

# Biologia Ewolucyjna

Prowadzący:

Wykłady: prof. Jacek Radwan

Ćwiczenia: dr. Magdalena Herdegen

Podręczniki i materiały:

**D. Futuyma Ewolucja, WUW, 2008**

J. Maynard-Smith i E. Szathmary „Tajemnice przełomów w ewolucji”,  
PWN, 2000

J. A. Coyne „Ewolucja jest faktem” Prószyński i S-ka, 2009

<http://www.amu.edu.pl/~biolewo/>

Ćwiczenia: eseje, testy, sprawozdania, obecność

Egzamin:

test pisemny, >50% poprawnych odpowiedzi

# Przed Darwinem

- 1735: Linneusz opracował hierarchiczną taksonomię na zasadzie pokrewieństwa odzwierciedlającego projekt Stwórcy
- Geolodzy dokumentują dramatyczne zmiany w historii Ziemi; James Hutton i Charles Lyell sformułowali zasadę uniformitaryzmu: odkrycia geologiczne tłumaczymy na podstawie zjawisk, które obserwujemy współcześnie
- 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

# Karol Darwin

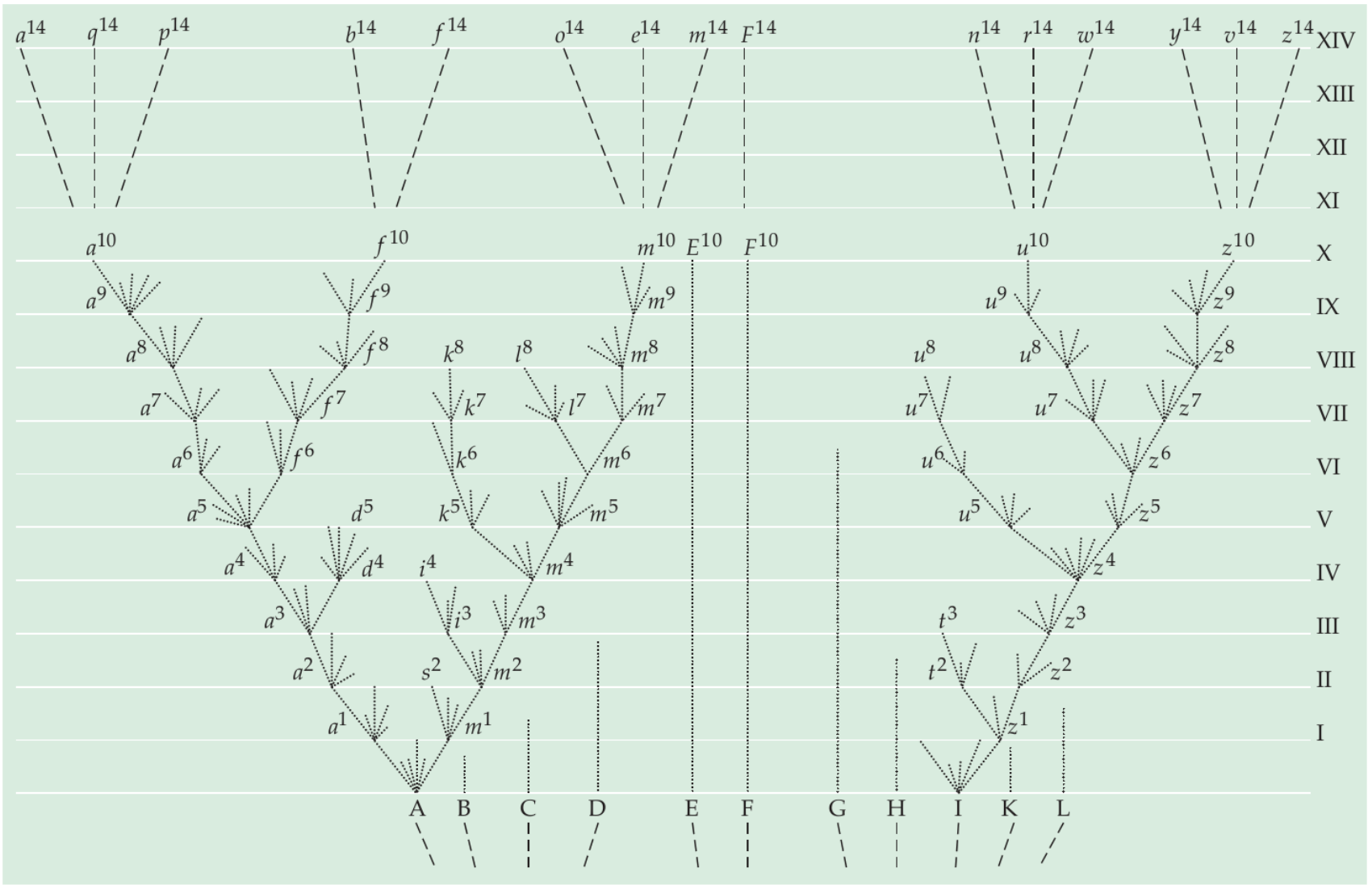
- Podróż na Beagle: różne formy przedrzeźniacza galapagoskiego występujące na różnych wyspach archipelagu; podobieństwa między kopalnymi a współczesnymi, południowamerykańskimi ssakami
- Praca Thomasa Malthusa: wzrost populacji ludzkiej szybszy, niż produkcja żywności

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 osobników różniących się cechami dziedzicznymi



Rycina Darwina przedstawiająca przebieg ewolucji

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

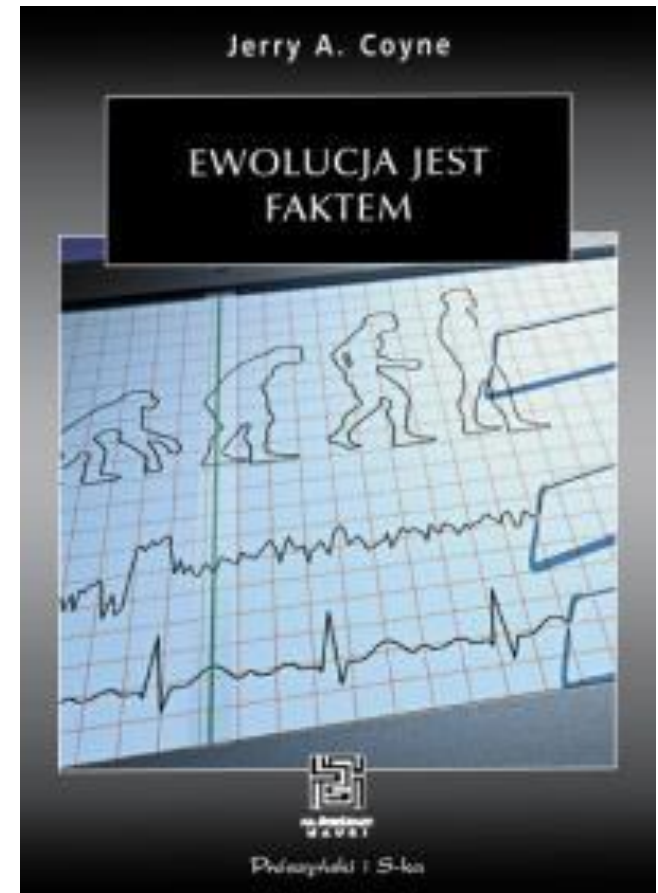
# Ewolucja jako fakt i jako teoria

- **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

„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.”

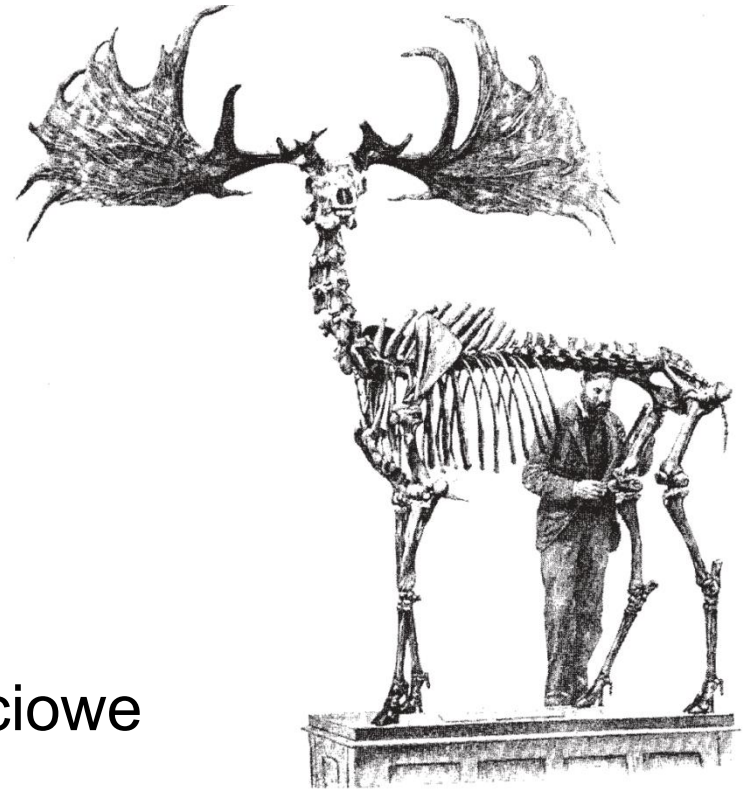
Mirosław Orzechowski, polityk LPR, wiceminister edukacji w rządzie Jarosława Kaczyńskiego.







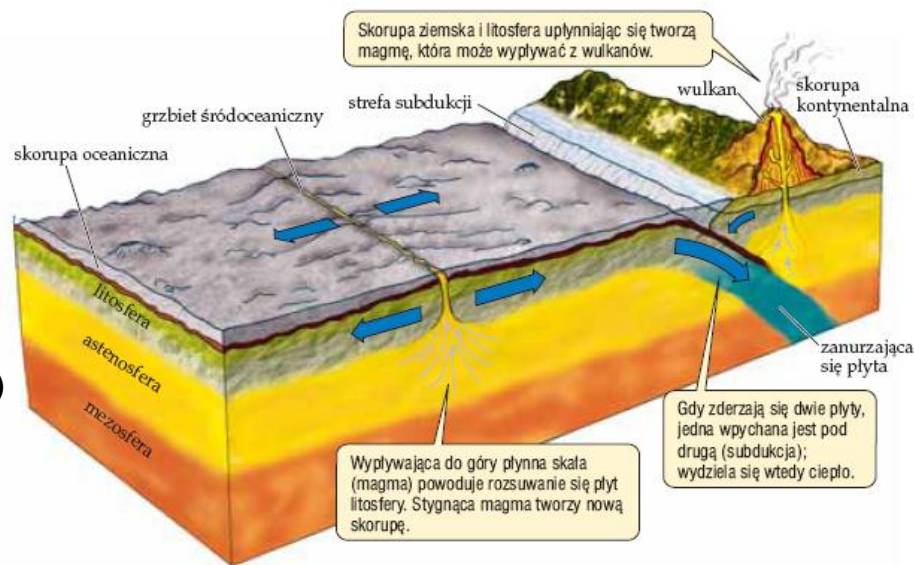
- Formy kopalne różne od współczesnych
- Datowanie skał umożliwia częściowe odtworzenie historii ewolucji



# Skąły i okreřlanie ich wieku

- Skąły: magmowe, osadowe, metamorficzne
- Wiek skął magmowych szacuje się radioiztopowo,

Izotop	Prod.	t1/2 (lata)
Ur238	-> Pb-206	4.50 x 10 <sup>9</sup>
Ur235	-> Pb207	7.04 x 10 <sup>7</sup>
K-40	-> Ar-40	1.25 x 10 <sup>9</sup>



- Skamieniałości znajdują się w skąłach osadowych, datuje się ograniczające je skąły magmowe

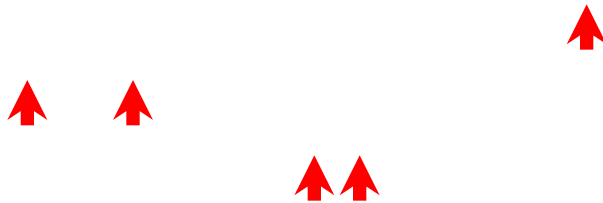
Okresy geologiczne wyróżniono  
na podstawie skamieniałości

Można wyróżnić fauny  
charakterystyczne dla  
poszczególnych er

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

# W zapisie kopalnym zidentyfikowano wielkie wymierania

- zapis kopalny jest niedoskonały
- lecz pokazano że na poziomie rodzin od kambru do trzeciorzędu jest podobnej jakości
- pięć wielkich wymierań



# Największe wymieranie: koniec permu ok. 251 mln lat temu

wymarło ponad 60% rodzin i ponad 90% gatunków organizmów morskich  
przyczyną prawdopodobnie gigantyczne erupcje wulkaniczne na Syberii

Po wymieraniu: gwałtowne powstawanie nowych  
taksonów – zmiana fauny

Era	Okres	Epoka	Mln lat temu	Główne wydarzenia	
Kenozoik	Czwartorzęd	Holocen	0,01	Kontynenty w obecnym położeniu; wielokrotne zlodowacenia i obniżanie poziomu mórz; zmiany zasięgów geograficznych; wymarcie dużych ssaków i ptaków; ewolucja <i>Homo erectus</i> do <i>Homo sapiens</i> ; rozwój rolnictwa i cywilizacji	
		Plejstocen	1,8		
	Trzeciorzęd	Pliocen	5,3	Położenie kontynentów zbliża się do aktualnego; coraz zimniejszy i bardziej suchy klimat; radiacja ssaków, ptaków, węży, roślin okrytozalążkowych, owadów zapylających, ryb doskonałokostnych	
		Miocen	23,0		
		Oligocen	33,9		
		Eocen	55,8		
		Paleocen	65,5		
	Mezozoik	Kreda		145	Kontynenty w większości oddzielone; dalsza radiacja dinozaurów; coraz większe różnicowanie się roślin okrytozalążkowych, ssaków, ptaków; pod koniec okresu masowe wymieranie, między innymi ostatnich amonitów i dinozaurów
		Jura		200	Oddzielanie się kontynentów; zróżnicowane dinozaury i inne „gady”; pierwsze ptaki; ssaki archaiczne; dominacja „nagozalążkowych”; ewolucja okrytozalążkowych; radiacja amonitów; „mezozoiczna rewolucja w morzach”
Trias			251	Kontynenty zaczynają się oddzielać; zwiększa się zróżnicowanie w morzach; „nagozalążkowe” stają się dominujące; różnicowanie się „gadów”, w tym pierwszych dinozaurów; pierwsze ssaki	

Paleozoik	Perm	299	Kontynenty połączone tworzą Pangeę; zlodowacenia; niski poziom mórz; coraz bardziej „zaawansowane” ryby; różne rzędy owadów; spadek udziału płazów; „gady”, w tym formy ssakopodobne, różnicują się; pod koniec okresu masowe wymieranie na szeroką skalę, zwłaszcza organizmów morskich
	Karbon	359	Tworzy się Gondwana i mniejsze kontynenty na północy; rozległe lasy wczesnych roślin naczyniowych, zwłaszcza widłaków, skrzypów, paproci; wczesne rzędy owadów uskrzydłych; zróżnicowane płazy; pierwsze gady
	Dewon	416	Różnicowanie się ryb kostnoszkieletowych; różnicowanie trylobitów; pierwsze amonity, płazy, paprocie, rośliny nasienne; pod koniec okresu masowe wymieranie
	Sylur	444	Różnicowanie się bezzuchwowców; pierwsze zuchwowce (fałdopłetwe, tarczowce, ryby kostnoszkieletowe); najwcześniejsze lądowe rośliny naczyniowe, stawonogi, owady
	Ordowi k	488	Różnicowanie się szkarłupni, innych typów bezkręgowców, kręgowców bezzuchwowych; pod koniec okresu masowe wymieranie
	Kambr	542	Różnicowanie się organizmów morskich; po raz pierwszy pojawia się większość typów zwierząt i wiele gromad w relatywnie niewielkim odstępie czasu; pierwsze kręgowce bezzuchwowe; różnorodne glony
Proterozoik		2500	Najwcześniejsze eukarionty (ok. 1,9–1,7 mld lat temu); pierwsze królestwa eukariontów; kopalne ślady zwierząt (ok. 1 mld lat temu); od ok. 640 mln lat temu organizmy wielokomórkowe, w tym przypuszczalnie Cnidaria, Annelida, Arthropoda
Archaik			Początek życia w odległej przeszłości; pierwsze skamieniałości ok. 3,5 mld lat temu; Różnicowanie się prokariontów (bakterii); w wyniku fotosyntezy powstaje tlen – zastąpienie wcześniejszej ubogiej w tlen atmosfery; ewolucja oddychania tlenowego

Homologie: w trakcie ewolucji organy mogą zmieniać swoją funkcję



Homologie potwierdzają, że ewolucja zachodzi na zasadzie modyfikacji zastanych struktur

**Stan ancestralny**

H	kość ramieniowa
U	kość łokciowa
R	kość promieniowa
C	kości nadgarstka
M	kości palców
S	trzeszczka (kostka chrzęstna)
1-5	kości palców (palciczki)



Wczesny płaz

**Przystosowania do pływania**



Ichtyozaur (wymarły)  
(dodatkowe człony palców obejmowała płetwa)

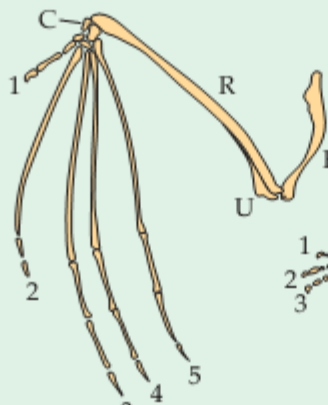


Morświn (płetwa konwergentna z płetwą ichtiozaura)

**Przystosowania do lotu**



Ptaka (kości palców utracone lub złane)



Nietoperz (błona lotna rozpostarta na wydłużonych palcach)



Pterodaktyl (błona lotna opiera się o wydłużony czwarty palec)

# Homologie i homoplazje

- Homologie – podobieństwa odziedziczone po wspólnym przodku
- Homoplazje – podobieństwa powstałe niezależnie, nie odziedziczone po wspólnym przodku: konwergencje, paralelizmy, rewersje

Teoria ewolucji przewiduje, że podobne środowiska życia będzie prowadzi do podobnych przystosowań u odległych filogenetycznie organizmów, jednak przy użyciu różnych rozwiązań, co wynika z historii filogenetycznej

Przykłady konwergencji  
są zgodne z tym  
przewidywaniem

*Na podstawie homologii biologia ewolucyjna  
potrafi odtworzyć związki pokrewieństwa  
(filogenezę)*

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

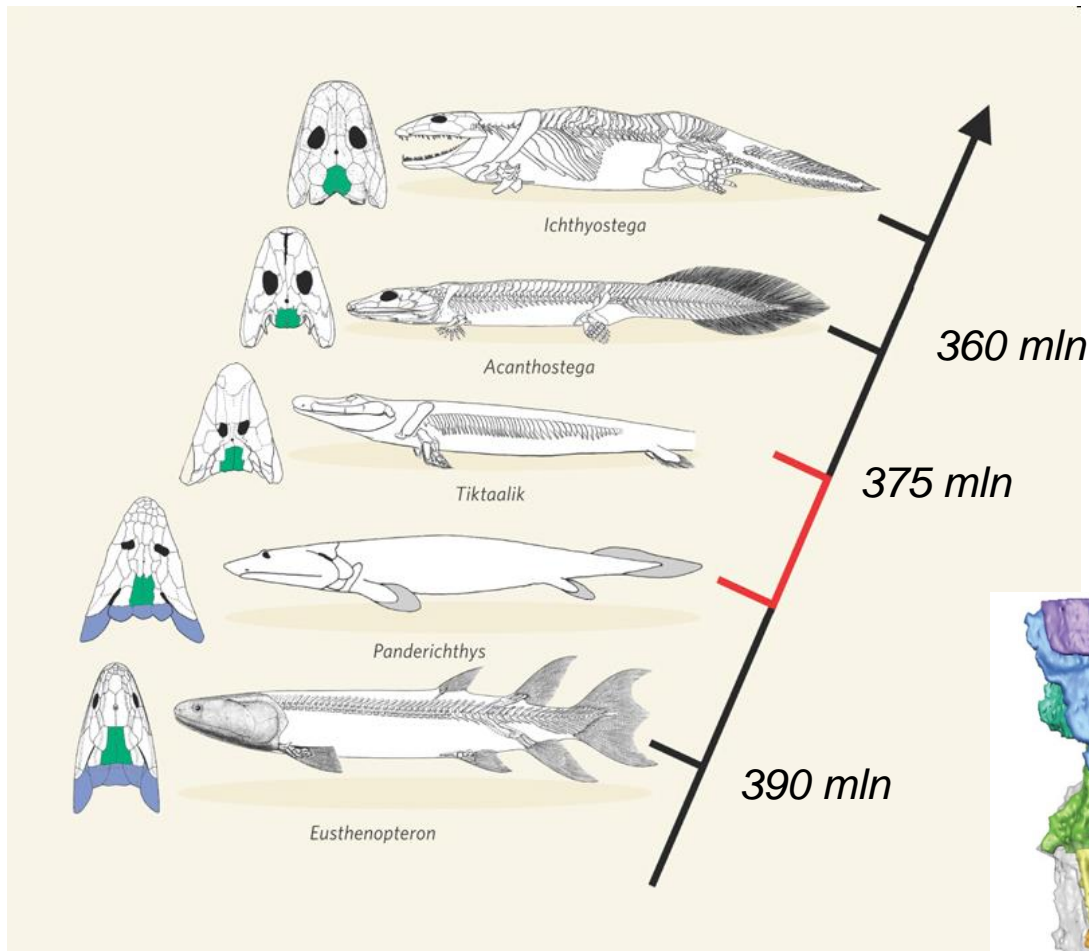
Zasada oszczędności (parsymonii): filogenezę odtwarzamy przy założeniu najmniejszej możliwej liczbie zmian ewolucyjnych

Współcześnie do odtwarzania filogenezy najczęściej używa się sekwencji DNA

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

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

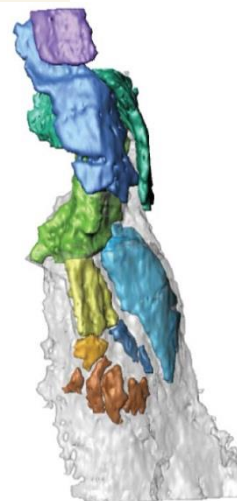
W 2004 roku odkryto Tiktaalika („wielka ryba słodkowodna”)



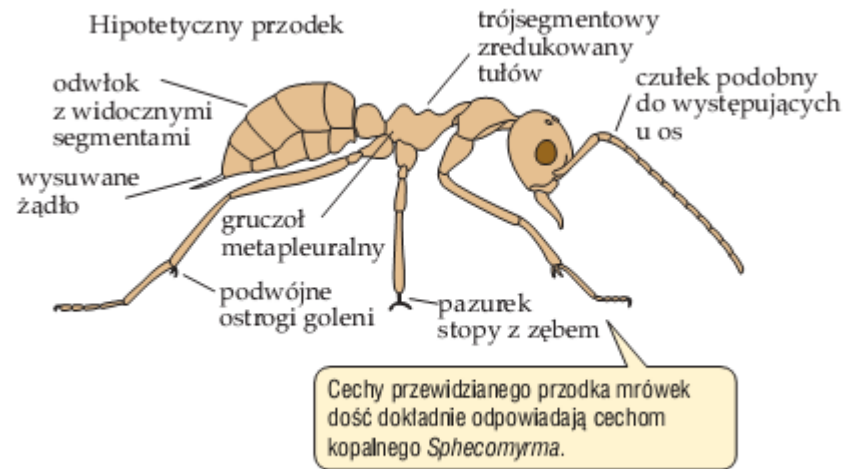
*Tiktaalik roseae*:

- szyja
- oczy i nozdrza na wierzchu płaskiej głowy
- kości płetw piersiowych i brzusznych silnie zbudowane
- masywne żebra

W 2000 r  
rekonstrukcja  
palczastej płetwy  
*Panderichtys*  
([www.nature.com](http://www.nature.com))



E. O. Wilson i wsp.  
(1967) przewidzieli,  
opierając się na  
cechach prymitywnych  
mrówek współczesnych  
i spokrewnionych z nimi  
os, jakie cechy miał ich  
wspólny przodek



Znaleziony kilka lat  
później w bursztynie  
okaz mrówki z okresu  
kredy miał niemal  
wszystkie przewidziane  
cechy

Pogląd, że teoria  
ewolucji jest nauką  
historyczną, ponieważ  
nie tworzy testowalnych  
przewidywań, błędny!



*Sphecomyrma freyi*



Darwin zwrócił uwagę, że selekcja hodowlana może spowodować różnicującą ewolucję fenotypów



# Experimental evolution of multicellularity

William C. Ratcliff<sup>a,1</sup>, R. Ford Denison<sup>a</sup>, Mark Borrello<sup>a</sup>, and Michael Travisano<sup>a,b</sup>

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

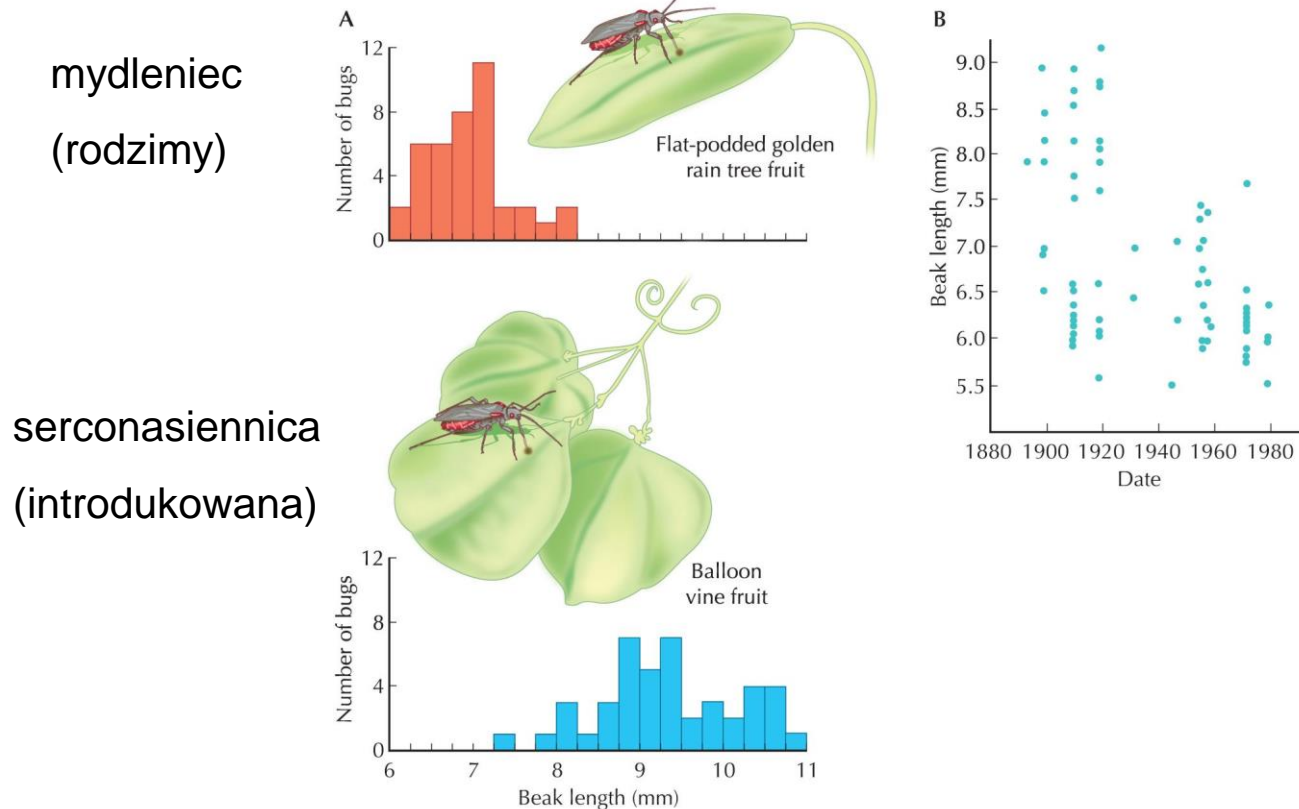
Boraas i in. 1998:  
w obecności  
orzęsków ewoluują  
8-komórkowe  
agregaty *Chlorella*

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

# Obserwacje zmian ewolucyjnych w naturze

Ewolucja ryjka służącego do przebijania strąków u pluskwiaka *Jadera haematoloma*



**FIGURE 3.8.** Soapberry bugs in Florida originally fed on the native balloon vine (*A*, lower), using their sharp beaks to penetrate the fruit. In the 1920s, the flat-podded golden rain tree (*A*, upper) was introduced from Asia. This has thinner-skinned fruit, and, correspondingly, soapberry bugs evolved shorter beaks after they switched to feed on this new host plant. (*B*) Each dot in the scatter plot shows the beak length of an individual bug taken from museum collections.

3.8A, modified from Carroll S.P. et al., *Evolution* 46: 1052–1069, © 1992 Society for the Study of Evolution

# Przykłady ewolucji związanej z działalnością człowieka

- Ewolucja oporności na antybiotyki
- Ewolucja oporności na pestycydy

## **Goeografia ewolucji**

Darwin: „ani wzajemnego podobieństwa, ani też braku podobieństwa mieszkańców różnych obszarów nie da się w pełni wyjaśnić za pomocą klimatycznych ani innych warunków fizycznych”

# Teoria dryfu kontynentów jeszcze nie istniała za czasów Darwina i Wallece'a

Rozmieszczenie organizmów żywych zgodne z teorią ewolucji: dywergencja organizmów koreluje z czasem rozdzielenia kontynentów

# Adaptacje

- cechy pozwalające organizmom przystosować się do środowiska i warunków życia
- Darwin/Wallace: mechanizmem powstawania adaptacji jest dobór naturalny

„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”)

...

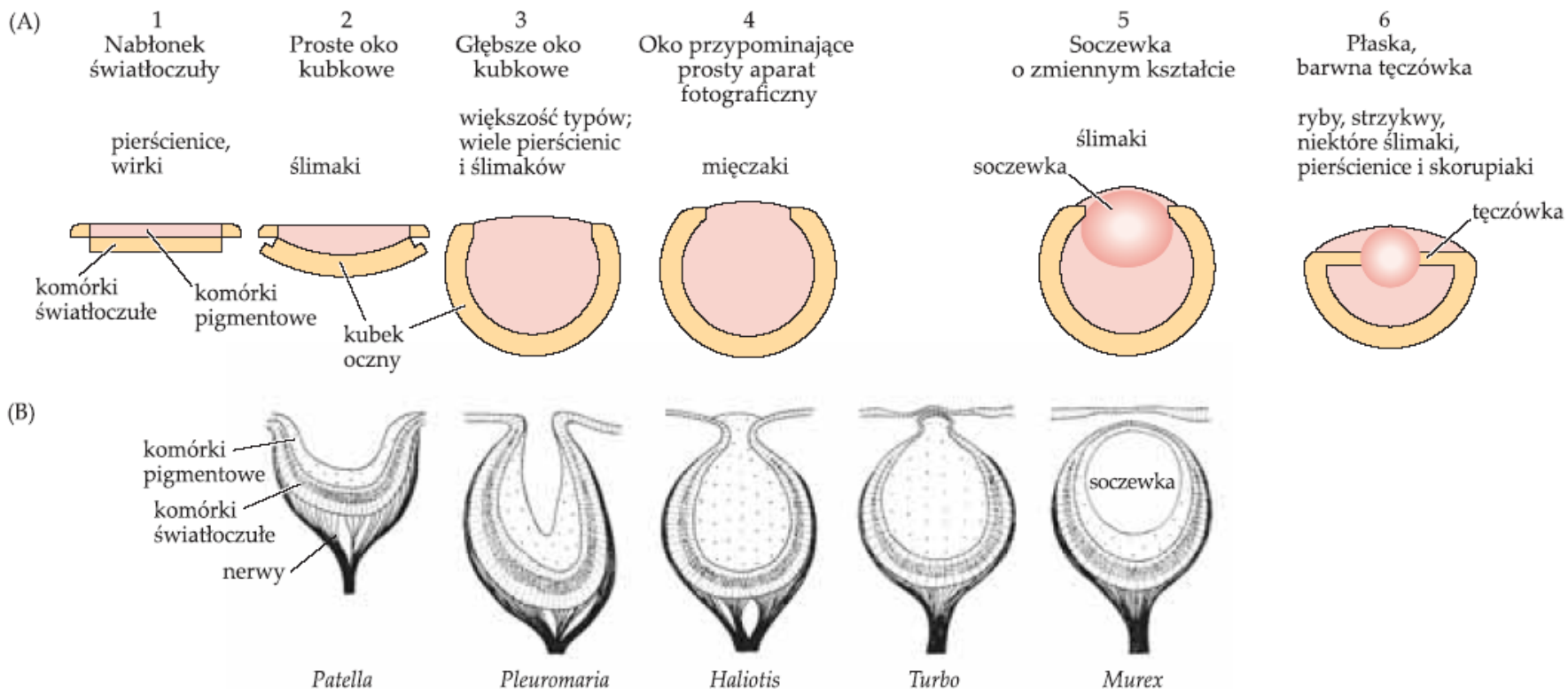
Darwin „O powstawaniu gatunków..”



- Kreacjoniści: cechy złożone musiały zostać „zaprojektowane” przez stwórcę
- Saltacjoniści: nowe cechy musiały powstać na drodze „makromutacji” (hopeful monsters, R. Goldschmidt)
- Darwiniści: cechy złożone mogą ewoluować stopniowo (choć mutacje o znaczniejszych efektach mogą czasem także odgrywać rolę); każdy krok ewolucyjny może poprawiać działanie cechy

Ryzyko zakrztuszenia – przykład suboptymalności

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



Stadia pośrednie w ewolucji oczu złożonych. (A) Diagramy kolejnych stadiów rozwoju oczu u różnych zwierząt, od prostych światłoczułych komórek nabłonka, przez ich coraz głębsze wpuklenie w oko kubkowe (dające coraz bardziej precyzyjną informację o kierunku padania światła). Stopniowe zwężanie otworu prowadzi do wykształcenia oka dającego odwrócony obraz na dnie kubka. Takie oko przypomina w działaniu najprostszy aparat fotograficzny. Powstanie soczewki o zmiennym kształcie i pigmentowanej tęczówki poprawia ostrość widzenia. (B) Diagramy pokazujące, że większość z tych stadiów można odnaleźć wśród różnych gatunków mięczaków (A, za Osorio 1994; B za Salvini-Plawen and Mayr 1977).

# Warunki ewolucji na drodze doboru naturalnego:

- Zróżnicowane przeżywanie i reprodukcja
- Zmienność
- Dziedziczność

- **Zróźnicowane przeżywanie i reprodukcja**

Thomas Malthusa, 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)

Przy nie zachodzących na siebie pokoleniach

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

Przy zachodzącymi pokoleniami i ograniczonej pojemności  
środowiska: parametr maltuzjański  $r$

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

Gdzie

$b$  – liczba urodzin/osobnika

/jednostkę czasu

$d$  – prawdopodobieństwo śmierci

- **Zróźnicowane przeżywanie i reprodukcja**

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

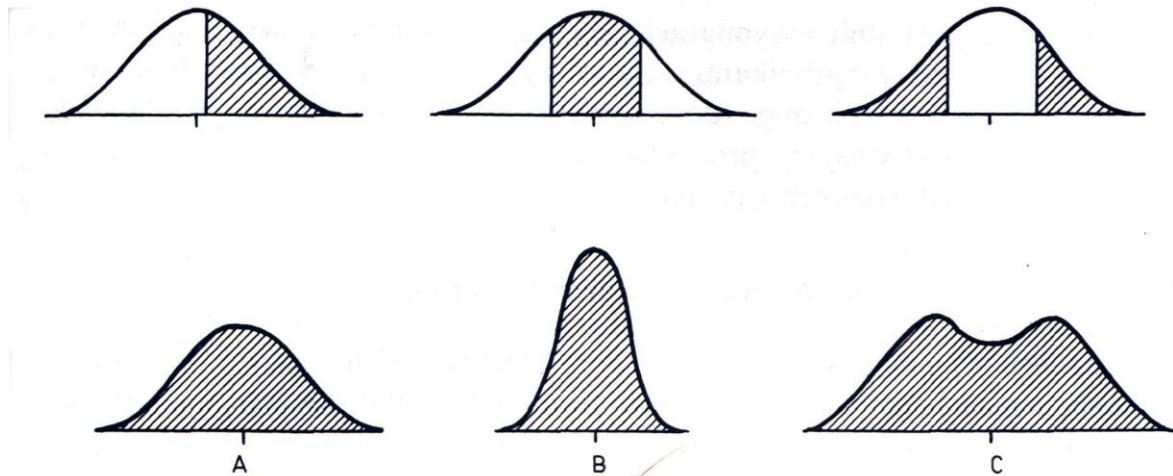
- **Zmienność**

Aby miał miejsce dobór (selekcja), zróźnicowanie 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 następnych pokoleniach



- **Zróżnicowane przeżywanie i reprodukcja**

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

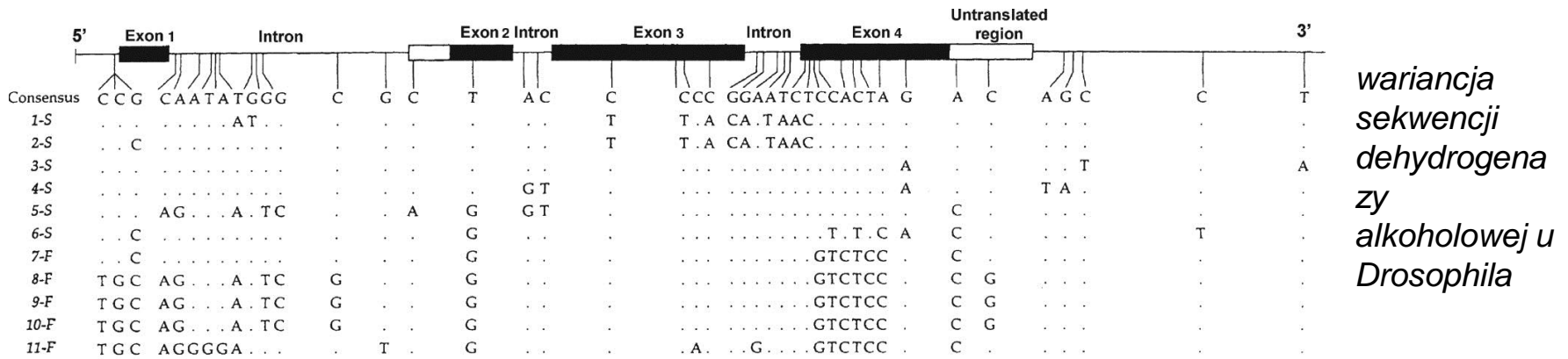
- **Zmienność**

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

# wariacja genetyczna jest podstawą trwałych zmian adaptacyjnych na drodze doboru



wariacja sekwencji dehydrogenazy alkoholowej u *Drosophila*

Podstawienie powodujące zmianę polarności

- wariacja sekwencji kodujących białka
- wariacja sekwencji regulujących ekspresję
- wariacja liczby kopii genów (CNV)
- wariacja epigenetyczna

# Źródła zmienności genetycznej

- Mutacje (punktowe, chromosomowe strukturalne, chromosomowe liczbowe)
- Rekombinacja (segregacja chromosomów, crossing over)
- Horyzontalny (poziomy) transfer genów

Rekombinacja bez zmienności powstałej wcześniej na drodze mutacji nie generuje zmienności!

# Ruchome elementy genetyczne: stanowią ok. 50% ludzkiego genomu

- 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
- Transpozony DNA
  - W większości niereplikatywne – przenoszą się przez wycinanie i wstawianie
- Powodują liczne mutacje
  - przesunięcie ramki odczytu
  - Zmiany ekspresji genów
  - rearanżacje chromosomowe

# Oszacowania tempa mutacji

**Tabela 8.3** Oszacowania tempa spontanicznych mutacji na parę zasad i na genom

Organizm	Liczba par zasad		Tempo mutacji			
	haploidalny genom	efektywny genom <sup>a</sup>	na parę zasad na replikację	na replikację na haploidalny genom	na replikację na efektywny genom <sup>a</sup>	na pokolenie płciowe na efektywny genom <sup>b</sup>
Fagi T2, T4	$1,7 \times 10^5$	–	$2,4 \times 10^{-8}$	0,0040	–	–
<i>Escherichia coli</i>	$4,6 \times 10^6$	–	$5,4 \times 10^{-10}$	0,0025	–	–
<i>Saccharomyces cerevisiae</i> (drożdże)	$1,2 \times 10^7$	–	$2,2 \times 10^{-10}$	0,0027	–	–
<i>Neurospora crassa</i>	$4,2 \times 10^7$	–	$7,2 \times 10^{-11}$	0,0030	–	–
<i>Caenorhabditis elegans</i>	$8,0 \times 10^7$	$1,8 \times 10^7$	$2,3 \times 10^{-10}$	0,018	0,004	0,036
<i>Drosophila melanogaster</i>	$1,7 \times 10^8$	$1,6 \times 10^7$	$3,4 \times 10^{-10}$	0,058	0,005	0,14
Mysz	$2,7 \times 10^9$	$8,0 \times 10^7$	$1,8 \times 10^{-10}$	0,49	0,014	0,9
Człowiek	$3,2 \times 10^9$	$8,0 \times 10^7$	$5,0 \times 10^{-11}$	0,16	0,004	1,6

Źródło: Drake i in. 1998

<sup>a</sup> Genom efektywny to liczba par zasad w sekwencjach funkcjonalnych, których mutacje mogą wpływać na dostosowanie.

<sup>b</sup> Obliczona dla organizmów wielokomórkowych, u których w rozwoju między zygotą i gametogenezą ma miejsce wiele replikacji DNA.

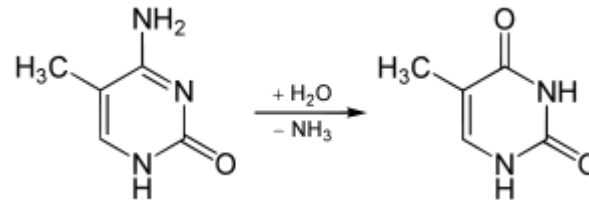
Choć tempo mutacji na pozycję nukleotydową jest niskie, tempo w jakim wytwarzają wariacja w skali całego genomu jest znaczne

## 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).

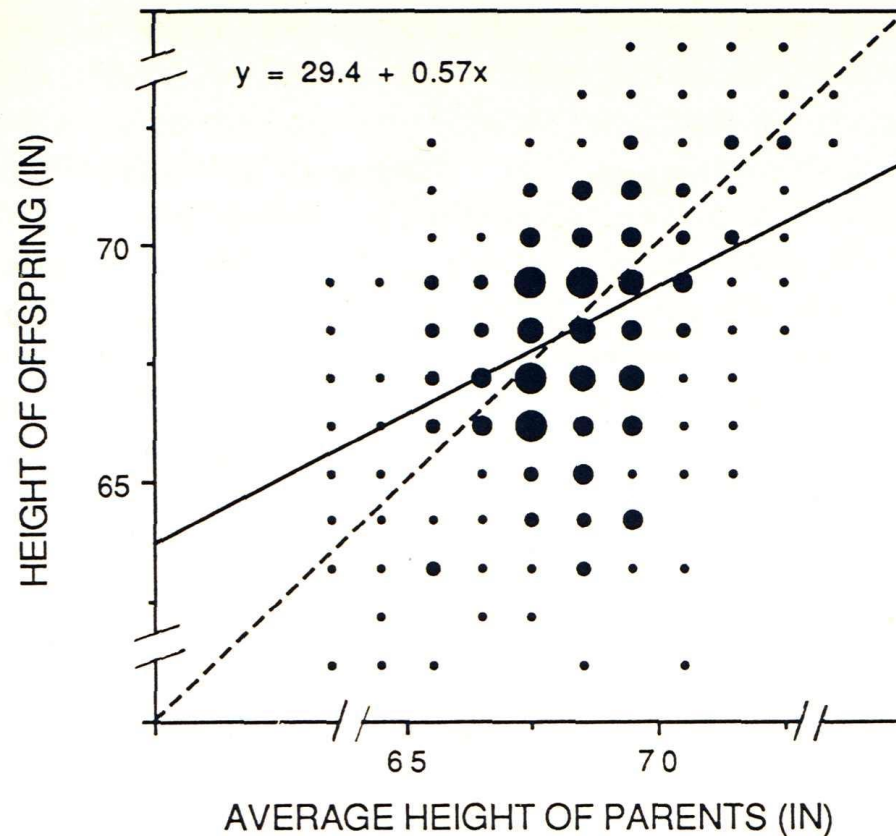
ale

- 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)

## Dziedziczność objawia się podobieństwem pomiędzy krewnymi



**Fig. 2.1** Galton's (1889) data showing the height of adult human offspring ( $N = 928$ ) as a function of the average height of their parents ( $N = 205$  sets) in a British population. The dashed line describes perfect inheritance. The calculation of the regression slope (solid line) excluded 36 offspring for which the exact heights of offspring and/or parents were not reported. These 36 extreme points are for parents with average heights less than 63.5 inches or greater than 73.5 inches and for offspring less than 61.2 or greater than 74.2 inches in height.

$$V_P = V_G + V_E$$

$$V_G = V_A + V_D + V_I$$

$V_P$ - zmienność fenotypowa

$V_G$ - zmienność genetyczna

$V_A$  – zmienność genetyczna addytywna, związana ze średnimi efektami alleli (w kombinacji z innymi allelami obecnymi w populacji), odpowiadającymi za podobieństwo rodziców i potomstwa

$V_D$  – zmienność dominacyjna

$V_E$  – zmienność środowiskowa

$V_I$  - zmienność interakcyjna (epistatyczna)

Odziedziczalność:  $h^2 = V_A/V_P$



# Odziedziczalność determinuje odpowieź na dobór

$$R = Sh^2$$

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

S – różnica selekcyjna  
(różnica między średnią  
populacji a średnią  
osobników  
selekcjonowanych)

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

Szacowanie odziedziczalności z odpowiedzi na dobór:

$$h^2 = R/S$$

R – odpowiedź na selekcję, czyli różnica w wartości cechy między pokoleniami ( $\Delta\check{z}$ )

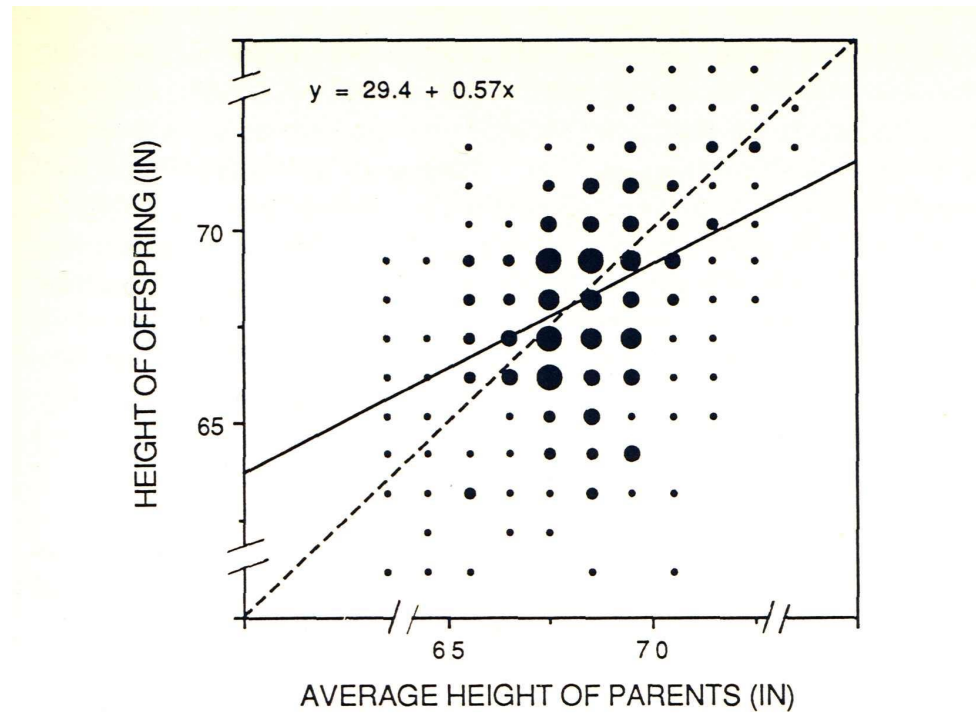
S – różnica selekcyjna, czyli różnica w wartości cechy między średnią dla populacji a średnią dla osobników wyselekcjonowanych

$$\Delta\check{z} = h^2 * S$$

Gupik *Poecilia reticulata*

## Szacowanie dziedziczalności:

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



**Fig. 2.1** Galton's (1889) data showing the height of adult human offspring ( $N = 928$ ) as a function of the average height of their parents ( $N = 205$  sets) in a British population. The dashed line describes perfect inheritance. The calculation of the regression slope (solid line) excluded 36 offspring for which the exact heights of offspring and/or parents were not reported. These 36 extreme points are for parents with average heights less than 63.5 inches or greater than 73.5 inches and for offspring less than 61.2 or greater than 74.2 inches in height.

## Odziedziczalności różnych cech u gatunków dzikich

---

	Cechy historii życiowych (czas rozwoju, przeżywalność, płodność itp.)	Cechy behawioralne	Cechy morfologiczne
<i>Drosophila</i>	0.12	0.18	0.32
Inne gatunki	0.26	0.30	0.46

---

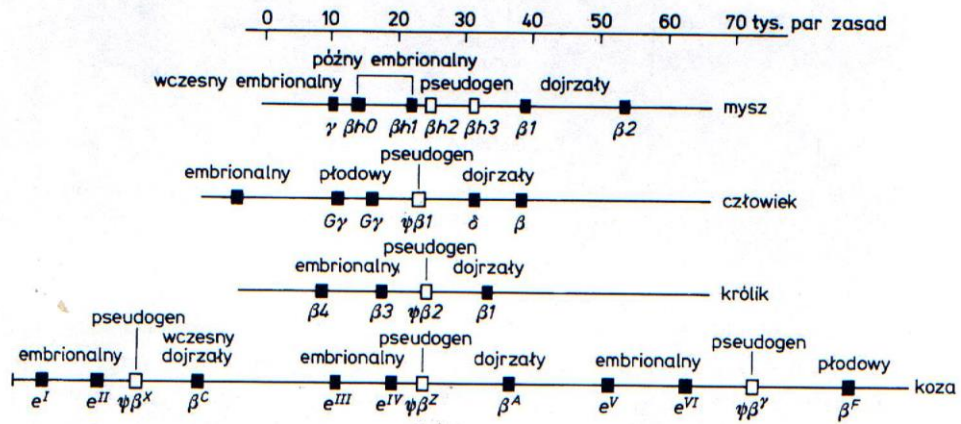
## **Odporność na warfarynę u szczurów – inny przykład szybkiej adaptacji wykorzystujących zastaną wariację genetyczną**

- Kilka wariantów genu *KORC1* zapewnia odporność na ten pestycyd
- Allele te występują w naturalnych populacjach, co prawdopodobnie umożliwiło szczurom szybka adaptację

# Ewolucja nowych cech

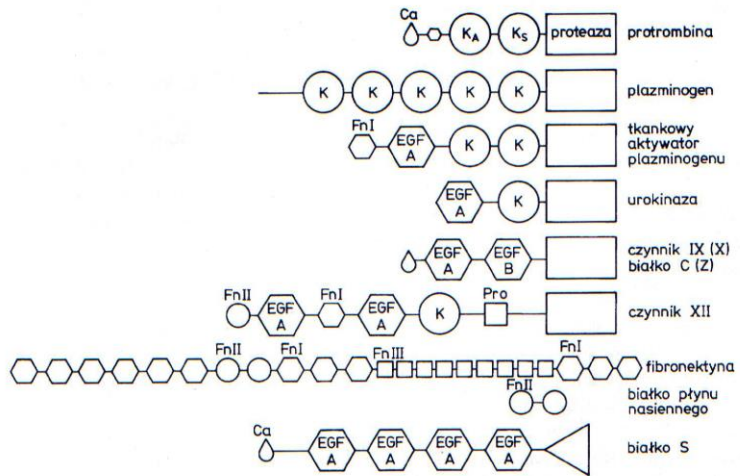
## Źródłem nowych cech są mutacje:

- Niewielkie zmiany sekwencji mogą prowadzić do nowych funkcji (np. zmiana kwasu asparginowego na glicyne daje u *Lucilla cuprina* odporność na pestycyd poprzez zmianę aktywności enzymatycznej z karboksylazy na esterazę)
- Duplikacja i dywergencja zduplikowanych genów
- Tasowanie eksonów
- Ewolucja specyficzności tkankowej ekspersji genów
- Znaczenie transpozonów



Rys. 13.4. Duplikacje genów w rodzinie  $\beta$ -globin u ssaków

## Duplikacja i dywergencja



Rys. 13.5. Diagram przedstawiający ułożenie domen białkowych w rodzinie proteaz serynowych  
 Ca — domena wiążąca wapń; K — domena „kringle”; EGF-A — domena epidermalnego czynnika wzrostu A; EGF-B — domena epidermalnego czynnika wzrostu B; Fn — domena fibronektyny (typ I, II lub III); proteaza — domena katalityczna proteazy serynowej; pro — obszar bogaty w prolinę

Tasowanie eksonów – domeny białkowe mogą być łączone na różne sposoby, dając zróżnicowane funkcjonalnie białka



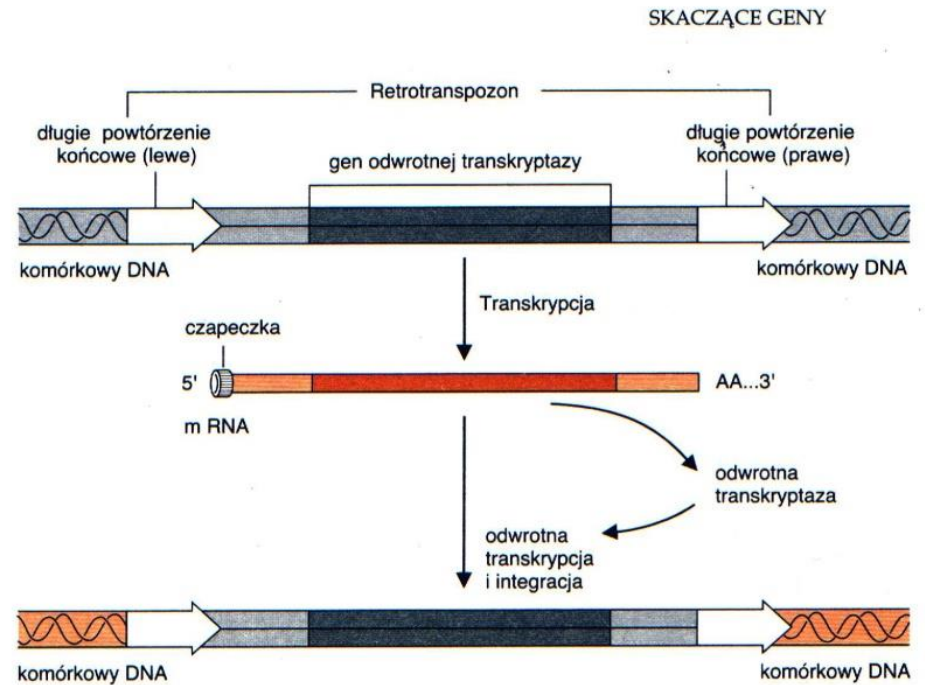
Ewolucja nowych cech często następuje przez zmianę specyficzności tkankowej ekspresji genów

*Prolaktyna, u łożyskowców związana z laktacją, pełni u kręgowców wiele funkcji, np. równowaga osmotyczna (ryby), regulacja immunologiczna, hemopoeza i angiogeneza*

*Zmiana w sekwencji czynnika FoxO1a (nowa domena funkcjonalna), wpływająca na powinowactwo do czynnika HoxA-11 spowodowała ich współdziałanie w regulacji ekspresji prolaktyny u łożyskowców*

Transpozony (elementy ruchome): sekwencje DNA o różnej długości, wyposażone w mechanizm replikacji i/lub wycinania z DNA i włączenie w inne miejsce chromosomu

- transpozony mogą być głównym źródłem mutacji w niektórych populacjach
- są jednym ze źródeł zmienności wielkości genomu
- dały początek intronom i umożliwiły „tasowanie eksonów”?
- występują w dużej liczbie sekwencji cis-regulacyjnych – wpływ na ewolucję ekspresji genów?



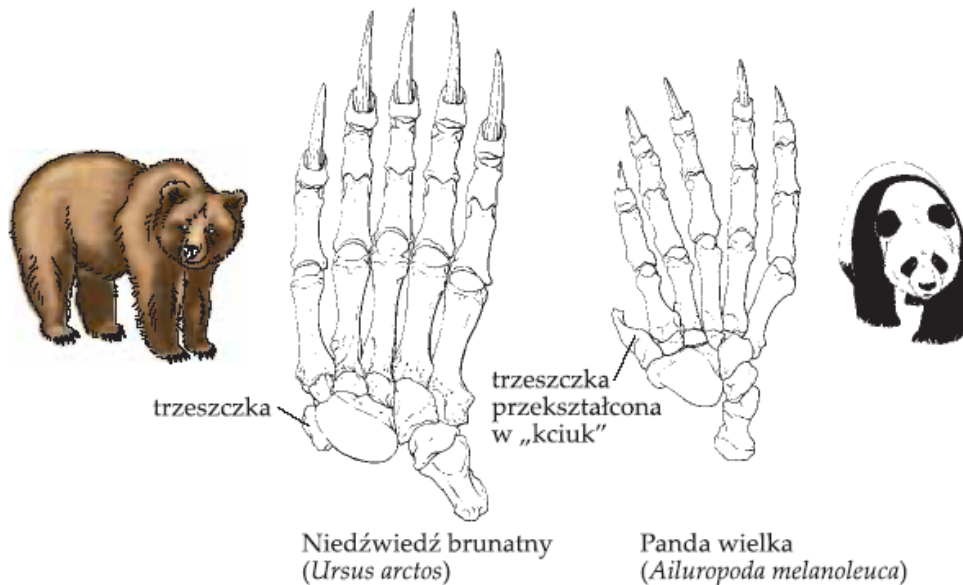
Ryc. 8.7 Typowy retrotranspozon

*Transpozony mogą zawierać  
miejsca wiążące czynniki  
transkrypcyjne (8%  
promotorów ludzkich  
pochodzi od traspozonów)*

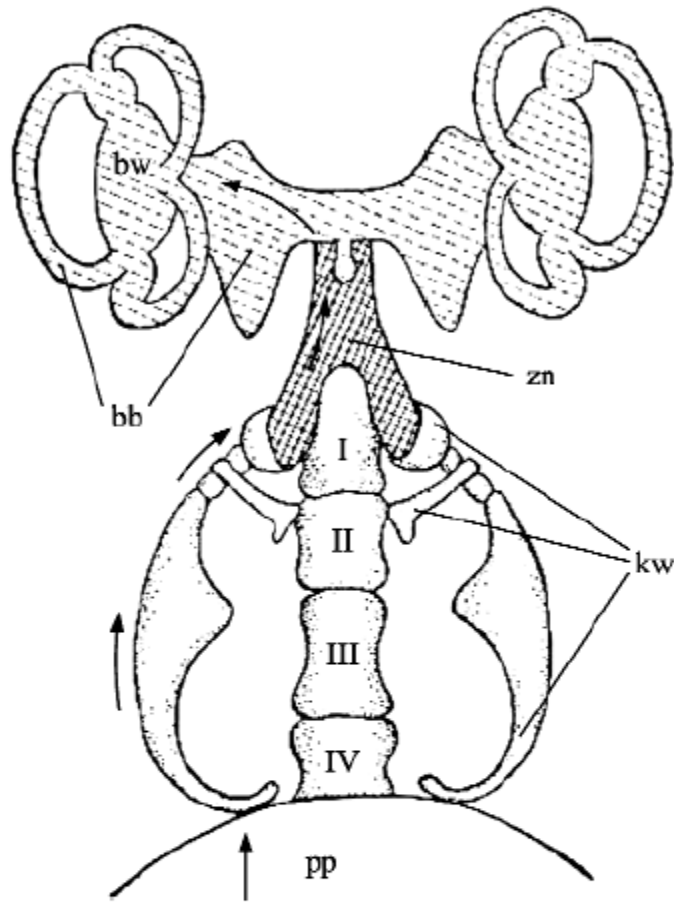
*Wzmacniacz (dPRL)  
odpowiedzialny za  
specyficzną tkankowo  
ekspresję genu prolaktyny w  
macicy łożyskowców  
wywodzi się z transpozonu  
(MER20), który zainfekował  
genomy ssaków po okresie  
powstania łożyska*

Geny RAG kodują  
białka  
odpowiedzialne za  
składanie intronów  
VDJ;  
prawdopodobnie  
wywodzą się z  
transpozonów: nie  
mają intronów i  
mają na końcach  
krótkie powtórzenia,  
przypominające  
LTR (długie  
powtórzenia  
końcowe)

## Nibypalec („kciuk”) pandy powstał w wyniku modyfikacji trzeszczki



**Rycina 21.8** Prawa ręka (widok od góry) dwóch przedstawicieli rodziny niedźwiedziowatych, niedźwiedzia brunatnego (po lewej) i pandy wielkiej (po prawej). W wyniku modyfikacji niewielkiej trzeszczki niedźwiedzi powstał dodatkowy nibypalec („kciuk”) pandy, używany do chwytania pędów bambusa, którymi się odżywia. Ewolucji prawdziwego szóstego palca prawdopodobnie zapobiegły ograniczenia procesu rozwoju osobniczego. „Kciuk” pandy jest przykładem tzw. majsterkowania ewolucyjnego: dobór naturalny tworzy przystosowania z materiałów (czyli cech, wykazujących zmienność w obrębie linii ewolucyjnej), które akurat są pod ręką (za: Davis 1964)



**Ryc. 1.** Schemat aparatu Webera, który występuje u ryb z grupy Ostariophysi (karpie, sumy i inne) i składa się z kilku par kostek (kw) powstałych z części kręgów. Kostki te zestawiają się ze sobą ruchomo i przekazują drgania (na drodze zaznaczonej strzałkami) z pęcherza pławnego (pp) poprzez zatokę nieparzystą (zn) zawierającą perylimfę do błędnika błoniastego (bb) zawierającego endolimfę. Drgania pęcherza odbierane są głównie w części błędnika błoniastego zwanej woreczkiem – *sacculus* (bw). Cyframi rzymskimi oznaczone są kolejne kręgi.

Nowa cecha może ewoluować przez zmianę funkcji lub kooptację cech, będących produktami ubocznymi powstającymi w czasie rozwoju innych cech przystosowawczych (egzaptacjami).

Pęcherz pławny powstał z uchyłka jelita, służącego jako worek płucny; w toku ewolucji promieniopłetwych zaczął pełnić funkcje hydrostatyczne; u Ostariophysi pełni funkcję rezonatora w aparacie Webera, powstałym z części kręgów

Plastyczność fenotypowa może przyczyniać się do ewolucyjnej innowacji, pozwalając na ekspresję nowych cech indukowanych przez nowe środowisko lub zmiany genetyczne

Akomodacja fenotypowa: zdolność do wykształcania funkcjonalnych fenotypów wbrew zmianom środowiskowym lub genetycznym



# Genetyka populacji i genetyczne modele doboru naturalnego

*Genotypy allozymów ovoalbuminy miekkopióra  
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*

$$p = (2 \cdot FF + FS) / (2 \cdot \text{suma genotypów})$$

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

$$q = 1 - p = 0,27$$

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:  $A=0.2$ ;  $a=0.8$

	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  $AA = p^2 = 0.2 \cdot 0.2 = 0.04$  ( $=1/25$ )

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

Proporcja genotypu  $aa = q^2 = 0.8 \cdot 0.8 = 0.64$  ( $=15/25$ )

*Genotypy allozymów ovoalbuminy miekkopióra  
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 <sup>2</sup> 0,533	2pq 0,394	q <sup>2</sup> 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 od  
oczekiwanych ( $\chi^2=0,51$ ,  $P=0.47$ )*

# Dobór kierunkowy (zastępowanie alleli innymi, bardziej korzystnymi)

Przykład 1: korzystny allel dominujący:  $w_{11} = w_{12} > w_{22}$

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

$$p' = \frac{p^2 w_{11} + pq w_{12}}{1 - sq^2} = \frac{p(pw_{11} + qw_{12})}{1 - sq^2}$$

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

$\Delta p$  dodatnie, gdy tylko  $p$  i  $q > 0$  – częstość  $A_1$  wzrasta

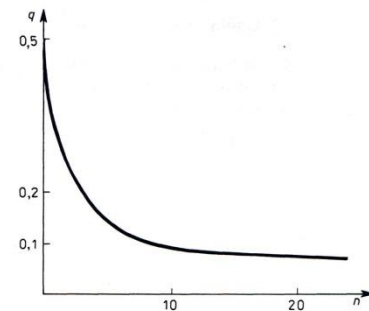
Gdy  $q=0$ ,  $\Delta p = 0$  – stan równowagi po utrwaleniu  $A_1$

Korzystny allel dominujący, homozygota  $A_2 A_2$  letalna

$$\Delta p = \frac{spq^2}{1-sq^2} = \frac{pq^2}{1-q^2}$$

p	q	$\Delta p$
0,5	0,5	0,16
0,66	0,34	0,09
0,75	0,25	0,05
...		
0,99	0,01	0,0001

*Tempo eliminacji  
szkodliwej, recesywnej  
mutacji słabnie wraz ze  
spadkiem jej częstości*



Ryc. 4.1. Spadek częstości  $q$  allelu recesywnego  $a$  przy pełnej eliminacji homozygot recesywnych jako funkcja liczby pokoleń  $n$ , przy częstości tego allelu w pokoleniu  $n = 0$ , wynoszącym  $q = 0,5$

# Utrzymywanie się zmienności genetycznej

- Równowaga między mutacjami a doborem
- Równowaga między doborem a migracją
- Dobór równoważący
  - Przewaga heterozygot
  - Dobór zależny od częstości



## Duża część mutacji jest szkodliwa

Szacuje się, że:

- u *Caenorabditis* ok. 90% niesynonimowych substytucji jest szkodliwych (Stein i in. 2003)
- U człowieka ok. 40% (Eyre-Walker i Keightley, 1999)

Czy szkodliwe mutacje mogą się utrzymywać w populacjach?

# Dobór oczyszczający eliminuje niekorzystne allele (= dobór kierunkowy utrwalający korzystny allele)

Przykład: niekorzystny allele recesywny:  $w_{11} = w_{12} > w_{22}$

	<u>A<sub>1</sub>A<sub>1</sub></u>	<u>A<sub>1</sub>A<sub>2</sub></u>	<u>A<sub>2</sub>A<sub>2</sub></u>	suma
Częstości przy urodzeniu	$p^2$	$2pq$	$q^2$	1
Dostosowanie	1	1	$1-s$	
Częstości po doborze	$p^2$	$2pq$	$q^2(1-s)$	$1-sq^2$

Zmiana częstości allele szkodliwego na skutek doboru przeciw recesywnym mutacjom:

$$\Delta q = -\Delta p = -\frac{spq^2}{1-sq^2} = -\frac{sq^2(1-q)}{1-sq^2}$$

Zmiana częstości na skutek mutacji ( $u$  - częstość mutacji/locus/pokolenie)

$$p_1 = p_0 - p_0 u$$

$$\Delta p = p_0 - p_1 = p_0 - p_0 + p_0 u = p_0 u = (1 - q_0) u$$

Po uwzględnieniu mutacji i selekcji

$$\Delta q = (1 - q) u - s q^2 (1 - q) / (1 - s q^2)$$

Równowaga między presją mutacji a doborem

$$\Delta q = 0 \text{ gdy } (1 - q) u = s q^2 (1 - q) / (1 - s q^2)$$

$$u = s q^2 / (1 - s q^2)$$

$$u - u s q^2 = s q^2$$

$$u = q^2 (s - u s)$$

$$q_e = \sqrt{(u / (1 + u)) s} \sim \sqrt{(u / s)}$$

$$u = 10^{-6}, s = 0.05, q_e = 0,014$$

$$u = 10^{-6}, s = 0.01, q_e = 0,034$$

*W genomie człowieka średnio kilkaset szkodliwych mutacji (np..  
Chun i Fei 2009)*

# Identification of deleterious mutations within three human genomes

Sung Chun<sup>1</sup> and Justin C. Fay<sup>1,2,3</sup>

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) <sup>a</sup>	Number <sup>b</sup>	Heterozygotes (percent) <sup>a</sup>
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

<sup>a</sup>The frequency of heterozygotes was derived from genotype calls in the original publications.

<sup>b</sup>The percentage of tested mutations that are deleterious is shown in parentheses.

NA, Not available.

## ***Utrzymywanie zmienności genetycznej: równowaga między doborem a migracjami***

*Jeżeli różne siedliska dają przewagę różnym allelom, przepływ genów może utrzymywać wariancja genetyczną w każdej populacji (Lenormand 2002)*

*Przy kompletnym mieszaniu populacji, wariancja może zaniknąć (dobór utrwali allel, który daje średnio wyższe dostosowanie w obu siedliskach) (Dempster 1955)*

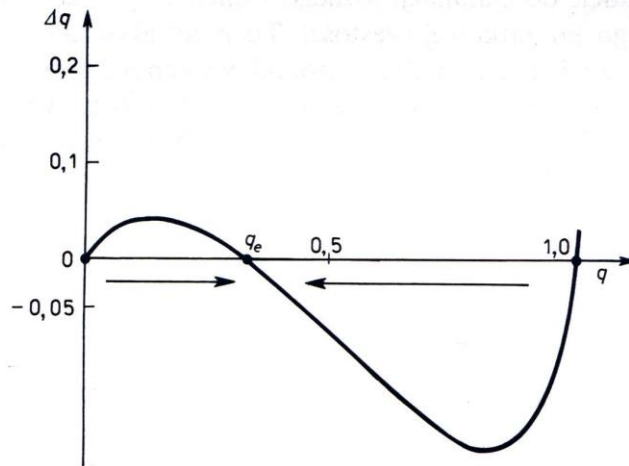
W przeciwieństwie do równowagi dobór – mutacje/migracje,  
**dobór równoważący utrzymuje zmienność**

Najważniejsze mechanizmy

- Przewaga heterozygot
- Dobór negatywnie zależny od częstości

*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 proportion of equilibrium***

Ryc. 4.3. Zmiana częstości  $\Delta q$ , 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  $q = 1$

*Dobrze udokumentowane przykłady doboru  
faworyzującego heterozygoty są nieliczne*

Dostosowanie alleli anemii sierpowatej:

Europa AA>SA>SS

Afryka śr. AA<SA>SS

Anemia sierpowata podwyższa odporność na *Plasmodium falciparum*



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

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

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

## **MHC heterozygosity confers a selective advantage against multiple-strain infections**

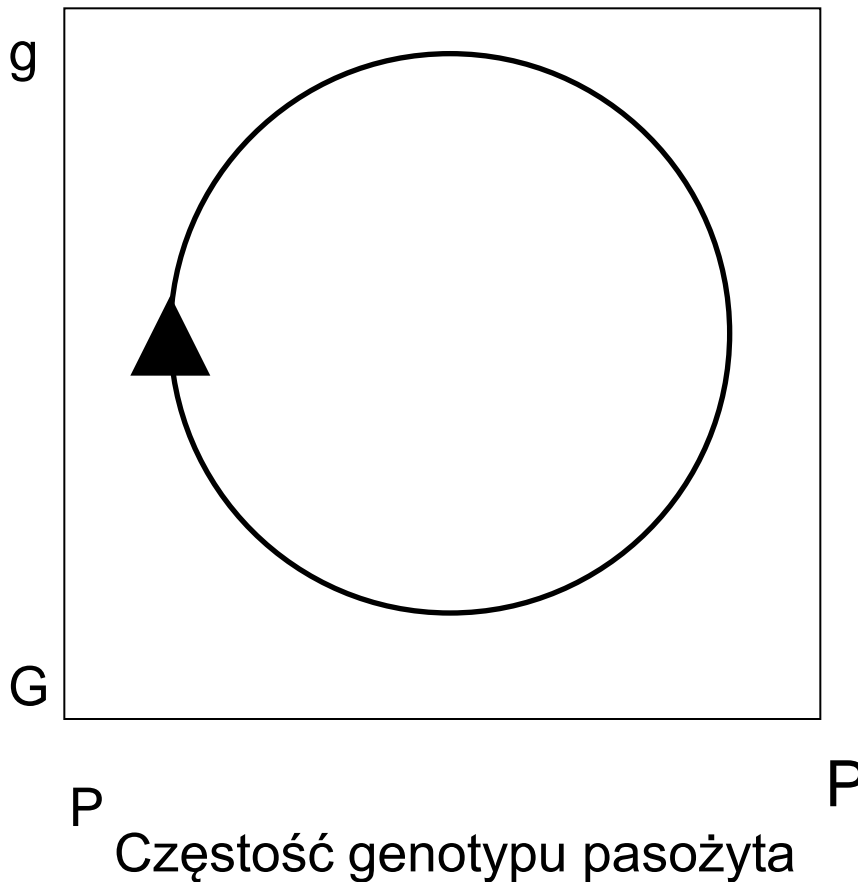
Dustin J. Penn\*, Kristy Damjanovich, and Wayne K. Potts

*Heterozygoty MHC myszy miały mniej bakterii w przypadku infekcji kilkoma szczepami Salmonella; Penn i wsp. 2002, PNAS 99)*

Dobór negatywnie zależny od częstości sprzyja rzadkim allelom, zapobiegając ich eliminacji z populacji

Może działać na skutek koewolucji gospodarza i pasożyta

Częstość genotypu gospodarza



G oporny na P  
g oporny na p

# Interspecific hybridization increases MHC class II diversity in two sister species of newts

KRYSTYNA NADACHOWSKA-BRZYSKA,<sup>\*,‡</sup> PIOTR ZIELIŃSKI,<sup>\*</sup> JACEK RADWAN<sup>\*</sup> and WIESŁAW BABIK<sup>†</sup>

<sup>\*</sup>*Institute of Environmental Sciences, Jagiellonian University, Gronostajowa 7, 30-387 Kraków, Poland,*

<sup>†</sup>*Institute of Systematics and Evolution of Animals, Polish Academy of Sciences, Sławkowska 17, 31-016 Kraków, Poland*

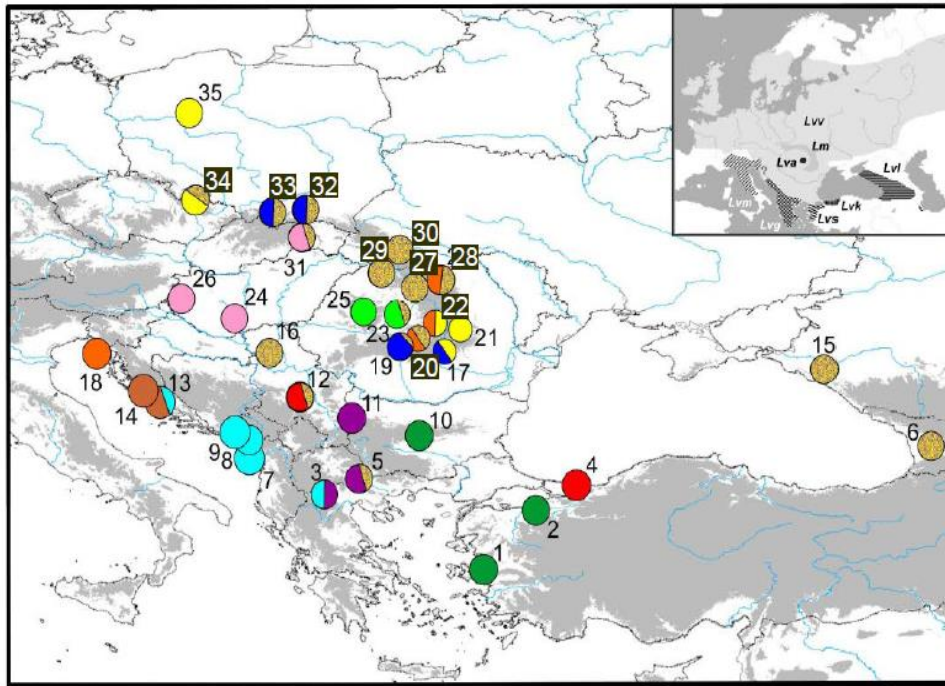


*Lissotriton  
montandoni*



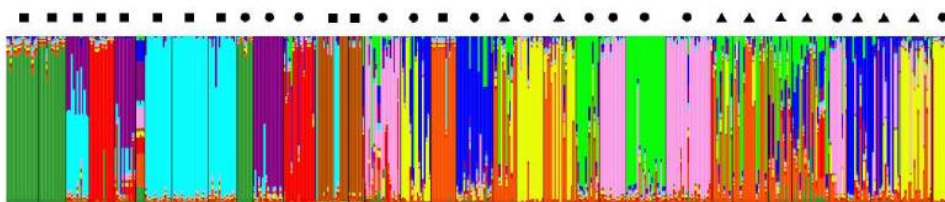
*Lissotriton vulgaris*

- *Rozdziął 3-4 mln lat temu*
- *Często dochodzi do hybrydyzacji, przepływ genów głównie od L. vulgaris do L. montandoni*



Geny MHC łatwo przenoszą się między gatunkami (introgresja)

Sąsiadujące populacje *L. vulgaris* i *L. montandoni* mają sporą frakcję wspólnych genów (39/172), odległe-bardzo rzadkie (3/75)



1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12 13 14 15 16 17 18 19 20 21 22 23 24 25 26 27 28 29 30 31 32 33 34 35

Fig. 5 Genetic structure of *Lissotriton vulgaris* and *Lissotriton montandoni* populations in major histocompatibility complex II inferred by Structure analysis for  $K = 10$ . Assignment of populations to particular clusters is shown on the map. The circles, squares and triangles correspond to northern *L. vulgaris*, southern *L. vulgaris* and *L. montandoni* populations, respectively.

## Interspecific hybridization increases MHC class II diversity in two sister species of newts

KRYSTYNA NADACHOWSKA-BRZYSKA,<sup>\*,†</sup> PIOTR ZIELIŃSKI,<sup>\*</sup> JACEK RADWAN<sup>\*</sup> and WIESŁAW BABIK<sup>†</sup>

<sup>\*</sup>*Institute of Environmental Sciences, Jagiellonian University, Gronostajowa 7, 30-387 Kraków, Poland,*

<sup>†</sup>*Institute of Systematics and Evolution of Animals, Polish Academy of Sciences, Sławkowska 17, 31-016 Kraków, Poland*

*Zależność od częstości  
sprzyja importowi  
nowych alleli MHC  
z innych  
gatunków/populacji?*

## The Shaping of Modern Human Immune Systems by Multiregional Admixture with Archaic Humans

Laurent Abi-Rached,<sup>1</sup> Matthew J. Jobin,<sup>2,3</sup> Subhash Kulkarni,<sup>1</sup> Alasdair McWhinnie,<sup>4</sup> Klara Dalva,<sup>5</sup> Loren Gragert,<sup>6</sup> Farbod Babrzadeh,<sup>7</sup> Baback Gharizadeh,<sup>7</sup> Ma Luo,<sup>8,9</sup> Francis A. Plummer,<sup>8,9</sup> Joshua Kimani,<sup>10</sup> Mary Carrington,<sup>11,12</sup> Derek Middleton,<sup>13</sup> Raja Rajalingam,<sup>14</sup> Meral Beksac,<sup>5</sup> Steven G. E. Marsh,<sup>4,15</sup> Martin Maiers,<sup>6</sup> Lisbeth A. Guethlein,<sup>1</sup> Sofia Tavoularis,<sup>16</sup> Ann-Margaret Little,<sup>4,15</sup> Richard E. Green,<sup>17</sup> Paul J. Norman,<sup>1</sup> Peter Parham<sup>1\*</sup>

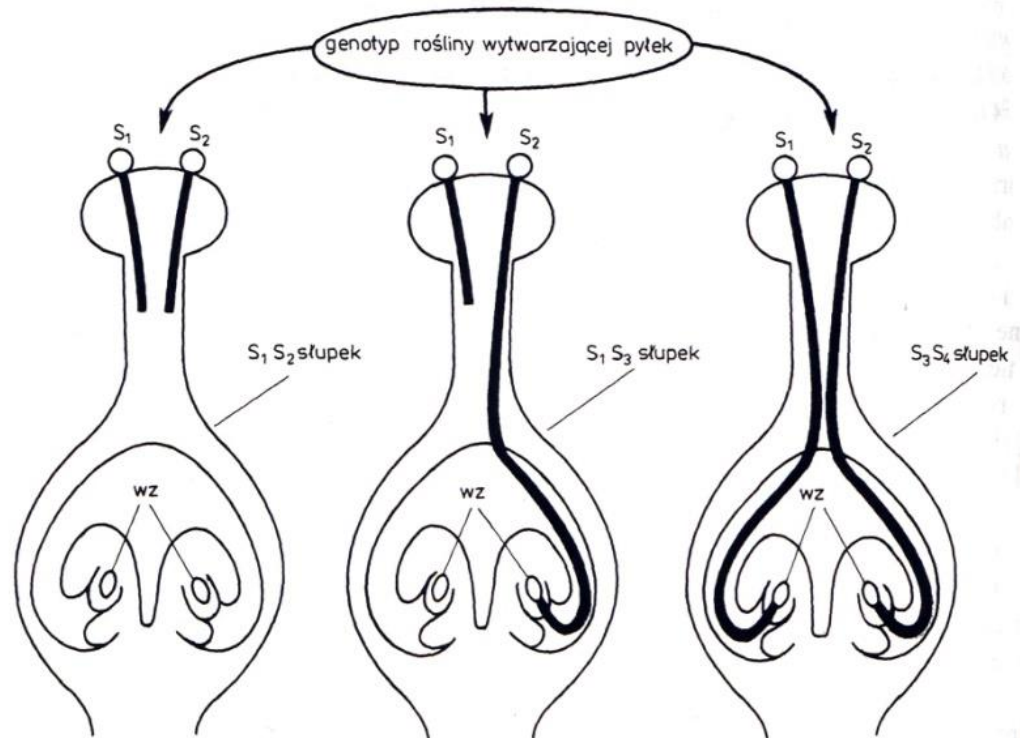
SCIENCE VOL 334 7 OCTOBER 2011

Dobór apostatyczny (faworyzujący odstępców): najczęstsze ofiary najszybciej spostrzegane przez drapieżnika

Sójki ,zjadają' nawięcej  
najczęstszych ofiar  
wirtualnych

# Locus samoniezgodności u roślin

- zapobiega samozapłodnieniu
- nawet w małych populacjach wysoki polimorfizm – rzadkie allele nie się tracą, bo pyłki je noszące kiełkują na większości słupków

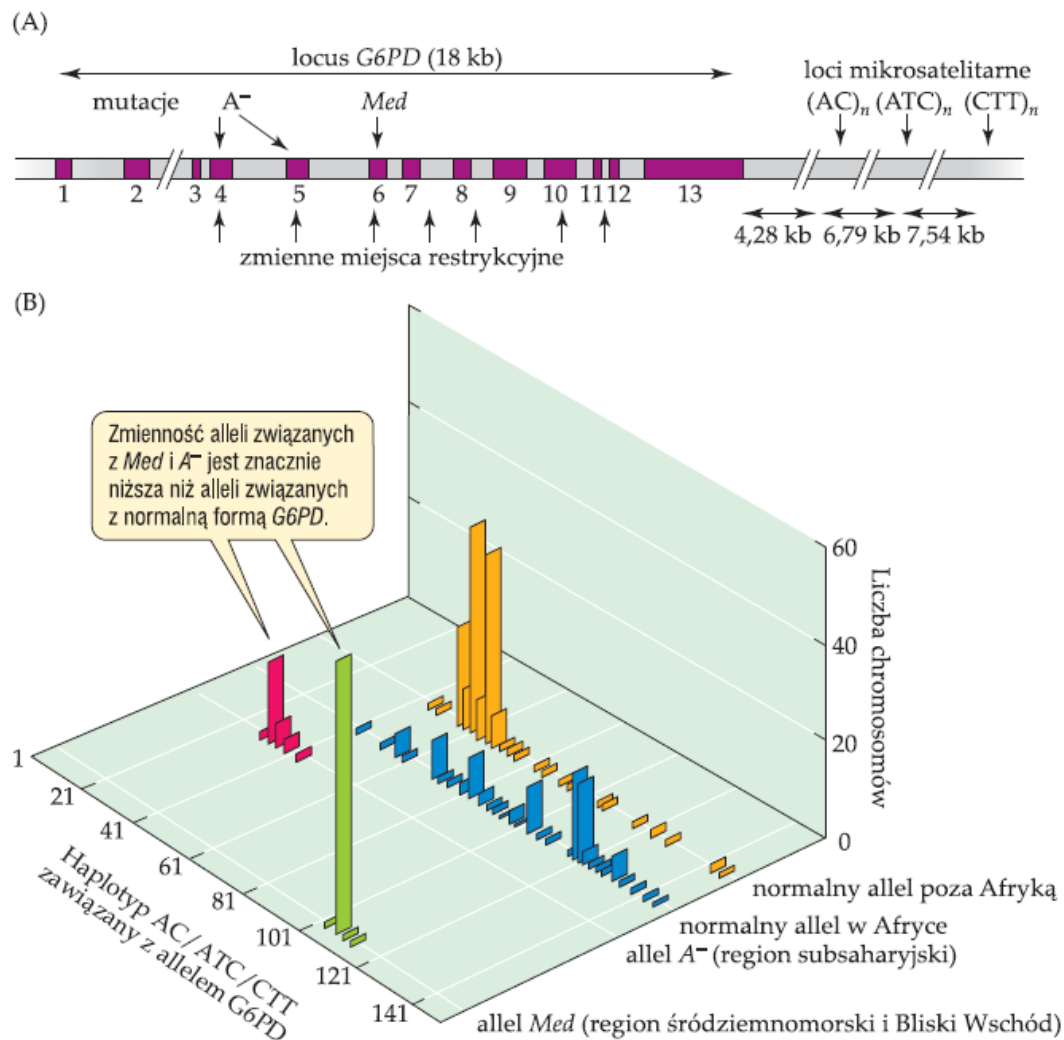


Ryc. 3.14. Niezgodność pyłku i znamienia słupka. Pyłek rośliny rodzicielskiej o genotypie  $S_1S_2$  będzie niepłodny lub płodny w zależności od genotypu rośliny przyjmującej pyłek. U większości gatunków o takim systemie zahamowanie wzrostu łagiewki pyłkowej ma miejsce w słupku. WZ – woreczek zalążkowy (wg Heslop-Harrisona 1978, zmieniona)



# Molekularne ślady doboru – wymiatanie zmienności przez dobór kierunkowy (pozytywny)

Allele A<sup>-</sup> i Med powodują wyższą odporność na malarię. W wyniku utrwalenia korzystnych mutacji w G6PD doszło do wymięcenia zmienności (*selective sweep*) w tym regionie, a niektóre allele mikrosatelitarne zostały „podwiezione” (*hitchhiking*) do wysokiej częstości.



## aminokwas

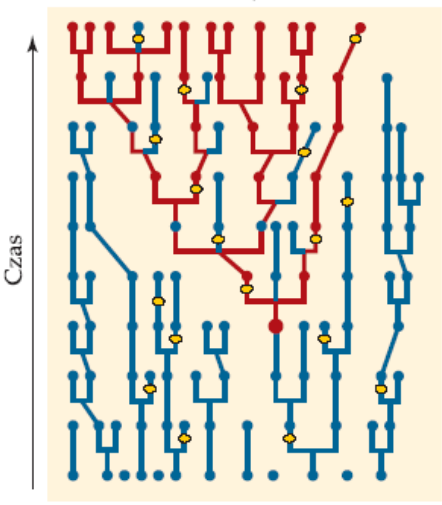
## Kodon mRNA

Ala	A	Alanine	GCA, GCC, GCG, GCU
Arg	R	Arginine	AGA, AGG, CGA, CGC, CGG, CGU
Asn	N	Asparagine	AAC, AAU
Asp	D	Aspartic acid	GAC, GAU
Cys	C	Cysteine	UGC, UGU
Glu	E	Glutamic acid	GAA, GAG
Gln	Q	Glutamine	CAA, CAG
Gly	G	Glycine	GGA, GGC, GGG, GGU
His	H	Histidine	CAC, CAU
Ile	I	Isoleucine	AUA, AUC, AUU
Leu	L	Leucine	UUA, UUG, CUA, CUC, CUG, CUU
Lys	K	Lysine	AAA, AAG
Met	M	Methiodine	AUG
Phe	F	Phenylalanine	UUC, UUU
Pro	P	Proline	CCA, CCC, CCG, CCU
Ser	S	Serine	AGC, AGU, UCA, UCC, UCG, UCU
Thr	T	Threonine	ACA, ACC, ACG, ACU
Trp	W	Tryptophan	UGG
Tyr	Y	Tyrosine	UAC, UAU
Val	V	Valine	GUA, GUC, GUG, GUU
STOP		UAA, UAG, UGA	

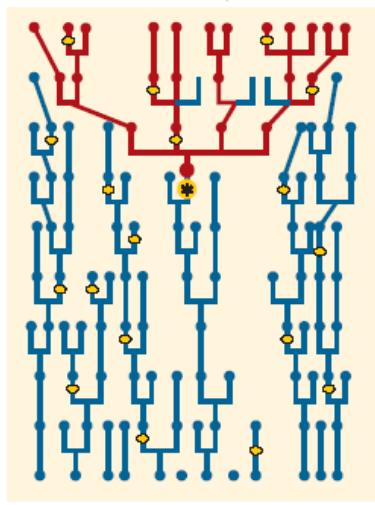
Stosunek tempa podstawień synonimowych do nie- synonimowych ( $d_s/d_n$ )	Dobór
$>1$	Oczyszczający (mutacje niesynonimowe usuwane)
$=1$	Brak (m.n. neutralne)
$<1$	Pozytywny (m. n. utrwalane)

○ mutacje neutralne  
 ● mutacje korzystne  
 × mutacje szkodliwe

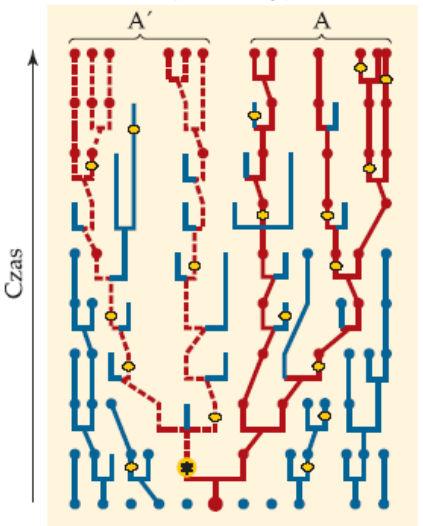
(A) Brak doboru (7 mutacji)



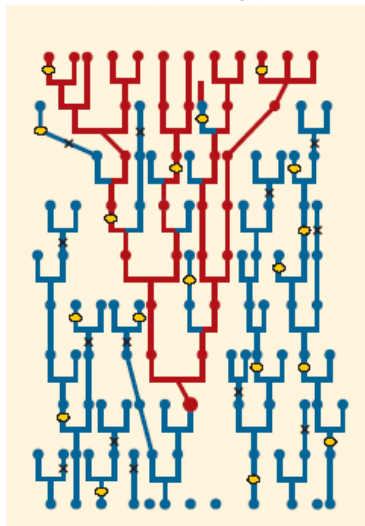
(B) Dobór pozytywny (5 mutacji)



(C) Dobór równoważący (12 mutacji)



(D) Dobór oczyszczający (4 mutacje)



## Wpływ doboru na genealogie genów:

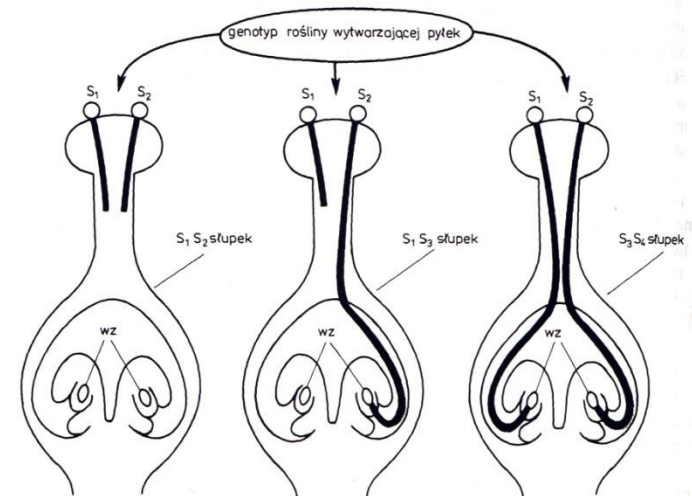
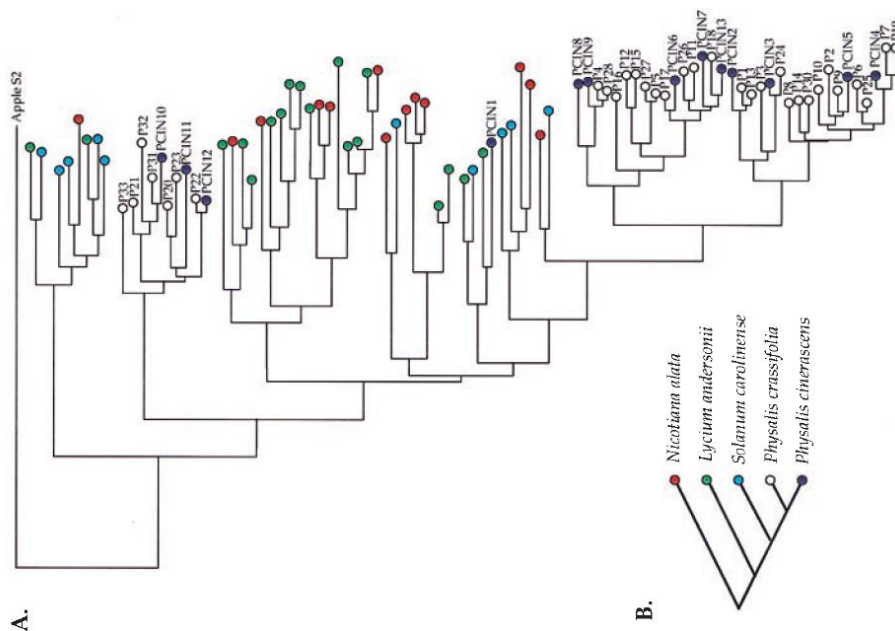
Dobór pozytywny powoduje utrwalanie linii z mutacją, eliminując inne

Dobór oczyszczający eliminuje linie obciążone szkodliwymi mutacjami (x)

Dobór równoważący utrzymuje linie alleliczne przez długi czas, co pozwala im na gromadzenie dużej liczby mutacji

# Locus samoniezgodności u roślin

- nawet w małych populacjach wysoki polimorfizm
- Rzadkie allele zyskują przewagę, stąd linie alleliczne utrzymywane przez długi czas (polimorfizm transgatunkowy)



Ryc. 3.14. Niezgodność pyłku i znamienia słupka. Pyłek rośliny rodzicielskiej o genotypie S<sub>1</sub>S<sub>2</sub> będzie nieplodny lub płodny w zależności od genotypu rośliny przyjmującej pyłek. U większości gatunków o takim systemie zahamowanie wzrostu łagiewki pyłkowej ma miejsce w słupku. WZ – woreczek zalążkowy (wg Heslop-Harrisona 1978, zmieniona)

***Poziomy doboru***

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

**Gen**

**Osobnik**

Grupa osobników?

Gatunek (i wyższe taksony)

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

$t+$  - krótki ogon

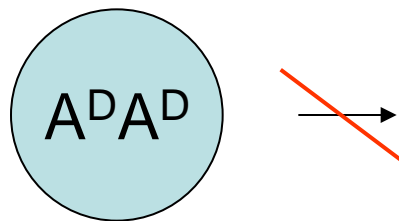
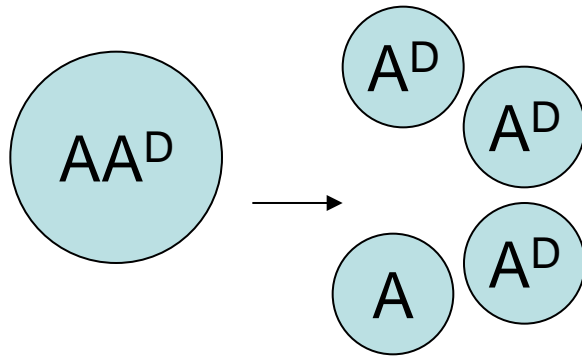
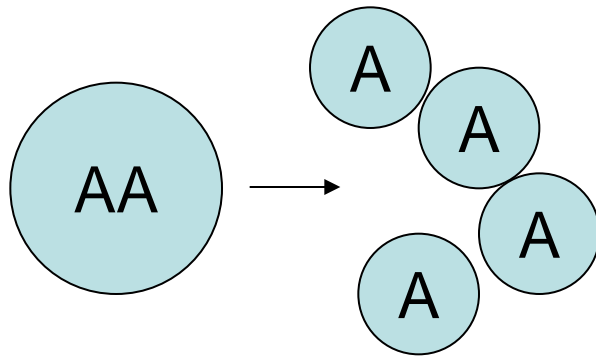
$tt$  - letalne

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

Samce  $t+$  produkują 90-100% plemników  $t$

Częstość  $t$  – do 18%





Dwa poziomy doboru:  
hipotetyczny gen  $A^D$  podlega  
pozytywnej selekcji na  
poziomie genów, ale  
negatywnej na poziomie  
osobników (np. tutaj:  
genotypy  $A^D A^D$  letalne)

*Model odchylenia mejotycznego (meiotic drive) związanego z letalnością lub sterylnością homozygot*

<u>Genotyp:</u>	<u>AA</u>	<u>AA<sub>d</sub></u>	<u>A<sub>d</sub>A<sub>d</sub></u>	<u>Razem</u>
Częstości początkowe	$p^2$	$2pq$	$q^2$	1
Współczynnik selekcji	0	0	1	
Dostosowanie:	1	1	0	
<u>Częstości po doborze:</u>	<u><math>p^2</math></u>	<u><math>2pq</math></u>	<u>0</u>	<u><math>1-q^2</math></u>

$k$  – proporcja gamet  $A_d$  produkowanych przez heterozygoty ( $>1/2$ )

$$q_1 = (2pqk) / (1 - q^2) = (1 - q)(2qk) / (1 - q)(1 + q) = 2qk / (1 + q)$$

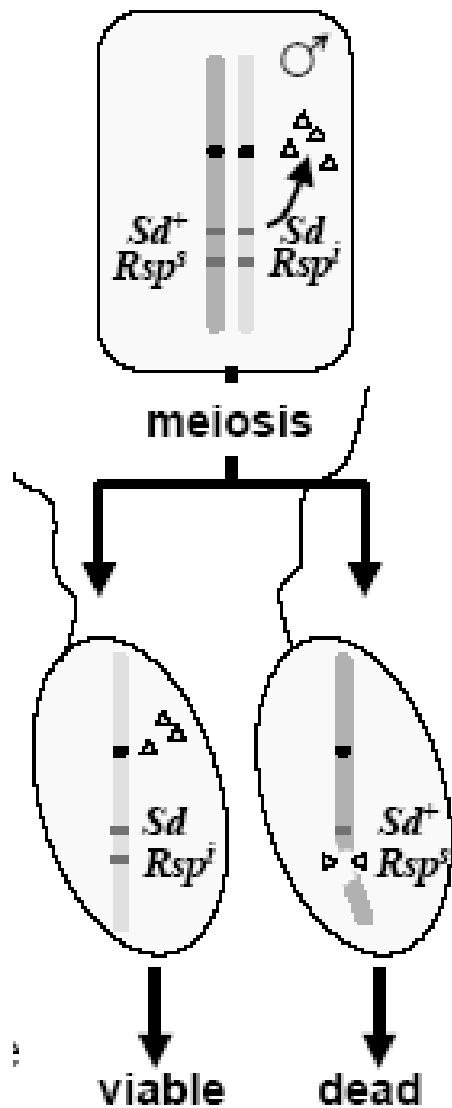
$$\Delta q = q_1 - q = (2qk - q(1 + q)) / (1 + q)$$

$$\Delta q = 0 \text{ gdy } 2qk - q(1 + q) = 0$$

$$2qk = q(1 + q)$$

$$2k = 1 + q$$

$q_e = 2k - 1$  [przy  $k = 0.9$ ,  $q_e = 0.8 \gg 0.18$  – prawdopodobnie dobór także przeciw heterozygotom]



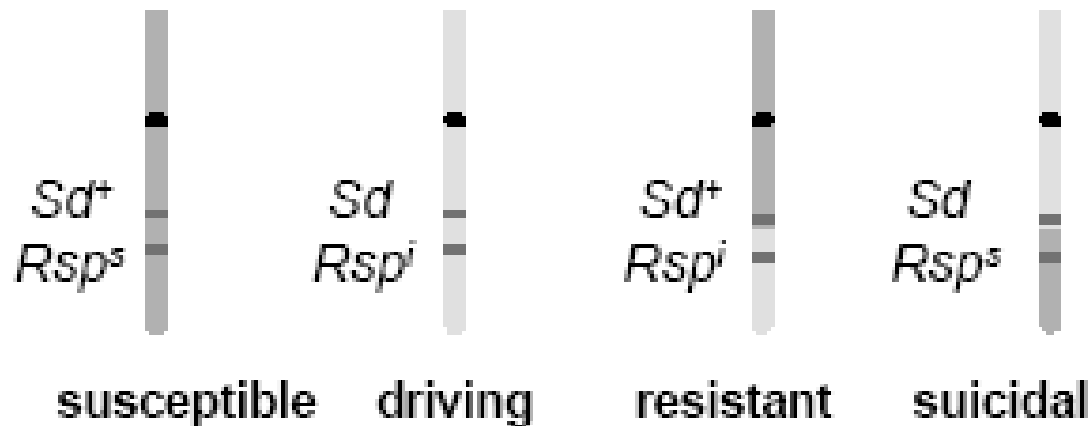
Zaburzenia segregacji meiotycznej powodowanej przez gen SD (segregation distorter) u *Drosophila* prowadzą do wytwarzania 95% plemników SD u heterozygot

Dlaczego częstość SD tylko około 5%?

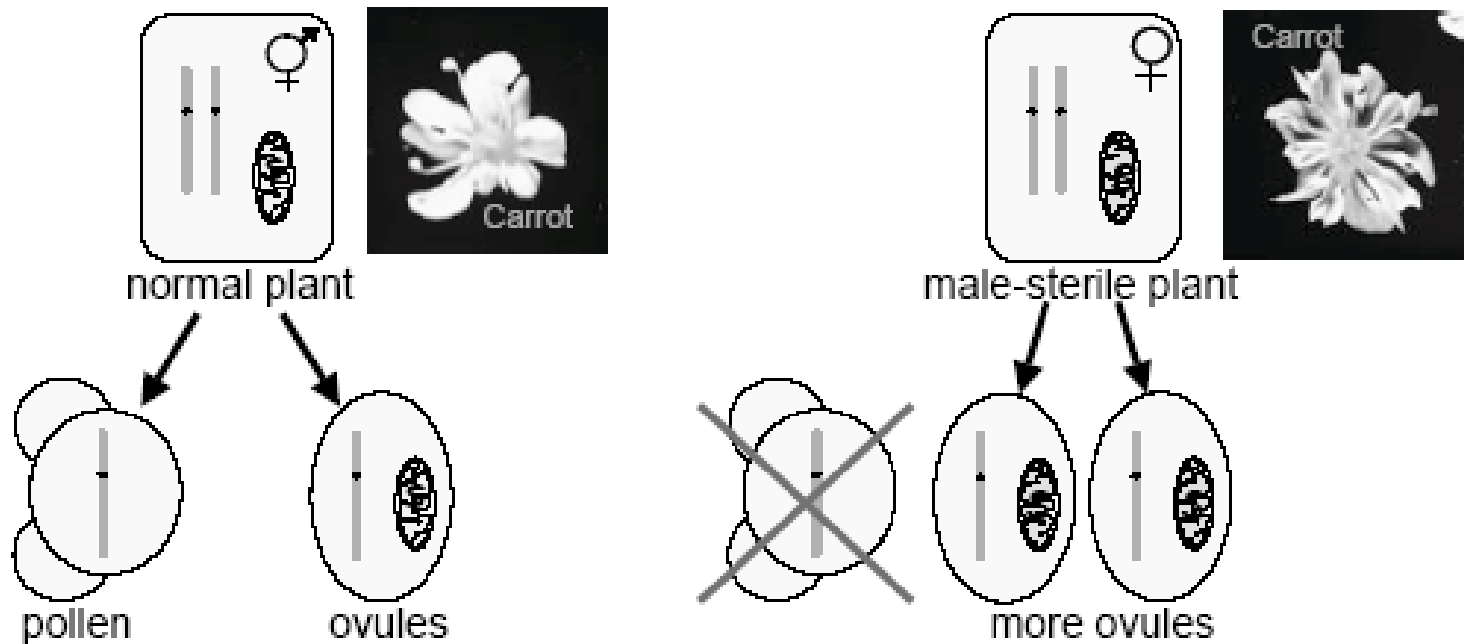
-Zmniejszona płodność

-Rekombinacja między SD and  $Rsp^i$

-Supresja SD przez geny na innych loci („parlament genów”)



Męska sterylność cytoplazmatyczna okrytozalążkowych (około 10% gatunków) jest powodowana przez geny występujące na chromosomie mitochondrialnym



## **Dobór grupowy jest słabą siłą ewolucyjną:**

W warunkach naturalnych (**inaczej niż w eksperymencie Wade'a**) osobników jest dużo więcej niż populacji, rodzą się i wymierają dużo szybciej niż populacje (powstające na skutek kolonizacji i wymierające)

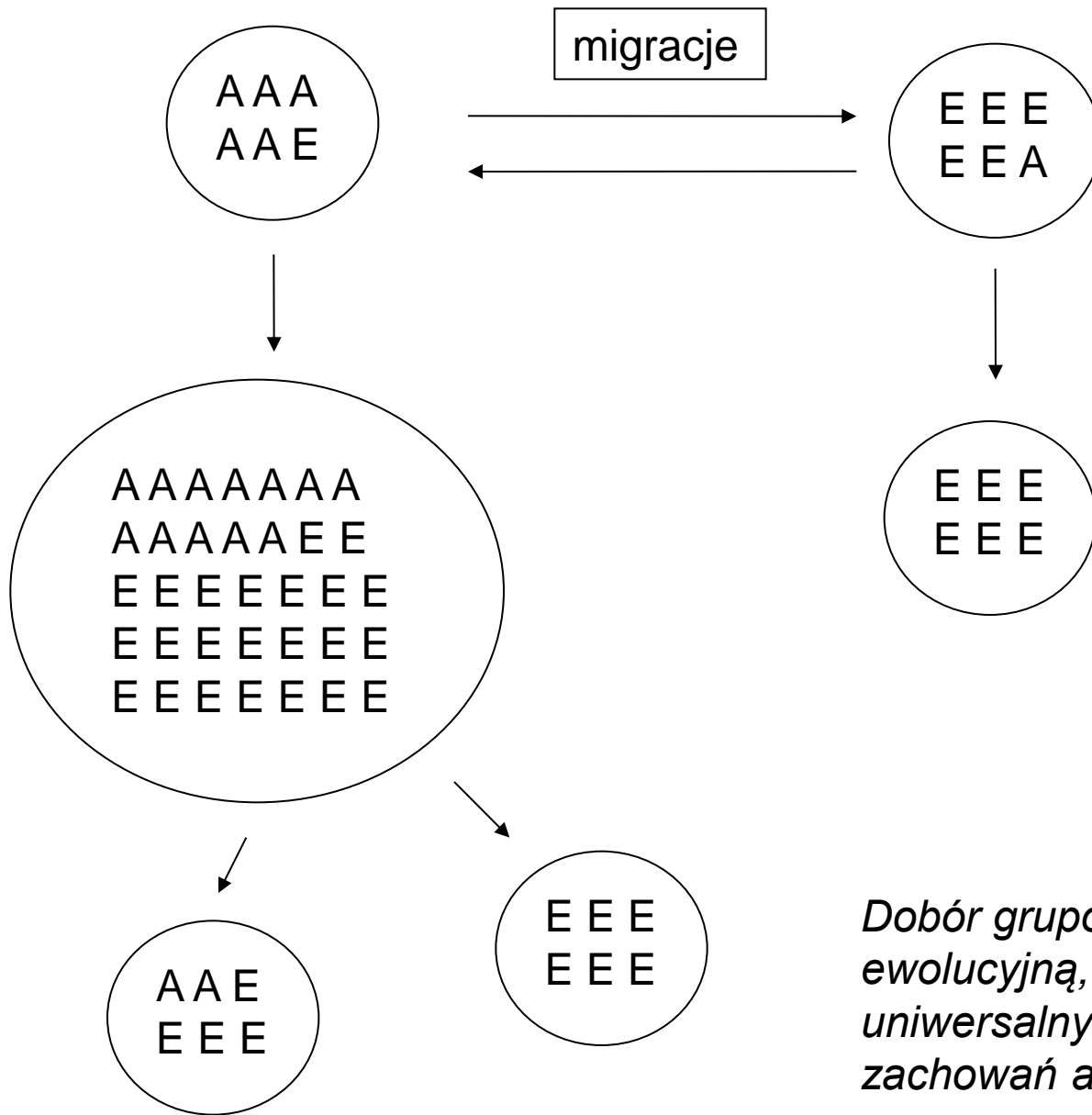
Przepływ genów (**wyeliminowany w eksperymencie Wade'a**) przynoszących korzyść osobnikom kosztem grupy doprowadza do ich szybkiego rozprzestrzenienia się

*Wiele zachowań społecznych zwierząt  
można określić jako altruistyczne*

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

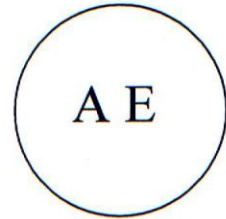
Ewolucyjne wyjaśnienie zjawiska altruizmu polega na odpowiedzi na pytanie, w jaki sposób gen wywołujący skłonności altruistyczne rozprzestrzeni się w populacji



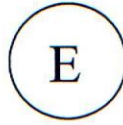
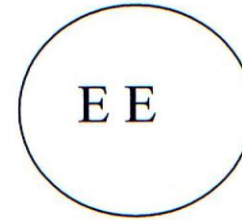


*Dobór grupowy jest słabą siłą ewolucyjną, dlatego nie może być uniwersalnym wytłumaczeniem zachowań altruistycznych*

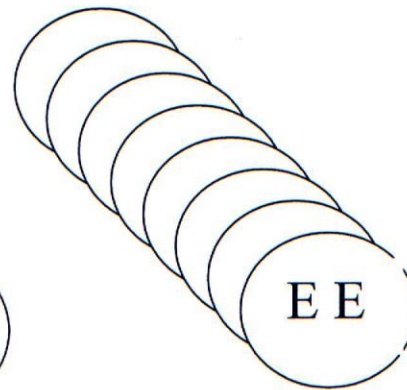
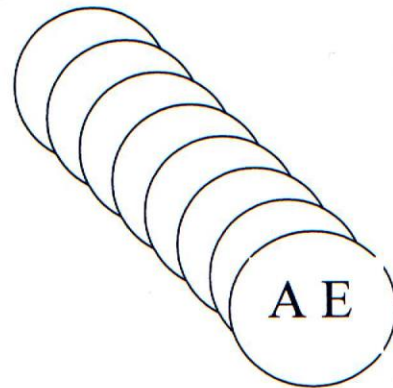
P:



X



F<sub>1</sub>:



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:  $r=0.125$

# 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

*Dobór na poziomie taksonów: między gatunkami nie ma przepływu genów, jednak ich tempo narodzin (specjacji) i wymierania jest dużo wolniejsze niż osobników*

*Zapylenie przez owady, przystosowane do poszczególnych kwiatów, sprzyja szybkiej specjacji (narodzin gatunków); Liczba gatunków storczyków (19 500 gatunków) jest znacznie wyższa niż spokrewnionych z nimi kosańców (1750 gatunków), posiadających prostsze kwiaty i zapylanych przez mniej wyspecjalizowane owady*



# Ewolucja historii życiowych

*W ewolucji historii życiowych ważną rolę odgrywają kompromisy ewolucyjne, wynikające z ograniczonych zasobów i negatywnych plejotropii między cechami*

*Kompromisy uniemożliwiają ewolucję „darwinowskich demonów”*



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

Jaki jest optymalny wiek dojrzewania?

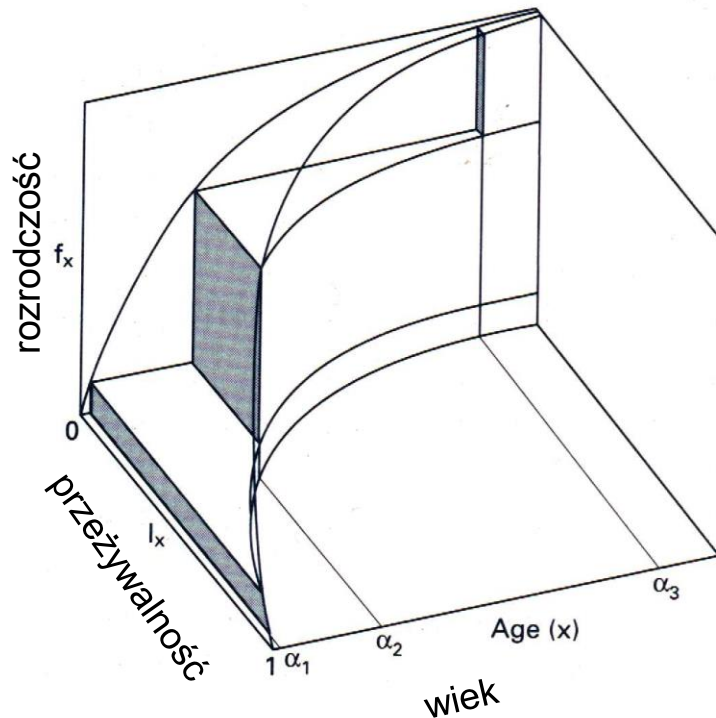
Korzyści z wczesnego dojrzewania:

- zmniejszenie śmiertelności przed osiągnięciem dojrzałości
- krótszy czas generacji

Koszty związane z wczesnym dojrzewaniem:

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

## Model optymalnego wieku przy dojrzwaniu



**Fig. 13.2** Optimization of age and size at maturity in Kozłowski's model. The curve in the groundplane relates the probability ( $l_x$ ) to survive until age  $x$ . The curve in the backplane relates the potential fecundity  $f_x$  to the age of maturity  $\alpha$  (switch from growth to reproduction). Expected lifetime reproduction for three different ages at maturity,  $\alpha_1$ ,  $\alpha_2$  and  $\alpha_3$ , is represented by the three solids. The switch from growth to reproduction at age  $\alpha_2$  yields a higher lifetime reproduction than at  $\alpha_1$  or  $\alpha_3$ . Thus, there is an intermediate optimal  $\alpha$ .

„Małe organizmy zwykle nie są małe dlatego, że poprawia to ich rozrodczość lub przeżywanie. Są małe dlatego, że aby urosnąć, trzeba czasu. Przy wysokiej śmiertelności, zwrot inwestycji we wzrost w postaci wyższej rozrodczości nigdy nie nastąpi” (J. Kozłowski 1992)

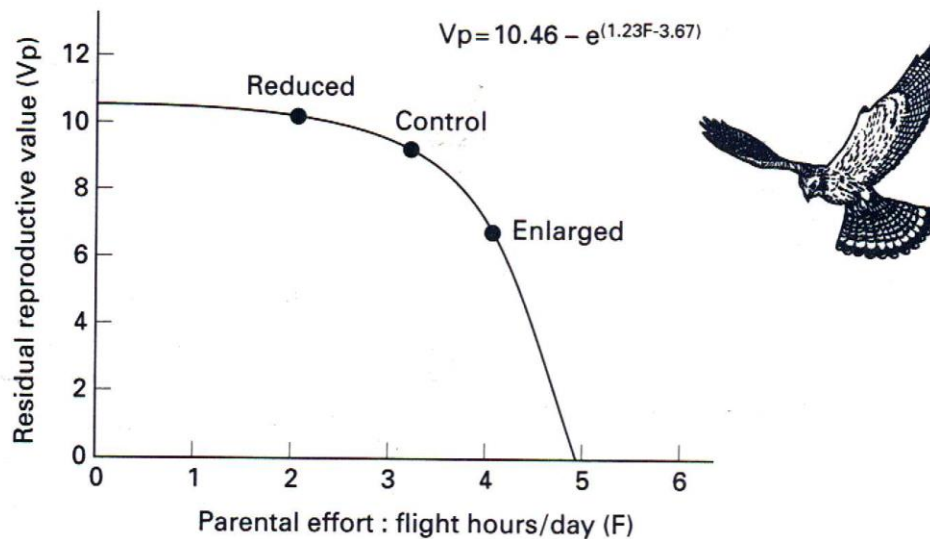
## Ewolucja historii życia u gupika (Reznick i wsp. 1990): 11 lat po przeniesieniu do strumienia o zmniejszonym drapieżnictwie

**Table 8.2** Divergence of guppy life histories after manipulations

<b>Life history trait</b>	<b>Control (cichlid)</b>	<b>Introduction (killifish)</b>
Male age at maturity (days)	48.5	58.2
Male weight at maturity (mg wet)	67.5	76.1
Female age at first birth (days)	85.7	92.3
Female weight at first birth (mg wet)	161.5	185.6
Size of first litter	4.5	3.3
Offspring weight (mg dry) litter 1	0.87	0.95
Offspring weight (mg dry) litter 2	0.90	1.02

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

Długość życia jest ograniczona m.in. przez kompromis między bieżącą inwestycją w reprodukcję a długowiecznością



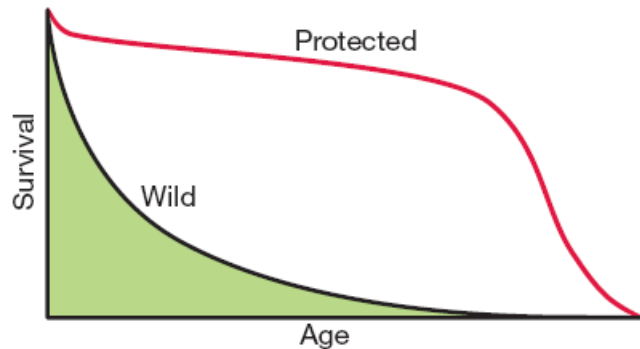
**Fig. 13.8** Kestrel residual reproductive value plotted as a function of their parental effort (hours of flight per day). (From Daan *et al.*, 1990a.)

*Pustułki, którym powiększono/zmniejszono lęgi żyły krócej/dłużej*

Tempo śmiertelności:

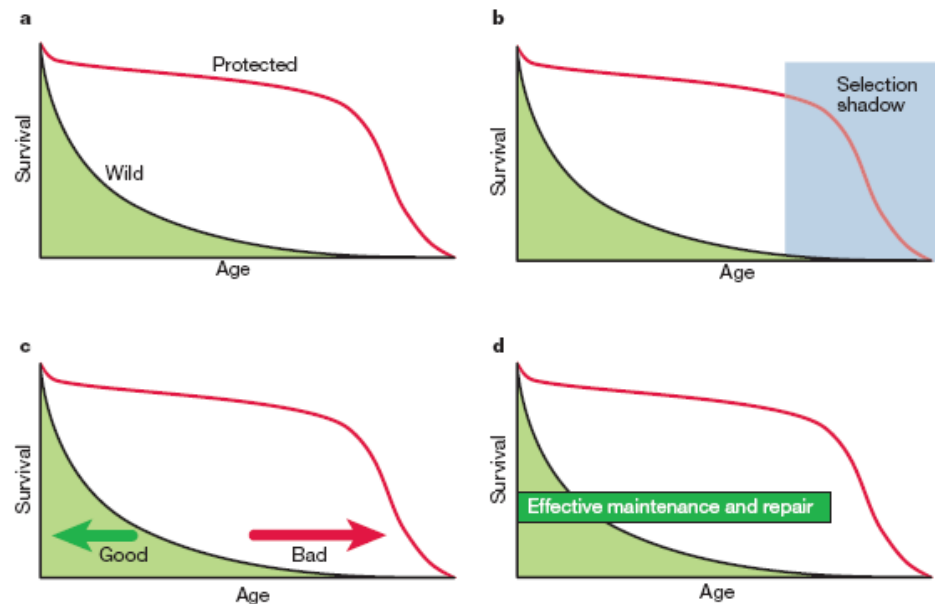
**Wewnętrzne:** determinowane przez tempo starzenia się, czyli pogarszanie się sprawności procesów biochemicznych i fizjologicznych

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



# Teorie starzenia

**Figure 1** Evolutionary theories of ageing. **a**, Extrinsic mortality in wild environments occurs to an extent that senescence-associated mortality is rare, undermining any idea that genes specifically for ageing have evolved. **b**, The 'selection shadow' at older ages may permit an accumulation of late-acting deleterious mutations (mutation-accumulation theory). **c**, Pleiotropic genes that benefit organisms early in life will be favoured by selection even if they have bad effects at later ages (pleiotropy theory). **d**, Selection pressure to invest metabolic resources in somatic maintenance and repair is limited; all that is required is to keep the organism in sound condition for as long as it might survive in the wild (disposable-soma theory).



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

## Eksperymentalne testy teorii starzenia

- zmniejszanie zewnętrznej śmiertelności lub opóźnianie reprodukcji (=zwiększanie wartości reprodukcyjnej osobników starszych) prowadzi do zwiększenia długości życia
- równocześnie następuje spadek płodności, potwierdzając znaczenie kompromisu płodność/długość życia



# Ewolucja plastyczności fenotypowej

Plastyczność fenotypowa: zdolność organizmu do reakcji (w formie zmiany formy, zachowania, aktywności itp.) na zmiany środowiskowe

Plastyczność fenotypowa powinna ewoluować gdy:

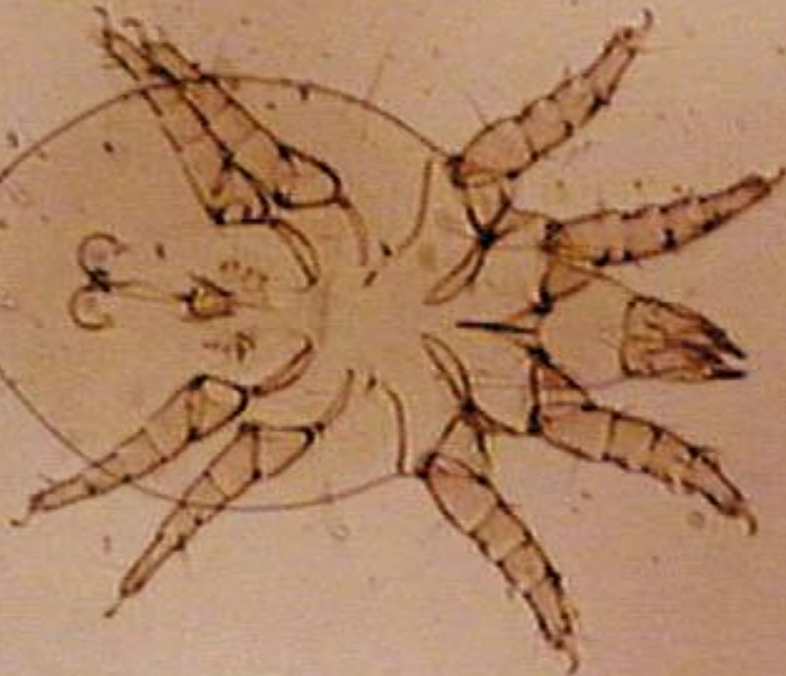
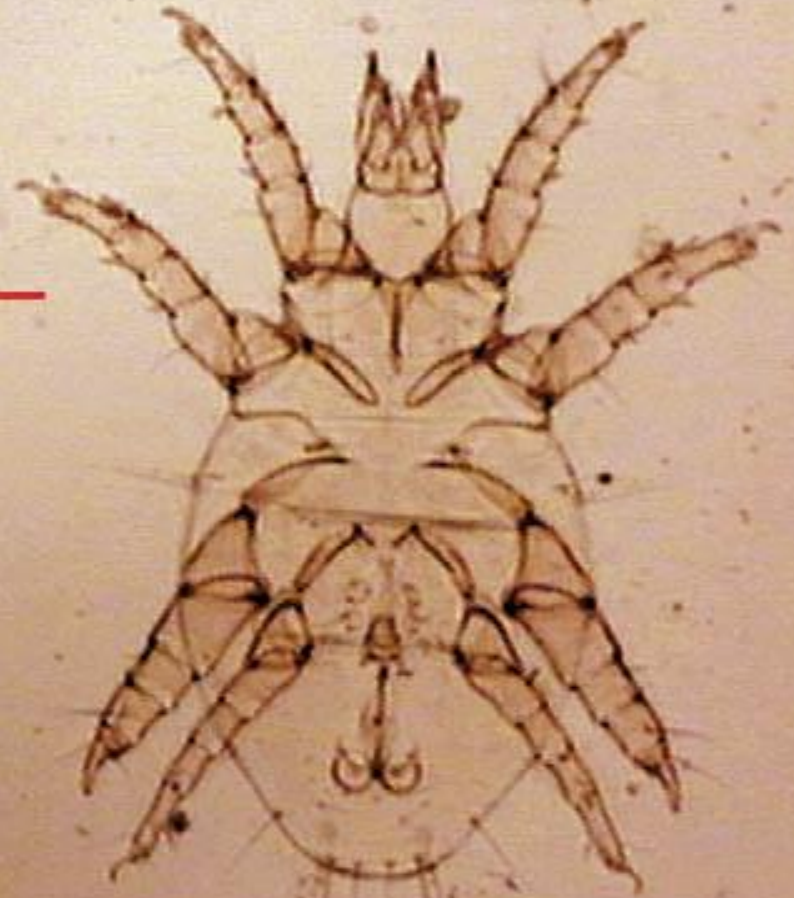
- środowisko silnie wpływa na dostosowanie
- zmiany środowiska są przewidywalne

Przykłady przystosowawczej plastyczności:

- ograniczenie kaloryczne prowadzące do wydłużenia życia u ssaków: inwestycja w przetrwanie somy kosztem reprodukcji jako reakcja na brak możliwości wydania potomstwa?
- zmniejszenie aktywności w obecności drapieżnika
- polifenizm – wykształcanie alternatywnych fenotypów w odpowiedzi na bodziec środowiskowy lub wewnętrzny

Alternatywne formy samców u roztoczy  
z rodziny rozkruszkowatych

1 mm

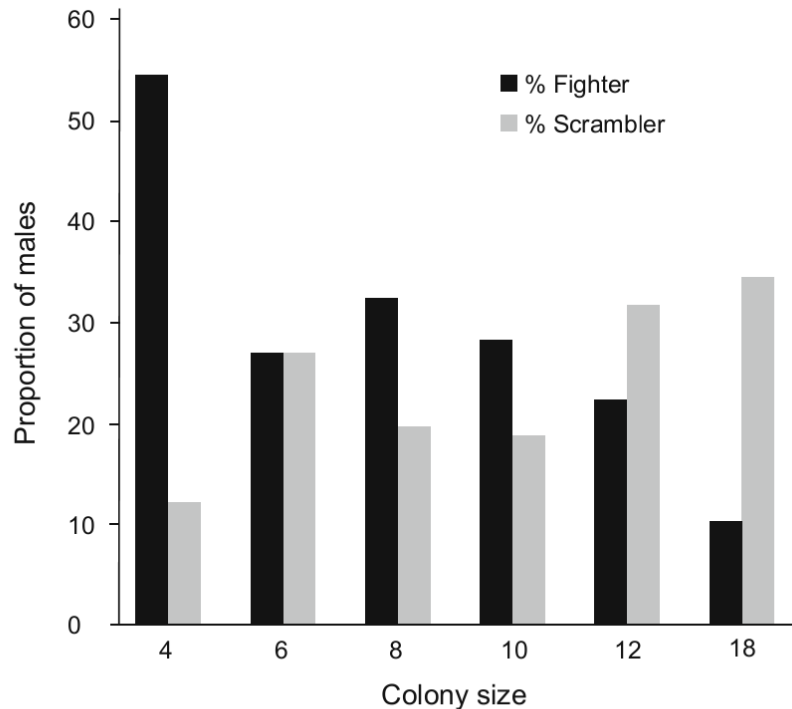


# Colony size, but not density, affects survival and mating success of alternative male reproductive tactics in a polyphenic mite, *Rhizoglyphus echinopus*

Jacek Radwan • Aleksandra Łukasiewicz • Mateusz Twardawa

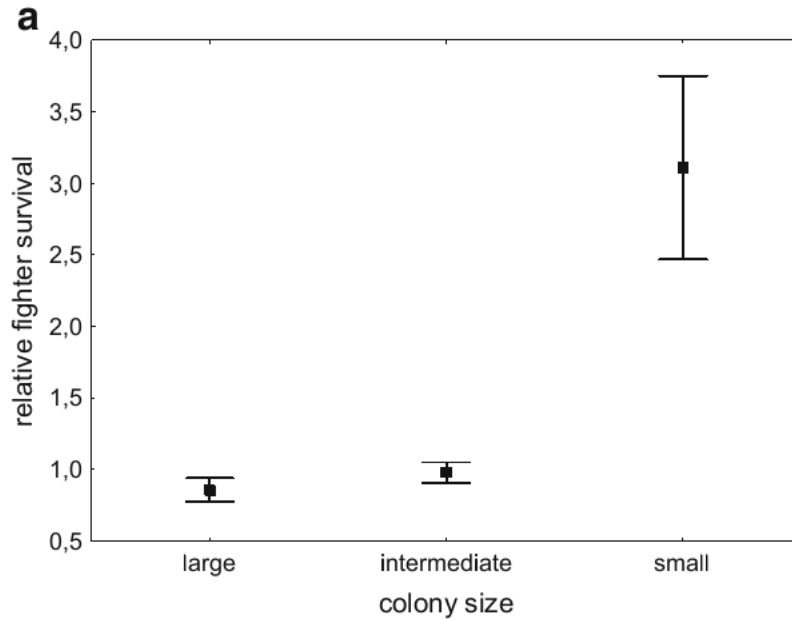
Behav Ecol Sociobiol (2014) 68:1921–1928

DOI 10.1007/s00265-014-1787-7

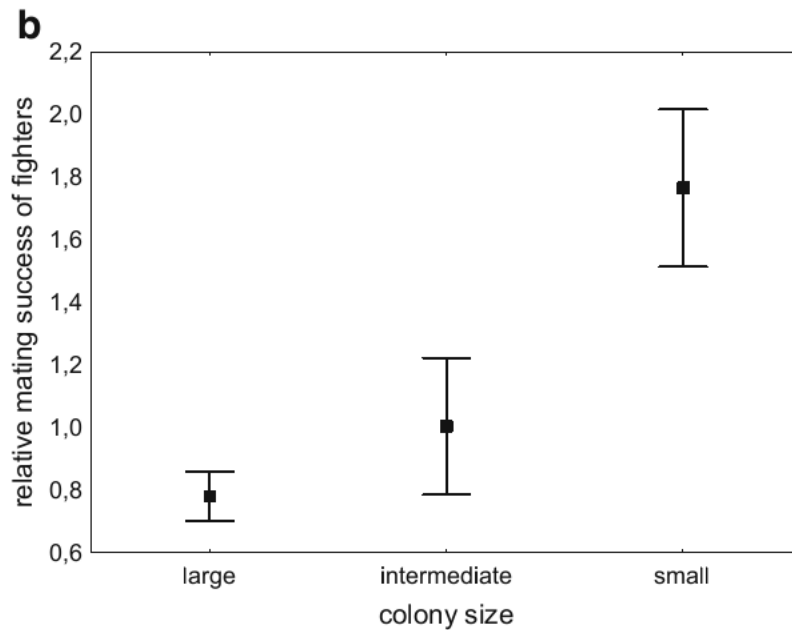


**Fig. 1** The effect of colony size on the proportions of fighter and scambler males that emerged in each colony





Supresja formy walczącej  
przez feromony  
wskazujące na wielkość  
populacji  
przystosowawcza



**Fig. 2** The effect of colony size on fighters' **a** survival and **b** mating success relative to scramblers. *Error bars denote ±SE*

# Ewolucja sposobów rozrodu

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

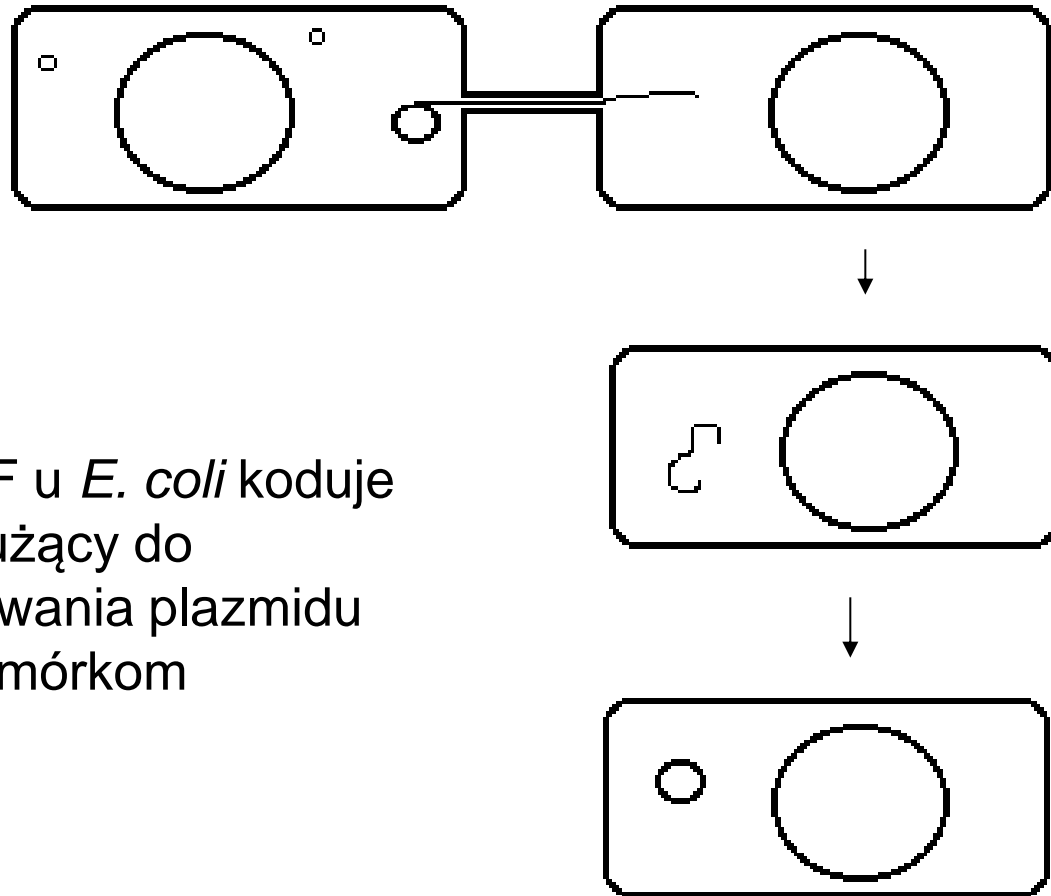
## **Rozród płciowy wiąże się z kosztami:**

- Konieczność znalezienia partnera
- Mniejsza wydajność mejozy (10-100h) niż mitozy (0.25-4h)
- Rozbijanie korzystnych kombinacji alleli
- Koszt produkcji samców (=rozcieńczenia genomu, koszt anizogamii)
- Rozprzestrzenianie się samolubnych elementów genetycznych (np. SD)

## **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

Hickley i Rose 1988: Rozród płciowy mógł początkowo być sposobem na rozprzestrzenianie się samolubnego DNA: obniżając dostosowanie gospodarza, może się rozprzestrzeniać tylko wówczas, gdy może „infekować” wielu gospodarzy



Plazmid F u *E. coli* koduje „pilus” służący do przekazywania plazmidu innym komórkom

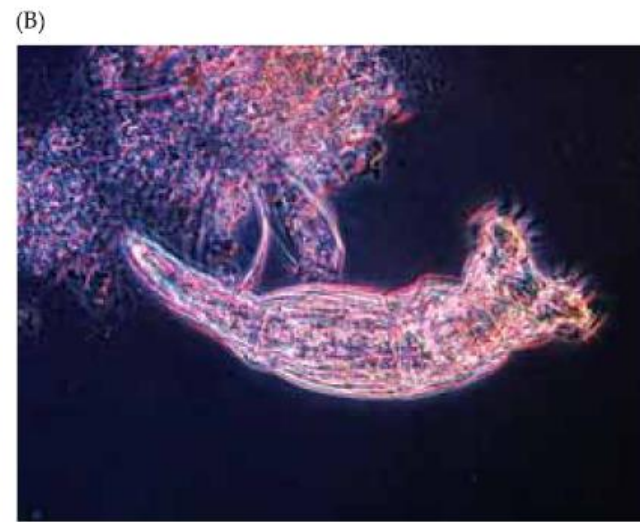
Rozród płciowy umożliwia rozprzestrzenianie samolubnych elementów genetycznych (SEG; przykład : allel t w locus T myszy, SD u Drosophila)

Przy braku rozrodu płciowego, los SEG jest sprzężony z losem jego nosiciela – mniejsza liczba potomstwa, noszącego SEG, nie jest kompensowana wyższym tempem przekazywania go do zygot



## Zdecydowana większość partenogenetycznych eukariontów jest ewolucyjnie młoda

**Rycina 17.16** (A) Mniszek lekarski (*Taraxacum officinale*) rozmnaża się wyłącznie bezpłciowo, w drodze apomiksji. Obecność jaskrawego kwiatu, którego ewolucyjną funkcją było przywabianie owadów zapylających, sugeruje niedawną zmianę sposobu rozmnażania na bezpłciowy. Przemawia za tym także fakt, że niektóre gatunki tego rodzaju rozmnażają się płciowo. (B) Wrotki z rzędu Bdelloidea. Partenogeneza utrzymała się w tej grupie przez bardzo długi czas, co jest wyjątkiem wśród zwierząt wielokomórkowych (fot. A © Janusz Kupryjanowicz; fot. B © Eric V. Gravé)



*Wrotki z rzędu Bdelloidea stanowią jeden z nielicznych wyjątków (>40mln lat bez rozrodu płciowego)*



---

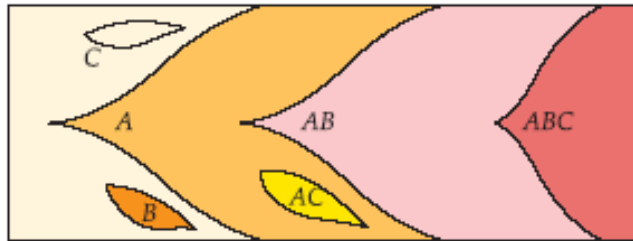
**Massive Horizontal Gene Transfer in Bdelloid Rotifers**

Eugene A. Gladyshev *et al.*  
*Science* **320**, 1210 (2008);  
DOI: 10.1126/science.1156407

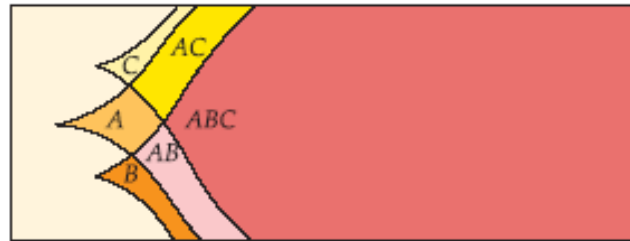
- *Bdelloidea* mają ok. 360 gatunków
- Są odporne na całkowite odwodnienie
- Mają wyjątkową zdolność do naprawy DNA, które ulega zniszczeniu w czasie odwodnienia
- Zespół Meselsona odkrył, że w okolicach telomerów mają mnóstwo genów bakterii, grzybów a nawet roślin! Kompensuje to brak rozrodu płciowego?

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

Populacja 1: duża, partenogenetyczna



Populacja 2: duża, płciowa



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

**Na krótszą metę zmiany środowiska nie są wystarczająco częste, aby dawać przewagę rekombinacji; przeciwnie, może ona rozbijać korzystne kombinacje genów**

**Płeć definiujemy ze względu na rodzaj gamet**

**Jak wyewoluowała anizogamia?**

**1) Sposób na powstrzymanie samolubnych organelli**

**2) *Zależny od częstości dobór rozrywający***

# Scenariusz ewolucji jednopłciowego dziedziczenia mitochondriów

*Samolubne  
mitochondria  
(szare) namnażają  
się szybciej, ale  
kosztem  
efektywności  
metabolicznej.  
Modyfikator, który  
niszczy obce  
organelle  
rozprzestrzeni się,  
bo będzie w  
organizmie o  
efektywniejszym  
metabolizmie*

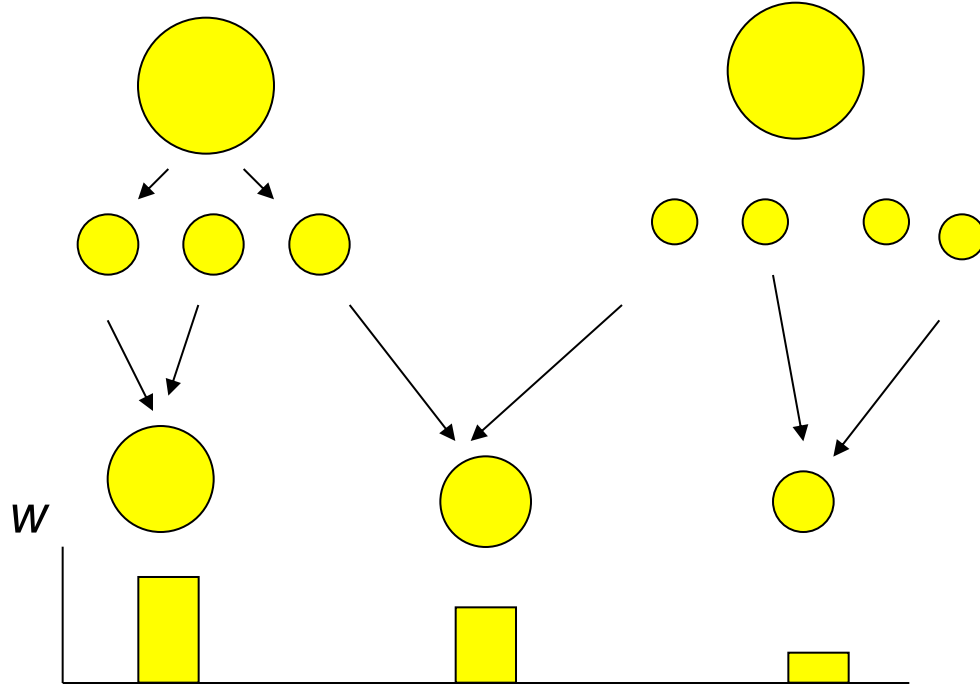
U izogamicznego *Chlamydomonas* po fuzji haploidalnych komórek, z których każda zawiera organelle, mitochondria z pochodzące z jednej z komorek niszczą mitochondria drugiej przy pomocy enzymów restrykcyjnych; to samo dotyczy chloroplastów.

Anizogamia zapewnia jedнопłciowe dziedziczenie organelli i zapobiega rozprzestrzenianiu się samolubnych genów mitochondrialnych

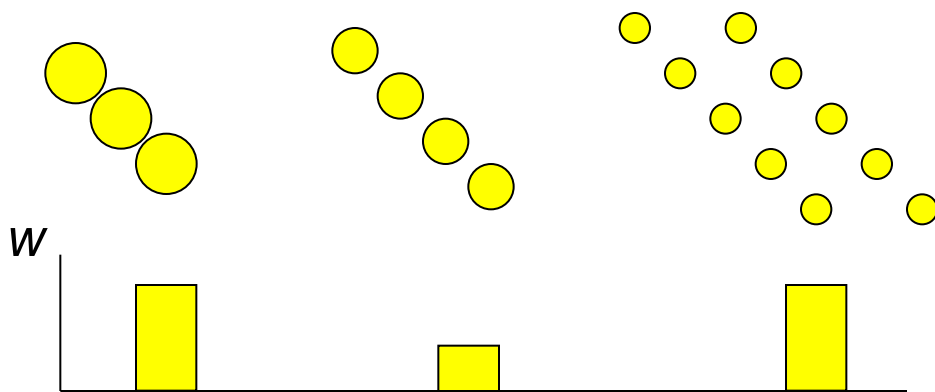
Organizmy płciowe, u których nie następuje fuzja cytoplazmy, nie wykazują anizogamii i mają więcej „typów kojarzeniowych” (niektóre orzęski, podstawczaki)

U gatunków, u których fuzja następuje między klonami (workowce, śluzowce), mitochondria są dziedziczone po obu rodzicach

Hipotetyczny scenariusz ewolucji anizogamii na drodze doboru rozrywającego (Parker i in. 1992)

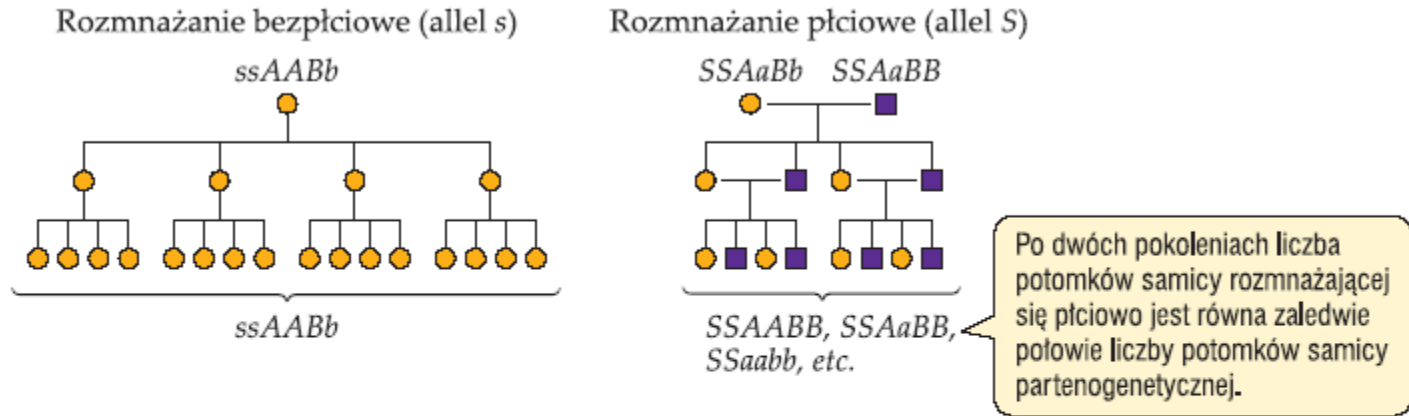


1) *Mutant produkujący wiele małych gamet utworzy więcej, ale mniejszych zygot; dobór będzie sprzyjał zapłodnieniu większych gamet*



2) *W populacji, w której przeważają osobniki produkujące dużo małych gamet dobór zależny od częstości faworyzuje osobniki produkujące duże gamety*

Koszt anizogamii (koszt produkcji samców) = koszt 'rozcieńczenia genomu' (samica płciowa produkuje nosicieli 1/2 swych genów)



**Rycina 17.18** Koszt rozmnażania płciowego. Niższe dostosowanie allelu *S*, wywołującego rozmnażanie płciowe, w porównaniu do *s*, kodującego rozmnażanie bezpłciowe. Kółka przedstawiają samice, kwadraty – samce. Oba typy samic w polimorficznej populacji wytwarzają czworo potomków równie dobrze przystosowanych do środowiska, ale z powodu wytwarzania samców częstość *S* gwałtownie zmniejsza się, od 2/3 w pierwszym pokoleniu do 1/3 w trzecim pokoleniu. Jednak częstość allelu *S* mogłaby wzrosnąć na skutek zmian środowiskowych, dających przewagę selekcyjną zrekombinowanym genotypom, takim jak *aabb*



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



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**

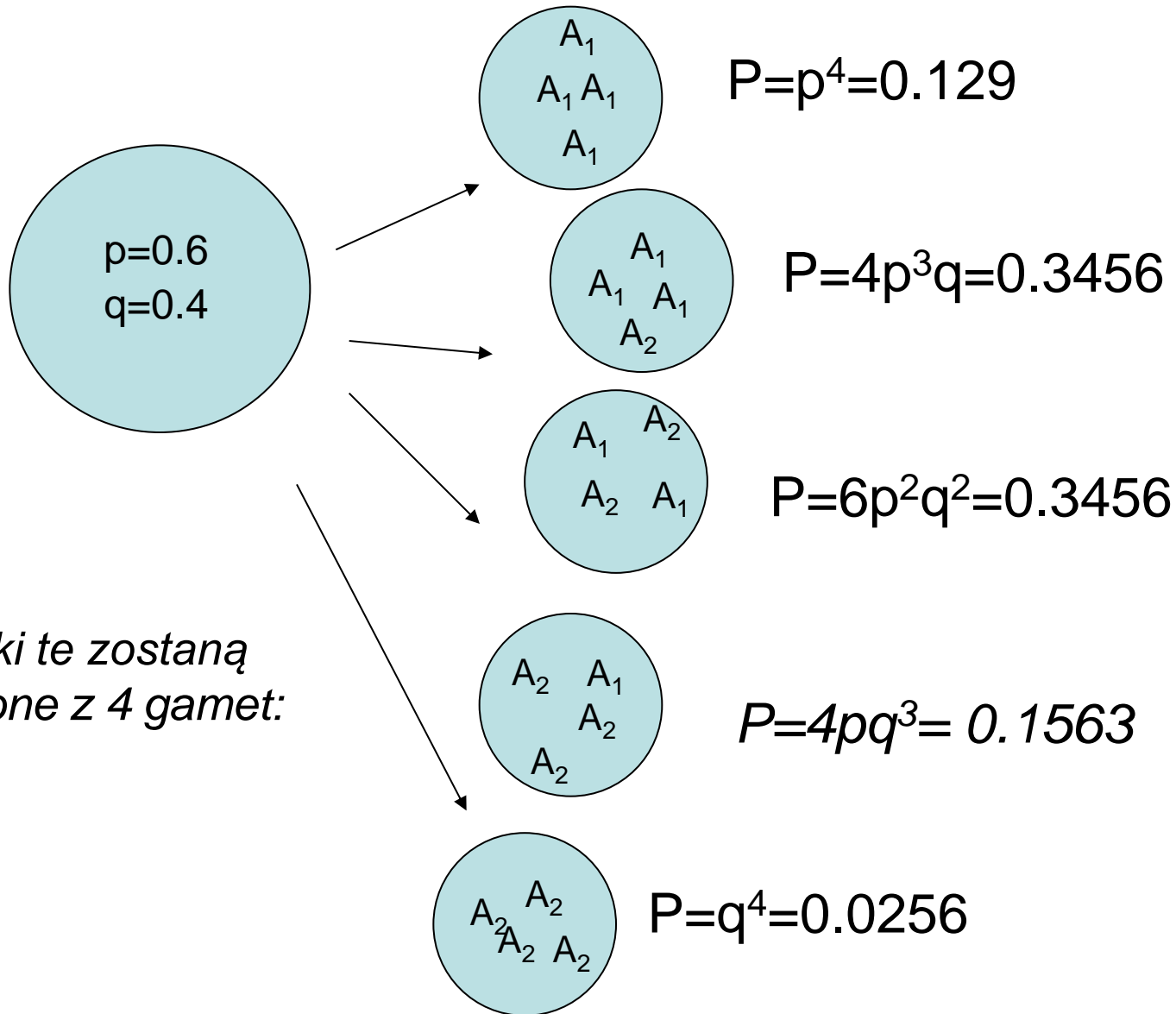
Levi T. Morran, *et al.*

*Science* 333, 216 (2011);

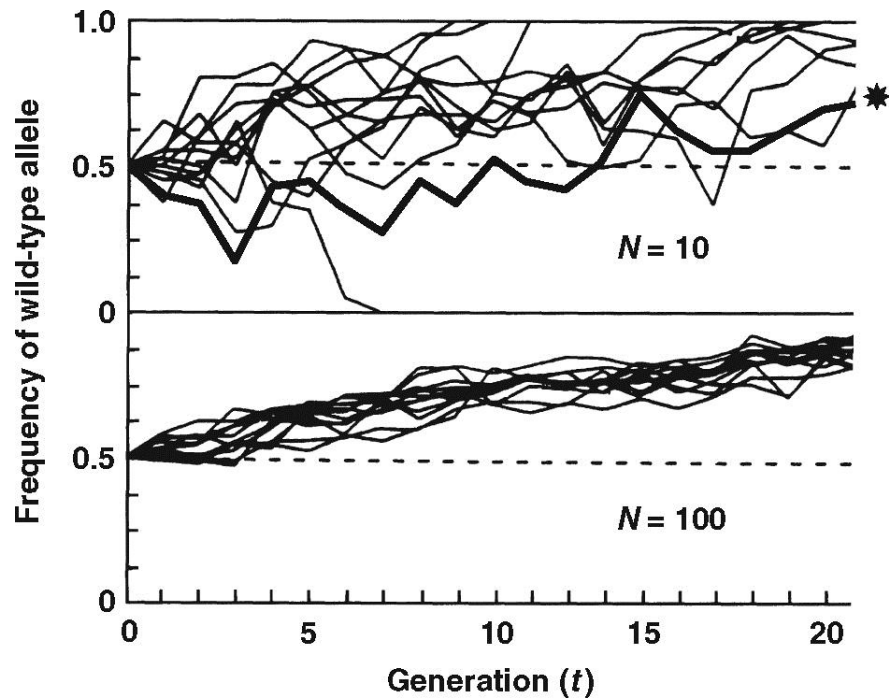
DOI: 10.1126/science.1206360

Dryf genetyczny działa w populacjach o skończonej liczebności, powodując losowe zmiany częstości alleli

Np. z populacji o częstościach alleli  $A_1$  i  $A_2$  równych  $p=0.6$  i  $q=0.4$  następnej generacji dają początek 2 losowe osobniki



Osobniki te zostaną utworzone z 4 gamet:

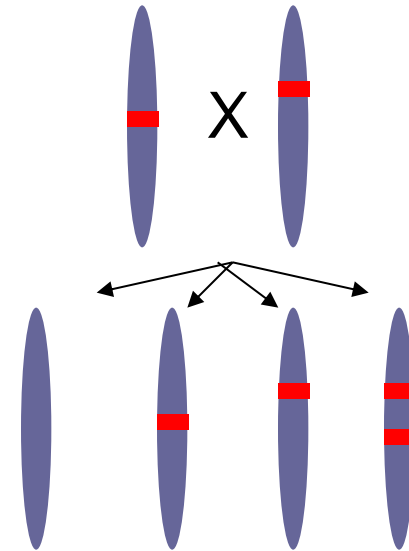
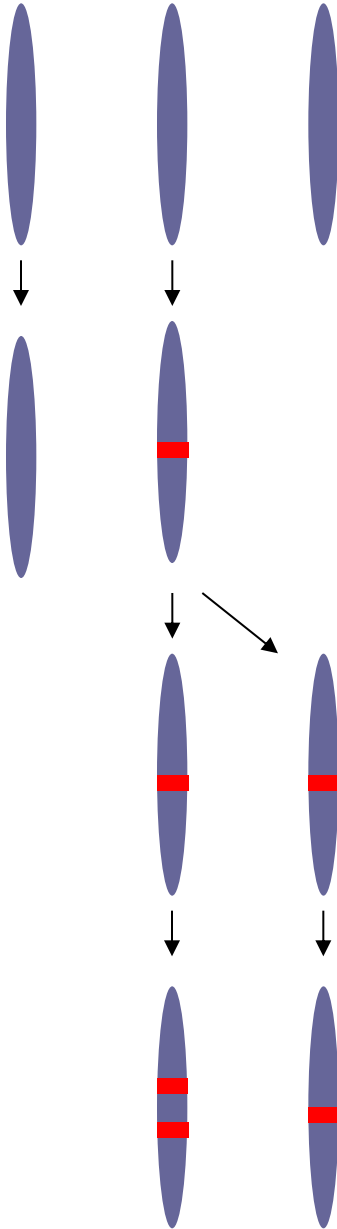


*Dryf genetyczny w populacjach trojszyka (*Tribolium castaneum*); w jednej z małych populacji doszło do utrwalenia szkodliwego allelu związanego z czarnym ubarwieniem (Falconer and Mackay 1996)*

Znaczna większość genomowego DNA eukariota nie wydaje się pełnić żadnej funkcji: określa się je jako śmieciowe DNA

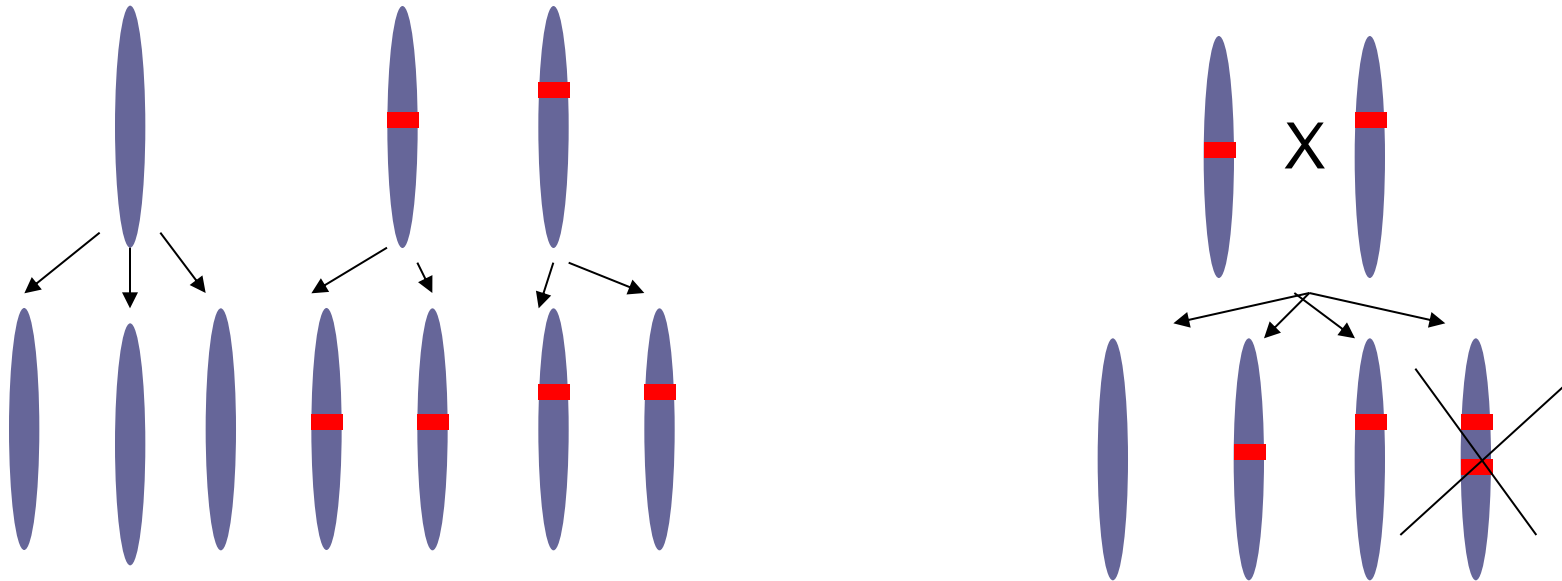
„Śmieciowe” DNA gromadzi się szybciej w populacjach mniejszych, narażonych na działanie dryfu genetycznego;

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



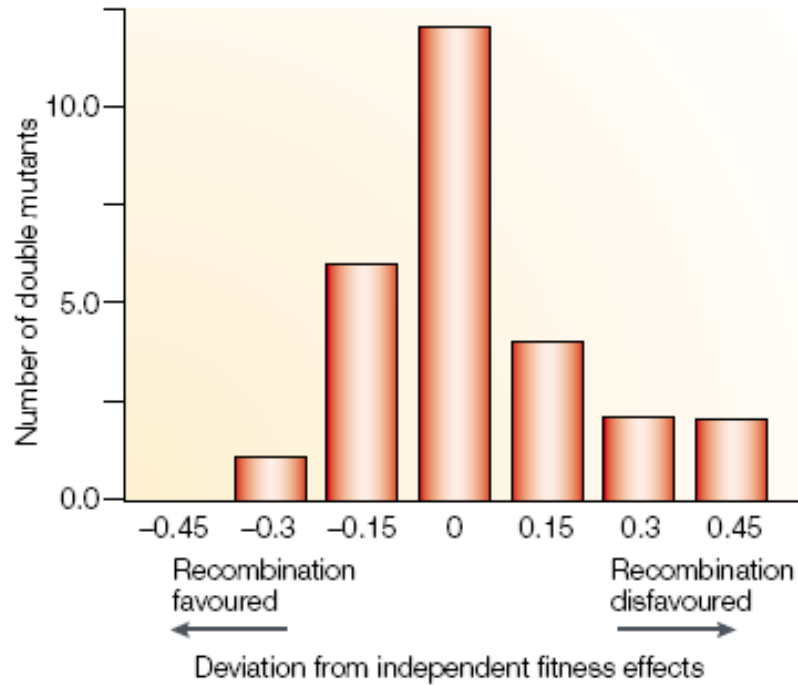
W populacji płciowej rekombinacja odtwarza nieobciążone genotypy, pozostawiające najwięcej potomstwa – zapadka nie działa

*Rekombinacja może dawać przewagę nawet przy braku dryfu, o ile szkodliwe efekty mutacji działają synergistycznie (Kondrashov 1988)*



*W populacji płciowej rekombinacja produkuje genotypy obciążone wieloma mutacjami; o ile oddziałują one synergistycznie, są szybciej eliminowane przez dobór, niż gdyby występowały oddzielnie*

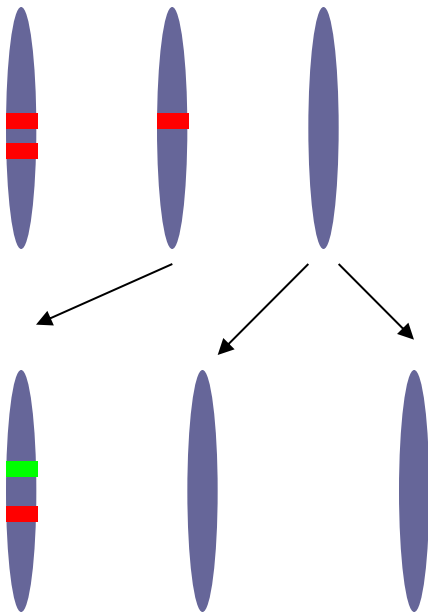




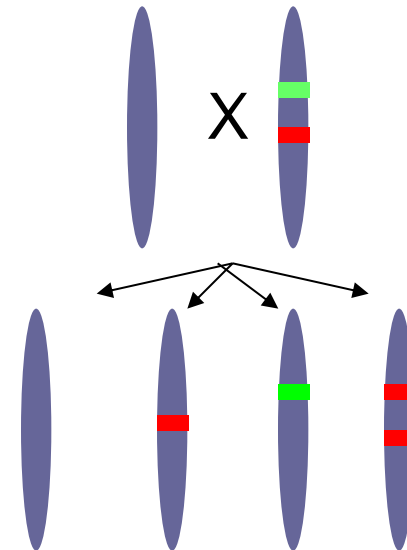
*Dotychczasowe wyniki wskazują, że synergizm szkodliwych mutacji nie jest powszechny*

**Dobór w tle (background selection):**  
usuwanie szkodliwych mutacji, prowadzące do zmniejszenia zmienności w sprzężonych loci; przeciwieństwo **wymiatania zmienności przez dobór (selective sweep)**, które zmniejsza zmienność w regionie genomu przez utrwalanie korzystnych mutacji

# Dobór w tle a korzyści z rekombinacji



W populacji partenogenetycznej korzystne mutacje mogą być uwięzione w niekorzystnym otoczeniu mutacji szkodliwych

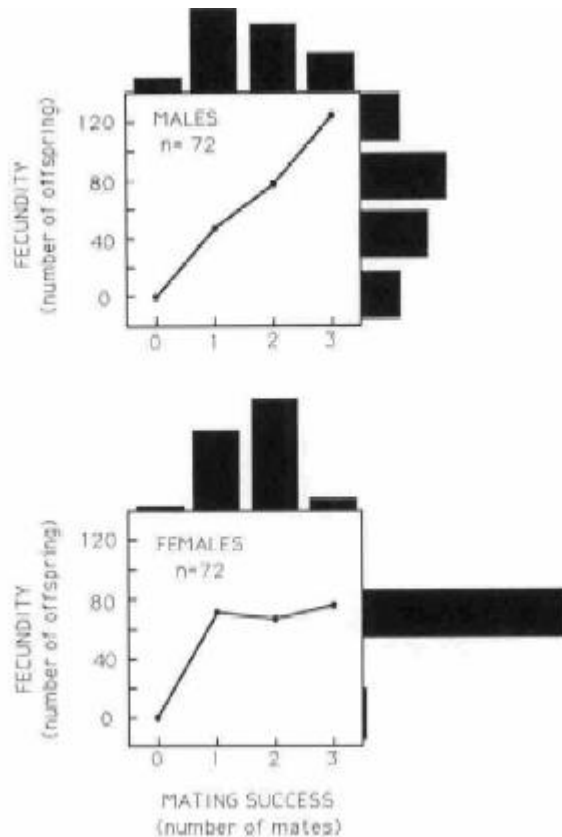


Rekombinacja uwalnia korzystne mutacje z niekorzystnego tła, ułatwiając ich utrwalenie się w populacji

# 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)
- Oczyszczanie populacji ze szkodliwych mutacji (pod warunkiem ich synergizmu)
- Ucieczka ze szkodliwego tła

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



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

**Dobór wewnątrzpłciowy** prowadzi do  
wykształcenia cech epigamicznych 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?



**Darwin/Fisher:** samice kojarzące się z takimi samcami będą miały „atrakcyjnych synów”, którzy przekażą ich geny do następnych generacji

**Zahavi:** 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



Muchołówka żałobna *Ficedula hypoleuca*

*Samce dokarmiane śpiewały więcej: cecha epigamiczna może świadczyć o jakości zasobów posiadanych przez samca, a samice preferujące najlepszych śpiewaków mogą odnosić korzyści niegenetyczne*

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



*Walka samców rozkuszka hiacyntowego  
Rhizoglyphus robini*

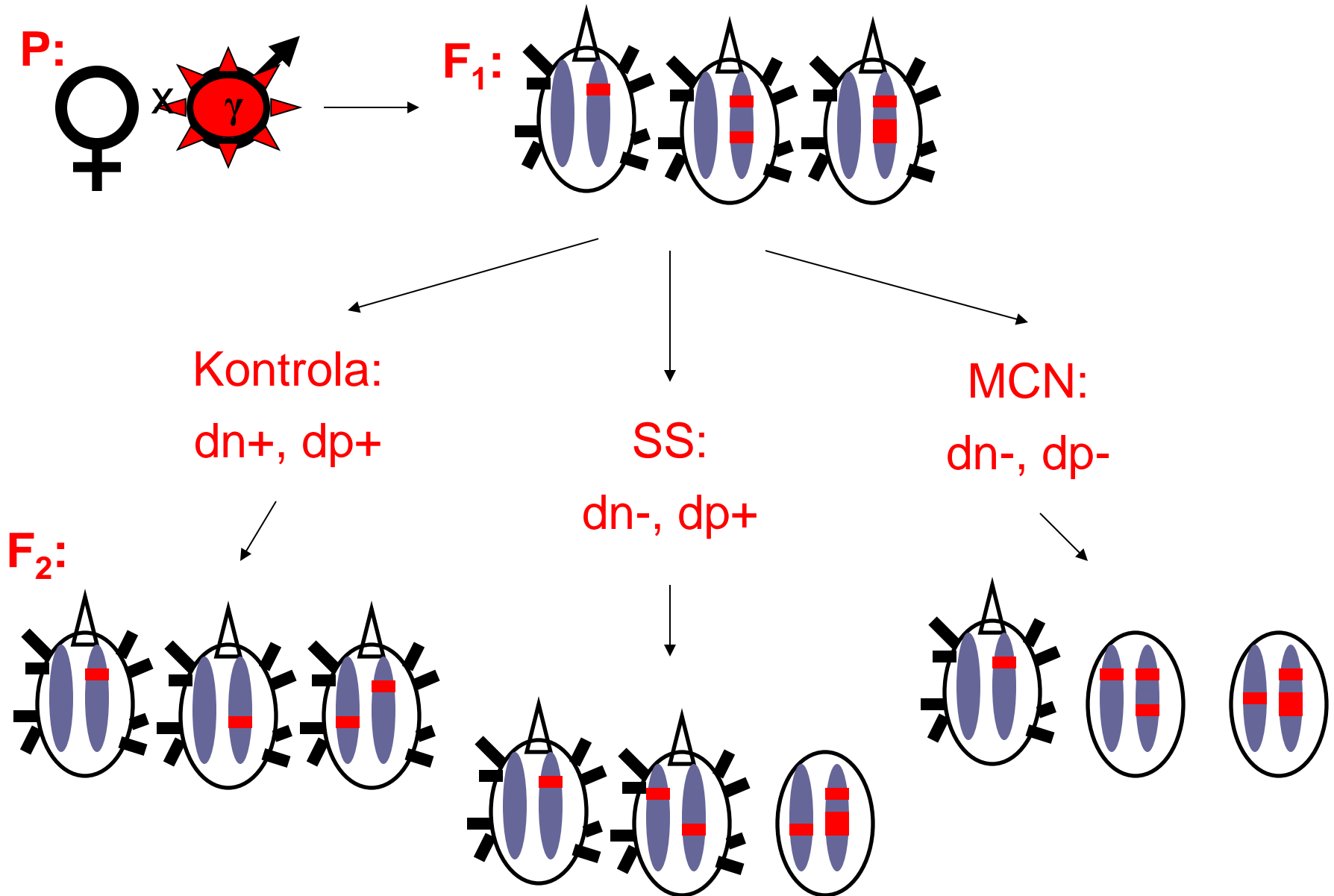
Dobór płciowy redukuje koszty rozrodu płciowego? Agrawal, A, 2001, Siller, S. 2001; *Nature* 411, 689-695.

Mutacje obniżające sukces reprodukcyjny samców redukują płodność samic

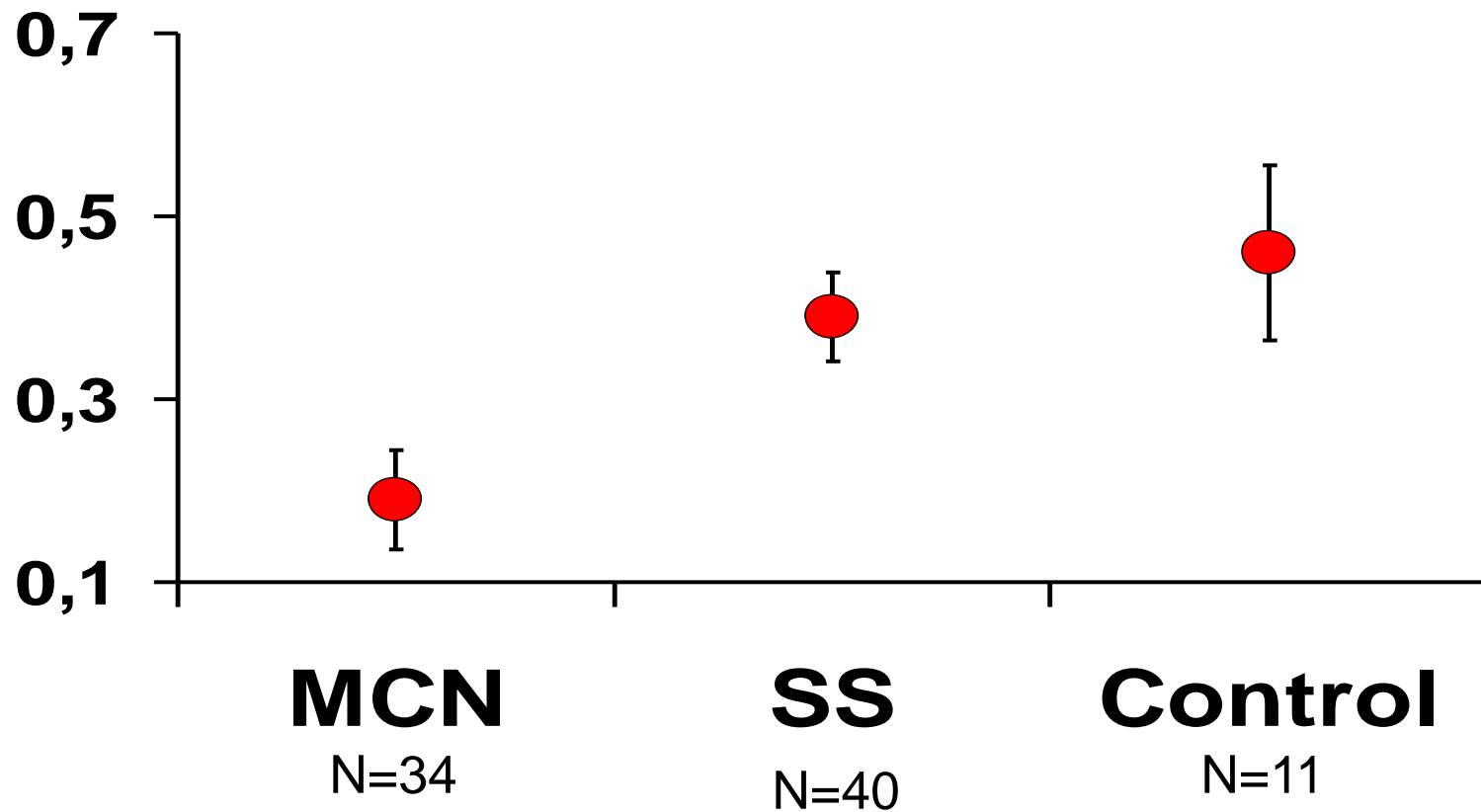
Dobór płciowy usuwa mutacje

**Populacje reprodukujące się płciowo  
płodniejsze mniej obciążone  
mutacjami od partenogenetycznych  
= redukcja kosztu rozrodu płciowego**

# mutacje indukowane promieniami $\gamma$



proporcja wyklutych







# Ewolucja proporcji płci

Wyjaśnienie powszechności liczbowego stosunku płci wynoszącego 1:1 zaproponowane przez Fishera (1930) opierało się na zależności sukcesu reprodukcyjnego płci od częstości

*Założmy: proporcja samców=0,25 (1:3)*

*każda samica wydaje 4 potomków*

*Wówczas: przeciętny samiec ma  $3 \cdot 4 = 12$  dzieci  $> 4$*

*przeciętna samica:  $3 \cdot 4 + 1 \cdot 12$  wnuków*

*Samica - mutant, wytwarzająca 0,5 samców:  $2 \cdot 4 + 2 \cdot 12 = 36$  wnuków*

## Teoria podziału zasobów między płcie

- Kompromis między inwestycją w funkcje męskie i żeńskie wynika z ograniczeń zasobów i „konstrukcyjnych”
- Organy i cechy, które służą obu płciom równocześnie (np. kwiaty) ograniczają kompromis i sprzyjają obupłciowości

## **Samopłodność czy obcoplodność?**

*Wzrost homozygotyczności na skutek samozapłodnienia (lub krzyżowania wsobnego) prowadzi do ujawnienia się skutków szkodliwych, recesywnych mutacji w postaci depresji wsobnej*

*Allele samoniezgodności u roślin i mechanizmy unikania kojarzeń wsobnych zwierząt zapobiegają negatywnym skutkom inbrodu*

*Choć samopylność może skutkować  
depresją wsobną, inbred eksponuje  
szkodliwe mutacje i pozwala oczyścić z nich  
genom*

## Negatywne skutki samozapłodnienia

-Depresja wsobna

## Korzyści z samozapłodnienia

-Oszczędność zasobów, które roślina obcopylna wydatkuje na kwiaty i pyłek

**-Pewność zapłodnienia**

# 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 allopatricznej

- 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 >tysiąckrotnie większa niż w Ameryce Północnej

## **Mechanizmy specjacji sympatrycznej**

- Dobór rozrywający prowadzący do zróżnicowania pul genowych w obrębie mikrosiedlisk
- Specjacja skokowa, np. na drodze poliploidyzacji

## Specjacja sympatryczna poprzez dobór rozrywający

Dobór rozrywający wynikający ze specjalizacji do użytkowania różnych mikrosiedlisk



Kojarzenia głównie w obrębie mikrosiedlisk prowadzi do różnicowanie pól genowych



Powstanie izolacji rozrodczej

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

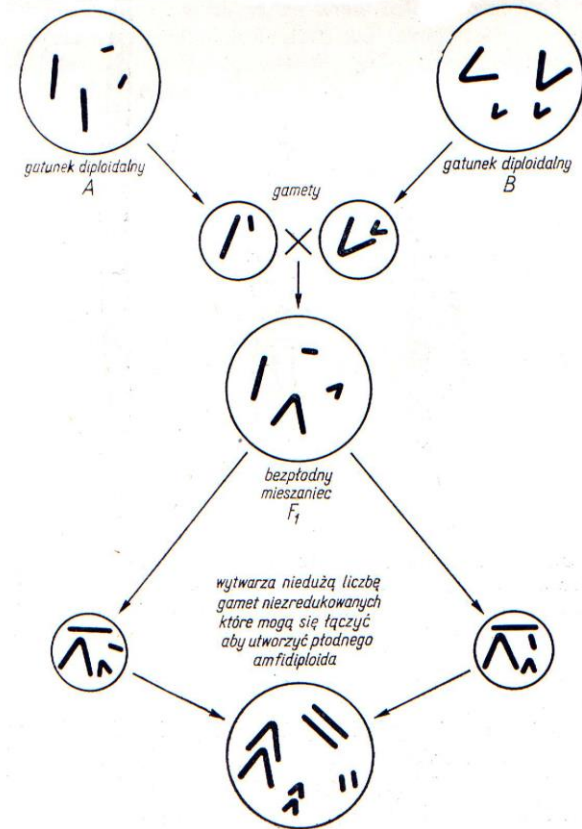
- Limnetyczny, żywiący się planktonem
- Bentyczny, zjadający większe ofiary w strefie przybrzeżnej

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 wyewoluowała wielokrotnie**

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

## Specjacja sympatryczna poprzez poliploidyzację

- Poliploidy izolowane od formy wyjściowej, bo mieszańce (np. triploidy) bezpłodne
- Prawdopodobnie bardzo istotna u roślin: 30% gatunków okrytozalążkowych to poliploidy (w większości allopoliploidy), wśród traw nawet 70%

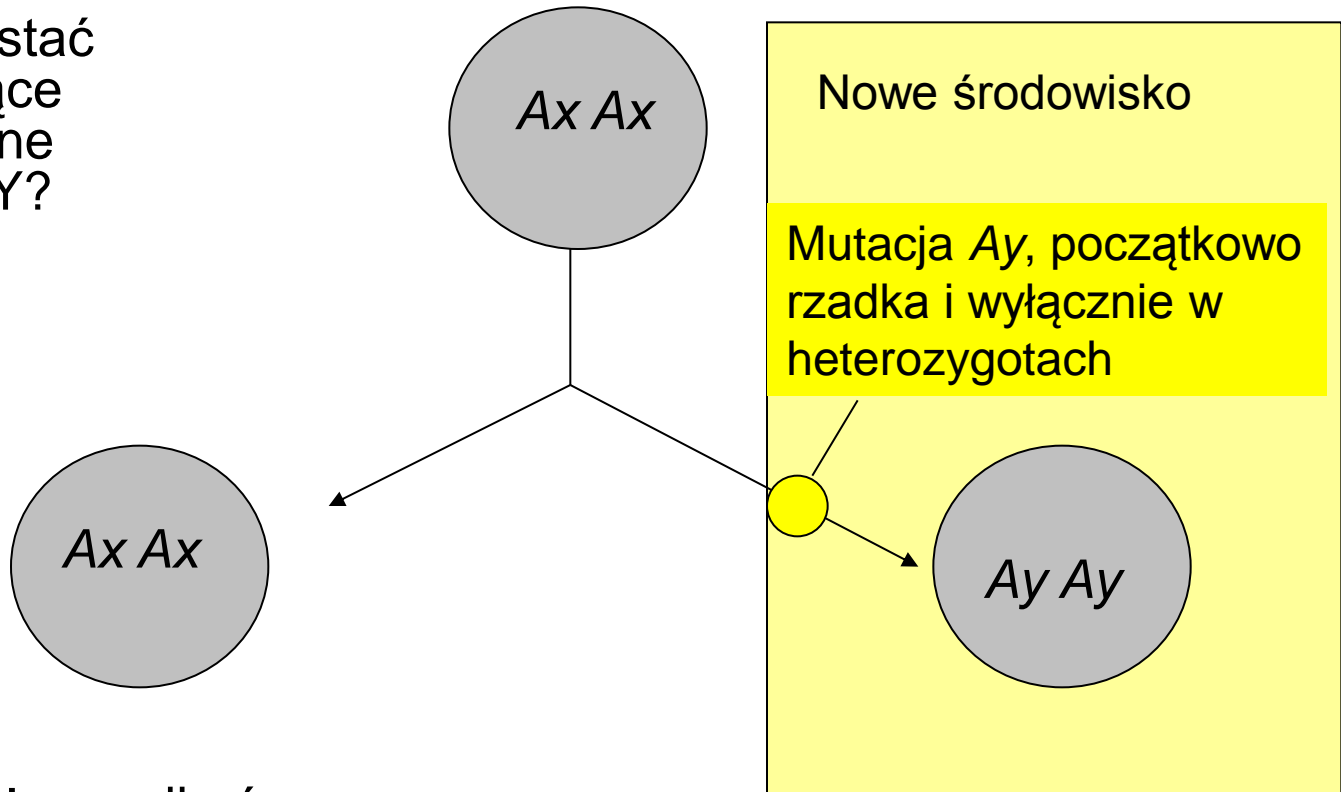


Rys. 228. Schemat ilustrujący powstawanie gamet diploidalnych w mieszańcu bezpłodnym i tworzenie się zygot amfidiploidalnych. Według Snydera, zmienione

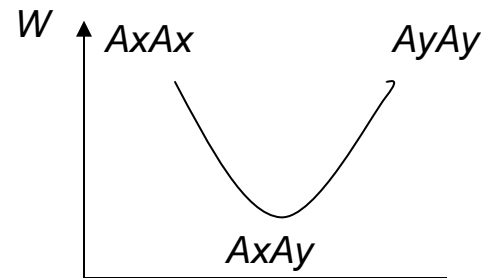
## Mechanizmy powstawania izolacji rozrodczej

- Allopoliploidyzacja powodująca niezdolność do krzyżowania się z gatunkami macierzystymi
- Dobór i/lub dryf w oddzielonych przestrzeni populacjach może prowadzić do powstania niedopasowania genetycznego
- Dobór płciowy może prowadzić do szybkiej ewolucji cech epigamicznych samców i preferencji samic, prowadząc do izolacji prezygotycznej
- Antagonistyczna koewolucja między genami o ekspresji zależnej od płci (tzw. konflikt międzypłciowy) powoduje szybką ewolucję cech związanych z reprodukcją
- Pasożyty wewnątrzkomórkowe mogą powodować izolację rozrodczą
- Wzmocnienie izolacji prezygotycznej izolacji rozrodczej przy wtórnym kontakcie populacji, u których wykształciła się izolacja post-zygotyczna

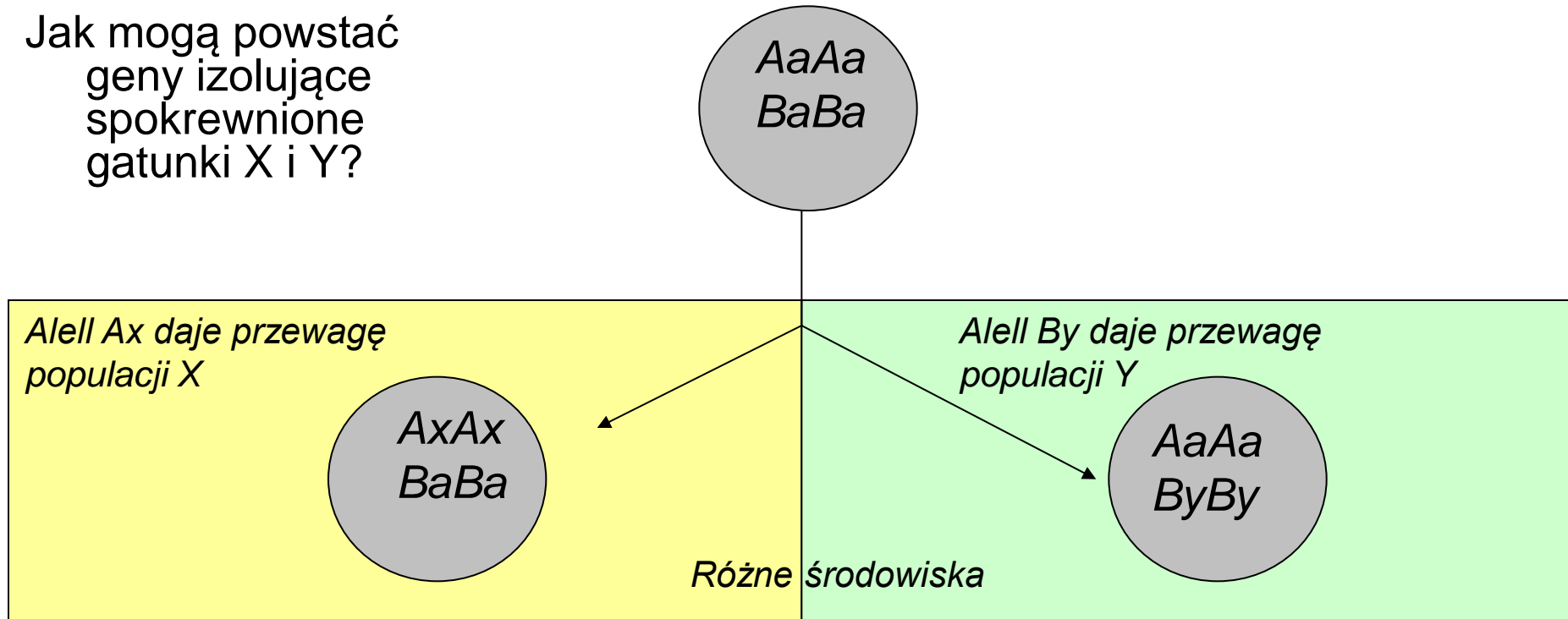
Jak mogą powstać  
geny izolujące  
spokrewnione  
gatunki X i Y?



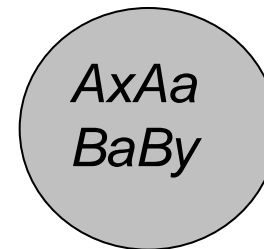
Izolacja **nie** może wynikać z  
letalności/niskiego dostosowania  
mieszanicowych genotypów w tym  
jednym locus, bo allel  $A_y$  nie mógłby  
się rozprzestrzenić w populacji Y,  
ponieważ na początku byłby rzadki i  
występował wyłącznie w  
heterozygotach!



Jak mogą powstać  
geny izolujące  
spokrewnione  
gatunki X i Y?



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



*Dostosowanie mieszańca  
obniżone z powodu  
interakcji  $A_x$  i  $B_y$*



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

*Niektóre gatunki Cichlidae z jezior afrykańskich są bardzo młode (nawet 200 tys. lat), co umożliwia śledzenie wczesnych stadiów specjacji*

*Samice pyszczaków z jeziora Malawi preferują samce z własnego gatunku mimo, że niewiele różnią się od gatunków allopatrycznych*

Wokalizacje niektórych populacji  
zawierają dodatkowe „młaśnięcie”



Populacje żab *Physalemus petersi* różnią się głosami  
godowymi. Samice preferują głosy z własnych populacji.

Przepływ genów między populacjami oddzielonymi podobną  
odległością jest 30 razy mniejszy, gdy różnią się głosami  
godowymi

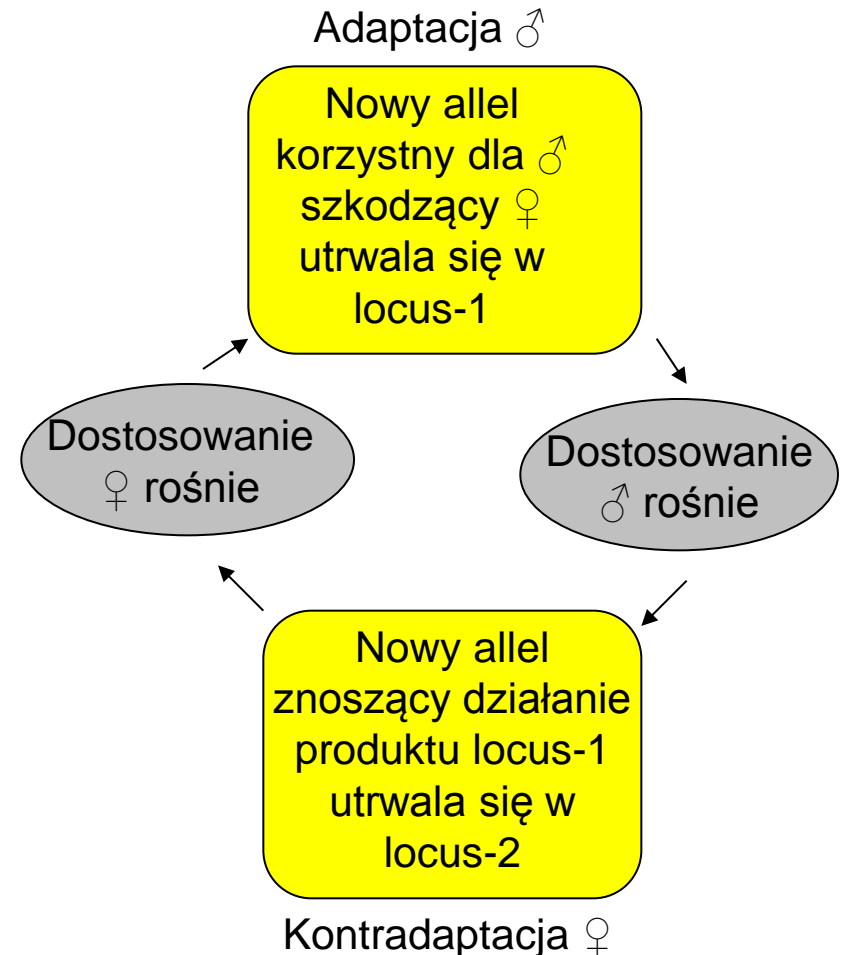
*Tempo specjacji jest wyższe u siostrzanych grup ptaków, w których dobór płciowy jest silniejszy*

Antagonistyczna koewolucja między genami o ekspresji zależnej od płci (tzw. konflikt międzypłciowy) powoduje szybką ewolucję cech związanych z reprodukcją (Rice 1988)

**Samce *D. melanogaster* przekazują samicom płyny nasienne które:**

- Zwiększają ich sukces w konkurencji plemników
- Opóźniają kopulacje samic z innymi samcami
- Zwiększają inwestycję samic w jaja
- Skracają długość życia samic**

**Geny kodujące płyny nasienne ewoluują znacznie szybciej niż reszta genomu**

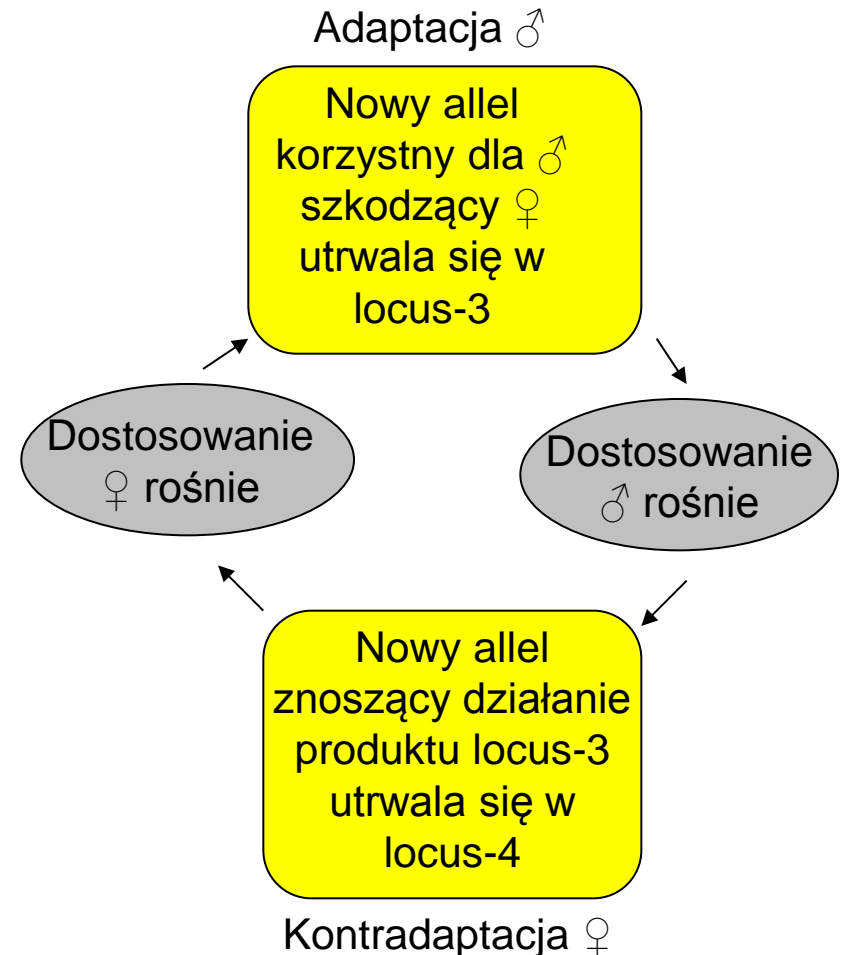


Antagonistyczna koewolucja między genami o ekspresji zależnej od płci (tzw. konflikt międzypłciowy) powoduje szybką ewolucję cech związanych z reprodukcją (Rice 1988)

**Samce *D. melanogaster* przekazują samicom płyny nasienne które:**

- Zwiększają ich sukces w konkurencji plemników
- Opóźniają kopulacje samic z innymi samcami
- Zwiększają inwestycję samic w jaja
- Skracają długość życia samic**

**Geny kodujące płyny nasienne ewoluują znacznie szybciej niż reszta genomu**



Monogamia usuwa konflikt między płciowy sprawiając, że interesy samców i samic są tożsame

Po 35 generacjach:

- Samce z linii monogamicznych (M) przegrywały konkurencję o zapłodnienie z samcami z linii poligamicznych
- Samice przebywające z samcami M żyły dłużej
- Samice M były bardziej wrażliwe na szkodliwe działanie samców P – dowód na koewolucję

(Holland i Rice 1999)

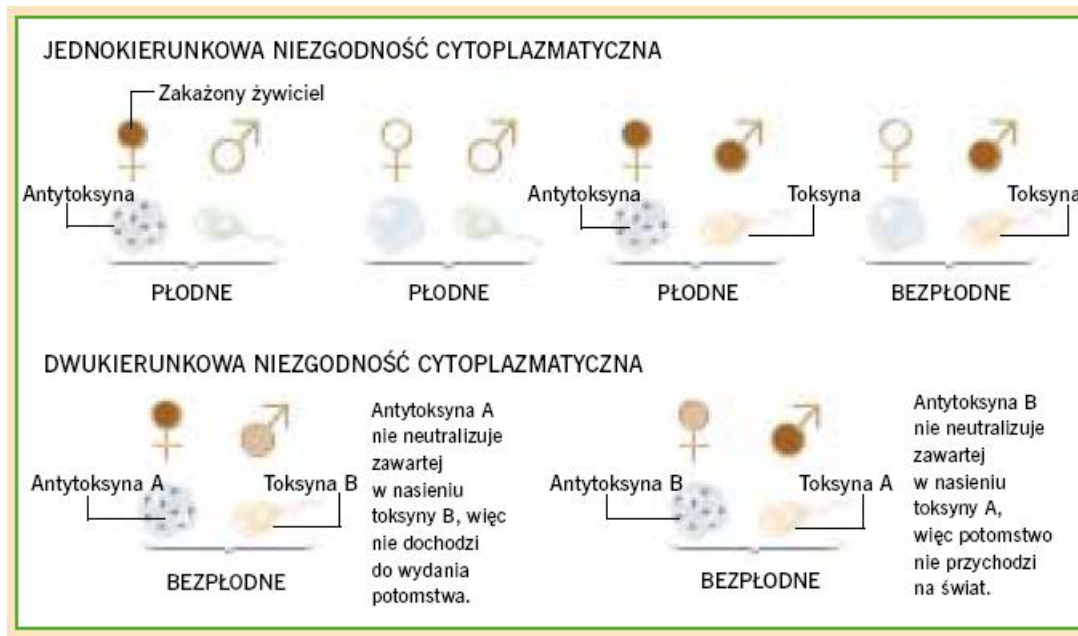
*Geny białek płynów nasiennych samców Drosophila ewoluują szybciej, niż białka niezwiązane z rozrodem*

Bakterie *Wolbachia* wykształciły w trakcie ewolucji szereg sposobów zwiększenia udziału w rozrodzie samic, za pomocą których przenoszą się do następnych generacji:

- zabijanie samców, które mogłyby konkutować z samicami o pokarm (np. *Acrea encedon*)
- Zmiana płci gospodarza (np. kulanki *Armadillum vulgare*)
- Zabijanie przez plemniki niezakażonych jaj (niezgodność cytoplazmatyczna), np. *Drosophila*, *Nasonia*

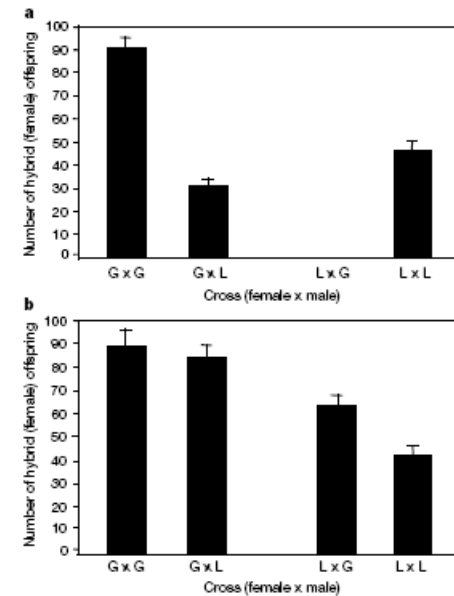


# Niezgodność cytoplazmatyczne powodowana przez Wolbachie



Czy 2 szczepy *Wolbachii* mogą powodować obustronną niekompatybilność i izolację?

*Nasonia giraulti* i *Nasonia longicornis* normalnie izolowane rozrodczo, po potraktowaniu antybiotykiem – wydawały płodne potomstwo (Werren i wsp. 2001, Nature 409:707-9)



**Figure 1** Number of hybrid (female) offspring produced from intra- and interspecific crosses. Results are shown for infected individuals (a) and uninfected individuals (b). Data are the mean number  $\pm$  s.e. of  $F_1$  progeny. G and L denote *N. giraulti* and *N. longicornis*, respectively.

Wzmocnienie prezygotycznej izolacji rozrodczej przy wtórnym kontakcie populacji, u których wykształciła się izolacja postzygotyczna

**Tabela 6.1.** Porównanie średnich wartości współczynników izolacji rozrodczej u allopatrycznych i sympatrycznych gatunków *Drosophila* (wg Coyna i Orra 1989). Pary współczynników statystycznie istotnie różnych zaznaczono ramkami

Gatunki	allopatryczne	sympatryczne
Izolacja prezygotyczna	0,21	0,63
Izolacja postzygotyczna	0,35	0,34

*Dowód na wzmocnienie: samice Hyla cinerea z populacji sympatrycznych wybierają samce obcego gatunku H. gratiosa rzadziej, niż samice z populacji allopatrycznych*

**Mikroewolucja** - procesy zachodzące w obrębie gatunku

**Makroewolucja** - „ewolucja powyżej poziomu gatunku”: historia pochodzenia, wymierania i różnicowania się wyższych taksonów, ewolucja znacznych zmian fenotypowych lub powstawania cech charakterystycznych dla wyższych taksonów

Prawidłowości „makroewolucyjne” ujawniają się w trakcie badań paleontologicznych lub analiz z zakresu filogenetyki porównawczej, jednak można je wyjaśnić za pomocą procesów genetycznych i ekologicznych, które mogą być badane u żyjących organizmów (w skali mikroewolucyjnej).

Ile czasu potrzeba na powstanie gatunku?

w Erze Kenozoicznej podwojenie liczby gatunków Muroidea (myszy i szczury) i węże właściwe (Colubridae) następowało w ciągu 1,98 (Muroidea) i 1,24 (Colubridae) miliona lat – specjacja co 2 mln lat

Tempo ewolucji cech jest zróżnicowane: często po okresach szybkiej ewolucji następuje okres zastoju (choć „zastój” może być pozorny)

## Eldredge i Gould (1972): **hipoteza równowagi przerywanej (punctuated equilibria)**

- Obserwacja: wśród skamieniałości często przez długi czas nie obserwuje się zmian morfologicznych, a okresy zastoju są przerywane stosunkowo szybkim pojawianiem się nowych form, bez „ogniw pośrednich”
- Proponowane wyjaśnienie: gatunki przez większość czasu są w równowadze ze środowiskiem, przeważa dobór stabilizujący. Zmiany mają miejsce tylko wkrótce po specjacji – kiedy nowy gatunek przystosowuje się do nowego środowiska
- Przewidywanie: że ewolucji morfologicznej prawie zawsze powinna towarzyszyć specjacja

## **Hipoteza „równowagi przerywanej” jest uzupełnieniem darwinizmu, a nie jego zaprzeczeniem**

Tempo ewolucji w długim okresie jest niższe, niż tempo „mikroewolucji” – wyjaśnienia wymaga raczej zastój niż zmiana

Nagłe zmiany mogą pojawiać się na skutek nagłych zmian klimatu, geologicznych itp. lub „uwolnienia ekologicznego”

Szybka radiacja może być następstwem powstania nowej, istotnej adaptacji ( np. nabycie zdolności oddychania tlenem atmosferycznym poprzedziło radiację owadów czy płazów, stałocieplność – radiację ptaków i ssaków)

To, co paleontolodzy nazywają „gatunkami”, w rzeczywistości może być zmianą morfologii wewnątrz gatunku



## Trendy ewolucyjne

- **Trend pasywny:** linie w obrębie kladu ewoluują w obu kierunkach z równym prawdopodobieństwem, lecz ewolucja w jednym kierunku jest niemożliwa z powodu jakichś ograniczeń (np. minimalnego możliwego rozmiaru ciała)
- **Trend nakierowany:** zmiany w liniach w jednym kierunku są częstsze niż zmiany w kierunku przeciwnym.

*W historii ewolucyjnej można odnaleźć trendy, ale trudno mówić o „postępie”. Postęp zakłada wartościowanie i skłania do antropomorfizmu.*

Złożoność, mierzona liczbą typów komórek, wzrasta wśród organizmów tkanowych nieznacznie

Podobne trendy wyłaniają się w liczbie funkcjonalnych genów, choć na złożoność wpływają też takie zjawiska jak alternatywny splicing

Bakterie	4000
<i>Saccharomyces cerevisiae</i>	5 885 genów
<i>C. elegans</i>	19 100
<i>Drosophila melanogaster</i>	13 600
<i>Homo sapiens</i>	20 000
<i>Takifugu rubripes</i>	31 000
<i>Mus musculus</i>	22 000
Ryż	32 – 50 000

*Cechy „ludzkie” A.  
afarensis:*

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

*Cechy „małpie”:*

- *masywna żuchwa*
- *proporcje kończyn*

*Dwunożność daje zyski energetyczne*

*Pionowa pozycja zmniejsza ekspozycję na promienie  
słoneczne*

*Orrorin tugenensis* (6 mln lat)

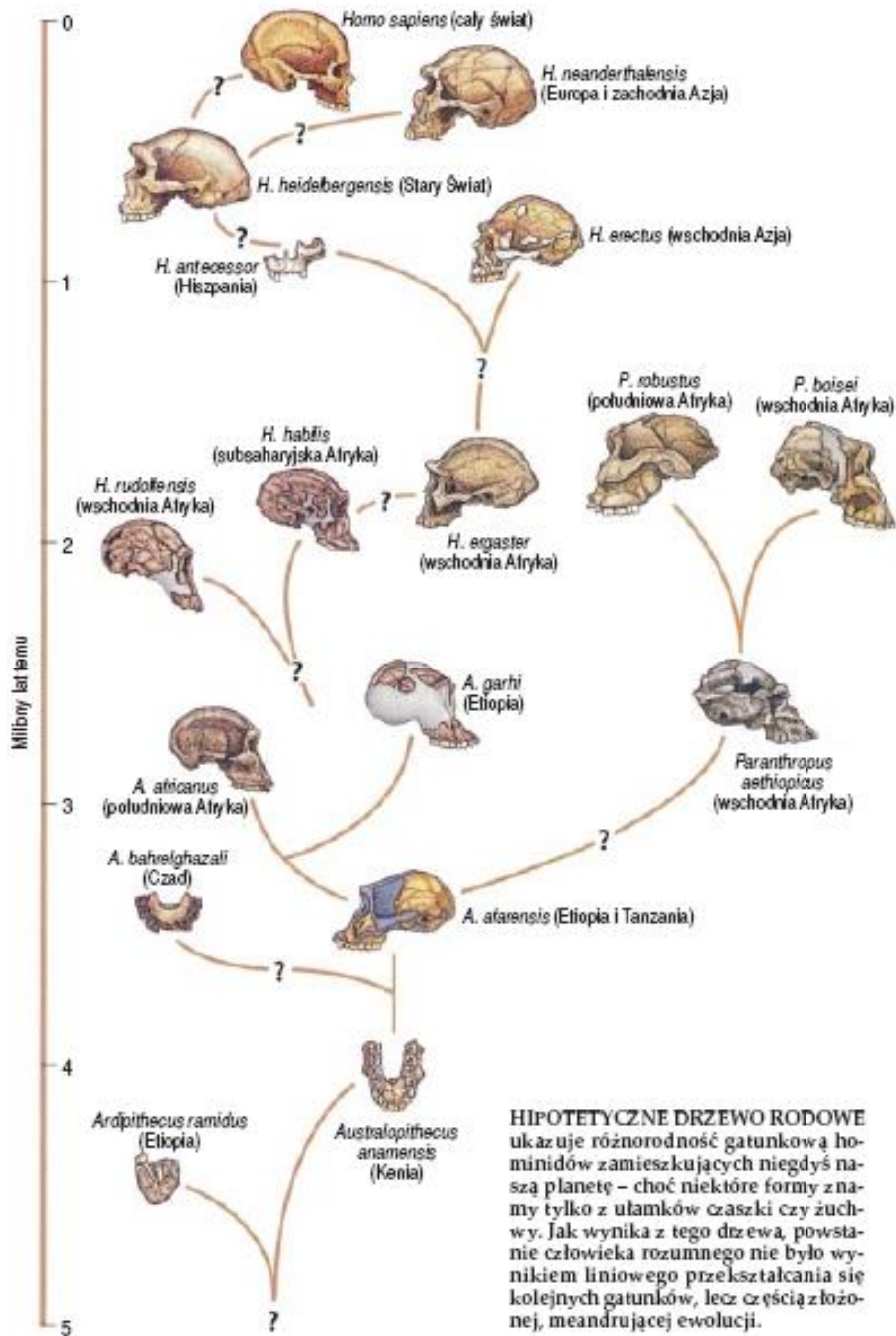
Budowa kości udowej świadczy, że chadzał w pozycji wyprostowanej? Ale:

- palce rąk przystosowane do chwytania gałęzi
- kły długie i zaostrome

*Ardipithecus ramidus* (5.5 mln lat) – budowa palców nóg świadczyła o dwunożności

*Sahelantropus* (7 mln lat) – czaszka o cechach zbliżonych do hominidów



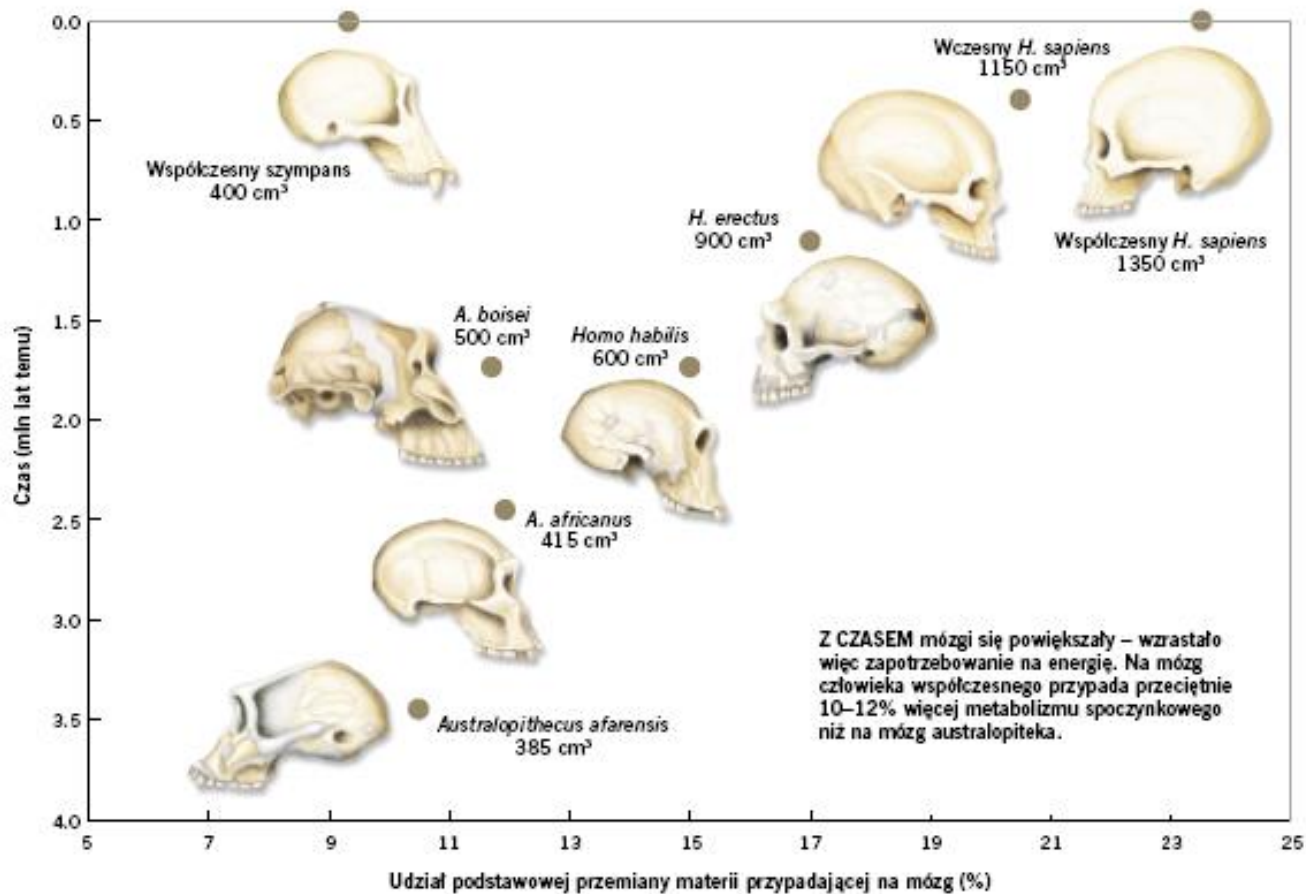


**HIPOTETYCZNE DRZEWO RODOWE** ukazuje różnorodność gatunkową hominidów zamieszkujących niegdyś naszą planetę – choć niektóre formy znamy tylko z ułamków czaszki czy zębów. Jak wynika z tego drzewa, powstanie człowieka rozumnego nie było wynikiem liniowego przekształcania się kolejnych gatunków, lecz częścią złożonej, meandrującej ewolucji.

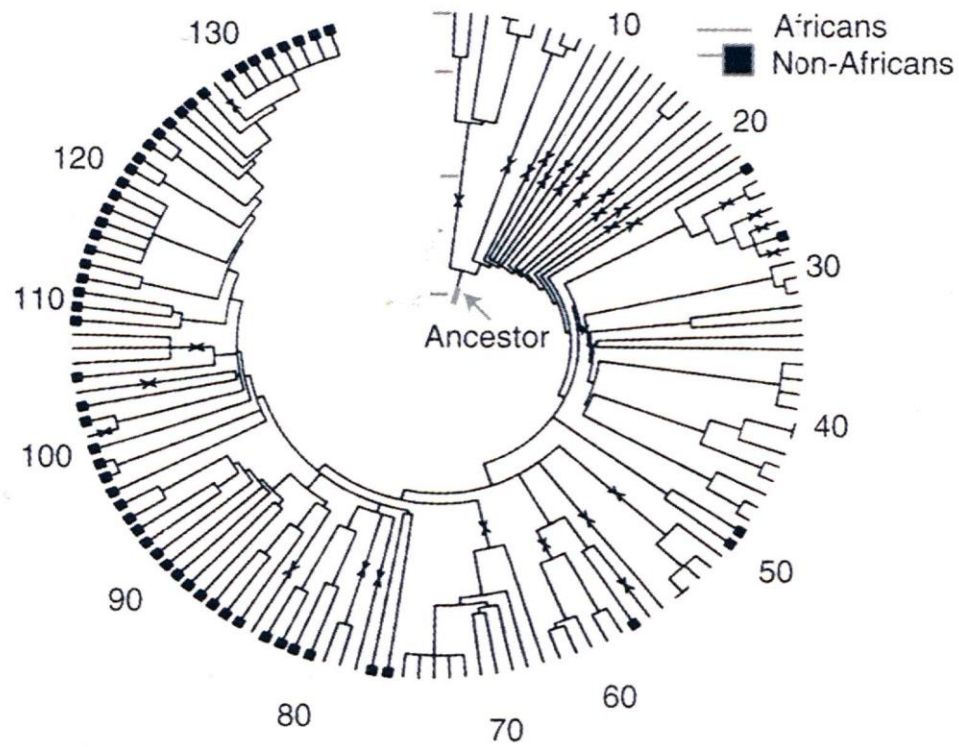


## Dwunożność mogła się przyczynić do ewolucji dużych mózgow

- Niepotrzebne silne mięśnie szyi, mniejszy nacisk na tętnicę doprowadzającą krew do mózgu
- Zyski energetyczne



*Zmiana diety: łatwiej utrzymać kosztowny energetycznie mózg, uwolnienie czaszki od mięśni i masywnych kości niezbędnych do przeżuwania*



**Fig. 15.7** Coalescence analysis of human mitochondria suggests that the common ancestor of all extant mitochondria existed in a woman who lived about 200 000 years ago. (From Vigilant *et al.* 1991.)

**40 tys lat temu rozpoczął  
się przyspieszony rozwój  
technologiczny *H. sapiens***

*Hipoteza Mithena: połączenie  
różnych „modułów” umysłu przy  
pomocy gramatyki umożliwiło  
dramatyczną poprawę zdolności  
do kojarzenia*

*Bickerton: gramatyka jest  
syntezą inteligencji  
makiawelicznej i prymitywnego  
języka: aby myśleć  
makiawielicznie, trzeba mieć  
składnię*

*Mimo znacznego podobieństwa  
sekwencji genów kodujących  
białka, człowiek i szympanś  
różnią się profilem ekspresji  
genów, zwłaszcza mózgu*

Wolfgang Enard, *et al.*  
*Science* **296**, 340 (2002);

## Przykładowe pytanie

Odziedziczalność definiujemy jako:

- stosunek wariancji genetycznej do wariancji fenotypowej w populacji
- stosunek wariancji wewnątrzpopulacyjnej do wariancji międzypopulacyjnej
- proporcję heterozygot dominujących w populacji
- stosunek wariancji fenotypowej do całkowitej wariancji w populacji

