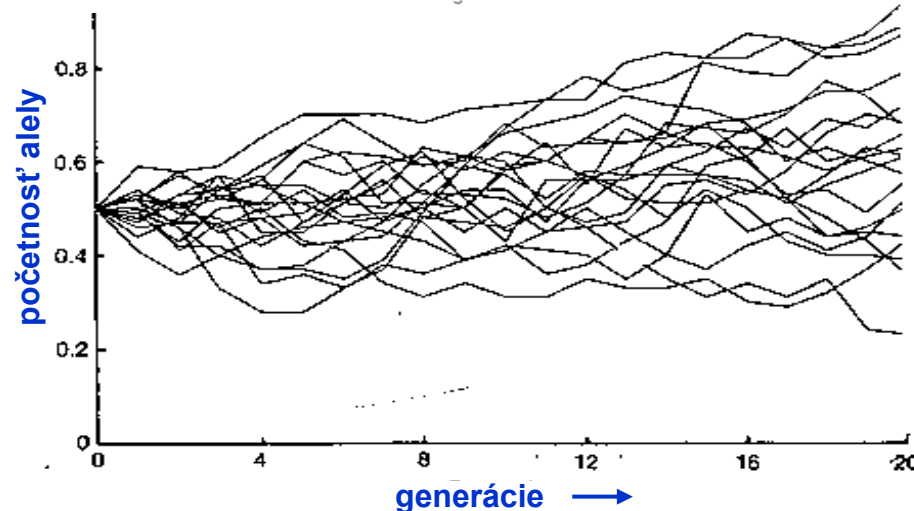
Drift je tým účinnejší,
čím menší je efektívny
rozsah populácie, N_e

Výsledok počítačovej
simulácie driftu v
populácii s $N_e = 20$ a s
 $N_e = 100$

A. malá populácia, $N_e = 20$



B. veľká populácia, $N_e = 100$



Kimurova teória neutrálnej evolúcie



Motoo Kimura 1924-1994

M. Kimura 1969: drift ako evolučný činiteľ

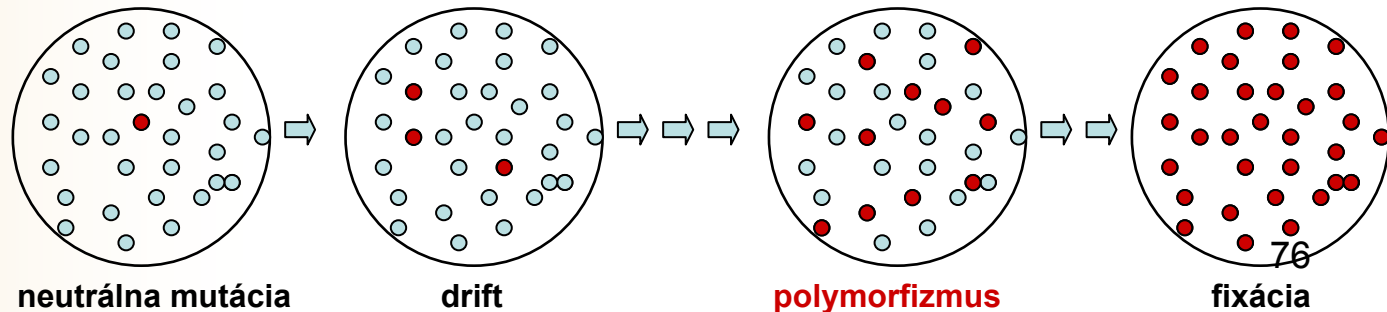
Odpoveď na Haldaneovu dilemu:
polymorfizmus je väčšinou selekčne neutrálny a vzniká prostredníctvom driftu



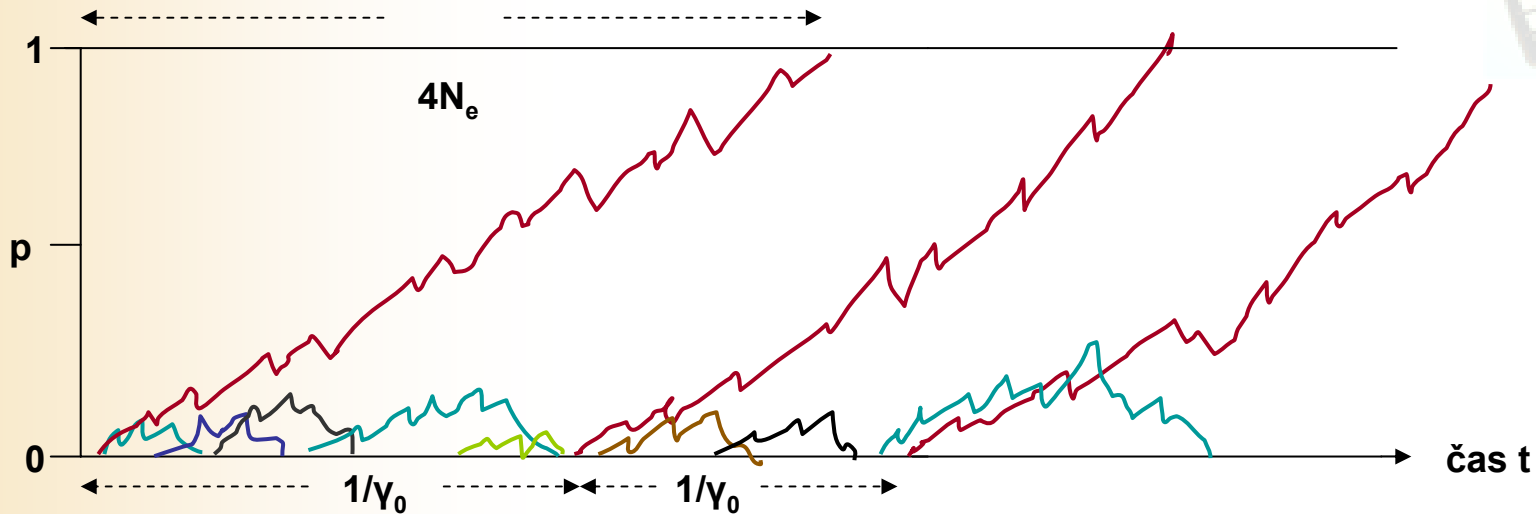
The
neutral theory
of molecular
evolution

Motoo Kimura

Polymorfizmus: neutrálne mutácie, zastihnuté v rozličných fázach fixácie alebo eliminácie:



Kimurova teória neutrálnej evolúcie



N_e – efektívna veľkosť populácie
 γ_0 – početnosť neutrálnych mutácií

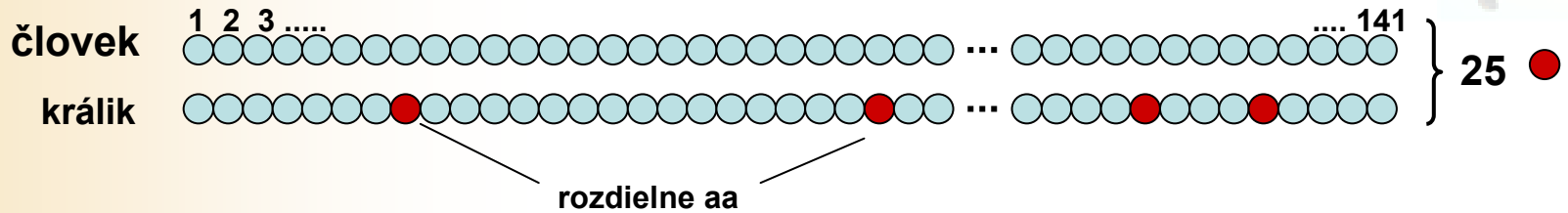
Tézy:

- väčšina mutácií je selekčne neutrálna
- každá selekčne neutrálna mutácia má $P(\text{fix}) = 1 / 2N_e$
- priemerný čas potrebný k fixácii je $t(\text{fix}) = 4N_e$ (v generáciách)
- priemerný čas (v generáciách) medzi nasledujúcimi fixáciami je $t = 1/\gamma_0$

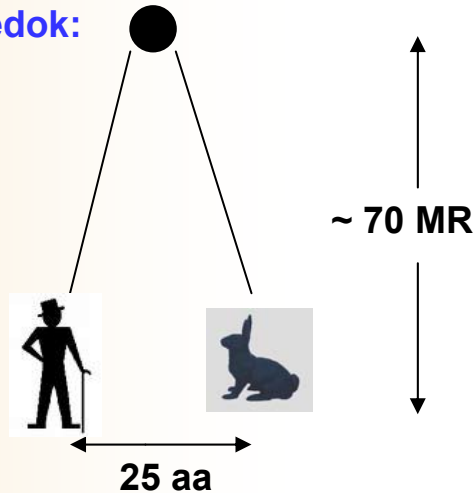
Molekulárna evolúcia



Porovnanie Hb α polypeptidov človeka a králik (141 aa):



spoločný predok:



rýchlosť evolúcie polypeptidu:

k_{aa} = počet aa substitúcií / aa miesto / rok
(alebo za 10^9 rokov)

$$\begin{aligned}k_{aa} &= 25 / (141 \times 2 \times 70 \text{ MR}) \\ &= 1,27 \times 10^{-9} \text{ aa subst./rok} \\ &= 1,27 \text{ aa subst.} / 10^9 \text{ rokov}\end{aligned}$$

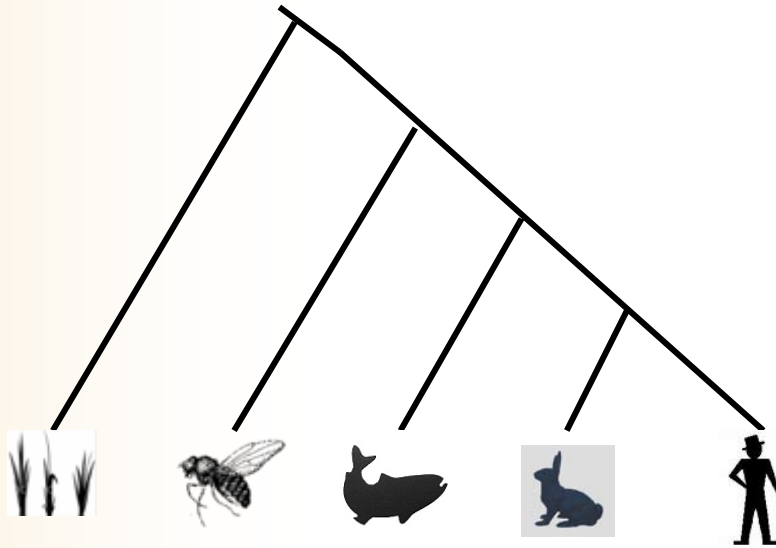
analogicky rýchlosť evolúcie NK:

k_{nt} = počet nt substitúcií / nt / rok

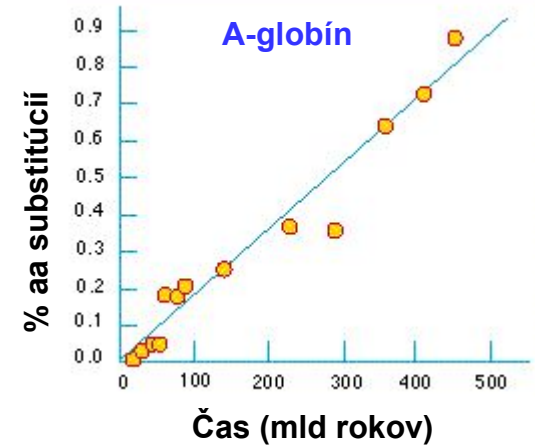
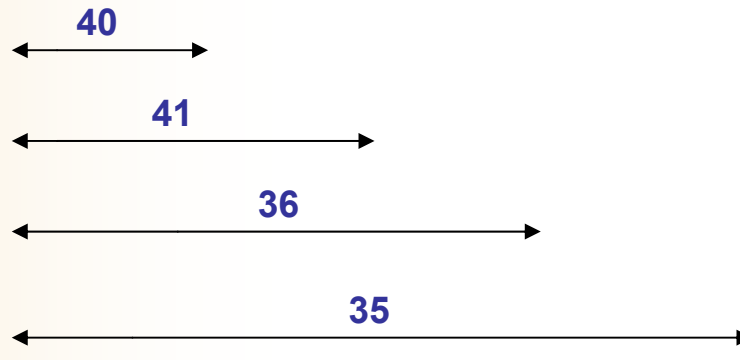
Molekulárne hodiny



Cytochróm C (asi 100 aa)



Počet aa substitúcií v cytochróme C



Teda: zhruba konštantná rýchlosť aa substitúcií (k) v rámci bielkoviny : „molekulárne hodiny“

Ale: k nie je rovnaké medzi bielkovinami

Pravdepodobne k závisí od dĺžky generačnej doby: čím kratšia, tým vyššie k

Molekulárne hodiny



Rýchlosť evolúcie k u rôznych bielkovín

<u>Bielkovina</u>	<u>k</u>
fibrinopeptid	8,3
inzulín C	2,4
ribonukleáza	2,1
Hb	1
Mb	0,9
inzulín A a B	0,4
cytochróm C	0,2
histón H4	0,008

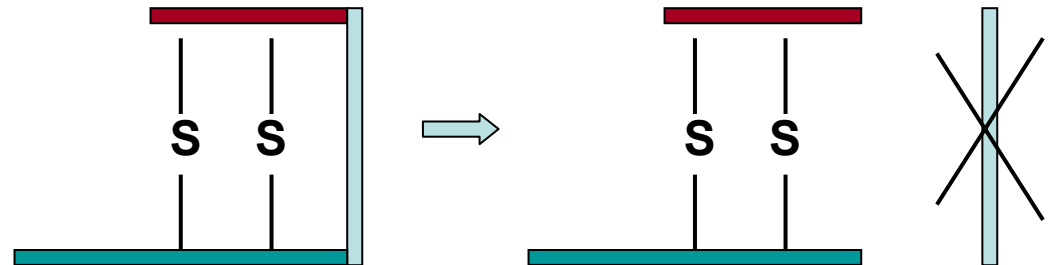
rozdiel 3 rádo

Rozdielna rýchlosť k medzi doménami tejže bielkoviny:

proinzulín:



aktívny inzulín:



$$k = 0,4 \times 10^{-9} \text{ aa/rok} \quad 2,4 \times 10^{-9}$$

Čím významnejšia je bielkovina alebo jej časť, tým menej sú tolerované mutácie → tým nižšia rýchlosť evolúcie k

Rýchlosť evolúcie NK



Kimura predpovedal o k pri NK:

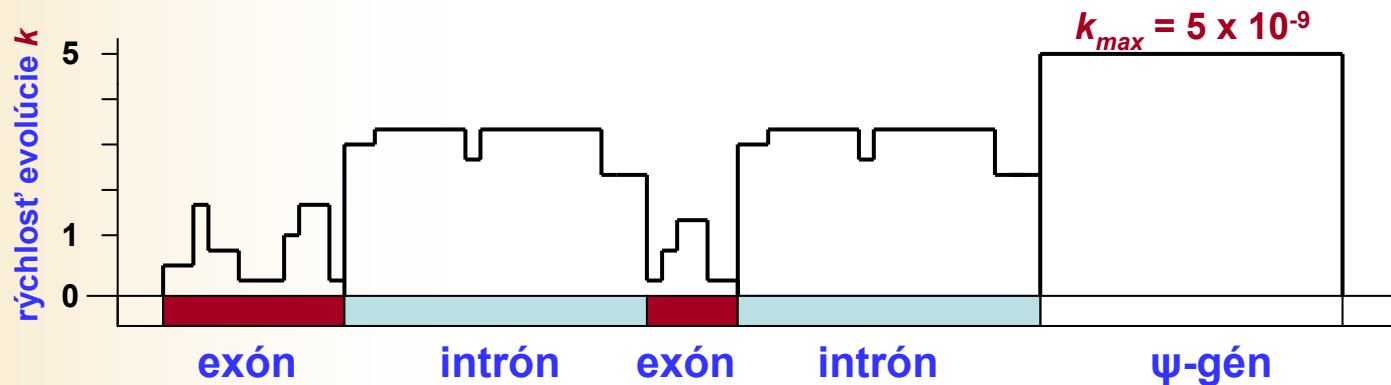
intróny > exóny

3.nt kodónu > 1. alebo 2. nt

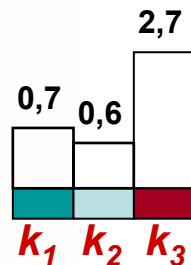
pseudogény > gény

RNA vírusy > DNA organizmy

Výsledky zo sekvenovania DNA:



nukleotidy kodónu:



RNA-vírusy: k je 10^6 x vyššie ako u DNA organizmov (vyššia γ)

HIV: $k = 10^6 \times 10^{-9}$ nt/rok

Evolúcia molekúl a evolúcia fenotypu



<u>typ evolúcie</u>	<u>charakter</u>	<u>rýchlosť</u>	<u>činiteľ</u>	<u>model</u>
molekulárna	konzerv.	konštant.	drift	Kimura
fenotypová	adaptívny	nepravid.	selekcia	Darwin

Darwin: „survival of the fittest“
Kimura: „survival of the luckiest“ } komplementárne teórie

Kimura nepopiera význam selekcie v evolúcii, ale zdôrazňuje prvok náhody. Evolúcia nie je deterministický proces!

Kontraverzia „selekcionisti“ versus „neutralisti“ dnes už prekonaná

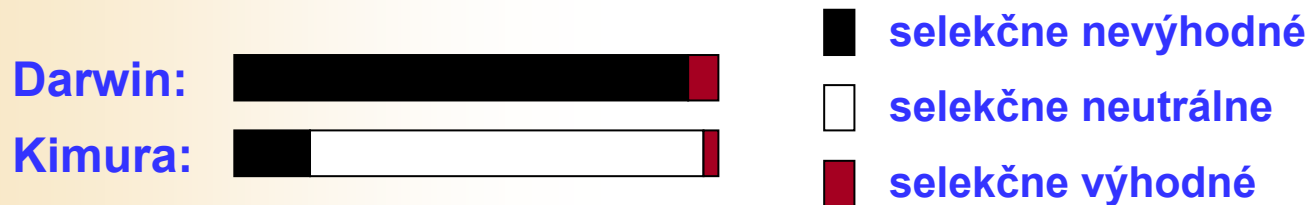
Prvok náhodnosti do evolúcie vnášajú:

- externé činitele (pád asteroidu \Rightarrow zánik dinosaurov)
- mutácie (majú nepredvídateľný charakter)
- genetický drift – jeho význam zdôraznil Kimura

Vznik evolučných noviniiek



Zastúpenie typov mutácií:



Ak sú mutácie väčšinou selekčne neutrálne a podliehajú len driftu, resp. nevýhodné a selekcia ich odstráni

- ako môže vzniknúť nová funkcia?
- ako sa vyvíja zložitosť?

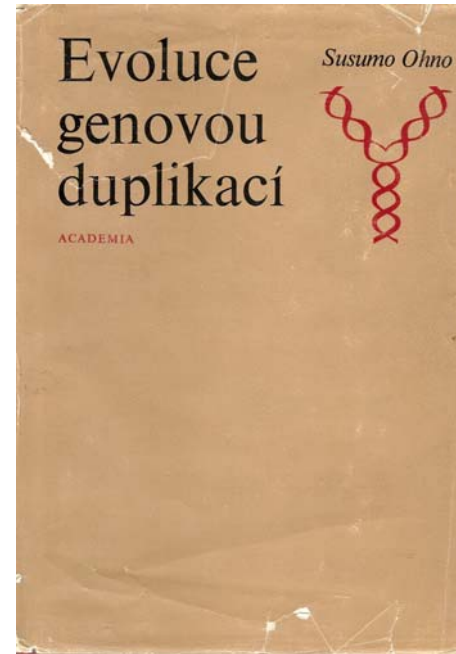
Pozor: zložitosť ≠ pokrok; evolúcia ≠ pokrok;
evolúcia ≠ prechod od jednoduchého k zložitému!

Ale: prechod od jednoduchšieho k zložitejšiemu v evolúcii nastáva – ako?

Génové duplikácie ako evolučný činiteľ

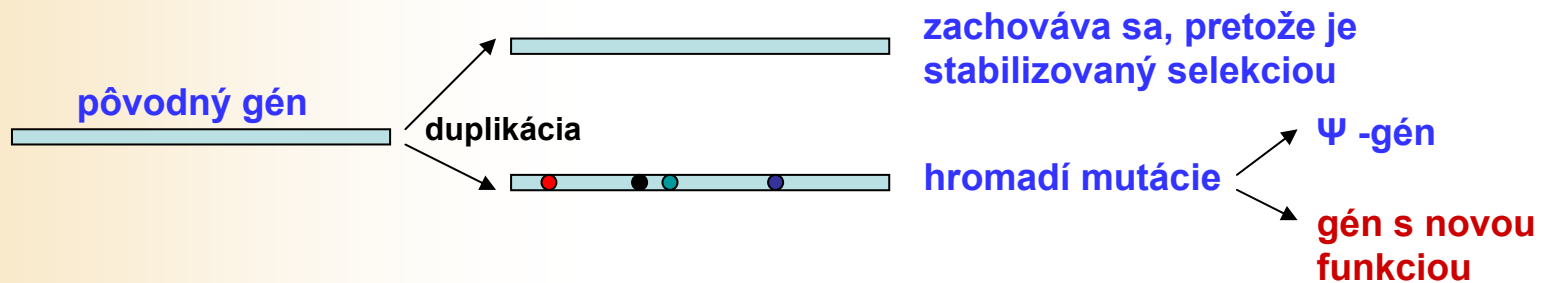
Génové duplikácie ako evolučný činiteľ

Susumo Ohno (1970):
„Evolution by gene duplication“



Mechanizmy duplikácie:

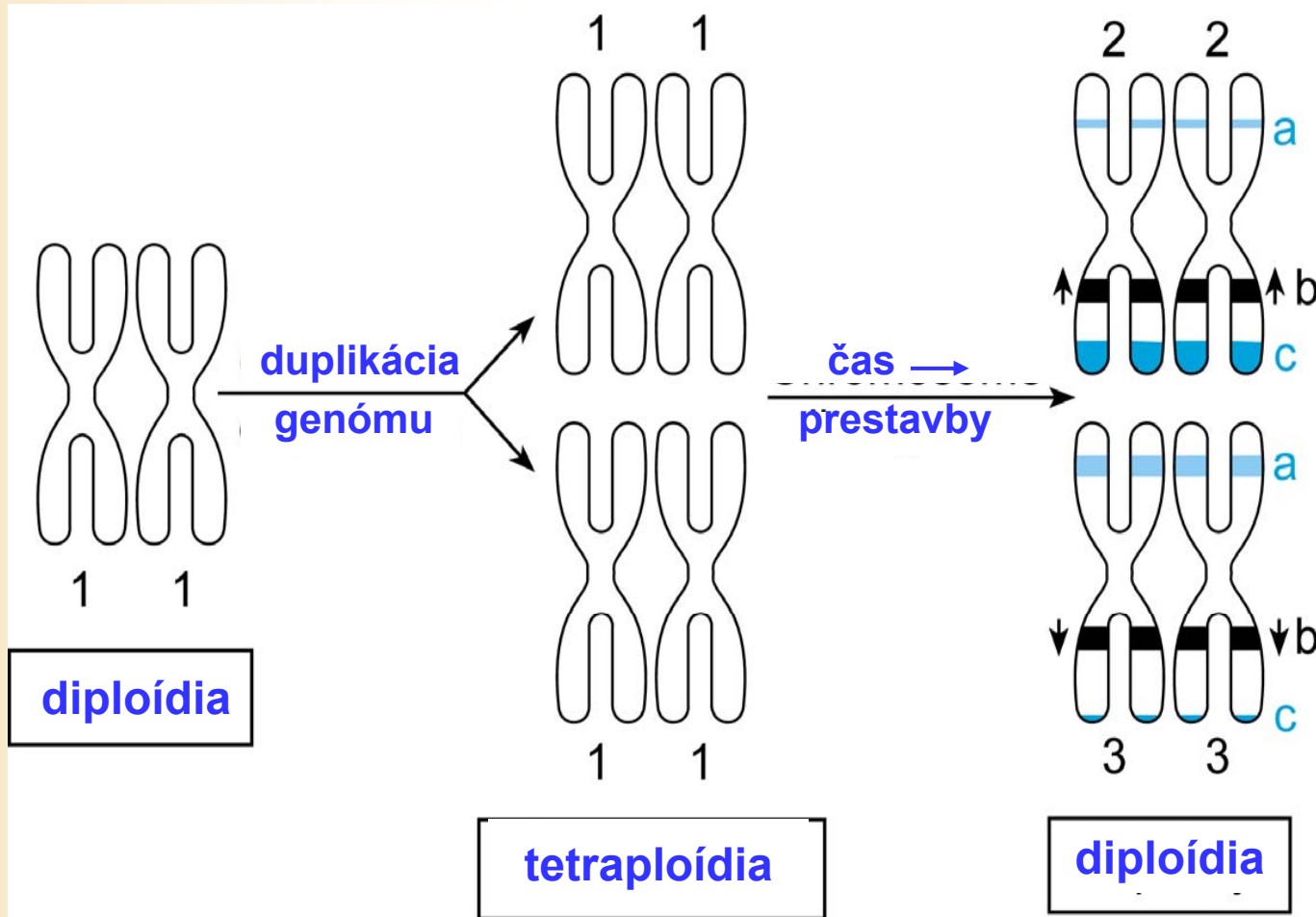
- polyploidizácia
- nehomolog. crossing-over
- transpozícia



S. Ohno: 'Natural selection merely modified while redundancy created'

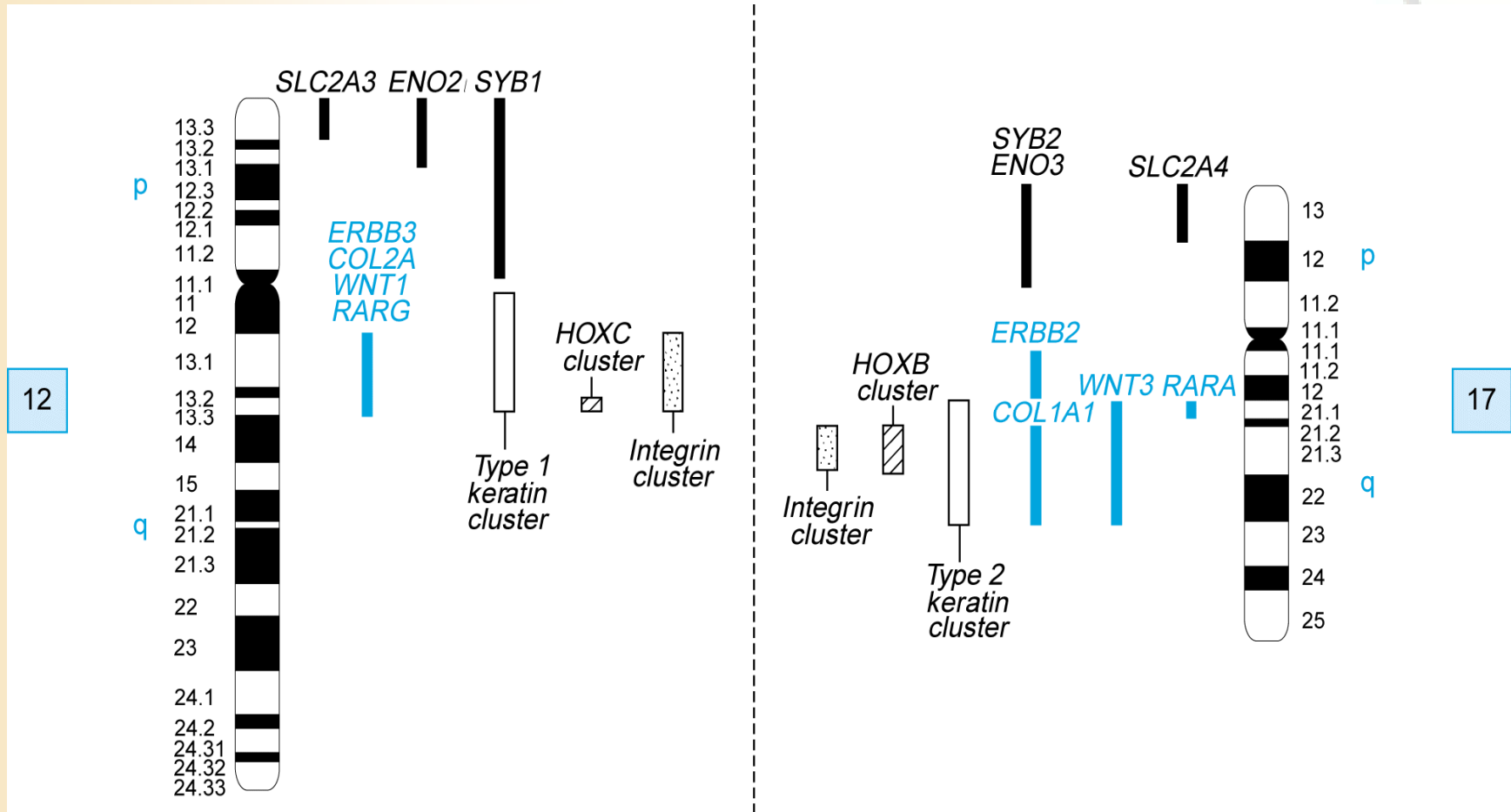
(„Selekcia iba modifikuje, kým nadbytočnosť tvorí“)

Duplikácie genómu (polyploidizácia) v evolúcii



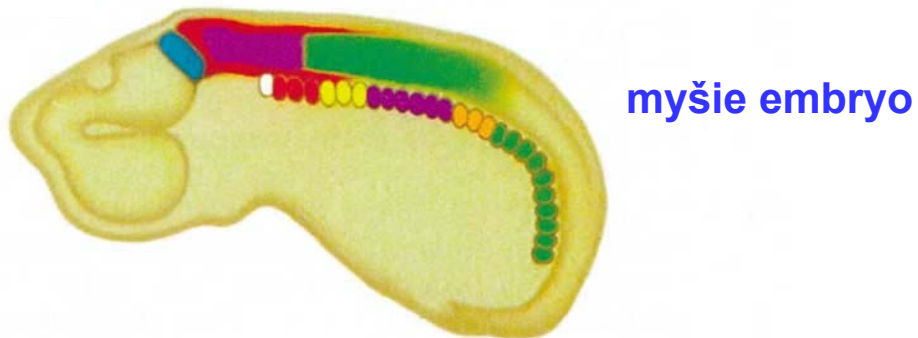
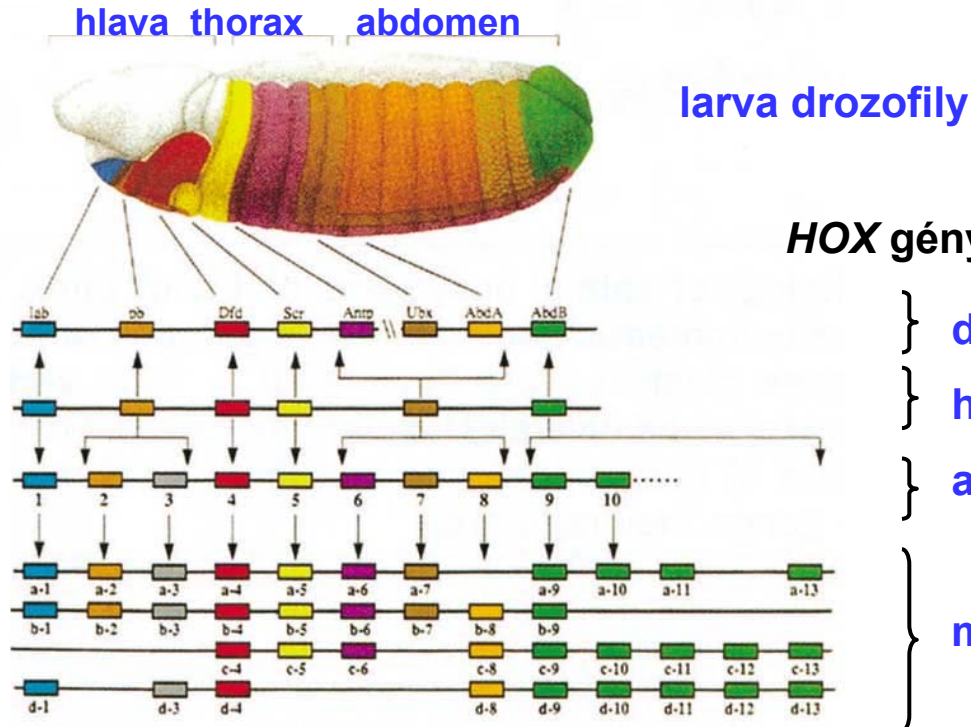
Duplikácia genómu vedie k prechodnej tetraploídii až kým divergencia neobnoví diploídiu: **bežné u rastlín, zriedkavé u živočíchov**

Paralogické segmenty na ľudských chr. 12 a 17



Paralogické segmenty na ľudských chr. 12 a 17 sú asi pozostatkom dávnej genómovej duplikácie u vertebrát

Vývin jednotlivých segmentov tela živočíchov riadia *HOX*-gény

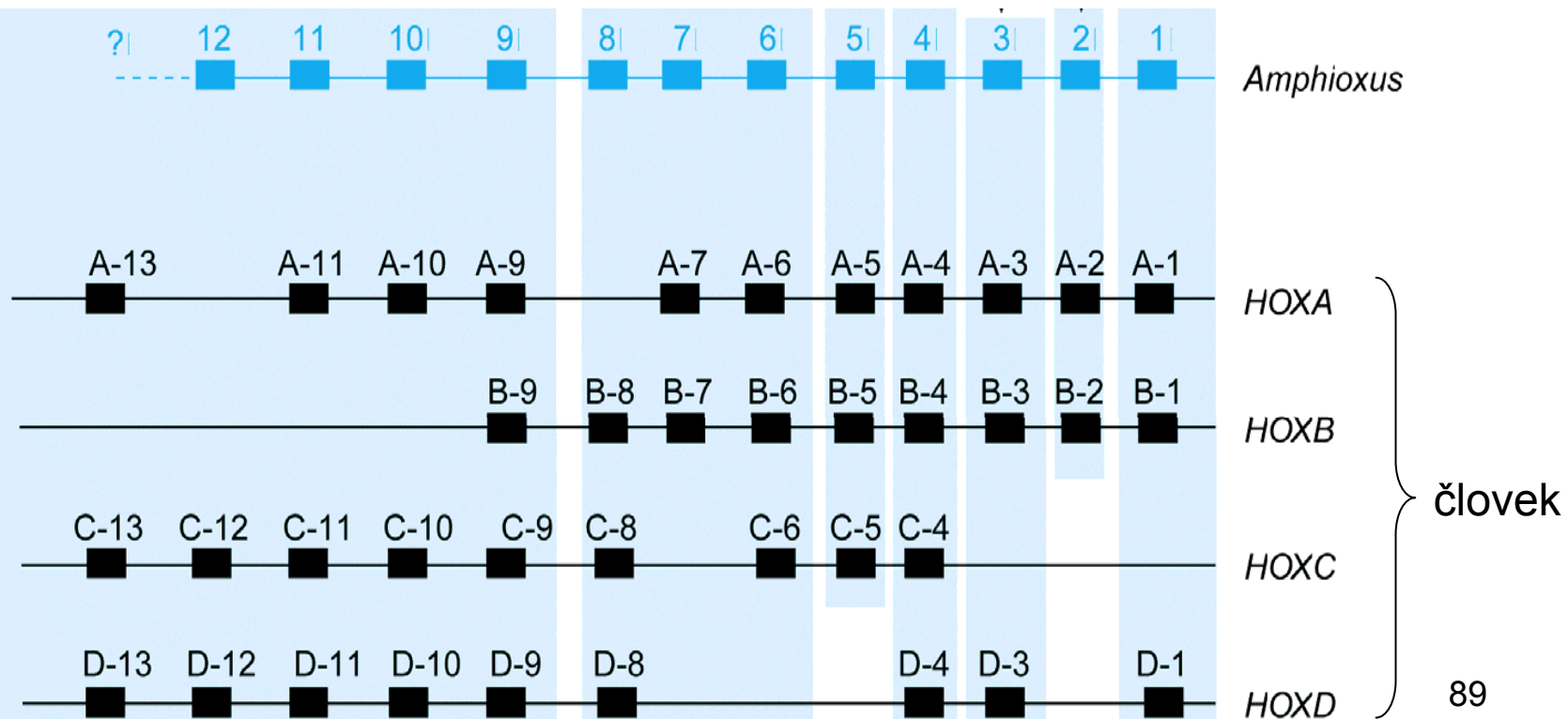


Organizácia *HOX* génových rodín u cicavcov a u amfioxa: dve genómové duplikácie



Amphioxus: 12 *HOX* génov v rámci jednej génovej rodiny

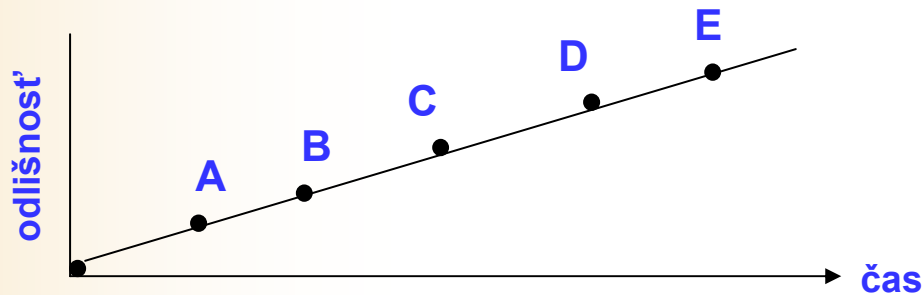
Cicavce: 4 *HOX* génové rodiny (na rozličných chromozóмоch) → zrejme v evolúcii chordát nastali dve tetraploidizácie



Mikroevolúcia a makroevolúcia

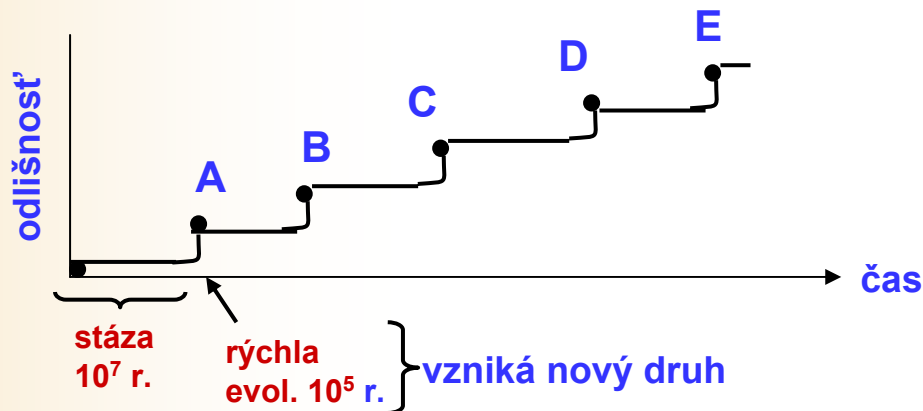


Darwin:



gradualizmus

S.J.Gould a
N. Eldredge:



punktualizmus
(„prerušované
rovnováhy“)

doklady: hlavne
paleontológia

Makromutácie

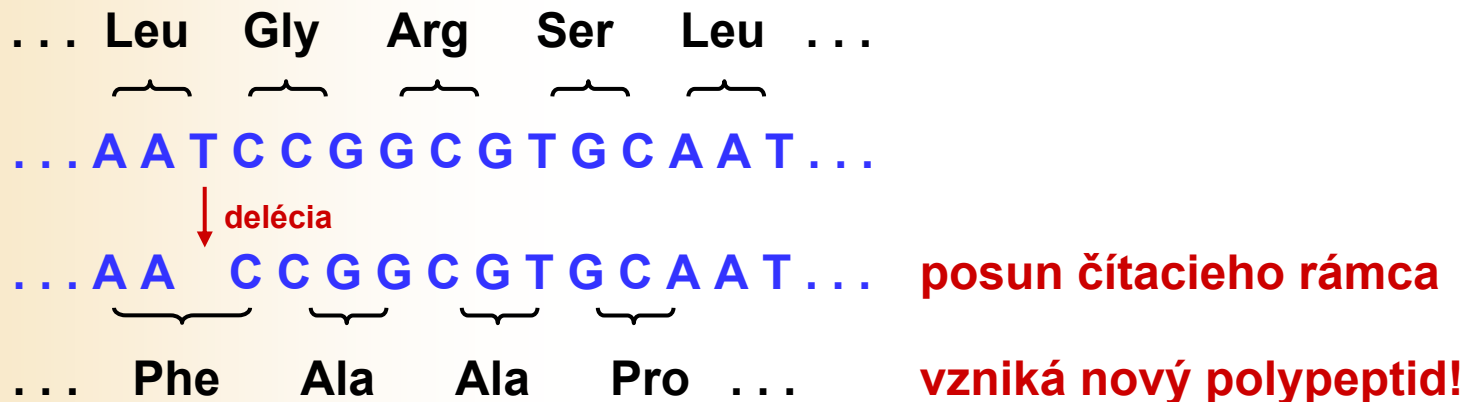


- Po objave mutácií začiatkom 20. storočia vznikol názor, že nový druh vzniká mutáciou. Neodarwinizmus ho zamietol
- Ideu oživil Richard Goldschmidt v 1950-tych rokoch: **makromutácie**. „Hopeful monster“ – „nádejné monštrum“
- Dnes: „makromutácie“ existujú a môžu byť podkladom pre vznik nového druhu
- Príklady makromutácií:
 - posun čítacieho rámca (frameshift)
 - preskupovanie exónov („exon shuffling“)
 - mutácie vo významných regulačných génoch, napr. v *HOX* génoch
 - „makromutáciou“ je aj génová duplikácia

Makromutácie: posun čítacieho rámca („frameshift“)



Flavobacterium sp. – kmeň KI72 v odpadových vodách japonskej továrne hydrolyzuje cyklický dimér kys. 6-aminohexánovej a využíva ho ako zdroj uhlíka a dusíka. Má na to **nový enzým**, gén vznikol deléciou T:

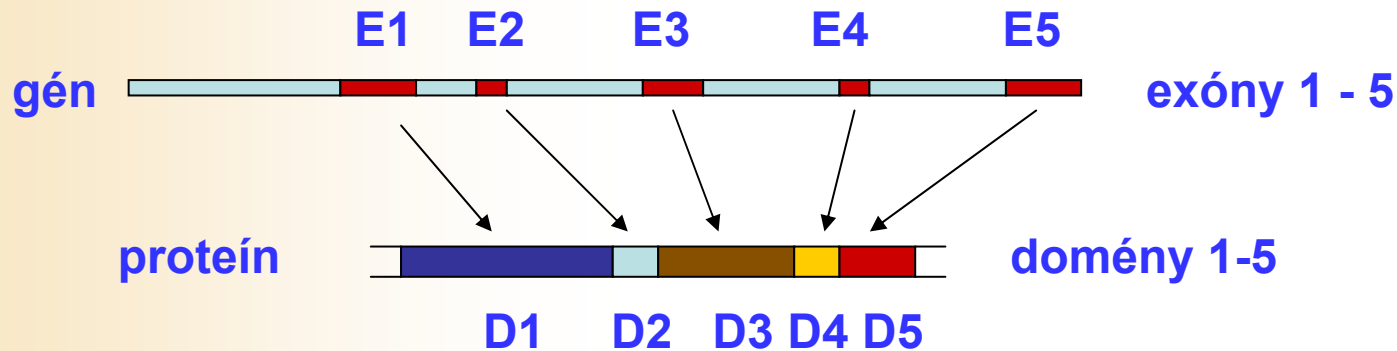


Tento kmeň utilizuje úplne nový substrát, ktorý sa v prírode nevyskytuje. Vznikol počas cca 25 rokov existencie továrne.

Makromutácie: preskupovanie exónov („exon shuffling“)



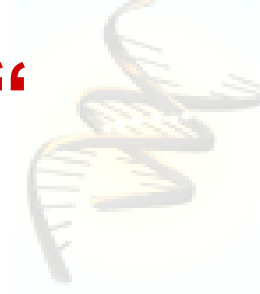
Exóny génu a domény proteínu:



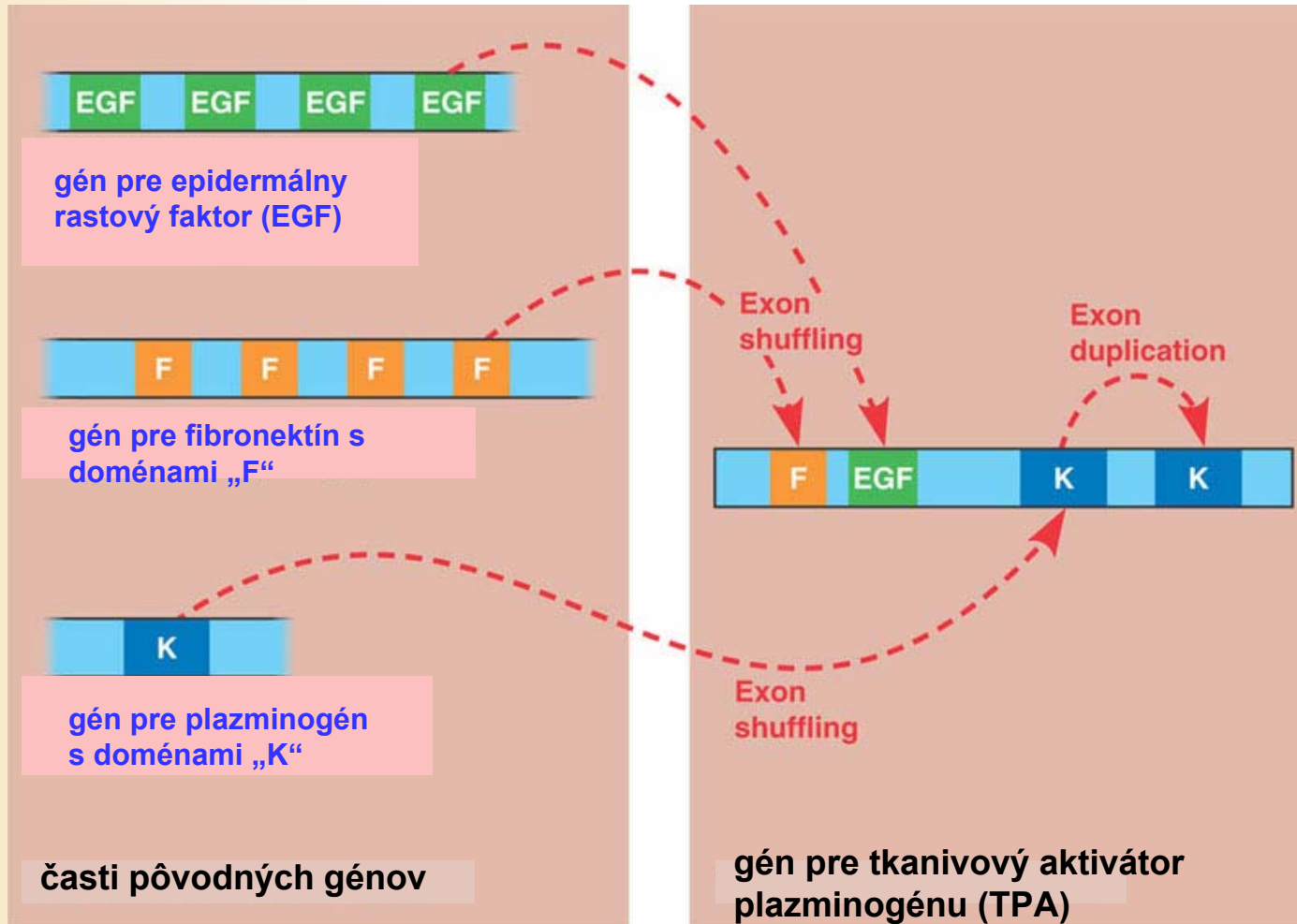
Jednotlivé domény sú často zodpovedné za špecifické funkcie bielkoviny

Transpozícia exónu do iného génu: pridá proteínu novú doménu = **novú funkciu**. **Vzniká nový proteín**

Makromutácie: „exon shuffling“



Vznik nového génu preskupovaním exónov („exon shuffling“):



Makromutácie: mutácie v *HOX* génoch

Typické Goldschmidtove „hopeful monsters“

Drosophila melanogaster



normálna



2 páry krídel



bez krídel

normálna

abnormálna,
ale v prírode
sa vyskytuje

mutácie *HOX*
génov

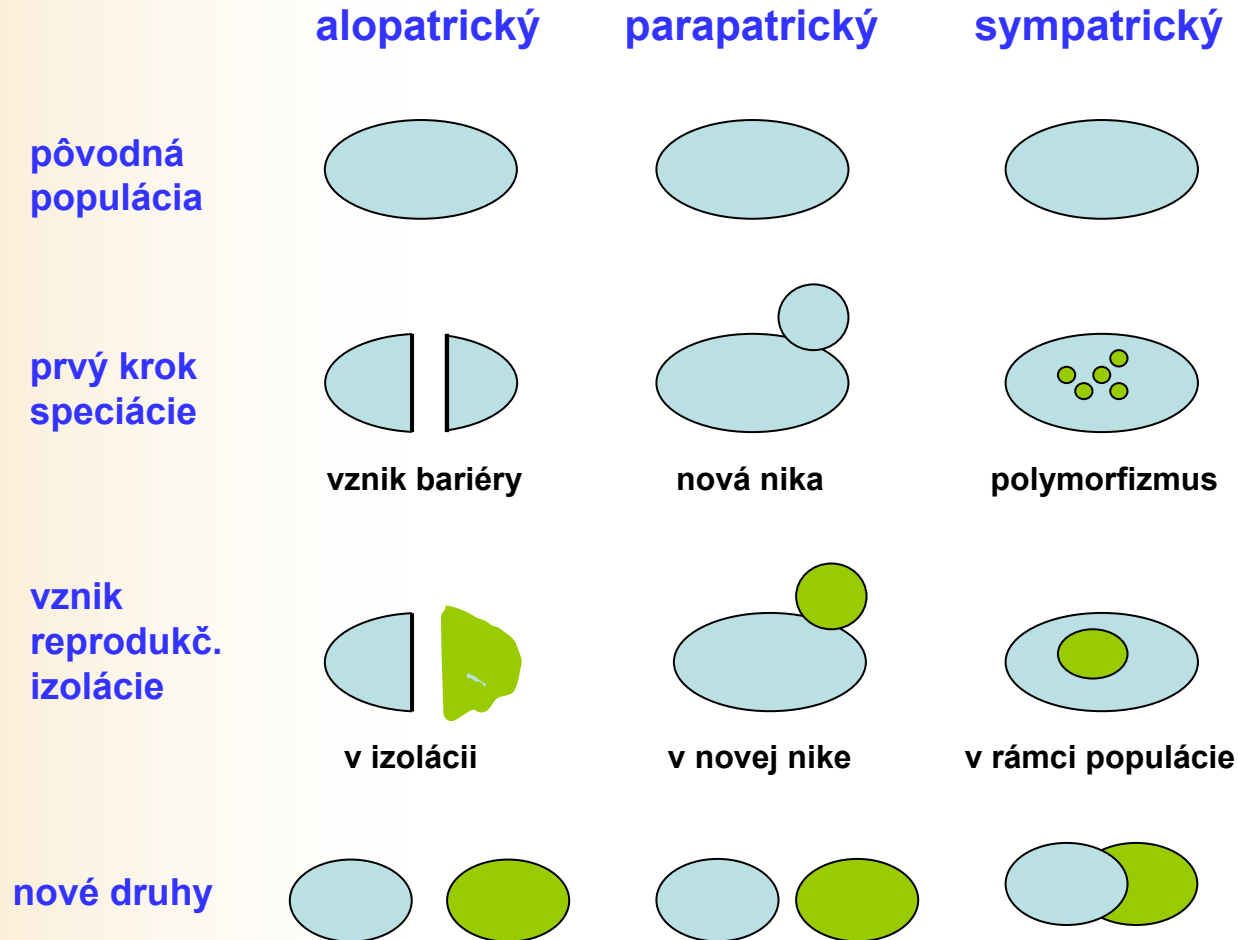
v prírode
neprežívajú

Capsella b.-p.



všetky okvetné lístky
premenené na tyčinky

Základné modely vzniku druhov



Základné mechanizmy speciácie



- **Sympatrická**
 - chromozómové prestavby
 - Robertsonova translokácia
 - inverzia
 - odlišné reprodukčné správanie
- **Peripatrická**
 - adaptácia na rôzne ekologické niky
 - adaptívna radiácia
- **Alopatrická**
 - vznik geografickej bariéry
 - horstvá
 - rieky
 - ostrovy
 - jazerá
 - izolácia vzdialenosťou

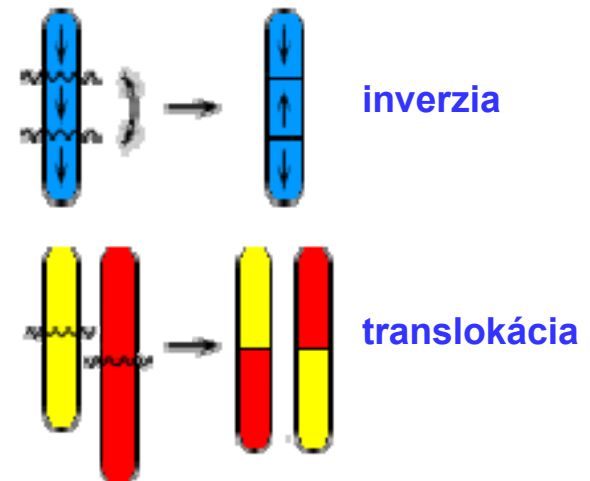
Základné mechanizmy speciácie: chromozómové prestavby



Jedna z možností vnútrodruhovej reprodukčnej izolácie (sympatrická speciácia)

Najmä **translokácie a inverzie**

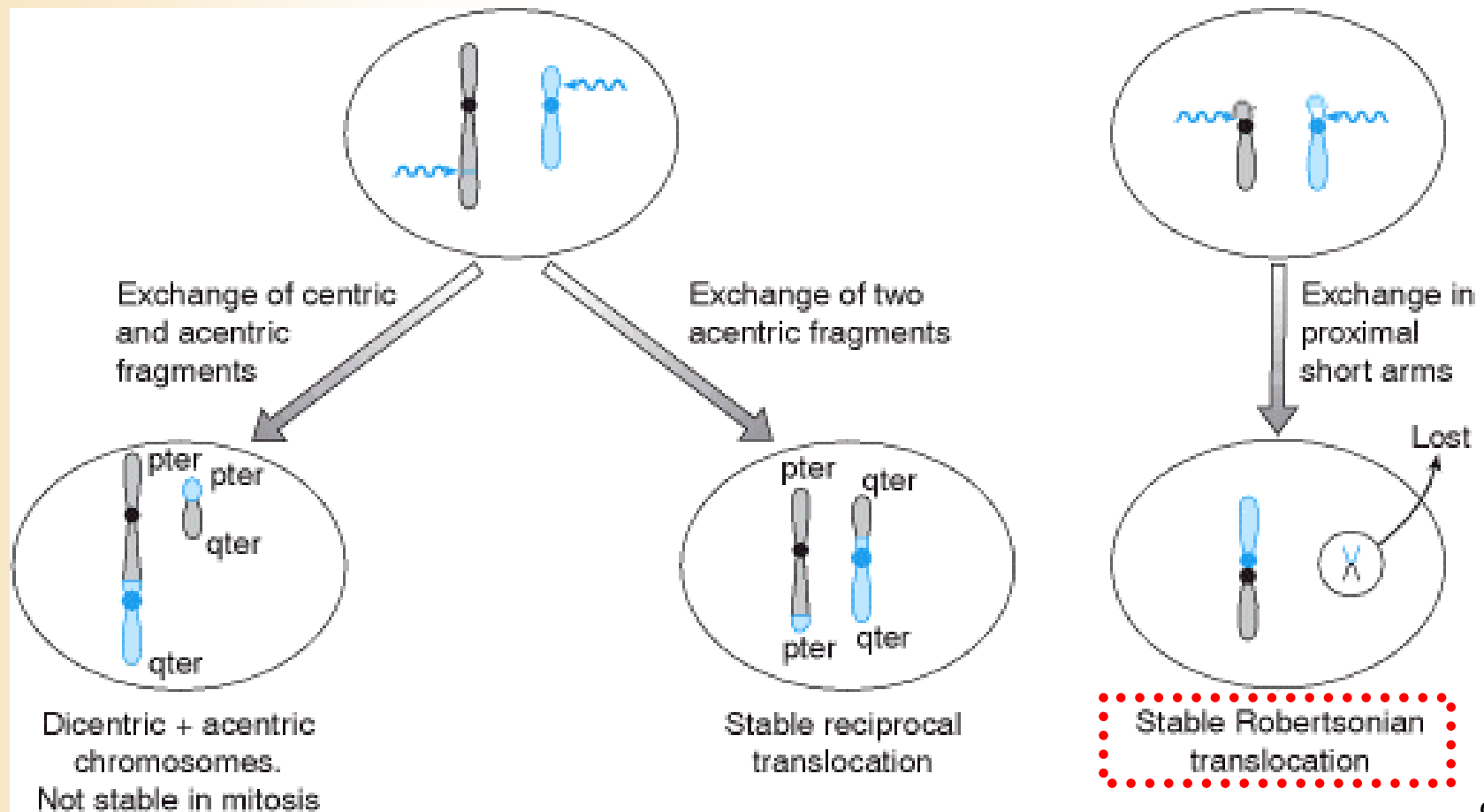
Nesmú mať efekt na fenotyp, t.j. žiadne straty alebo duplikácie genetického materiálu (vyvážené translokácie), zmena expresie alebo poškodenie génu



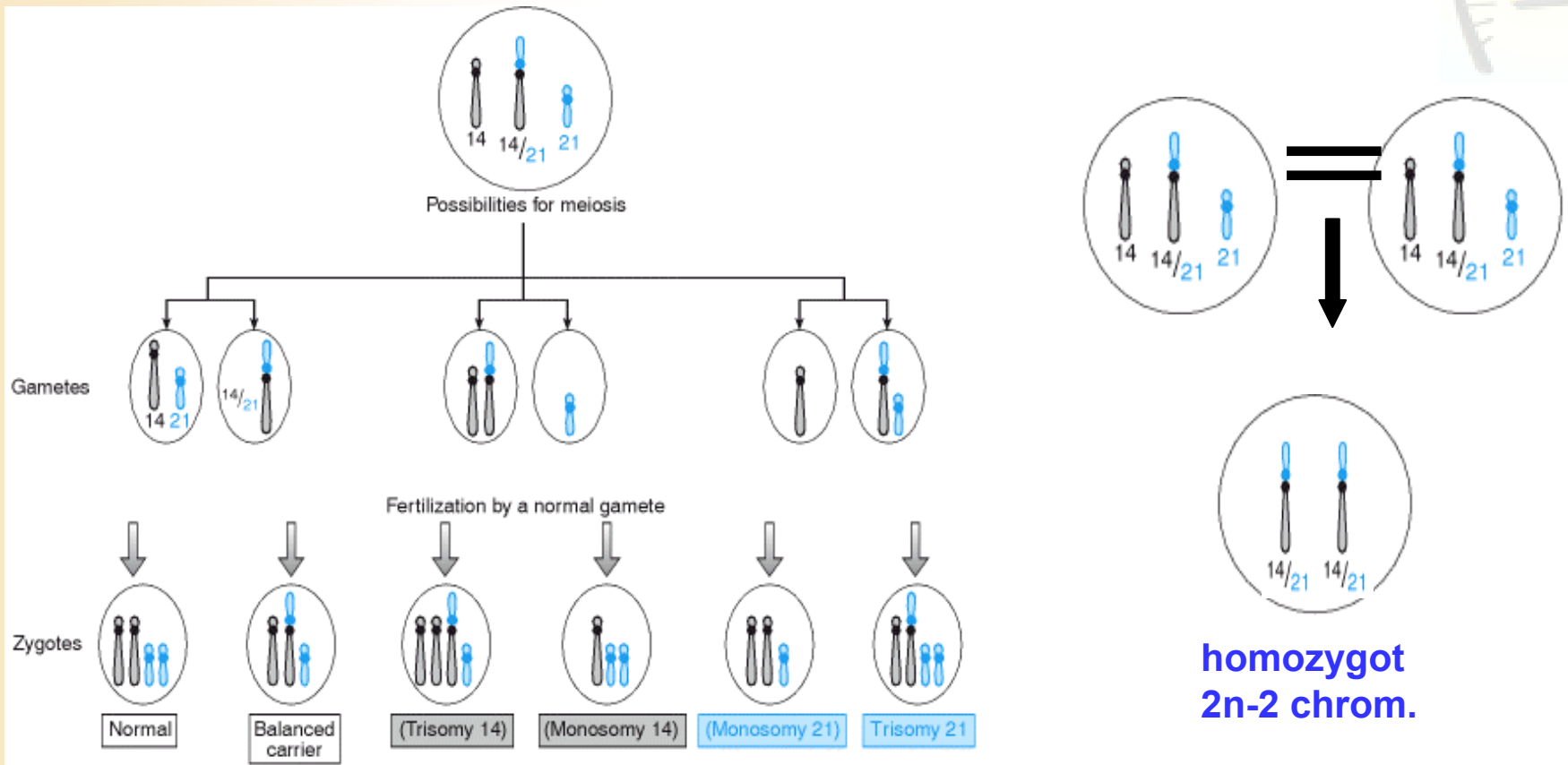
Spôsobujú problémy v meióze pri párovaní chromozómov – vznik neživotaschopných gamét alebo zygot (vznikajú mono- a trizomické genotypy pri translokáciách, delécie alebo duplikácie pri inverziách)

Robertsonova translokácia („centrická fúzia“)

Zlom nastáva v proximálnej časti krátkych ramienok akrocentrických chromozómov: vzniká „dicentrický“ chrom.



Fixácia translokácie v populácii

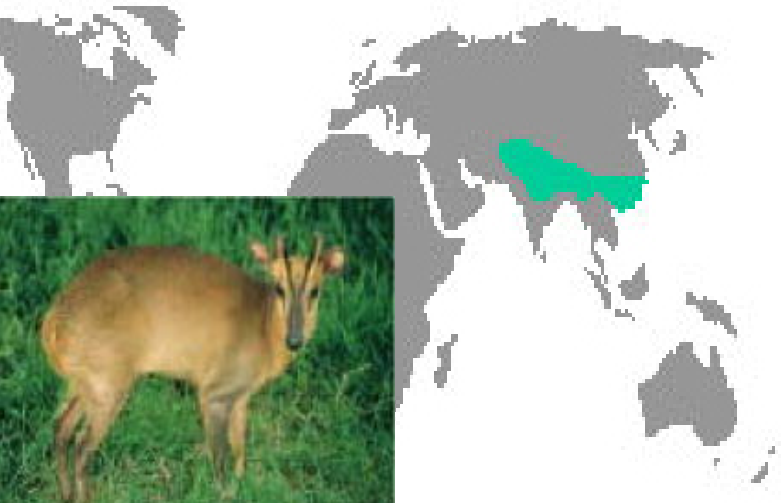
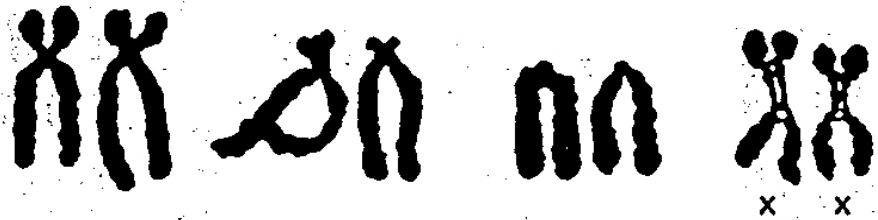
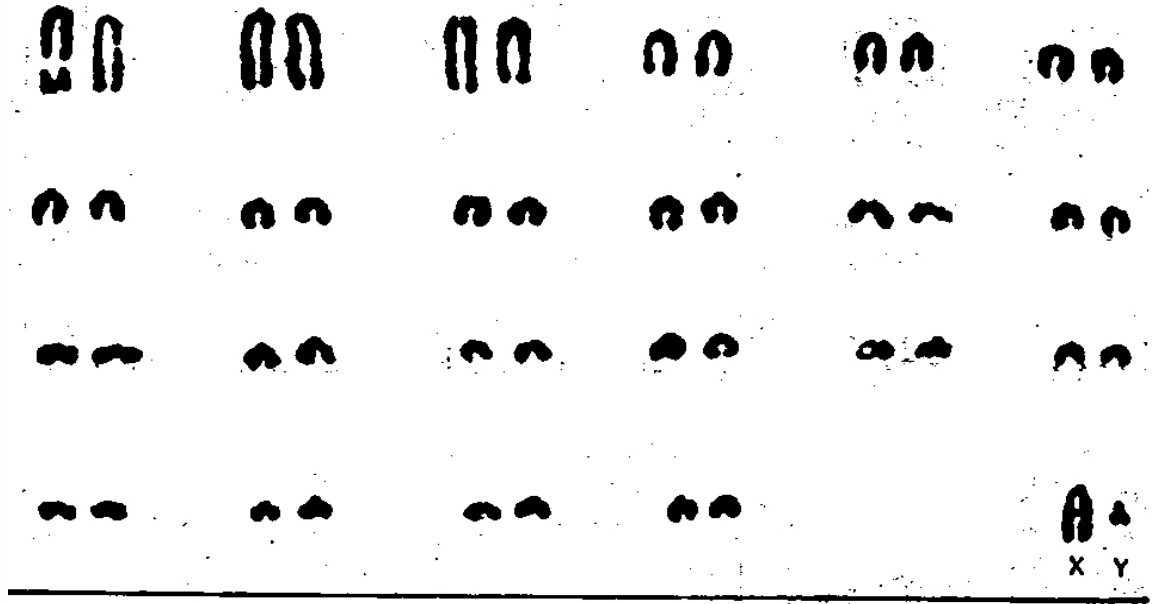


- Krížením prenášačov translokácie (2n-1 chrom.) vzniká v časti potomstva vyvážený genotyp s 2n-2 chromozómov
- Malá populácia s vysokým stupňom **inbrídingu** → fixácia v populácii

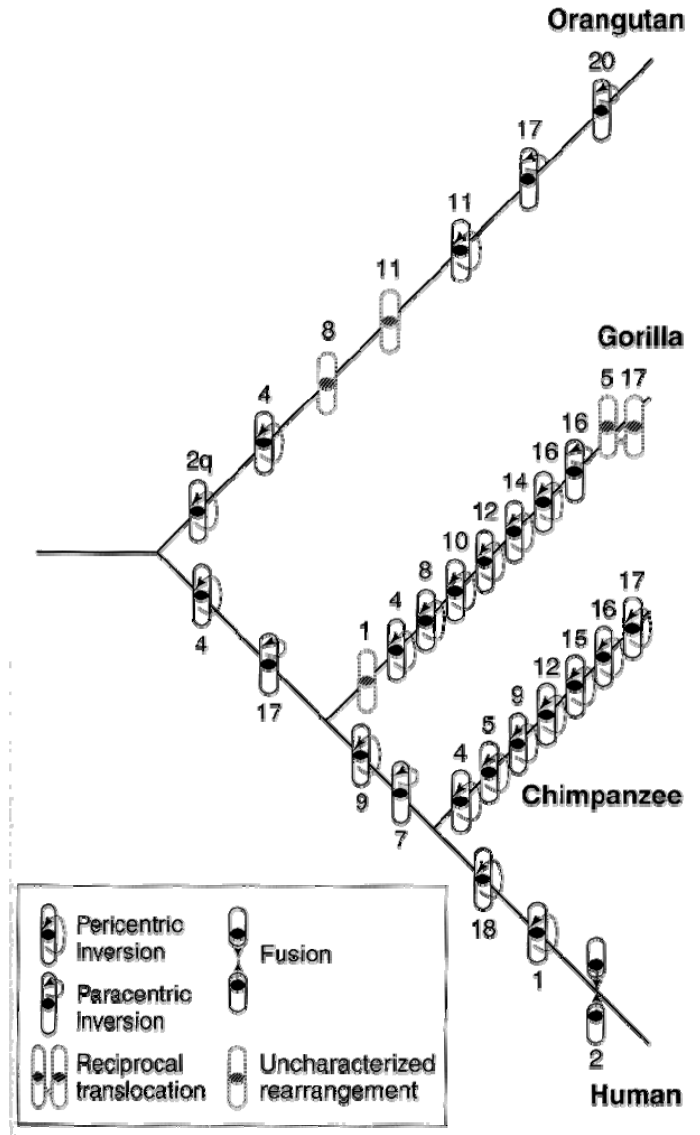
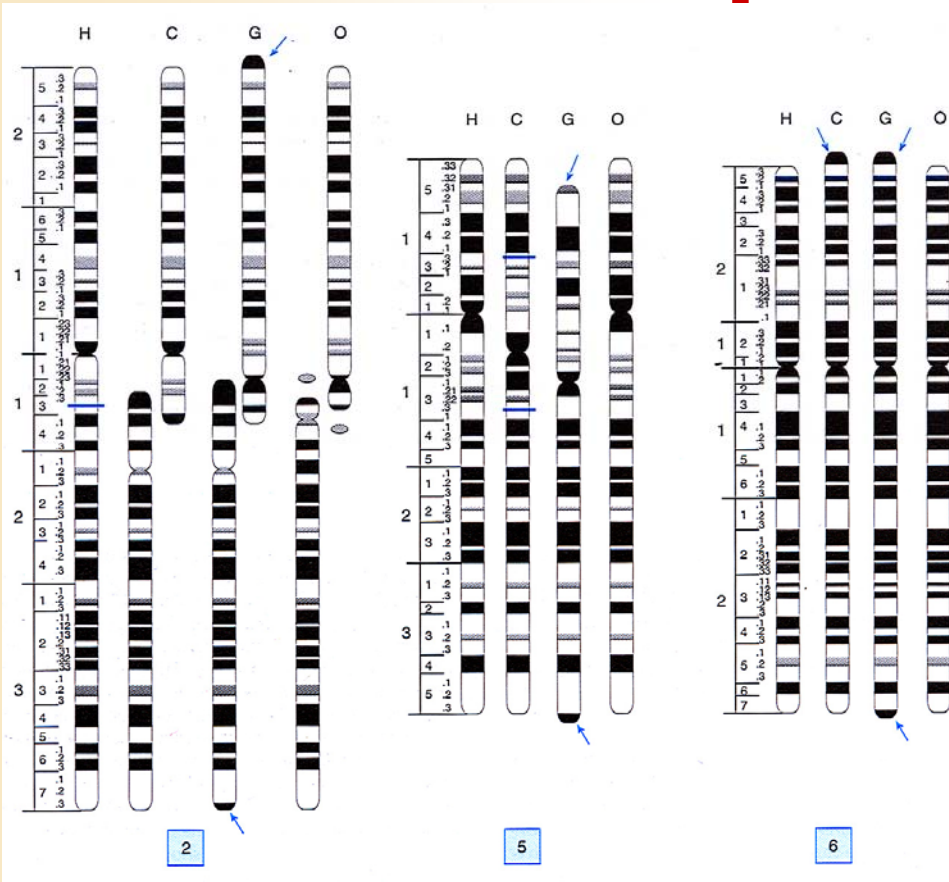
Juhoázijský jeleň - *Muntiacus*



- ♀♀ fenotypovo nerozoznateľné
- Muntiacus reevesi*
 $2n=46$
- Muntiacus muntiacus* $2n=8$



Porovnávacia cytogenetika ľudoopov a človeka



- Šimpanz-C, gorila-G, orangutan-O: $2n=48$ chrom.
- *H. sapiens*: $2n=46$ chrom.
- Ľudský chrom.č.2 vznikol Robertsonovou translokáciou
- Nezhody v niektorých C-prúžkoch + inverzie, recipročné translokácie, Robertsonova translok.

Základné mechanizmy speciácie: odlišné reprodukčné správanie



hloh
pôvodný hostiteľ



Rhagoletis pomonella



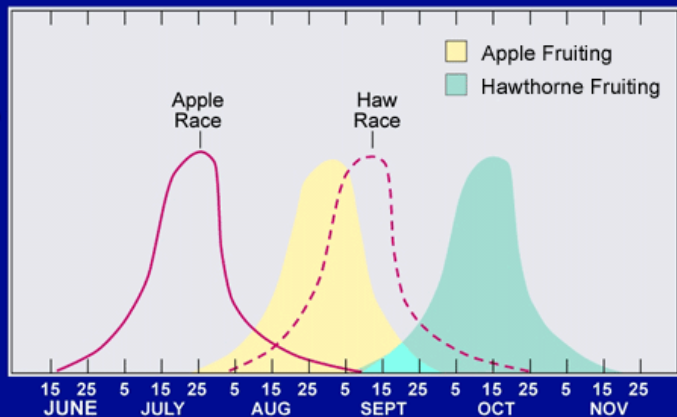
jabloň
sekundárny hostiteľ



červavosť jabĺk



V Severnej Amerike, kam sa nedostal európsky škodca jabloní, „preskočil“ asi pred 200 rokmi *Rhagoletis* na jabloň spolu so zmenou reprodukčného správania:

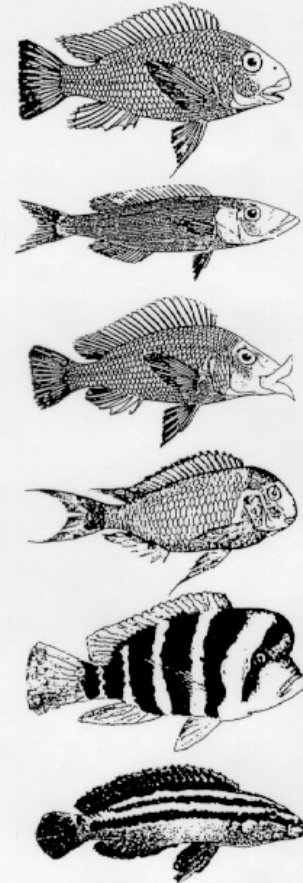
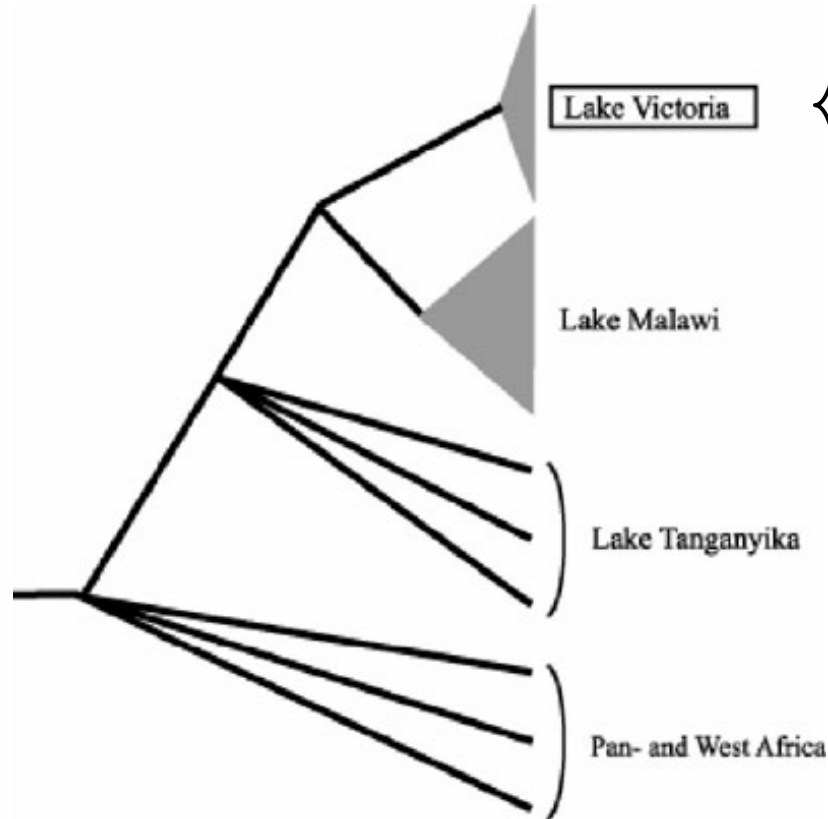


pária sa (a kladú vajíčka) asi o 5-6 týždňov skôr:
reprodukčná bariéra,
hoci morfológicky sa takmer nelíšia

de facto nový druh vznikol za ~200 rokov!

Adaptívna radiácia: cichlídy vo východoafrických jazerách

Viktóriino jazero zo satelitu



Viktóriino jazero: bolo vysušené v období pred 18 000 – 12,500 rokmi ale žije v ňom cca 300 druhov cichlíd – vyvinuli sa adaptáciou na rôzne ekologické niky v jazere, kde nemali konkurenciu iných rýb

Adaptívna radiácia: cichlídy vo východoafrických jazeroch



Diversity of Lake Malawi Cichlids



Jazero Nabugabo:
oddelené od Viktóriinho jazera len cca 4000 rokov – má však veľa endemických druhov cichlíd, ktoré vo Viktóriinom j. nežijú

Pravdepodobne vznikli ako samostatné **nové druhy** v priebehu iba pár tisíc rokov

Niektoré z cca 300 druhov cichlíd v jazere Malawi

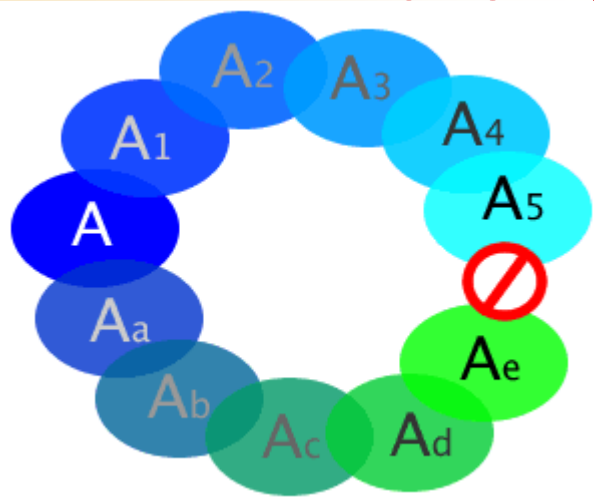
Geografická izolácia



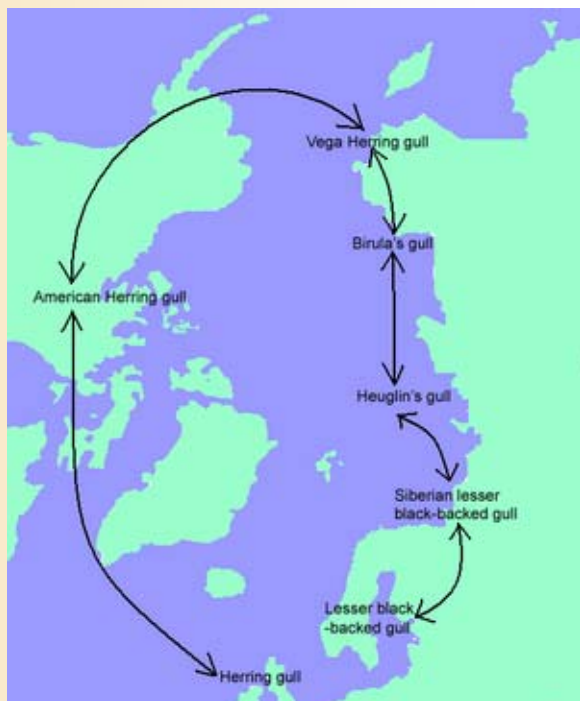
Dva druhy veveričky, izolované
prostredníctvom Grand Canyon



Izolácia vzdialenosťou a „prstencové druhy“ (ring species)



Poddruhy (alebo iné taxonomické jednotky v rámci druhu) sa v rámci svojho areálu kontinuálne menia – „koncové“ formy sú už také odlišné, že sa navzájom nekrižia: predstavujú samostatné druhy



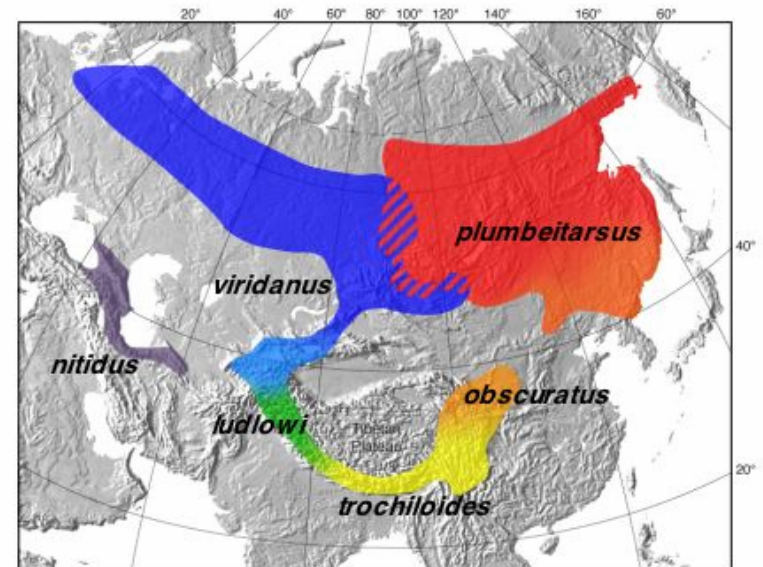
Larus sp.

Príklad „prstencového“ druhu



Phylloscopus trochiloides

Himaláje zo satelitu:



poddruhy (?) *P. trochiloides* okolo Himalájí -
vzájomne sa odlišujú spevom až do úplnej
nekrížiteľnosti (modrá a červená hore) 109

Pápež Ján Pavol II. o evolúcií

22.10.1996



Evolution and the Church's Magisterium

4. Taking into account the state of scientific research and the time as well as of the requirements of theology, the Encyclical *Humani generis* considered 'evolutionism' a serious hypothesis, worthy of investigation and in-depth study equal to that of the opposite hypothesis. Pius XII added

Today, almost half a century after the publication of the Encyclical, new knowledge has led to the recognition in the theory of evolution of more than a hypothesis. It is indeed remarkable that this theory has been progressively accepted by researchers, following a series of discoveries in various fields of knowledge. The convergence, neither sought nor fabricated, of the results of work that was conducted independently is in itself a significant argument in favor of this theory.

Evolučná biológia

3. ročník

26.10.2006

Mgr. Marian Baldovič

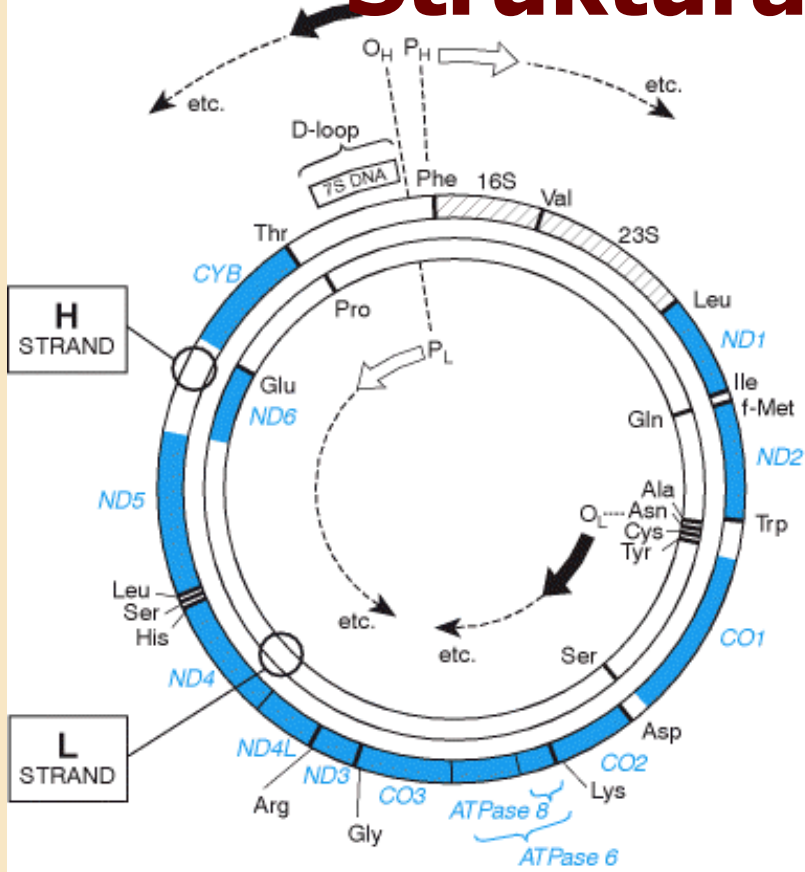


Nástroje štúdia evolúcie *H.sapiens* -mtDNA a Y-DNA



- **Nepodstupujú rekombináciu**, polymorfizmy sú prenášané spolu a tvoria haplotyp so samostatnou genealogickou históriou
- **Dedia sa uniparentálne** - možnosť sledovať individuálne maternálne (mtDNA)/paternálne(Y chrom.) línie
- **Mutačná rýchlosť** - ideálna pre relatívne krátku evolúciu anat. mod. človeka, datovanie demografických udalostí

Štruktúra mtDNA Y DNA

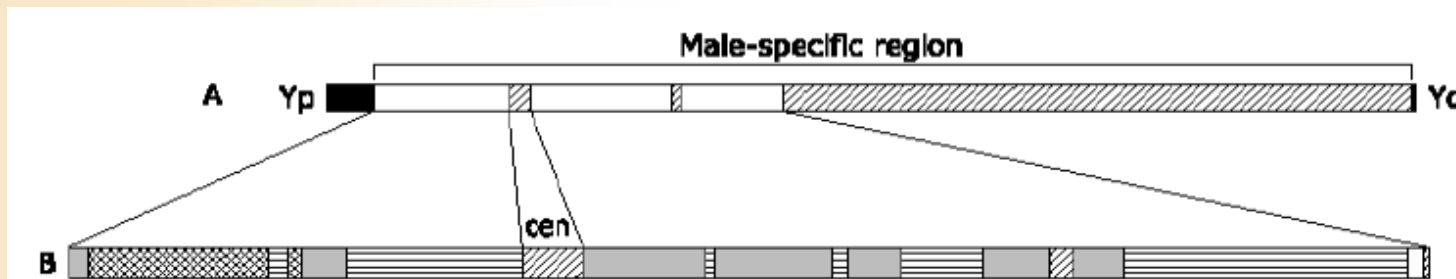


mtDNA

- 16 569 bp, 1/200 000-ina jadrového genómu
- niekoľko 100-1000 kópií na bunku
- Kódujúce oblasti - 93 % (37 tesne usporiadaných génov) a kontrolná oblasť - 7 % (cca. 1200bp) - hypervariabilné segmenty

Y chrom.

- 60 Mb dlhá lineárna molekula DNA
- 95% predstavuje NRY/NRPY – non-recombining region/portion of Y)
- Malá génová hustota



Prenos mtDNA, Y-chromozálnej DNA a autozomálnej DNA



Pred 5 generáciami mal každý jedinec $2^5 = 32$ predkov, z nich len od jedného zdedil Y, od jedného mtDNA, ale od všetkých autozomálnu DNA

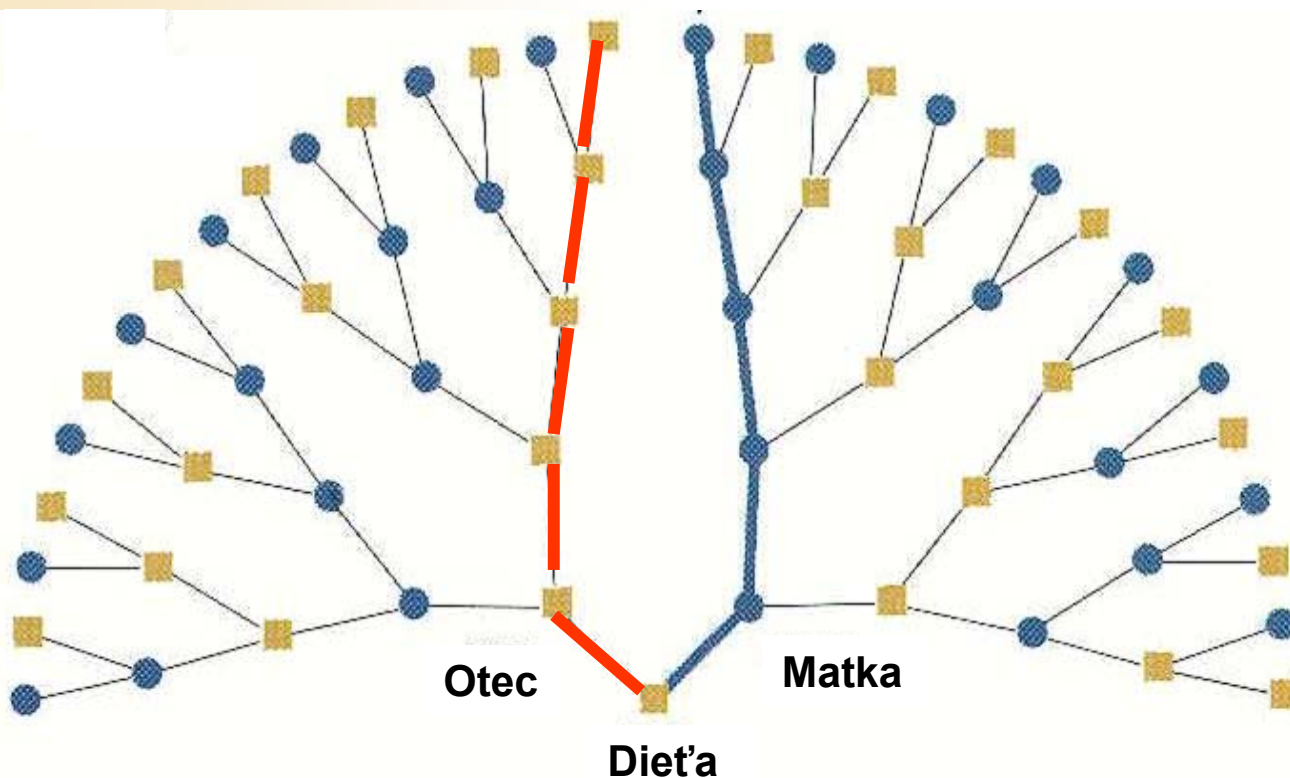
žiadna rekombinácia



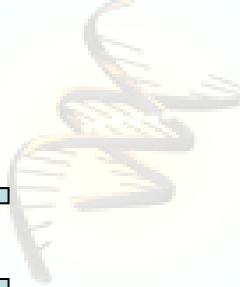
prenos „*en bloc*“ cez generácie



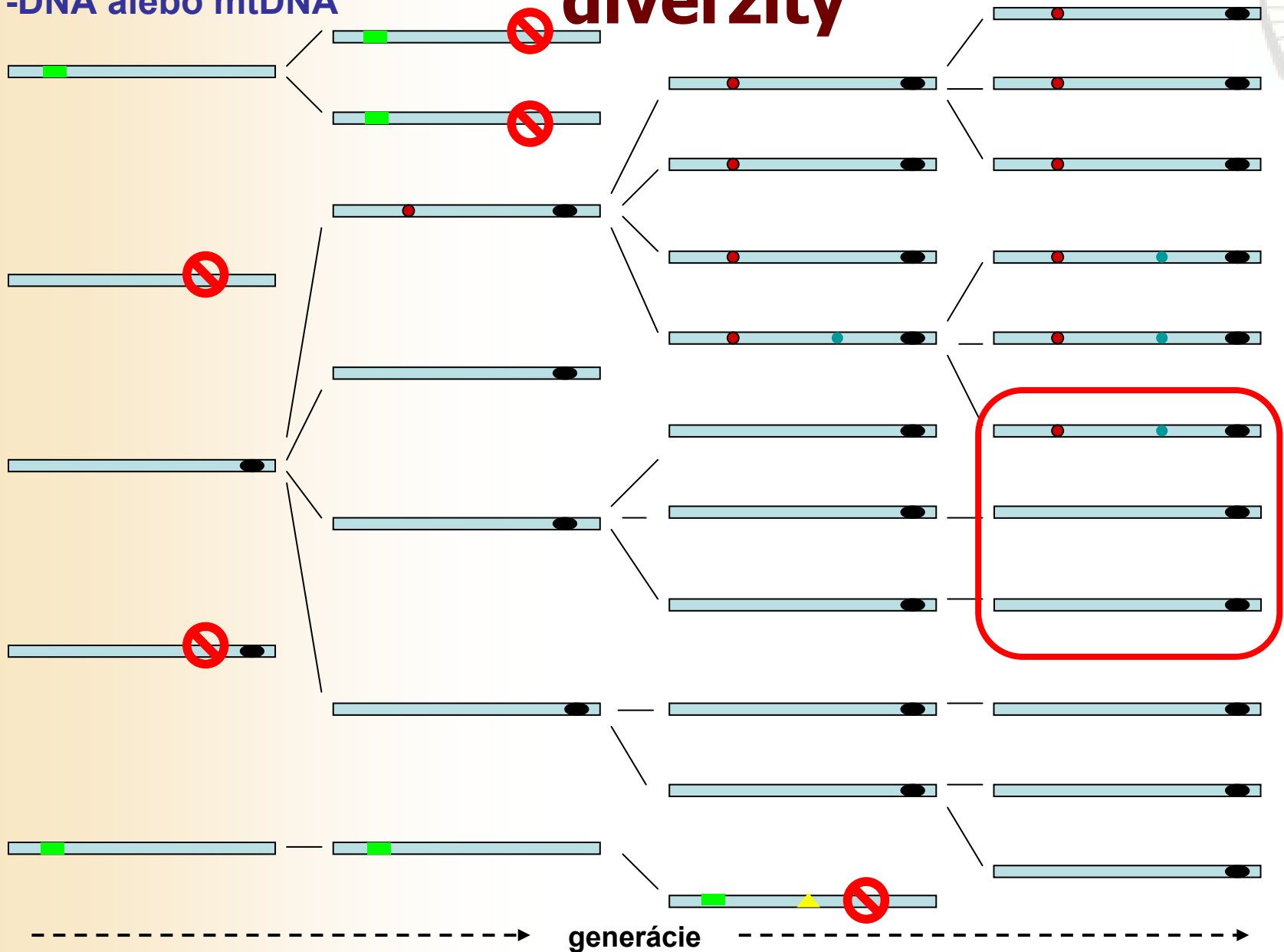
každý má práve jedného mt Y-DNA predka v každej predošlej generácii



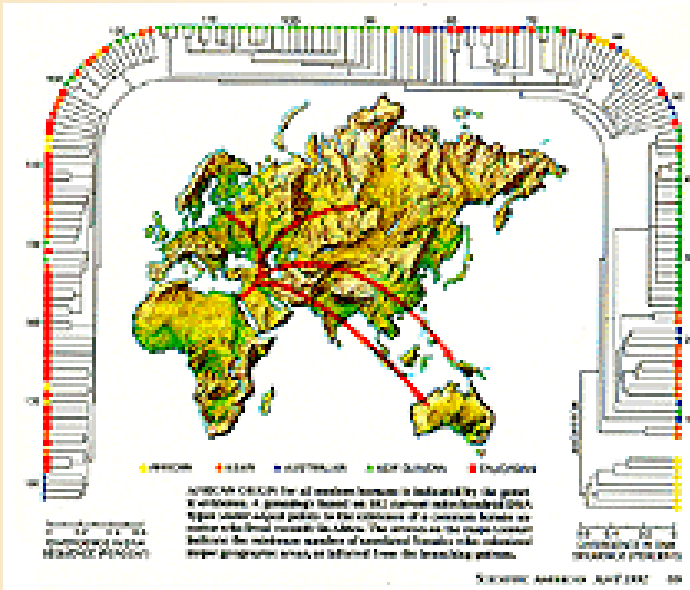
Mutácie a ich postupnosť - vznik diverzity



Y-DNA alebo mtDNA



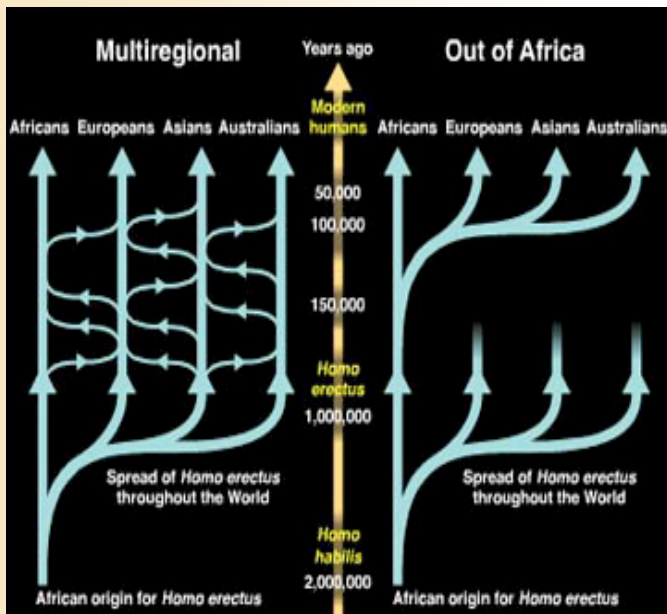
„Mitochondrial Eve“ / „out of Africa“



Rebecca L. Cann, Mark Stoneking & Allan C. Wilson
"Mitochondrial DNA and Human Evolution" *Nature*, 325 (1987), 31-6

Allan C. Wilson & Rebecca L. Cann
„The Recent African Genesis of Humans“ *Scientific American* (April 1992), 22-27

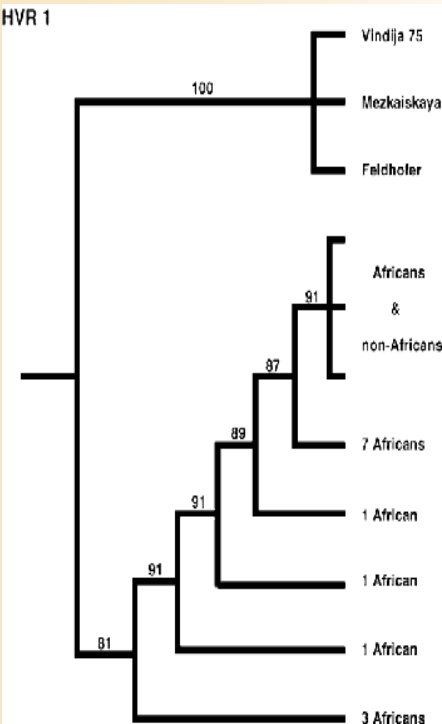
- celá súčasná variabilita mtDNA Y-DNA je najväčšia medzi africkými populáciami
- spoločný predok všetkých dnešných ľudí žil v Afrike približne pred 150 000 rokmi
- posledný spoločný predok pre africké a neafrické mtDNA Y-DNA žil pred asi 100 000 rokmi – migrácia anatomicky moderných do Ázie a Európy pred cca 60 – 40 tis. rokmi
- nahradenie populácií *H. erectus* (*H. ergaster*, *H. heidelbergensis*, *H. e. javensis* atď) moderným *H. sapiens* afrického pôvodu



H. sapiens vs. H. neanderthalensis



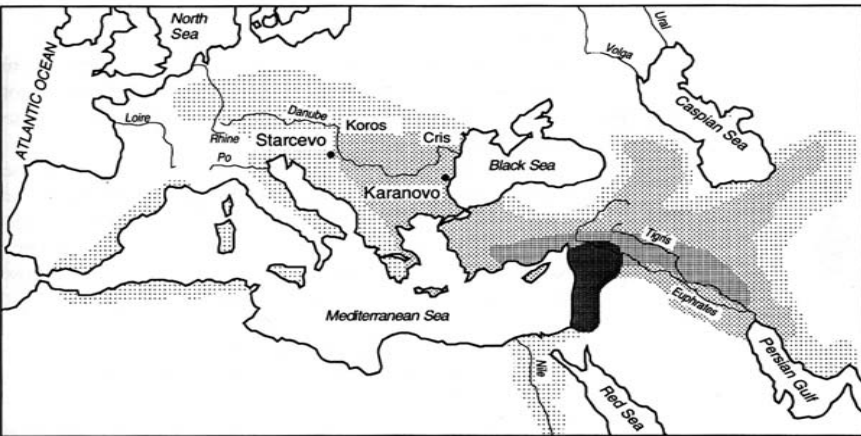
- *Homo neanderthalensis*, v Európe a Blízkom Východe žil pred približne 300 000 až 28 000 r.
- spoločná koexistencia s anatomicky moderným *H. sapiens* trvala približne 20 - 30 000 rokov
- mtDNA izolovaná z fosílnych vzoriek neandertálcov vykazuje v 3,5 - 7 % divergenciu aj oproti skorým *H. sapiens* (Mladeč, Cro-magnon a i.)
- nízka variabilita v rámci mtDNA neandertálcov napriek rôzne lokalizovaným a datovaným vzorkám
- spoločný mtDNA predok *H. sapiens* a *H. neanderthalensis* žil približne pred 500 000 rokmi
- zrejme nedochádzalo k vzájomnému kríženiu a teda *H. neanderthalensis* nie je priamym predkom človeka



Neolitické „osídlenie“ Európy



približne pred 12 000 rokmi z oblasti Blízkeho Východu – v Európe vytlačanie lovecko-zberačských spoločenstiev roľníckymi - neolit

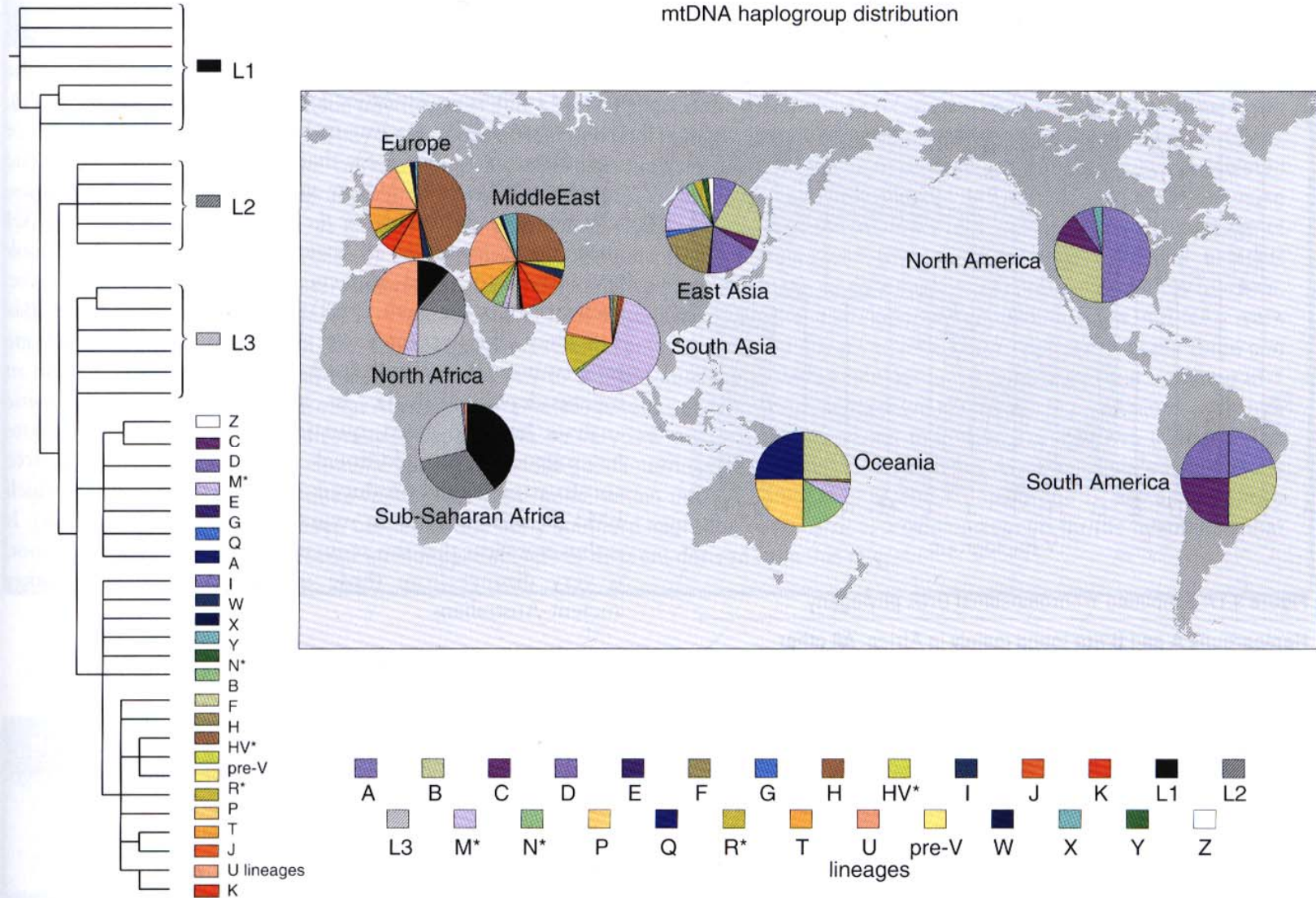


- väčšina mt a Y haploskupín je datovaných na 35 000 – 50 000 BP, „mladšie“ haploskupiny majú len asi 20 %-ný podiel v mtDNA a Y-DNA variabilite európskej populácii –haplotypy neolitického pôvodu
- neolitická migračná vlna predstavuje teda prevažne šírenie kultúry a spôsobu života (obrábanie pôdy, domestikácia rastlín a zvierat),

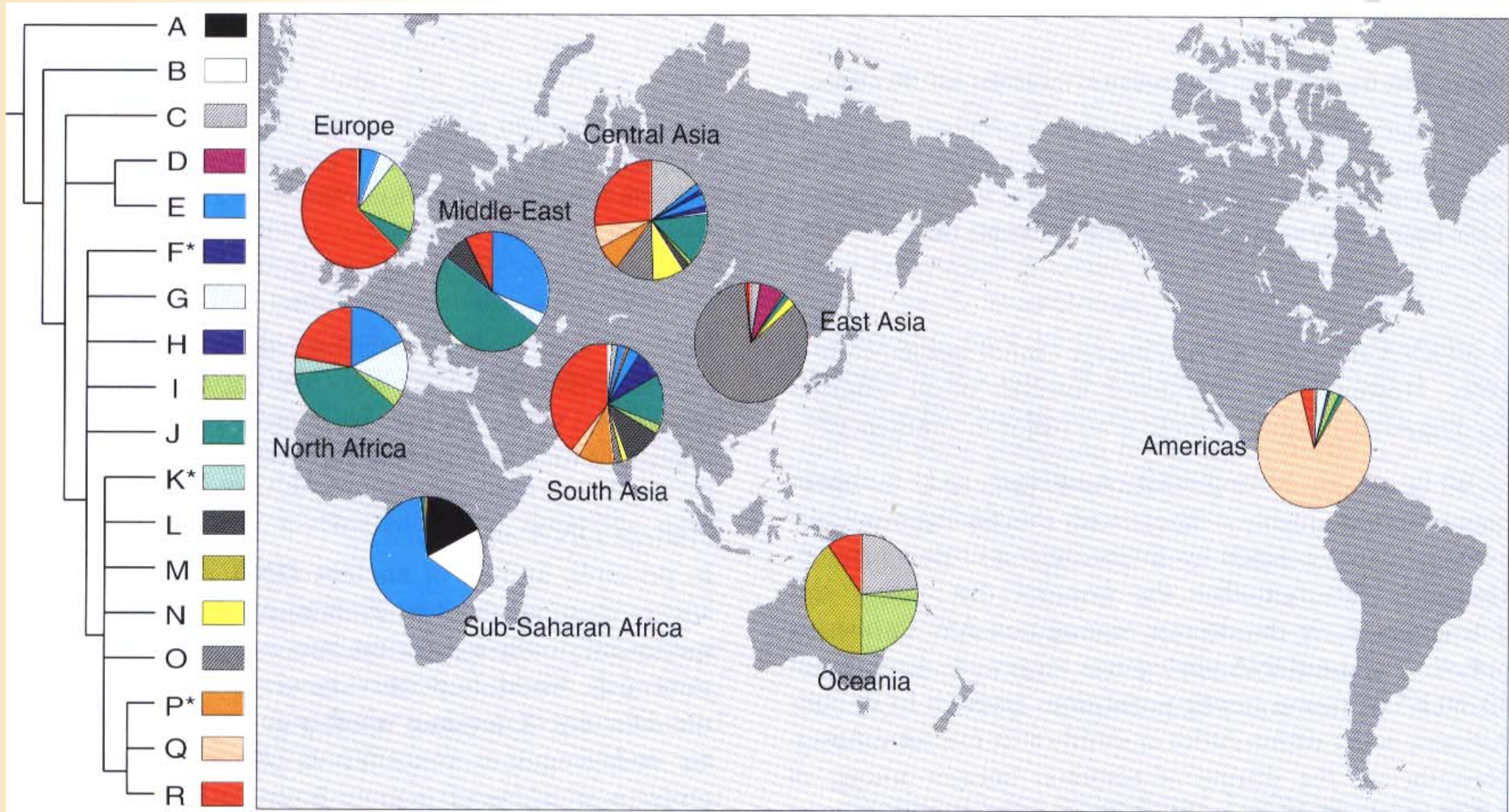
Distribúcia haploskupín mtDNA



mtDNA haplogroup distribution



Distribúcia haploskupín chromozómu Y



Osídlovanie kontinentov – podľa mtDNA Y-DNA



Europe

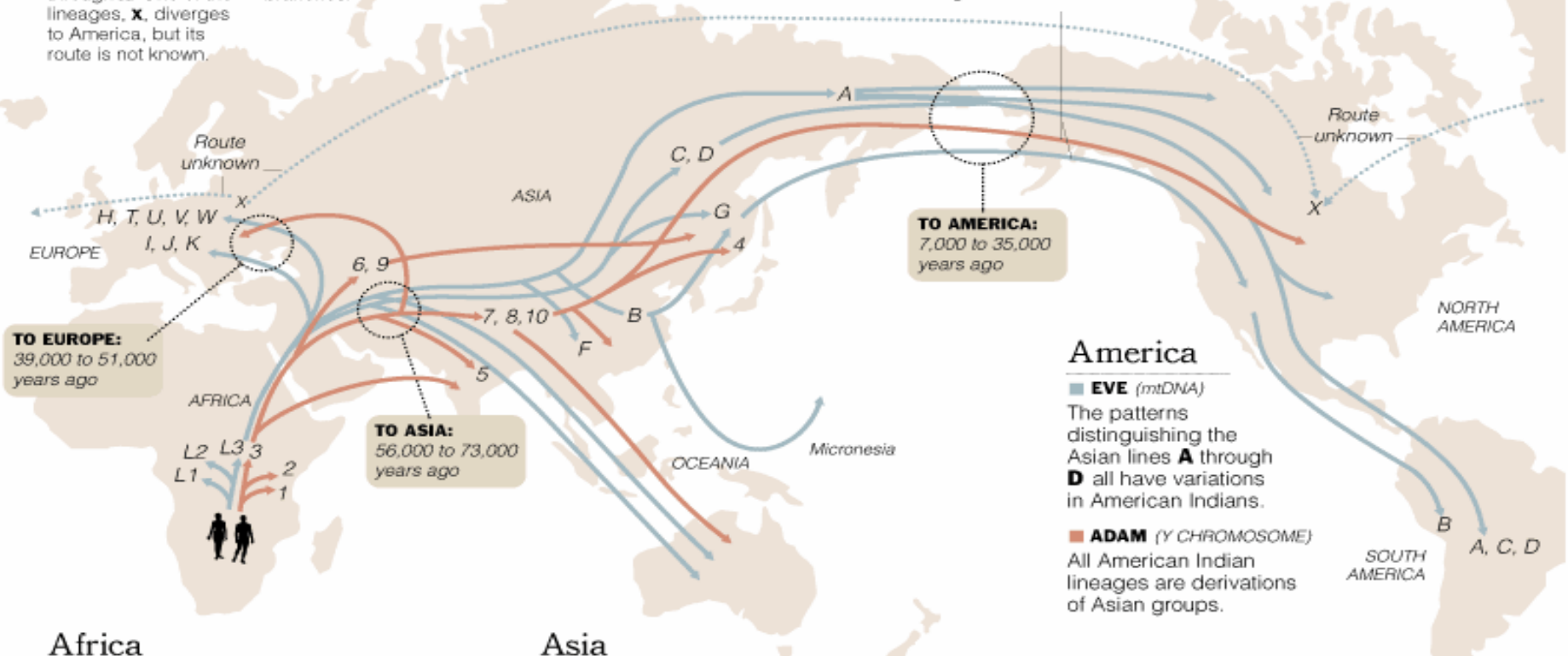
EVE (mtDNA)

The nine European lineages are named **H** through **K**, and **T** through **X**. One of the lineages, **X**, diverges to America, but its route is not known.

ADAM (Y CHROMOSOME)

All European lineages are variations of African and Asian branches.

Men and women certainly colonized the world together; the differences between the routes shown reflect differences in genetic information.



TO EUROPE:
39,000 to 51,000 years ago

TO ASIA:
56,000 to 73,000 years ago

TO AMERICA:
7,000 to 35,000 years ago

Africa

EVE (mtDNA)

The three African branches are named **L1** through **L3**, and **L3** separates into all the other branches.

ADAM (Y CHROMOSOME)

The three African branches are named **1**, **2** and **3**, and **3** separates into all the other branches.

Asia

EVE (mtDNA)

The six Asian branches are named **A** through **D** and **F** and **G**.

ADAM (Y CHROMOSOME)

The seven Asian branches are **4** through **10**, and these groups branch off into Oceania, Europe and America.

America

EVE (mtDNA)

The patterns distinguishing the Asian lines **A** through **D** all have variations in American Indians.

ADAM (Y CHROMOSOME)

All American Indian lineages are derivations of Asian groups.

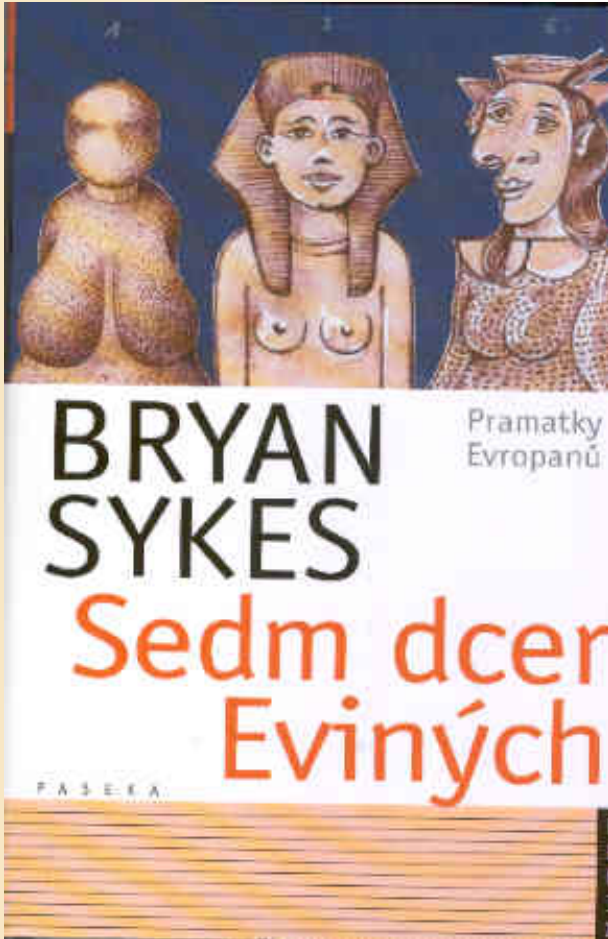
Sources: Dr. Douglas C. Wallace, Marie T. Lott, Emory University; Dr. Peter A. Underhill, Stanford University; "Genes, Peoples, and Languages," by Dr. Luca Cavalli-Sforza

Závery štúdia mtDNA a Y-DNA



- Relatívne recentný a monocentrický pôvod anatomicky moderných *H. sapiens*
- *H. neanderthalensis* pravdepodobne nevstúpil do vývojovej línie človeka
- Šírenie archeologických kultúr, resp. technológie, jazyka alebo etnicity nemusí vždy znamenať migráciu veľkých skupín jej nositeľov
- Genetická vzdialenosti medzi populáciami korešponduje viac s geografickými vzdialenosťami ako s lingvistickými, či etno-kultúrnymi (najmä v Európe)
- Slovenská populácia je typická stredoeurópska populácia s menšími genetickými vzdialenosťami k iným slovanským populáciám a ku geografickým susedom

Nástroje štúdia evolúcie *H.sapiens* - mtDNA a Y-DNA



Bryan Sykes:
Sedm dcer Eviných
Vyd. Paseka

Spencer Wells:
Adam a jeho rod
Vyd. Argo

