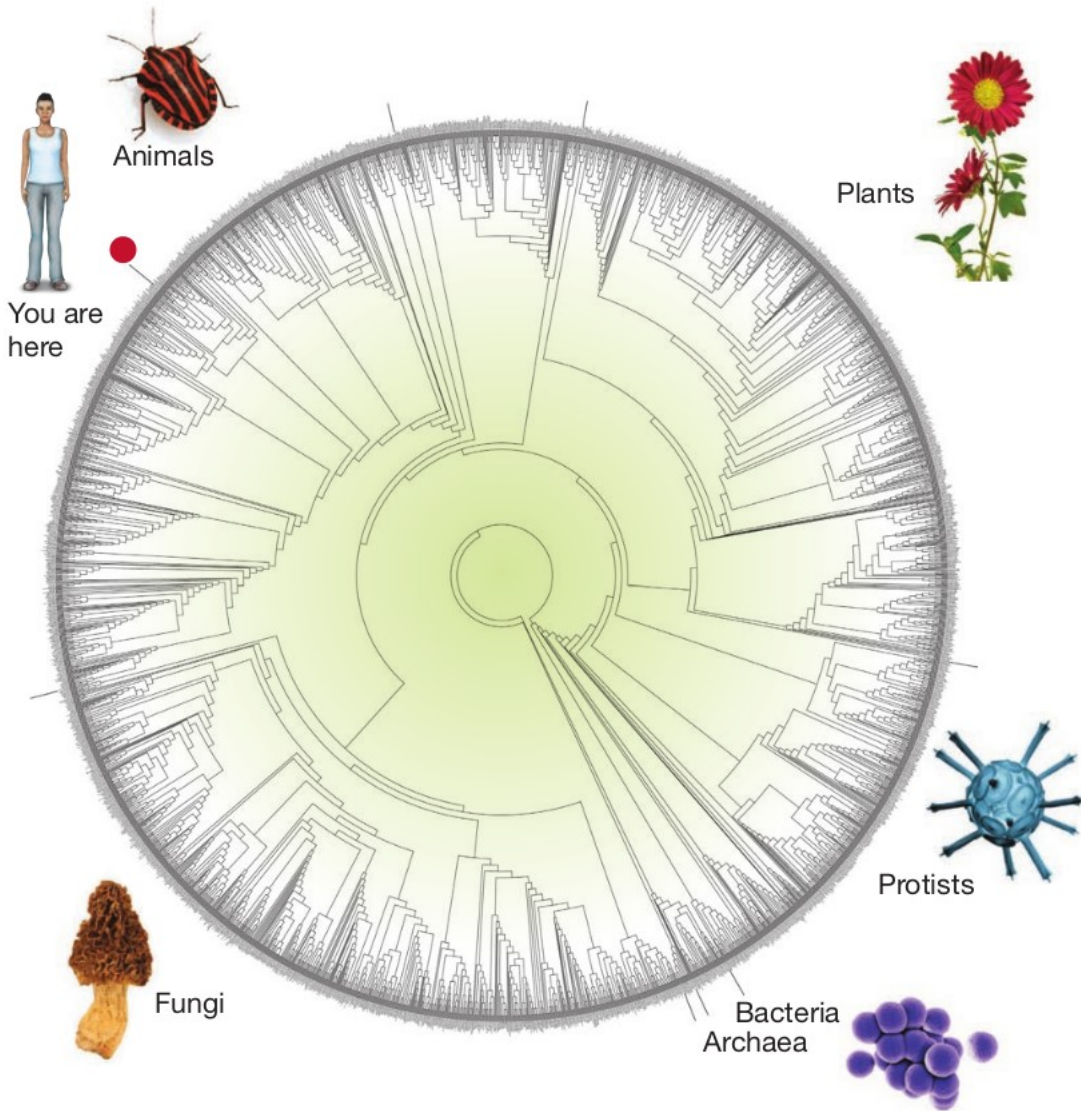


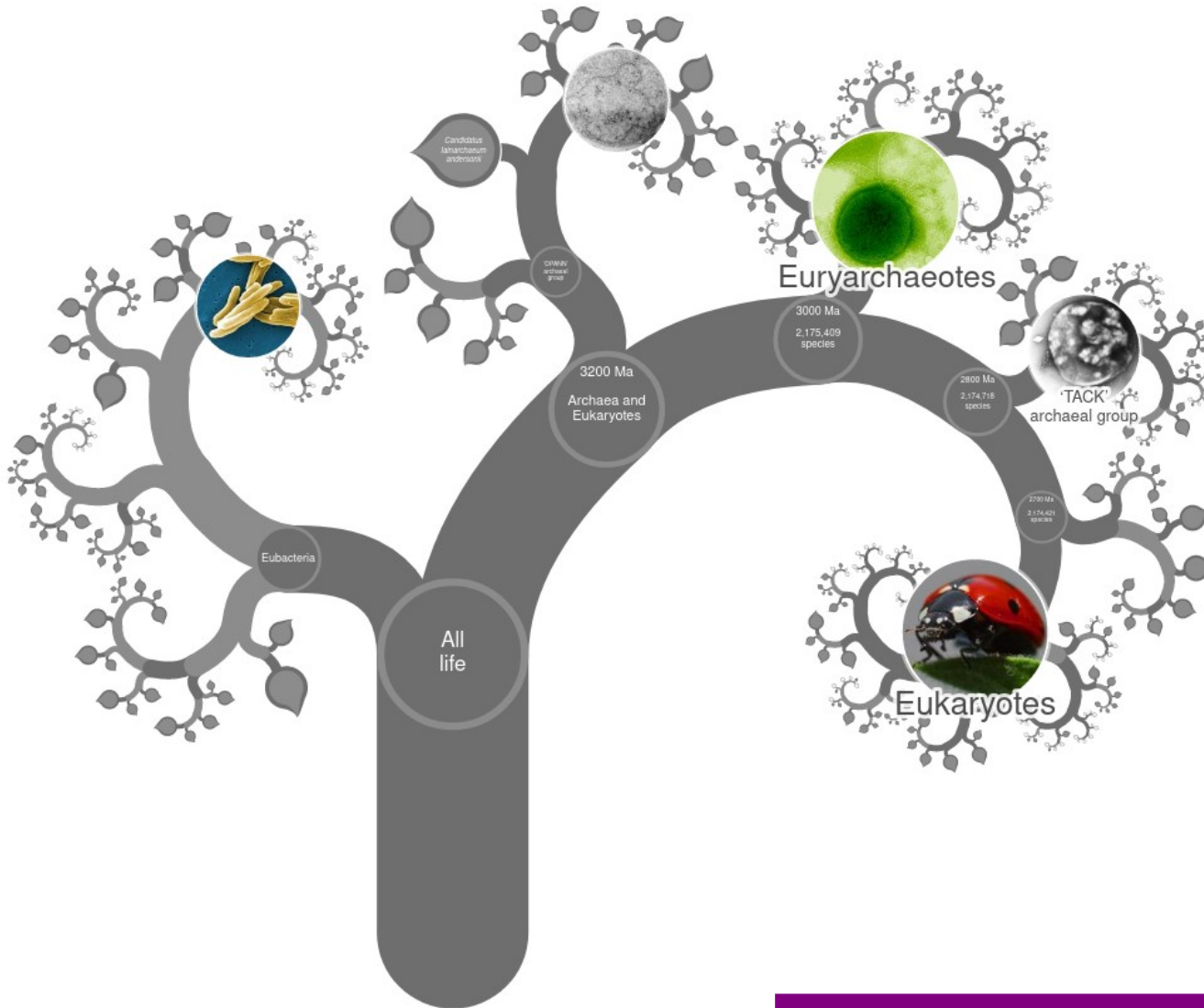
## Γενετική Πληθυσμών & Εξέλιξη

# Φυλογένεση και φυλογενετικά δέντρα

Αριστοτέλης Παπαγεωργίου, Τμ. ΜΒΓ ΔΠΘ, [aparage@mbg.duth.gr](mailto:aparage@mbg.duth.gr)



**FIGURE 2.4** The tree of life. This phylogeny of thousands of species is based on DNA sequences. The root is in the center, and branches are reflected into a circular figure for the sake of compact display. Note the position of the human species ("You are here"). To zoom in on branches of interest, visit [www.zo.utexas.edu/faculty/antisense/DownloadfilesToL.html](http://www.zo.utexas.edu/faculty/antisense/DownloadfilesToL.html). (From [14], courtesy of D. M. Hillis.)



## Διαδραστικό φυλογενετικό δέντρο

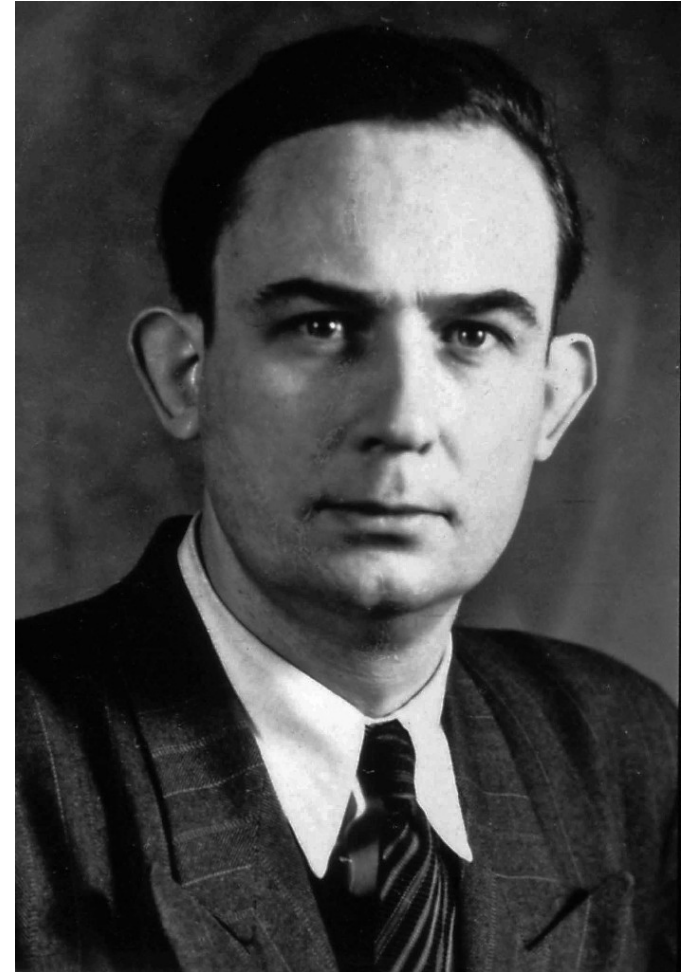
# Ταξινομική

- Η ταξινόμηση των οργανισμών σε ομάδες
- Εδραιώθηκε ως επιστήμη από τον Carolus Linnaeus (1707-1778)
- Η ταξινομική δημιουργεί μια ιεραρχική κατάταξη ομάδων (taxa)
- Η κατάταξη γίνεται με βάση τις ομοιότητες μεταξύ των οργανισμών



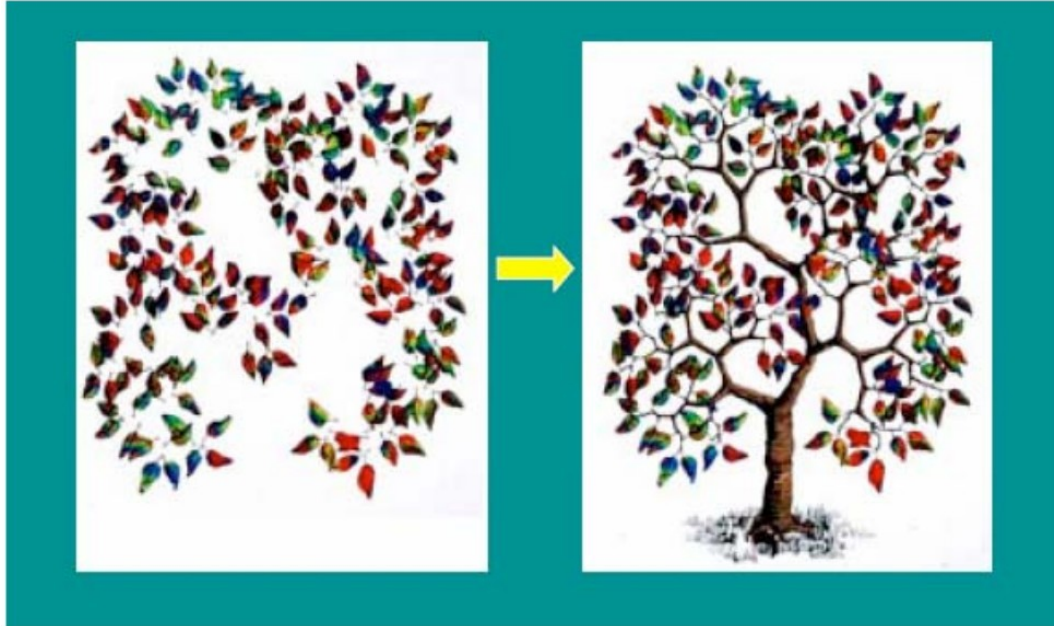
# Φυλογενετική

- Όταν οι εξελικτικές σχέσεις μεταξύ των taxa ορίζουν την ιεραρχική ταξινόμηση
- Η εξελικτική ιστορία των taxa λέγεται **φυλογενετική**
- Σύμφωνα με την εξελικτική θεωρία, οι ομάδες ομοίων οργανισμών προέρχονται από έναν **κοινό πρόγονο**
- Αναπτύχθηκε από τον Γερμανό εντομολόγο **Willi Hennig**, το 1950
- Αν και φυλογενετικά δέντρα είχαν κυκλοφορήσει πολύ παλαιότερα από την εποχή του Δαρβίνου

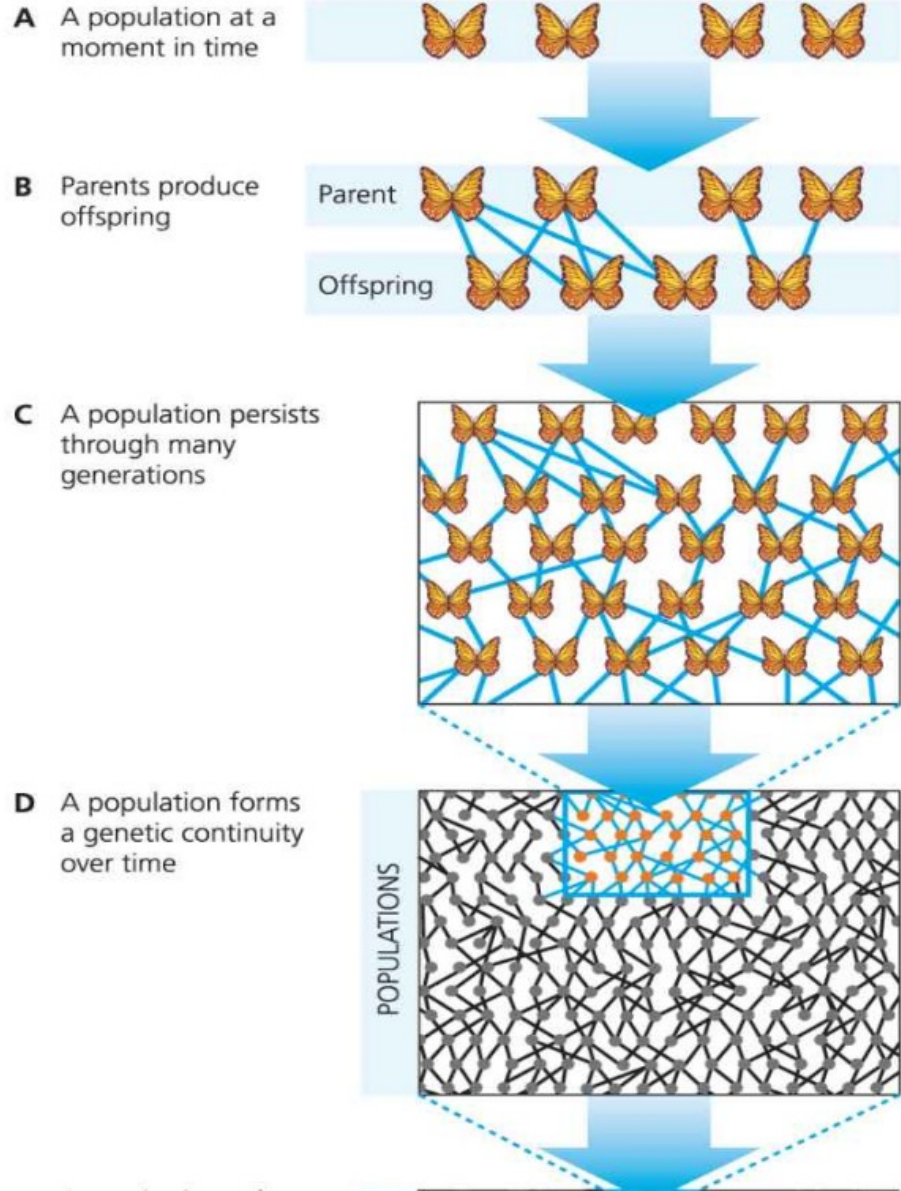


Emil Hans Willi Hennig (1913 – 1976)

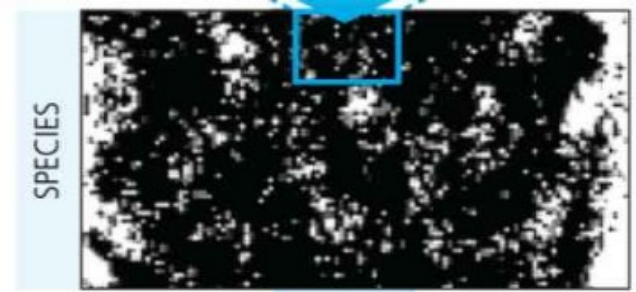
# Για να μελετήσουμε την ιστορία της ζωής στη γη...



- Απολιθώματα
- Φυλογενετικές σχέσεις μεταξύ σύγχρονων οργανισμών
- **Φυλογενετική υπόθεση:** ένα εξελικτικό σενάριο σχετικά με τις σχέσεις γονέων και απογόνων
- **Φυλογενετικό δέντρο:** μια γραφική απεικόνιση μιας φυλογενετικής υπόθεσης



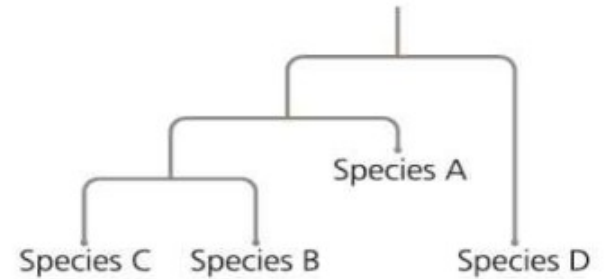
**E** A species is made up of many populations that persist through time



**F** A species diverges into new species



**G** The phylogeny of the four descendant species



Zimmer/Emlen, *Evolution: Making Sense of Life*, 3e, © 2020  
W. H. Freeman and Company

chimpanzee

bonobo

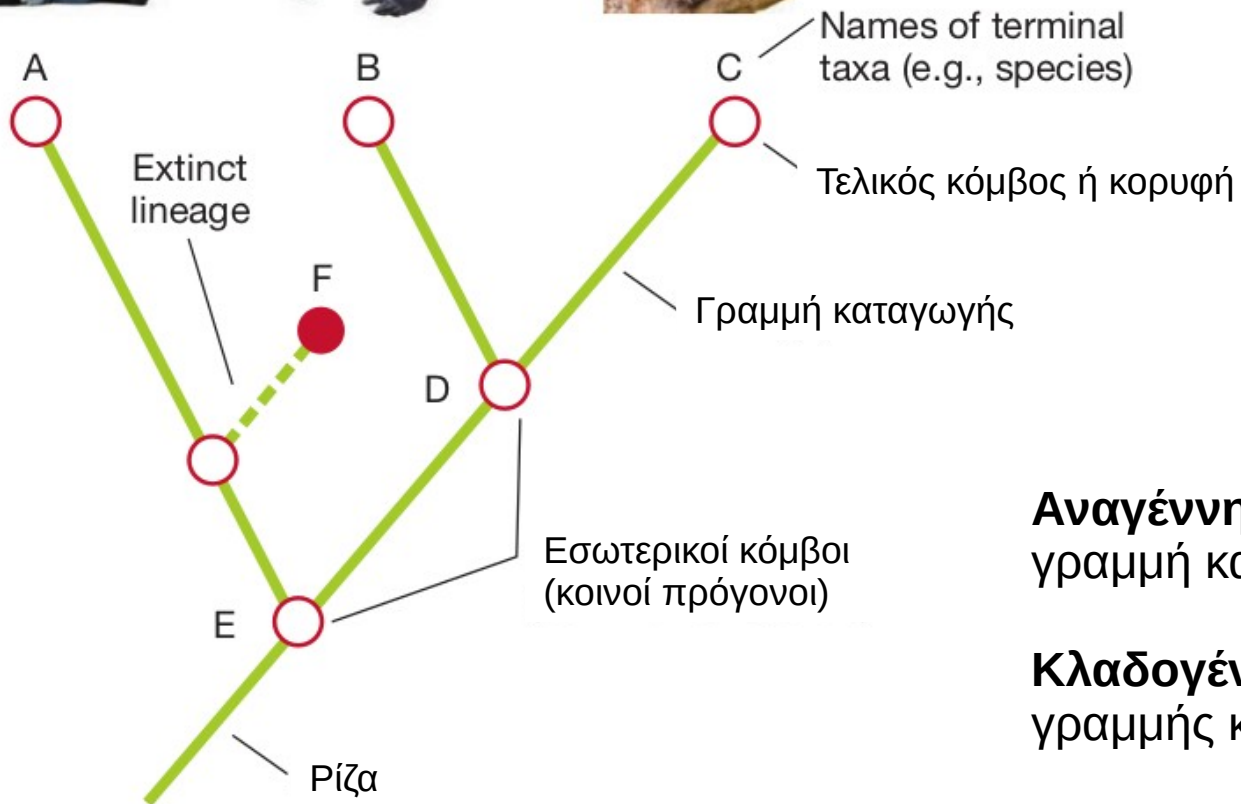
Evolution 4th Edition, Futuyma & Kirkpatrick, Sinauer Associates 2017



Present

Time

Past



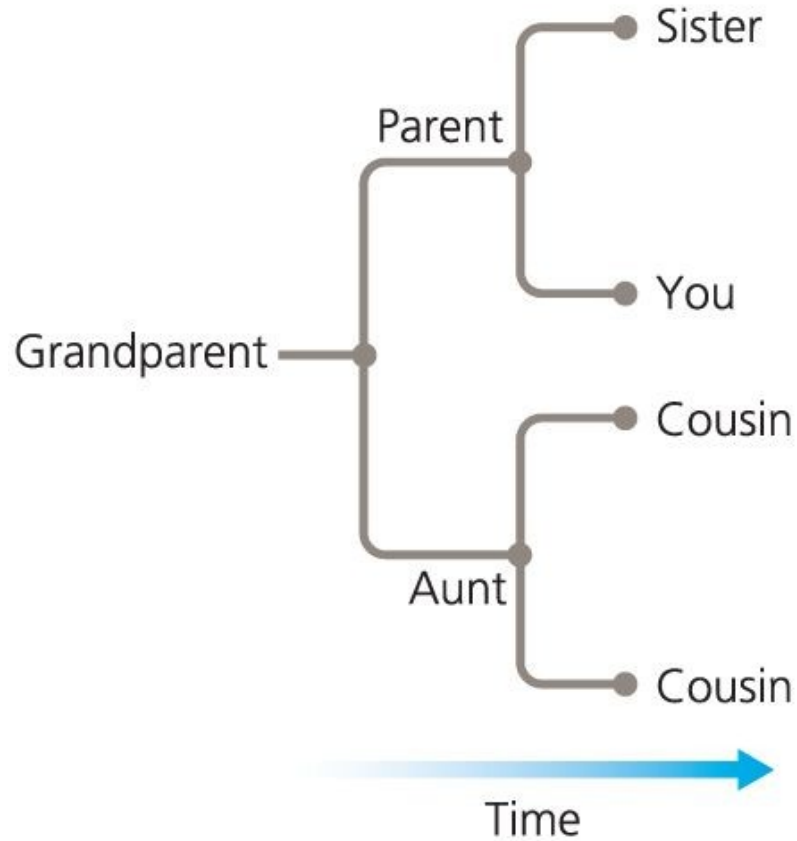
**Αναγέννηση:** ειδογένεση μέσα σε μια γραμμή καταγωγής

**Κλαδογένεση:** διακλάδωση μιας γραμμής καταγωγής σε δύο νέες

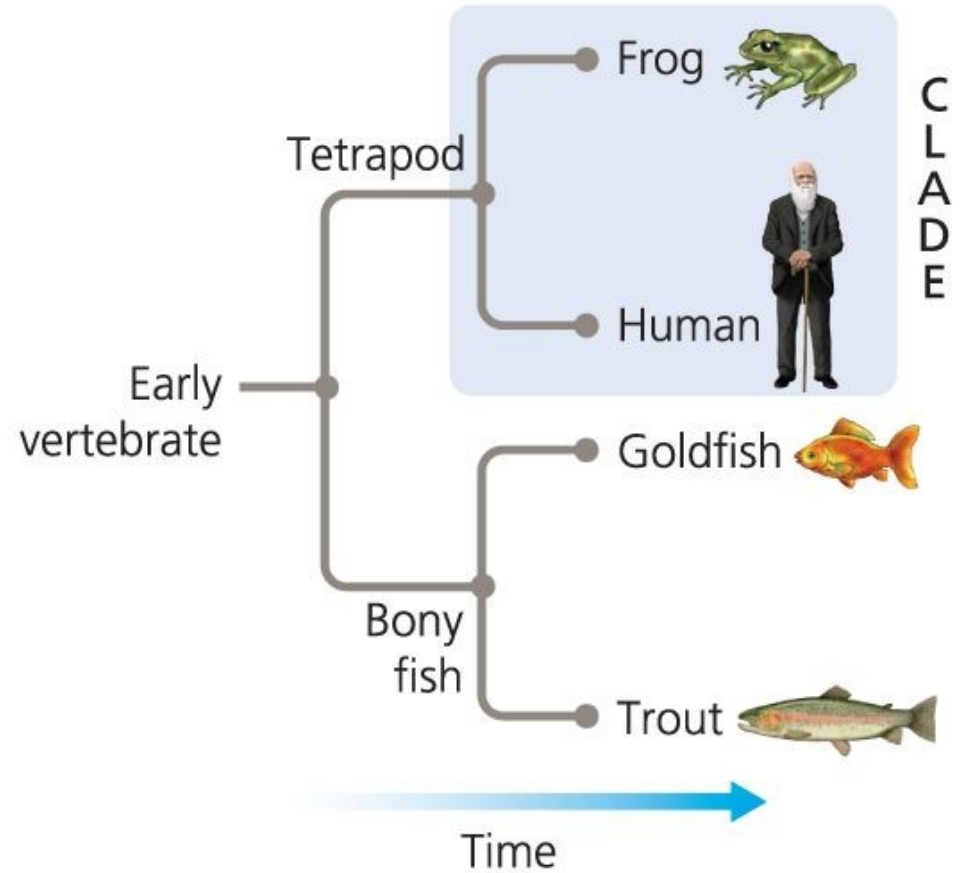


# Αναζητώντας τον κοινό πρόγονο

**A**



**B**



# Φυλογενετικοί χαρακτήρες

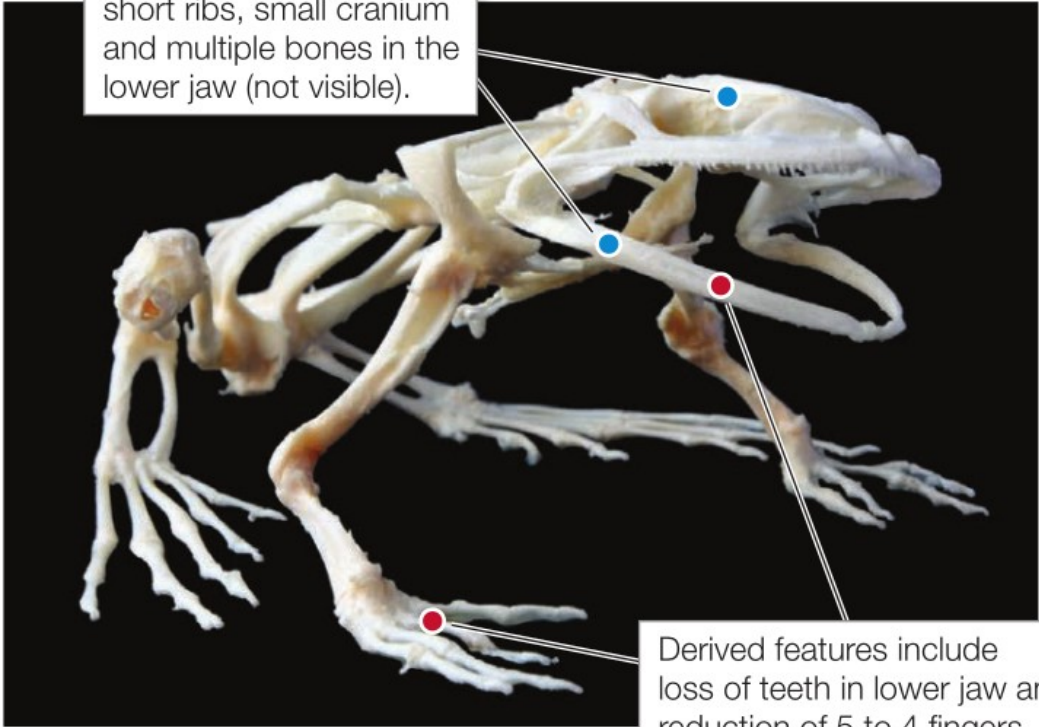
- Χαρακτηριστικά που χρησιμοποιούνται για την κατασκευή φυλογενετικών δέντρων
  - Ιδανικά παρέχουν πληροφορίες σχετικά με την εξελικτική ιστορία των taxa
    - Μικρή ποικιλότητα μέσα στις ενότητες που εξετάζουμε
    - Μεγάλη ποικιλότητα ανάμεσα στις ενότητες που εξετάζουμε
- Στις σύγχρονες φυλογενετικές υποθέσεις, οι χαρακτήρες είναι συνήθως θέσεις νουκλεοτιδίων (SNPs) και η κάθε θέση έχει 4 δυνατές καταστάσεις (A,C,G,T)

# Παράγωγος και προγονικός χαρακτήρας

- **Παράγωγος** (derived): χαρακτήρας που δεν υπήρχε στον κοινό πρόγονο (απομορφία)
- **Προγονικός** (ancestral): χαρακτήρας που κληρονομήθηκε από κοινό πρόγονο (πλησιομορφία)
- Μια παράγωγη κατάσταση χαρακτήρα που είναι κοινή σε μια ομάδα taxa λέγεται **συναπομορφία** (synapomorphy)
  - Απόδειξη ότι τα taxa εξελίχτηκαν από τον ίδιο κοινό πρόγονο
- Το σύνολο των taxa που έχουν προέλθει από τον ίδιο κοινό πρόγονο αποτελούν μια **μονοφυλετική ομάδα** ή έναν **κλάδο** (monophyletic group, clade)

(A)

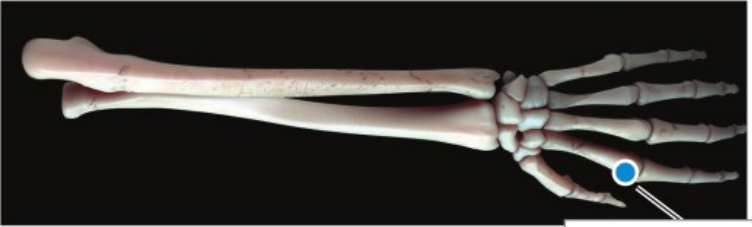
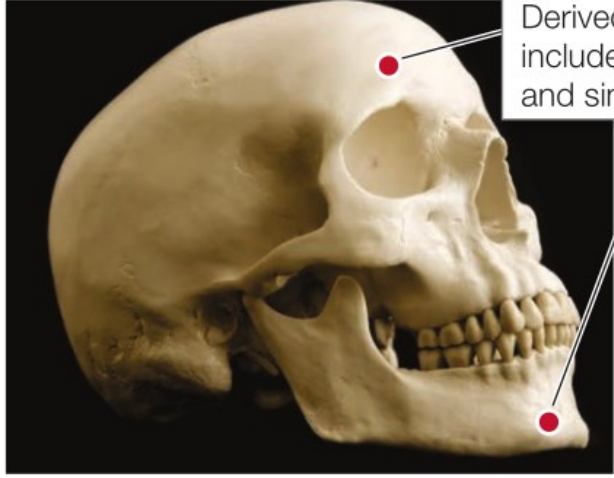
Ancestral features include short ribs, small cranium and multiple bones in the lower jaw (not visible).



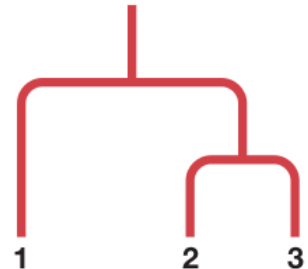
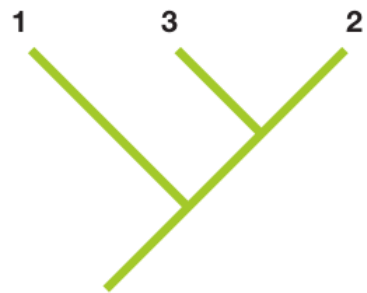
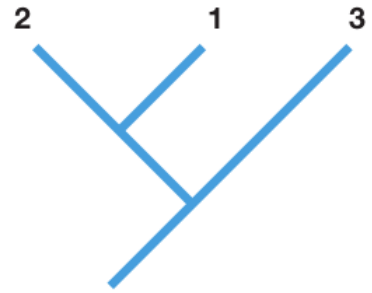
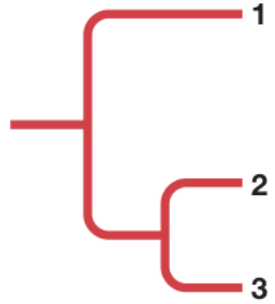
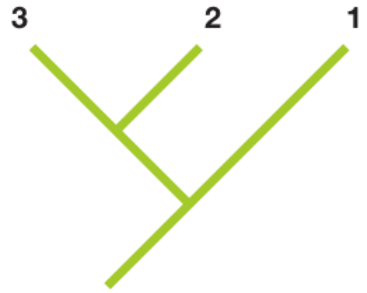
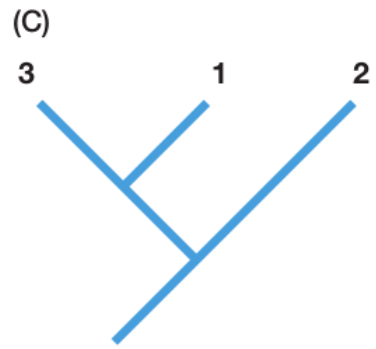
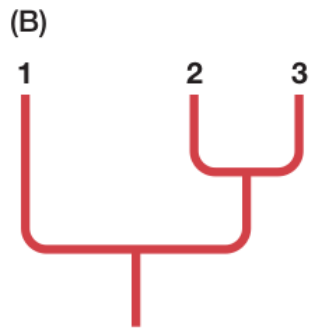
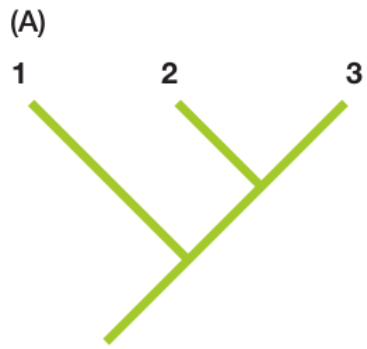
Derived features include loss of teeth in lower jaw and reduction of 5 to 4 fingers

(B)

Derived features include large cranial size and single jaw bone



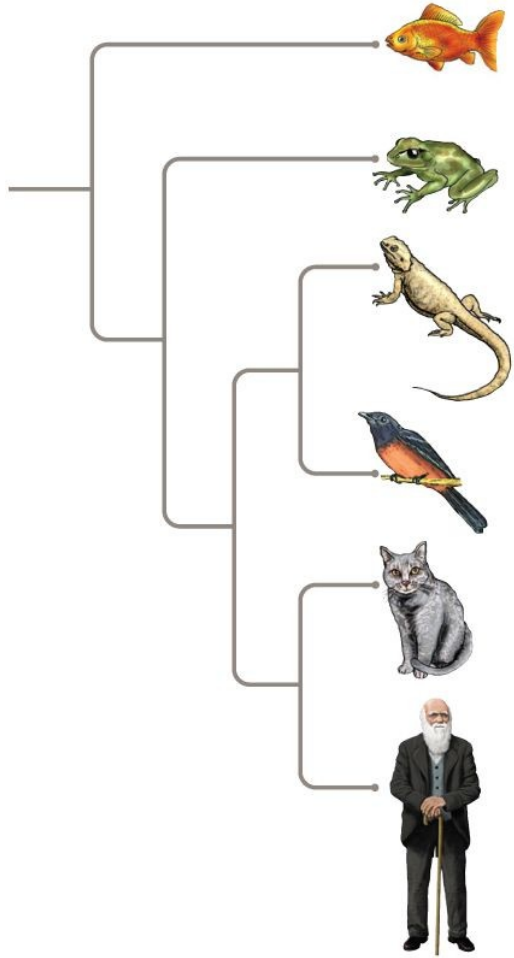
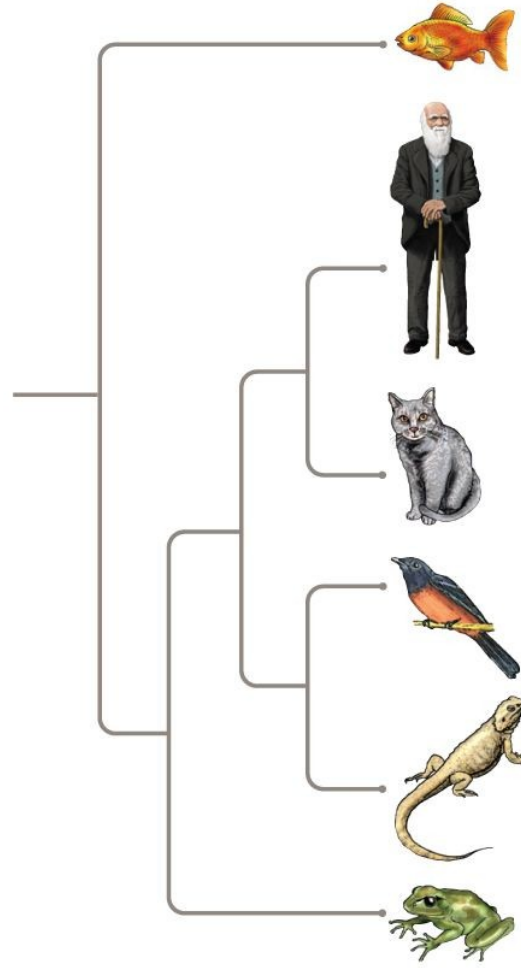
Ancestral features include 5 fingers on the hand.



(A) Τα δέντρα είναι ίδια

(B) Τα δέντρα αυτά εκφράζουν την ίδια πληροφορία με τη φορά του χρόνου να δηλώνεται διαφορετικά

(Γ) Τα δέντρα δεν είναι ίδια

**A****B**

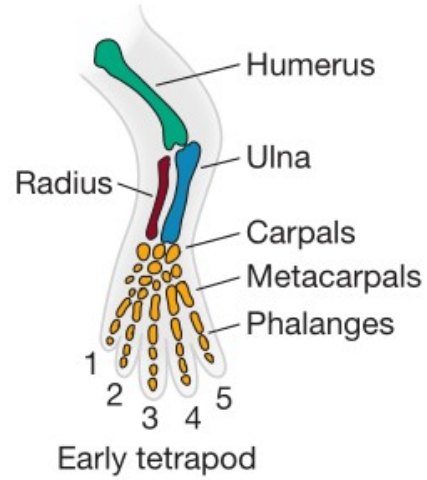
Τα δύο δέντρα είναι ίδια.

Το δέντρο δεξιά είναι πιο “όμορφο” και προκύπτει από απλή μετακίνηση των ομάδων στο σχήμα.

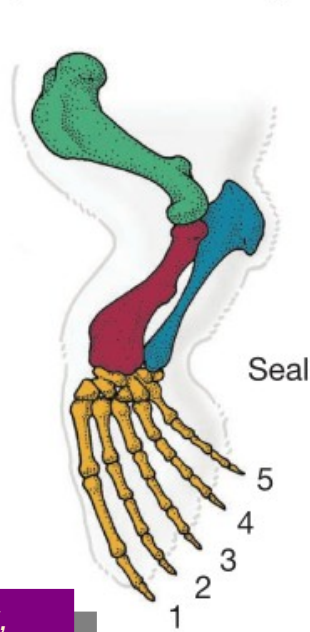
# Ομόλογοι χαρακτήρες

- Οι συναπόμορφοι χαρακτήρες λέγονται και **ομόλογοι**
  - Είναι κοινοί σε δύο (ή περισσότερα) taxa λόγω κληρονόμησης από κοινό πρόγονο
  - Είναι ιδιαίτερα χρήσιμοι για την κατασκευή φυλογενετικών δέντρων γιατί ορίζουν μονοφυλετικές ομάδες
- Ομόλογα γονίδια
  - Γονίδια που υπάρχουν σε δύο ή περισσότερους ορφανισμούς λόγω κληρονόμησης από κοινό πρόγονο
  - Ειδική περίπτωση ομόλογων χαρακτήρων

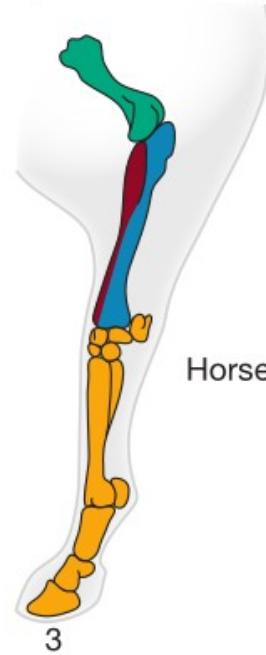
# Ομόλογοι χαρακτήρες



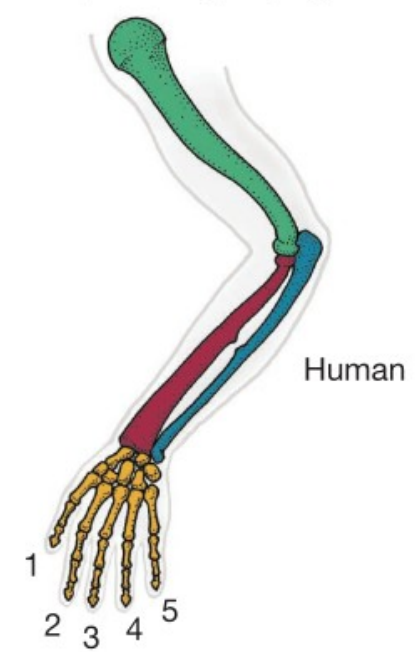
Adapted for swimming



Adapted for running



Adapted for grasping

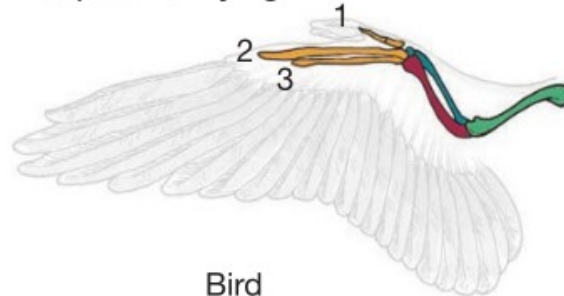


*Evolution 4th Edition, Futuyma & Kirkpatrick, Sinauer Associates 2017*

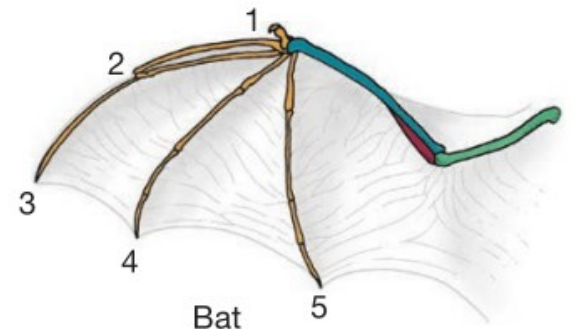


Pterosaur (extinct)

Adapted for flying

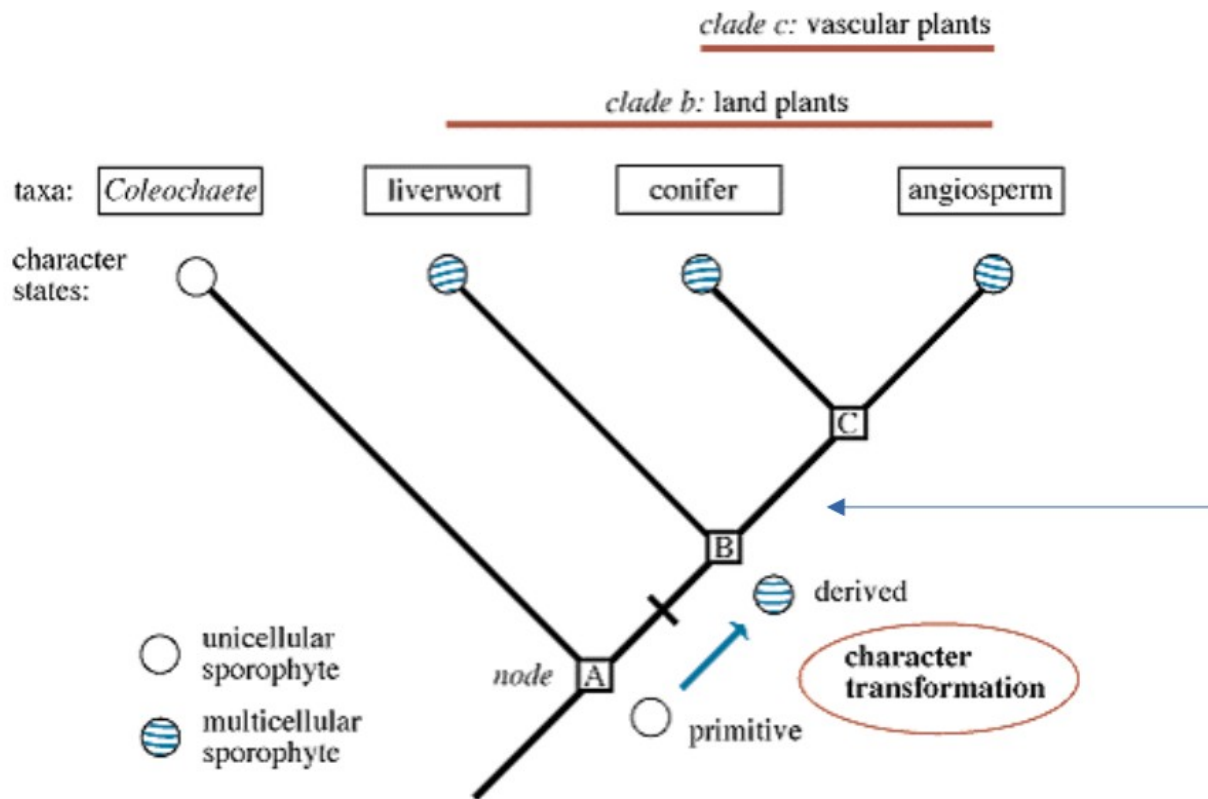


Bird



Bat

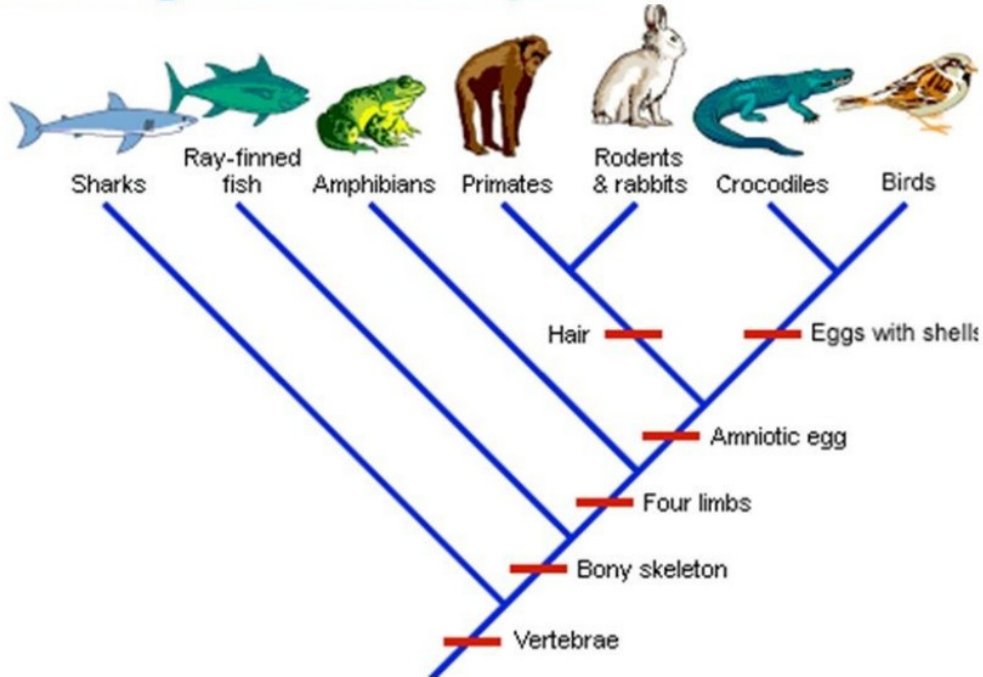




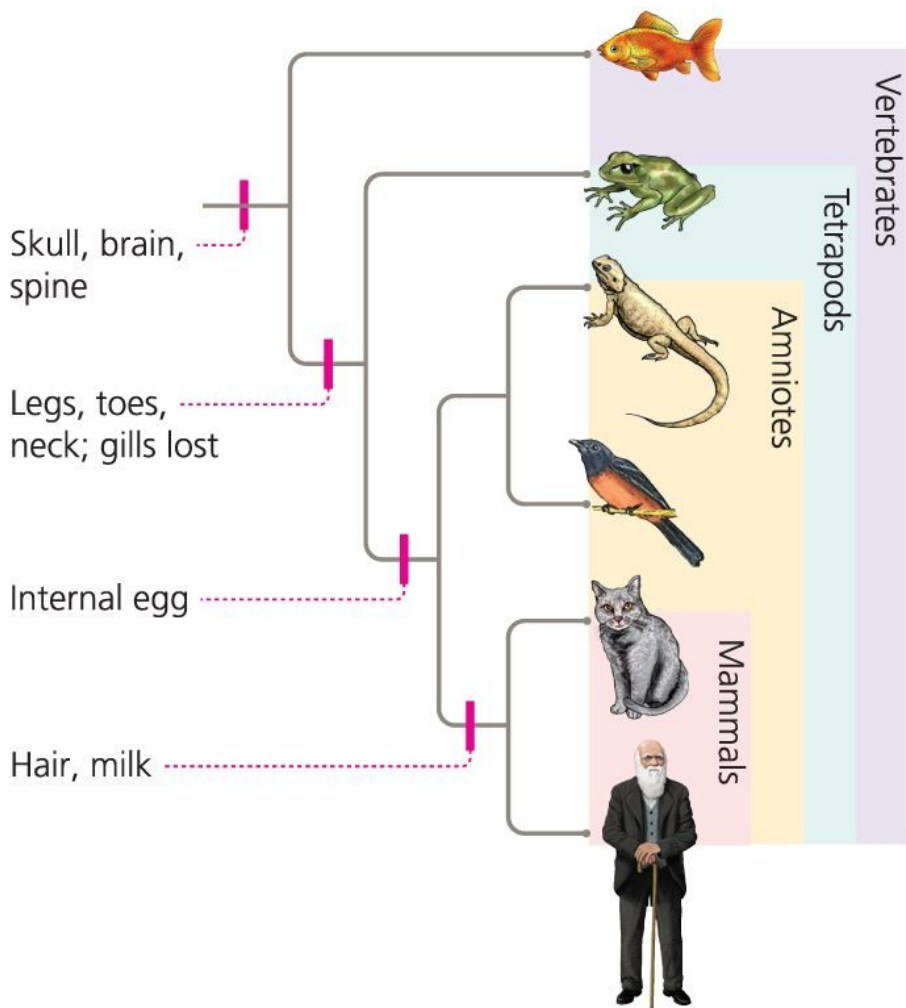
Το “**πολυκύτταρο σποριόφυτο**” είναι παράγωγος χαρακτήρας. Ποια μονοφυλετική ομάδα ορίζει;

Τα “**αγγεία**” είναι παράγωγος χαρακτήρας που εξελίχτηκε ανάμεσα στους κόμβους B και C. Ποια μονοφυλετική ομάδα ορίζει;

## Cladogram Example:



Ποιος είναι ο  
συναπόμορφος  
χαρακτήρας που ορίζει τη  
μονοφυλετική ομάδα των  
θηλαστικών;

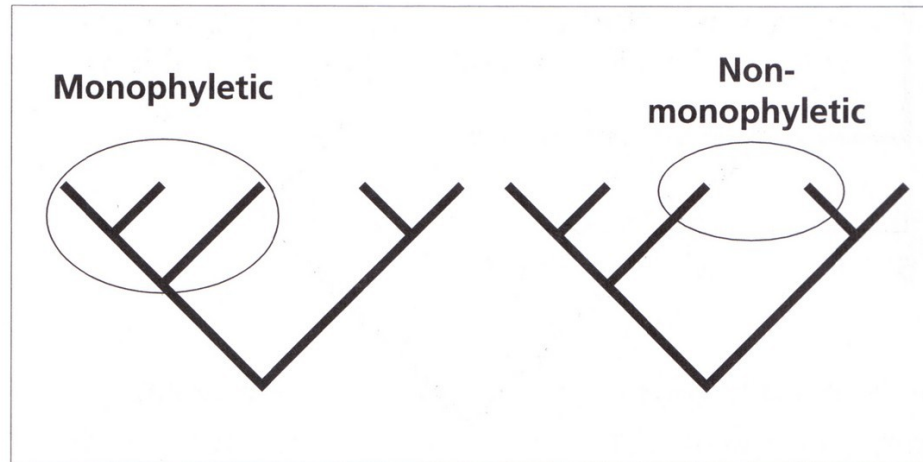


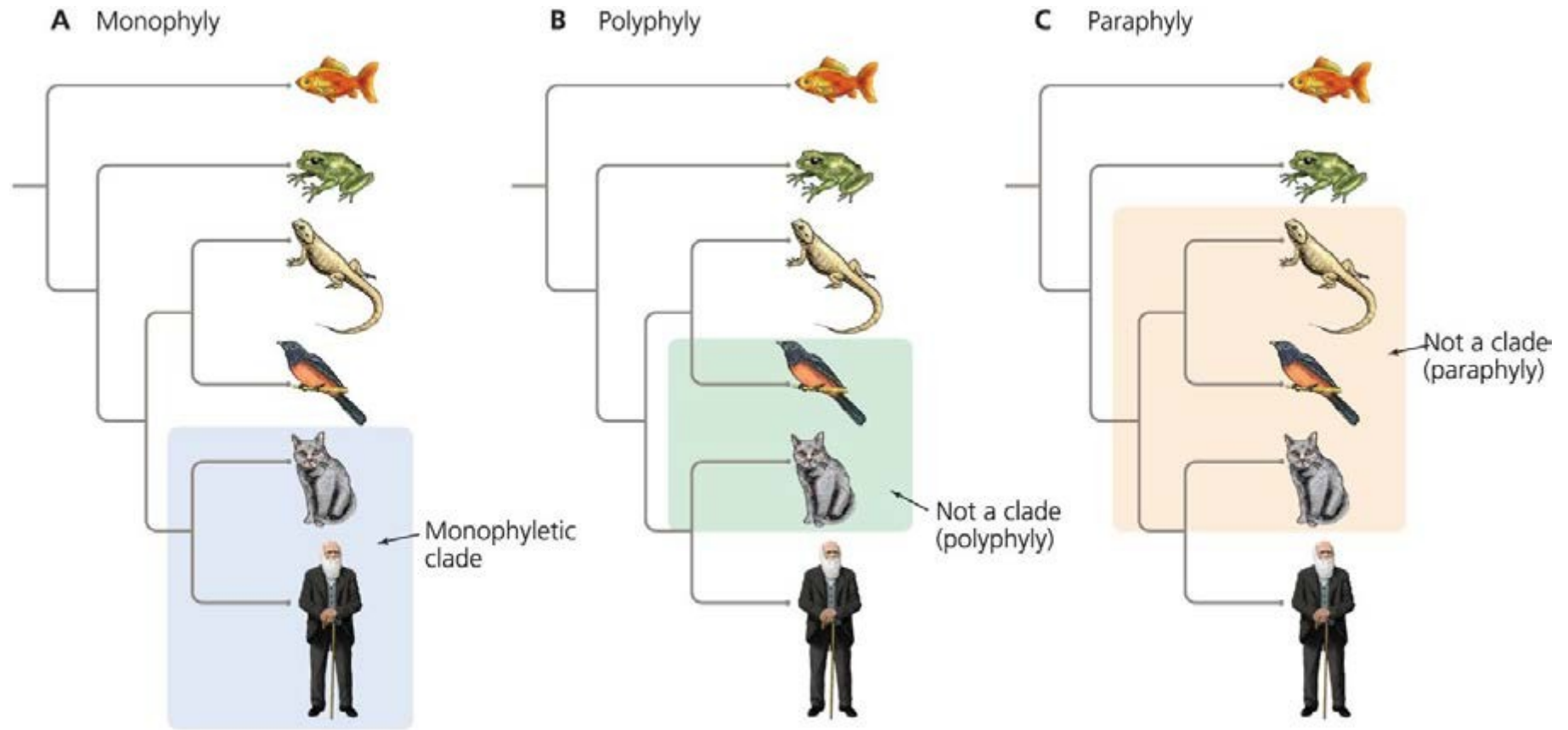
Οι ομόλογοι χαρακτήρες μας βοηθούν να ορίσουμε μονοφυλετικές ομάδες.

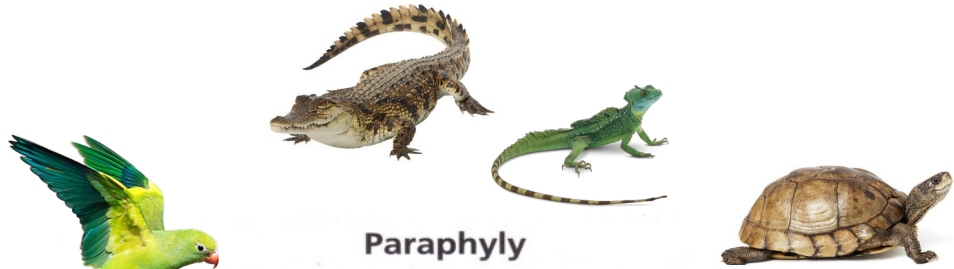
Η ταξινόμηση των taxa αποκτά εξελικτική τεκμηρίωση και σημασία

# Μη μονοφυλετικές ομάδες

- **Παραφυλετική:** μια ομάδα που περιέχει κάποια αλλά όχι όλα τα taxa που κατάγονται από έναν κοινό πρόγονο
- **Πολυφυλετική:** μια ομάδα που περιέχει taxa που δεν έχουν τον ίδιο κοινό πρόγονο με τα υπόλοιπα taxa της ομάδας



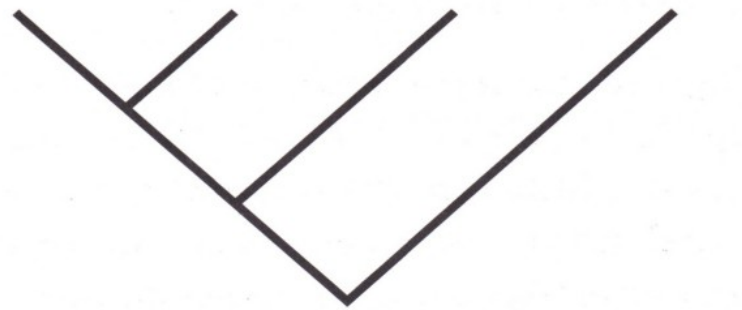




**Paraphyly**

'Reptiles'

Birds    Crocodiles    Lizards    Turtles



*Ciconia ciconia*

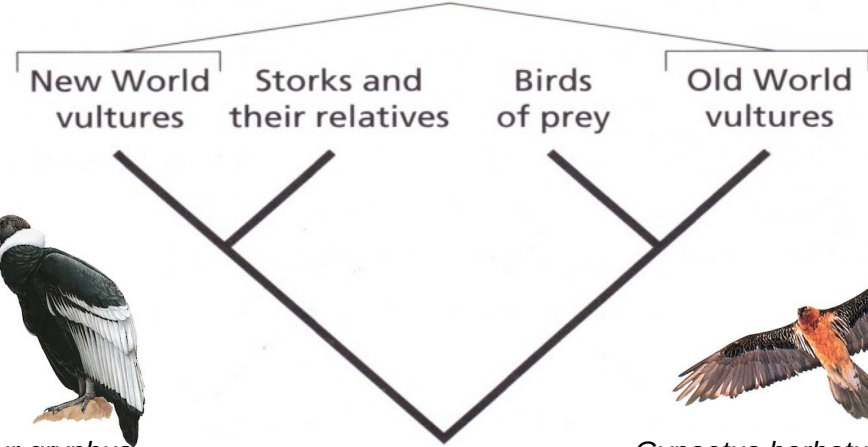


*Aquila chrysaetos*

**Polyphyly**

'Vultures'

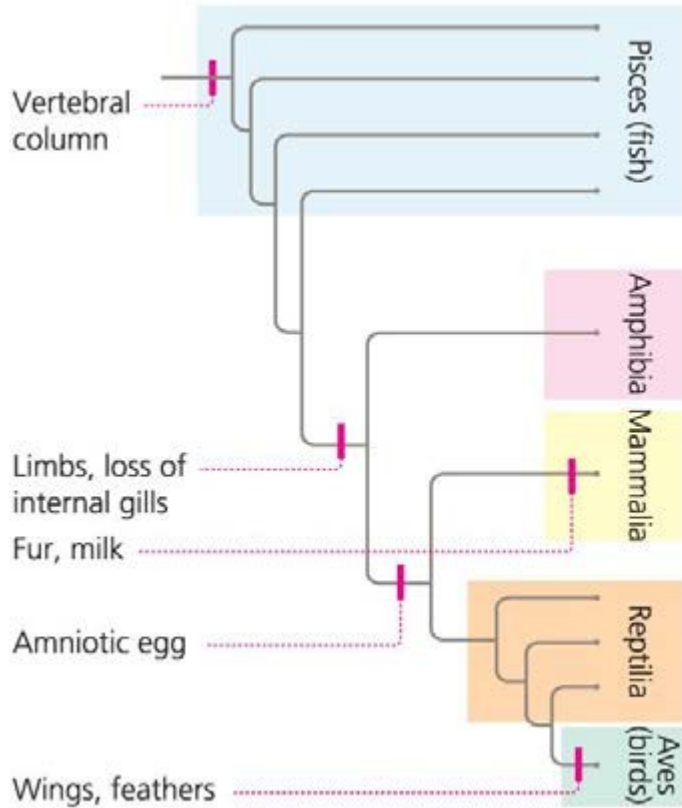
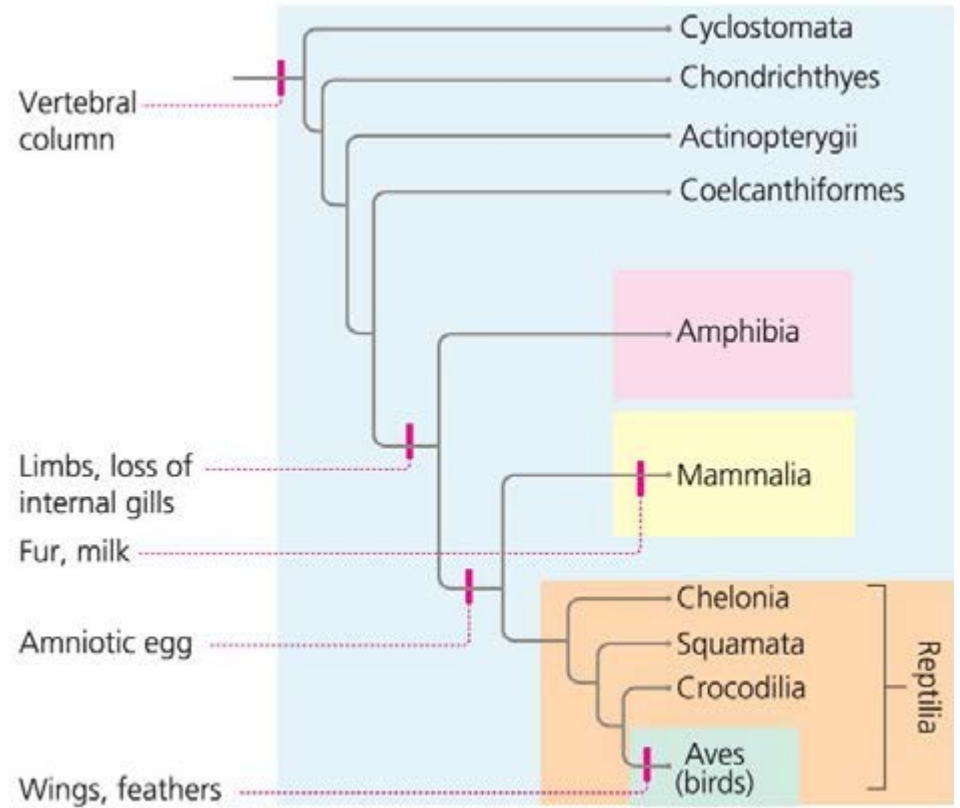
New World vultures    Storks and their relatives    Birds of prey    Old World vultures



*Vultur gryphus*



*Gypaetus barbatus*

**A****B**

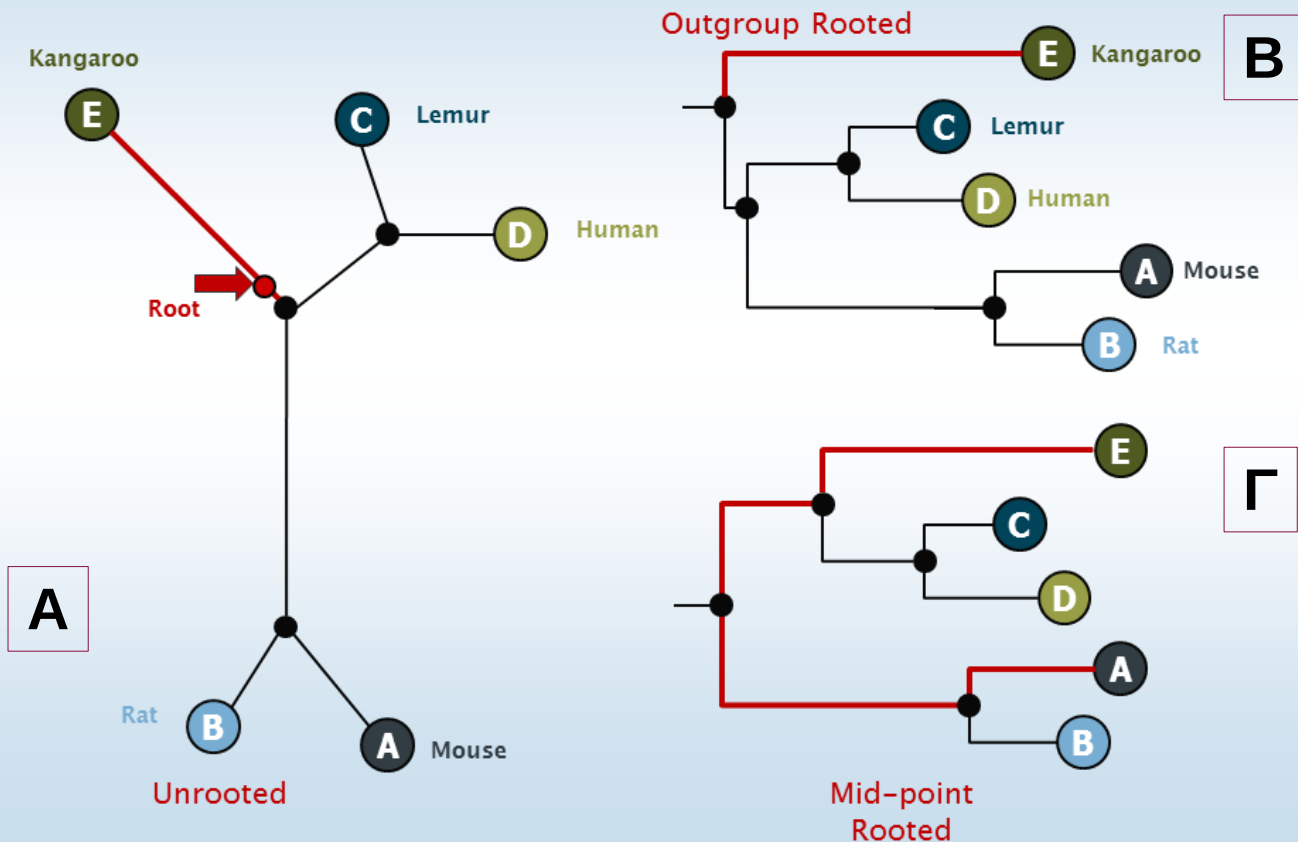
Zimmer/Emlen, *Evolution: Making Sense of Life*, 3e, © 2020 W. H. Freeman and Company

# Ρίζα και εξωομάδα

- Ως **ρίζα** (root) θεωρούμε τον κοινό πρόγονο των taxa ενός δέντρου
  - Συνήθως δεν γνωρίζουμε τη ρίζα και απλώς την τοποθετούμε στο μέσο των taxa με την μεγαλύτερη απόκλιση
- Η **εξωομάδα** (outgroup) είναι ένα taxon που γνωρίζουμε ότι βρίσκεται πολύ μακριά εξελικτικά από τα υπόλοιπα taxa του δέντρου
  - Η εξωομάδα μπορεί να χρησιμοποιηθεί για να βρεθεί η ρίζα σε ένα δέντρο
  - Κάποιες φορές η εξωομάδα δεν είναι τόσο μακρινή και δημιουργεί ασάφειες
  - Το ίδιο και αν η εξωομάδα είναι τόσο μακρινή ώστε να ομαδοποιούνται άσχετα είδη



# Outgroup Rooting



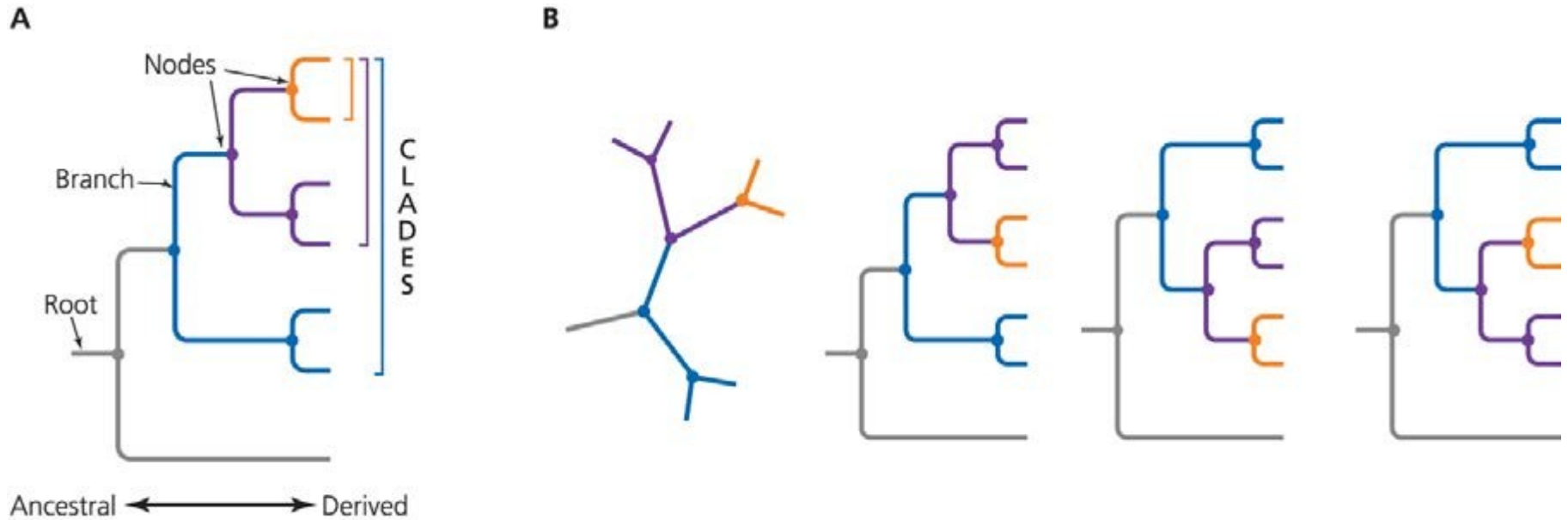
Το δέντρο **A** δεν έχει ρίζα. Σαν ρίζα επιλέγουμε ένα σημείο πάνω στην ένωση του outgroup (καγκουρό) με τον πρώτο κόμβο.

Το δέντρο **B** που έχει ριζωθεί με outgroup το καγκουρό, είναι το σωστό.

Το δέντρο **Γ** που έχει σαν ρίζα απλά το κεντρικό σημείο του γραφήματος είναι λάθος γιατί βάζει το καγκουρό στην ίδια ομάδα με τον άνθρωπο και τον λεμούριο.

Τα ριζωμένα δέντρα περιέχουν πληροφορίες για τις προγονικές καταστάσεις των χαρακτήρων και μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την ανίχνευση της εξελικτικής ιστορίας ομάδων οργανισμών μέσα στο χρόνο.

Τα δέντρα εδώ είναι ισοδύναμα

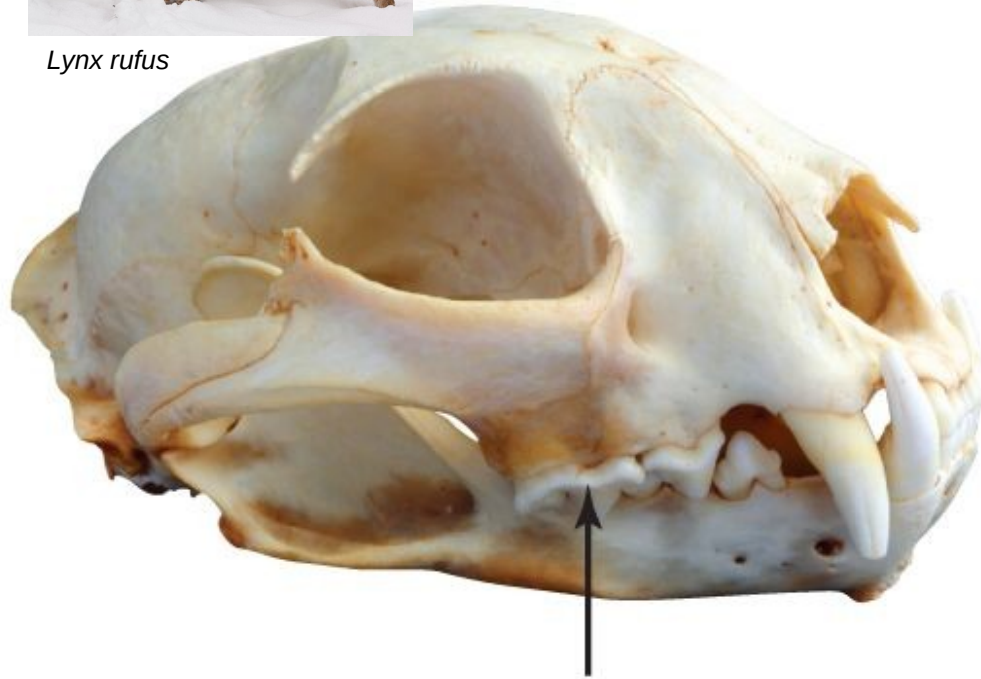


Ψάχνοντας για συναπτόμορφους χαρακτήρες: Οι **κοπτικοί γομφίοι** υπάρχουν τόσο στο *Lynx rufus* όσο και στον λύκο του Μεξικού (*Canis lupus baileyi*) και ορίζουν τον κλάδο των σαρκοφάγων θηλαστικών

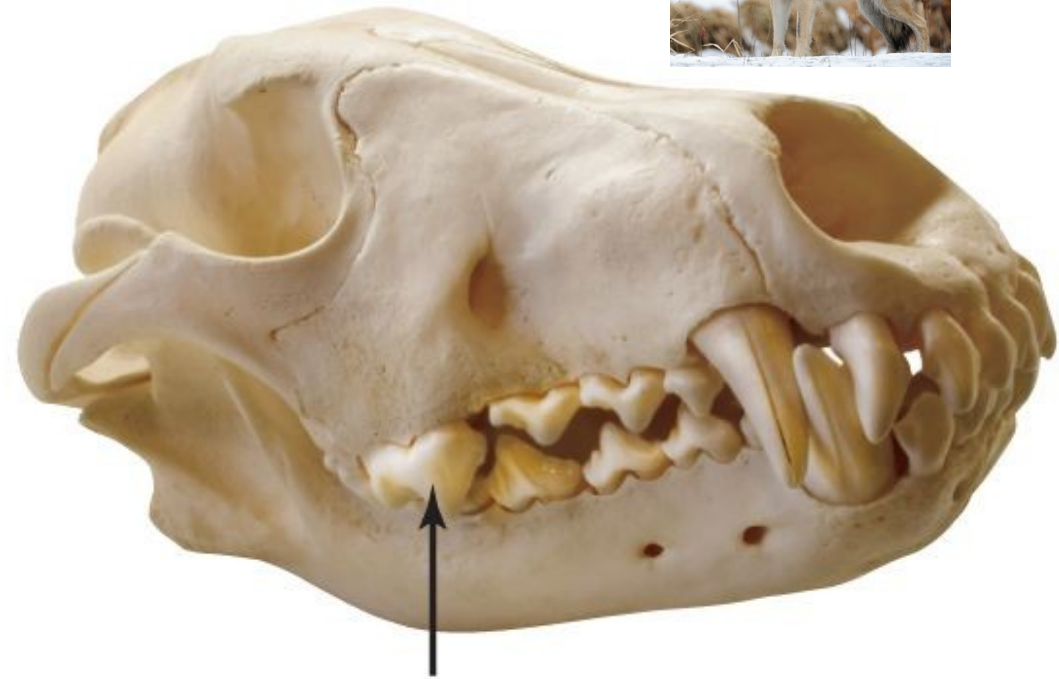


*Lynx rufus*

*Canis lupus baileyi*

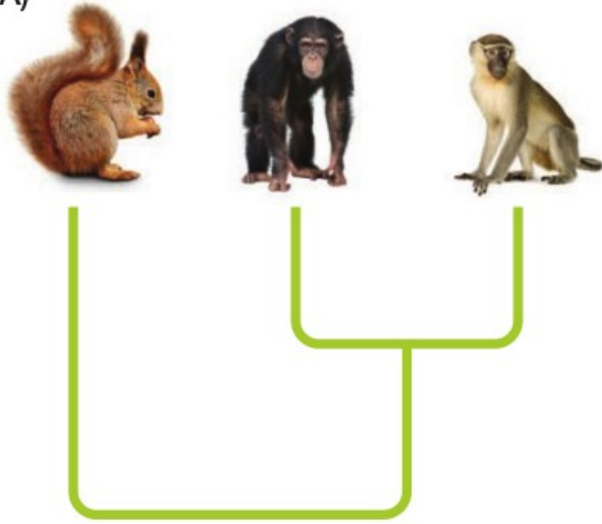


Carnassial

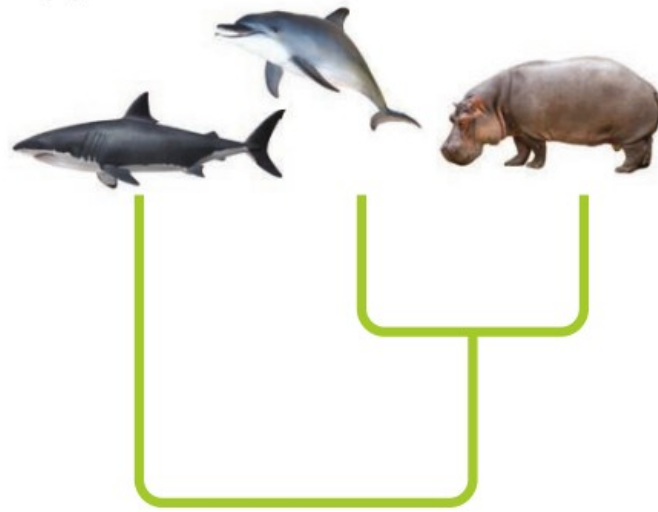


Carnassial

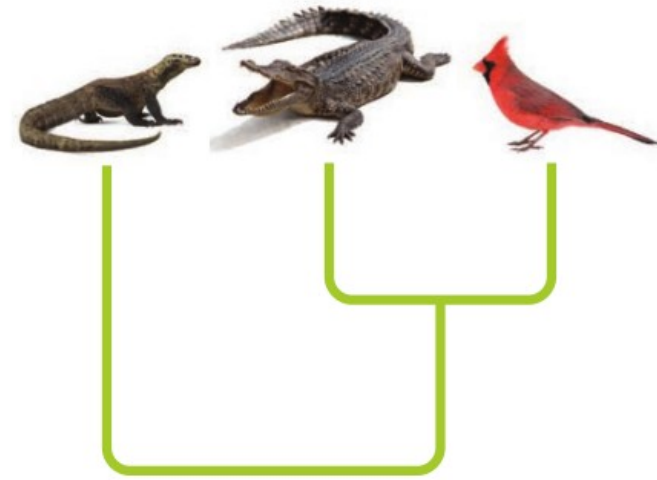
(A)



(B)



(C)



**FIGURE 2.7** Similarity versus relationship.

(A) Chimpanzees and monkeys are more closely related to each other than to rodents, and they are also more similar. (B) Dolphins are closely related to hipopotamuses and other mammals, even though they superficially look more like sharks. (C) Crocodiles and birds share a more recent common ancestor than either does with lizards, but birds look very different because they have undergone more evolutionary changes than crocodiles.

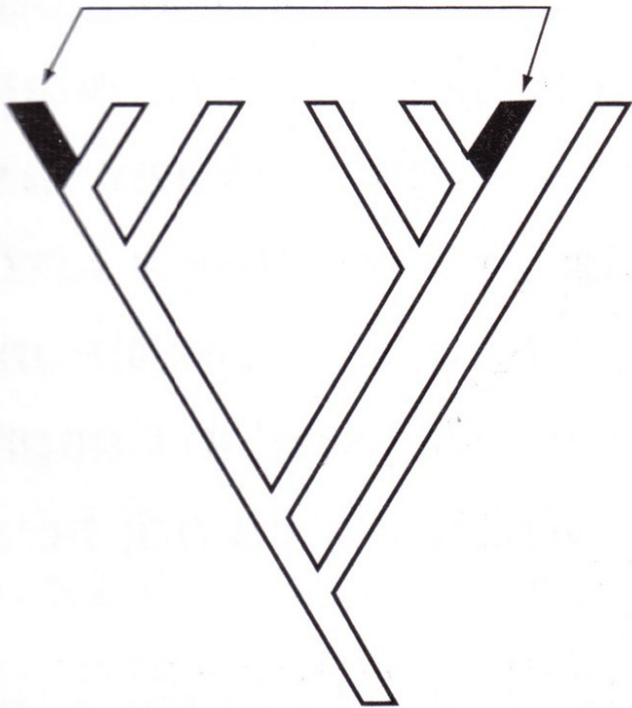
Η ομοιότητα δεν δηλώνει πάντα κοινή καταγωγή

# Ομοπλασία

- Η ανεξάρτητη εξέλιξη παρόμοιων χαρακτηριστικών
- Δημιουργεί δυσκολία στη φυλογενετική ανάλυση και μπορεί να προκύψει μέσω:
  - Συγκλίνουσας εξέλιξης
    - Δύο εξελικτικά απομακρυσμένα είδη εμφανίζουν φαινοτυπικές ομοιότητες λόγω κοινών εξελικτικών πιέσεων
  - Παράλληλης εξέλιξης
    - Οι χαρακτήρες δύο στενά συγγενικών φυλογενετικών γραμμών αλλάζουν με παρόμοιο τρόπο ταυτόχρονα (λόγω εξελικτικής πίεσης και λόγω παρόμοιας “αρχιτεκτονικής” του οργανισμού)
  - Εξελικτικής αναστροφής
    - Επιστροφή σε προγενέστερη κατάσταση χαρακτήρα

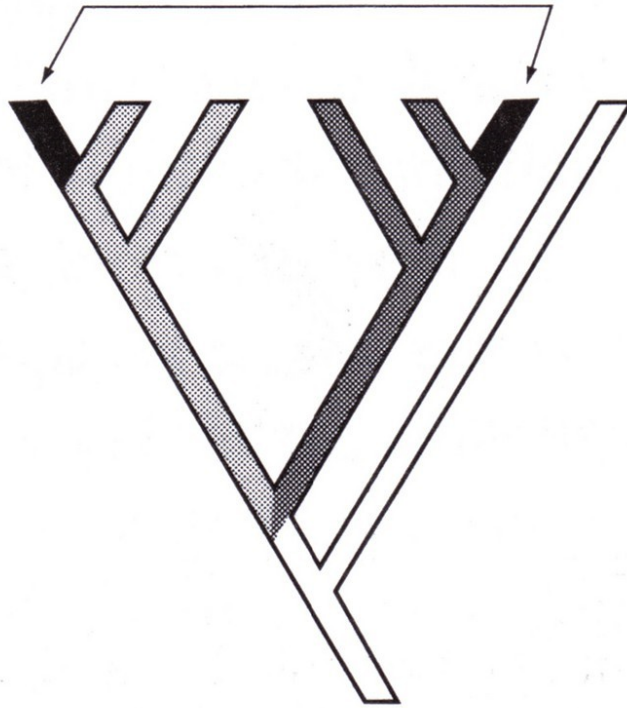
## Parallel evolution

Independent evolution of same feature from same ancestral condition



## Convergent evolution

Independent evolution of same feature from different ancestral conditions



## Secondary loss

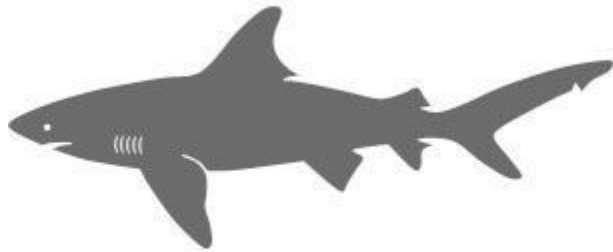
Reversion to ancestral condition



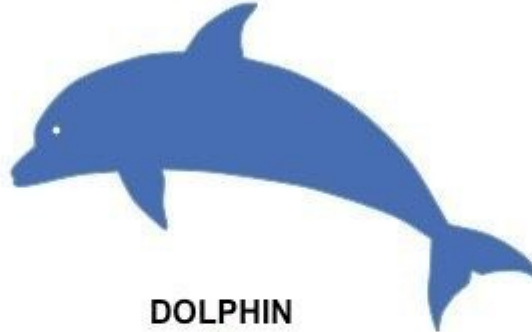
## CONVERGENT EVOLUTION

Streamlined Shape due to Aquatic Environment (Shared Selection Pressure)

Συγκλίνουσα εξέλιξη



SHARK



DOLPHIN



PUMA

### CHONDRICHTHYES

- Cartilaginous Skeleton
- Gills
- Scale Denticles in Skin

### MAMMALIA

- Bony skeleton
- Lungs
- Mammary Glands

### DIVERGENT EVOLUTION

Branching of Vertebrata into Mammalia and Chondrichthyes

### VERTEBRATA

- Vertebrae
- Cranium
- Tri-Partite brain

(A) Octopus

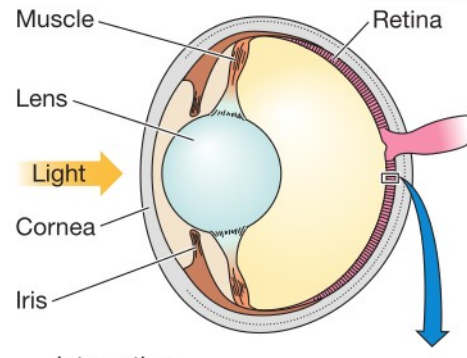
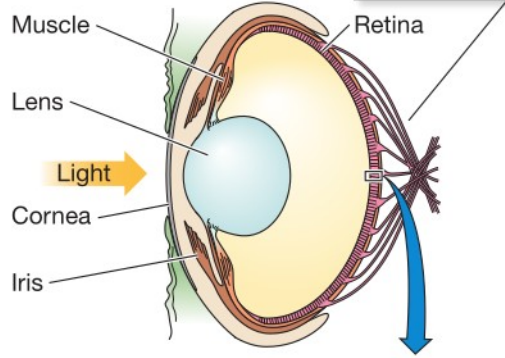


The nerve cells that convey visual signals from the retinal receptors to the brain leave the eye directly in multiple optic nerves.

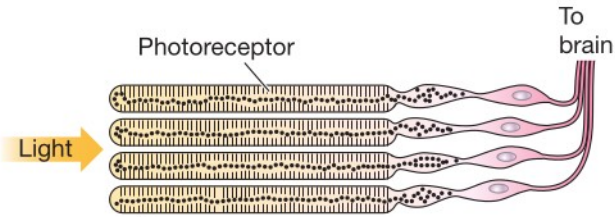
(B) Fish



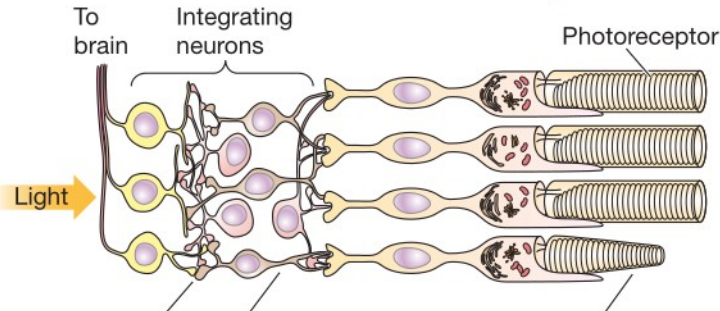
The nerve cells leaving the retina gather into a single optic nerve.



# Συγκλίνουσα εξέλιξη



The photoreceptors point toward the incoming light.



Retinal nerve cells form networks that extensively process visual information before signals go to the brain.

The photoreceptors point away from the incoming light, so the light must pass through the retinal tissue to stimulate the photoreceptors.

*Evolution 4th Edition,  
Futuyma & Kirkpatrick,  
Sinauer Associates 2017*



(A)



(C)



## Συγκλίνουσα εξέλιξη

(B)



(D)



**FIGURE 2.22** Examples of convergent evolution. Many groups of birds have independently evolved long, slender bills for feeding on nectar produced at the base of long tubular flowers. (A) Hummingbirds, family Trochilidae. This violet sabrewing (*Campylopterus hemileucurus*) is from Costa Rica. (B) Sunbirds, family Nectariniidae. The greater double-collared sunbird (*Nectarinia afra*) is native to South Africa. Bird-pollinated plants also have converged, in flower characteristics. A long tubular flower, often red or orange, has evolved independently in many groups of bird-pollinated plants. (C) *Erythrina*, a member of the pea family, Fabaceae. (D) Many species of *Aloe* (Asphodelaceae) are visited by sunbirds in Africa and the Middle East.

*Evolution 4th Edition,  
Futuyma & Kirkpatrick,  
Sinauer Associates 2017*

## Placentals



Flying squirrel  
(*Glaucomys*)



Ground hog  
(*Marmota*)



Anteater  
(*Myrmecophaga*)



Mole  
(*Talpa*)



Mouse  
(*Mus*)

## Marsupials



Flying phalanger  
(*Petaurus*)



Wombat  
(*Phascolomys*)



Anteater  
(*Myrmecobius*)



Mole  
(*Notoryctes*)



Mouse  
(*Dasyoercus*)

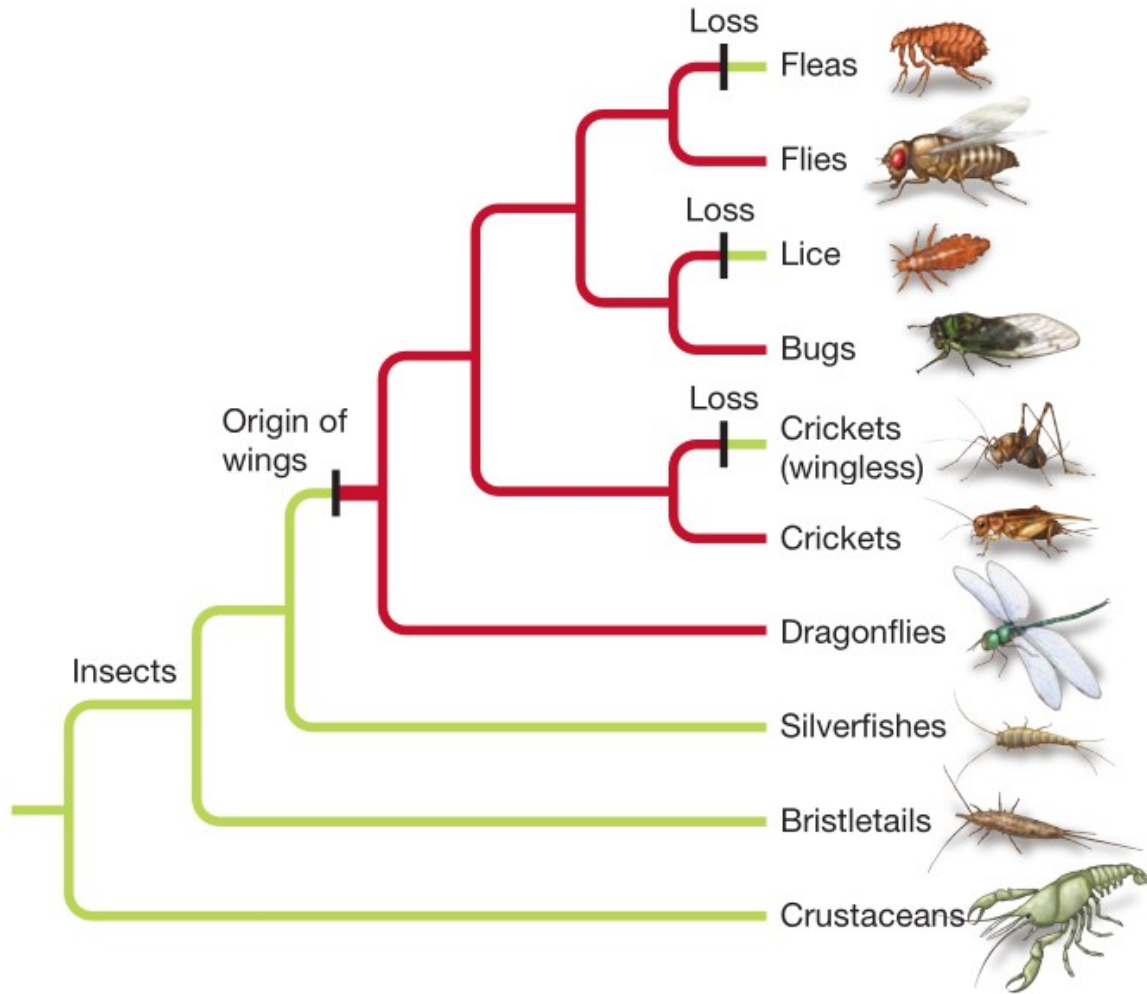
## Παράλληλη εξέλιξη

Τα ζώα με πλακούντα και τα μαρσιποφόρα αποτελούν τις δύο βασικές ομάδες των θηλαστικών. Και στις δύο ομάδες εμφανίζονται παρόμοιοι μορφότυποι λόγω προσαρμογών σε συγκεκριμένα περιβάλλοντα.

## Εξελικτική αναστροφή

Οι πιγκουίνοι είναι  
πτηνά που όμως  
επέστρεψαν στην  
κατάσταση της μη-  
πτήσης  
προσαρμοζόμενα στο  
περιβάλλον τους





## Εξελικτική αναστροφή

Η απώλεια των πτερών  
στα έντομα έγινε  
ανεξάρτητα τρεις φορές

**FIGURE 16.3** Winglessness in many insects has resulted from evolutionary reversals. The basal orders of insects, bristletails (*Microcoryphia*) and silverfishes (*Zygentoma*), are descended from the wingless ancestor of all insects, and have never had wings. The other orders of insects are descended from an ancestral insect that had wings. In many orders, however, some species have reverted to the wingless condition, such as some species of crickets and grasshoppers (order Orthoptera). Lice (order Phthiraptera) are entirely wingless but are related to winged sucking insects such as true bugs and cicadas (order Hemiptera). The entirely wingless fleas (order Siphonaptera) are related to true flies (order Diptera).

(a) Mutations can create synapomorphies

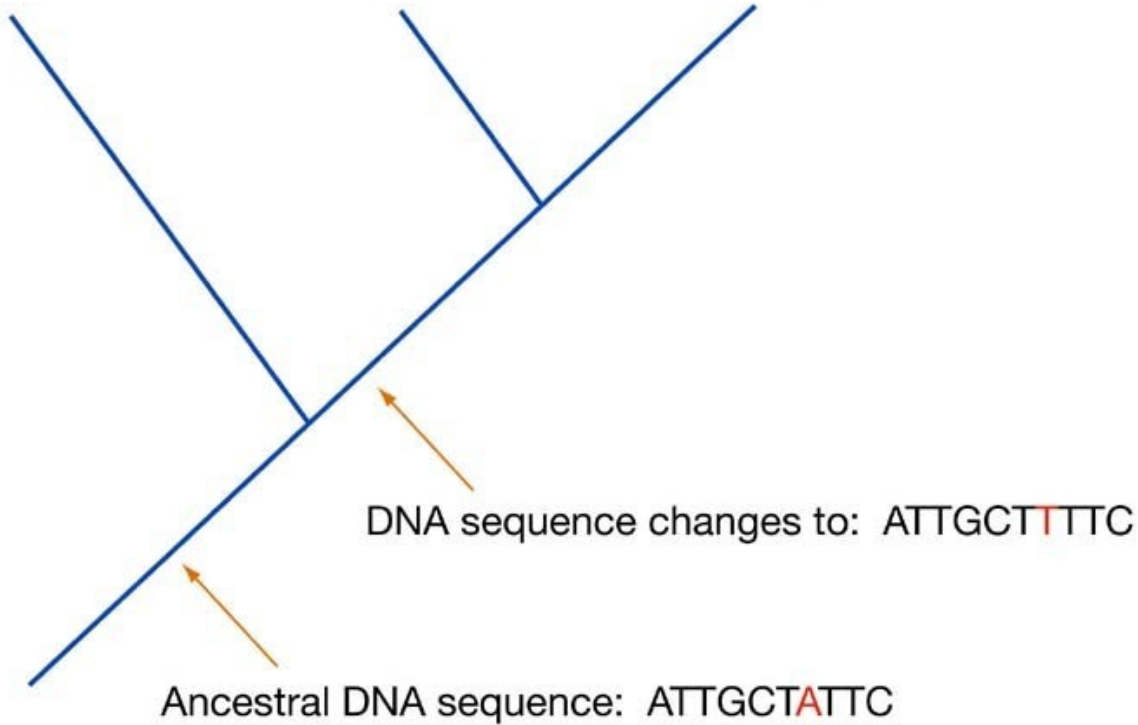
# Συναπομορφία στο DNA

DNA sequences in descendants:

ATTGCT**A**TTC

ATTGCT**T**TTTC

ATTGCT**T**TTTC



Ancestral DNA sequence: ATTGCT**A**TTC

Copyright © 2004 Pearson Prentice Hall, Inc.

(b) Reversals ("back-mutations") can remove synapomorphies

# Ομοπλασία στο DNA

DNA sequences in descendants:

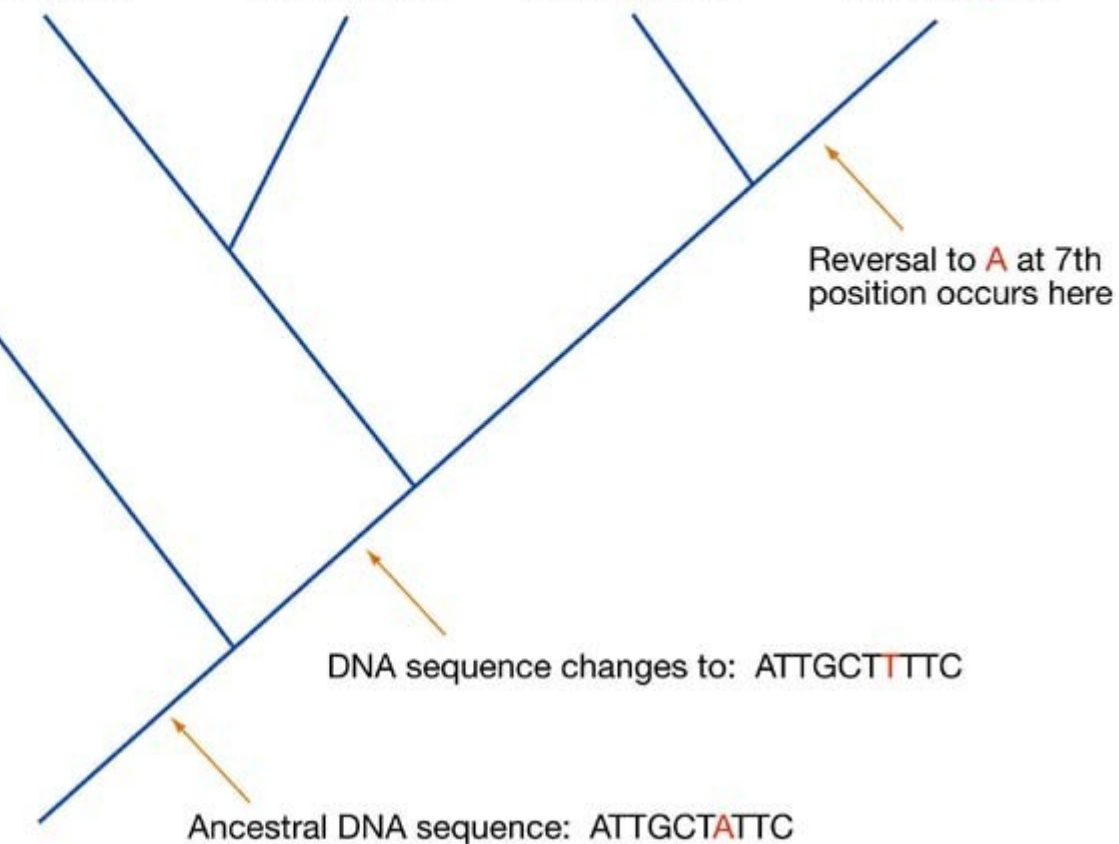
ATTGCT**A**TTC

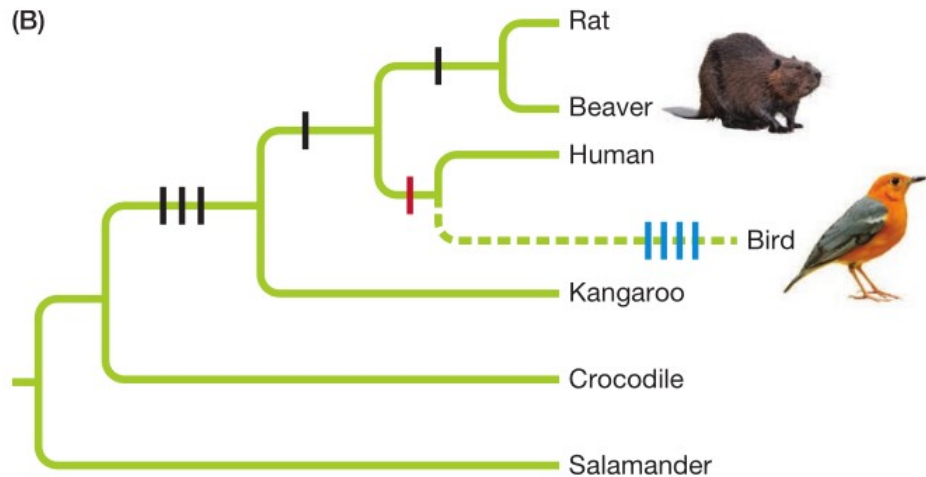
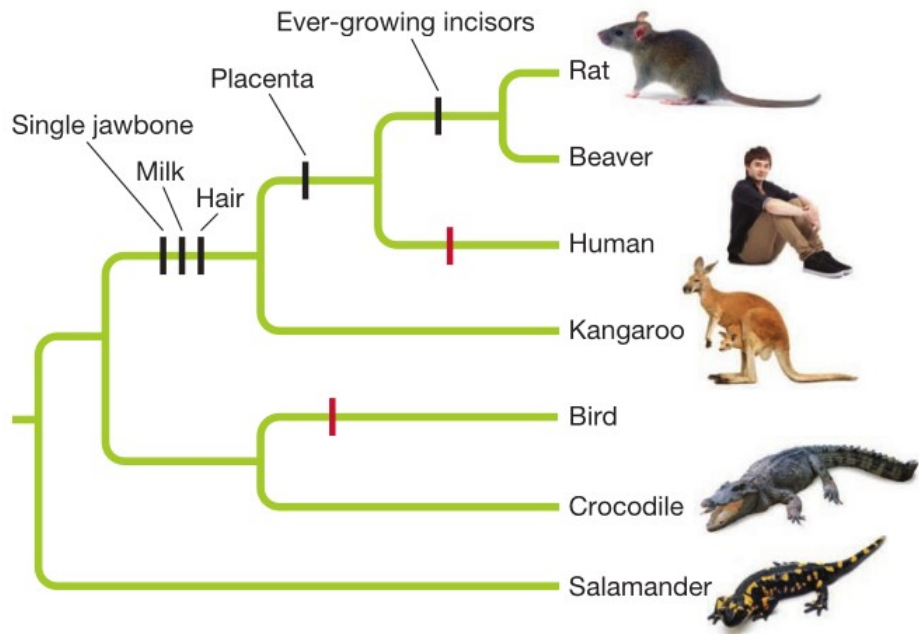
ATTGCT**T**TTTC

ATTGCT**T**TTTC

ATTGCT**T**TTTC

ATTGCT**A**TTC





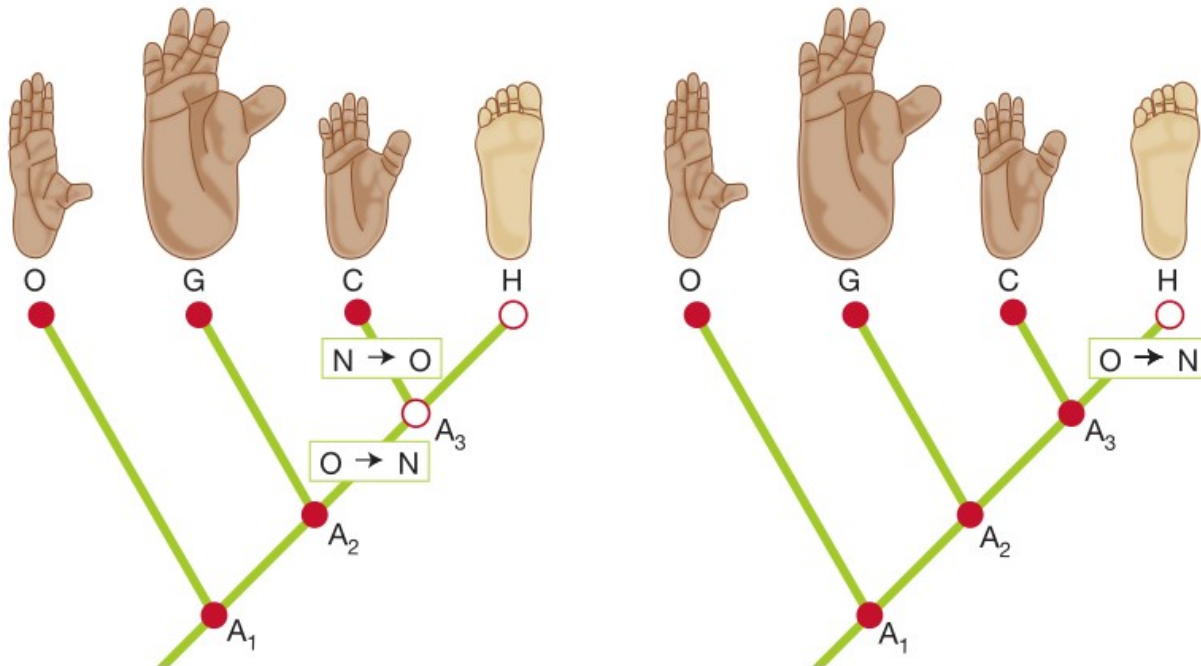
Ποιο δέντρο είναι πιο κοντά στην αλήθεια;

Το δέντρο (A) είναι πιο απλό και απαιτεί λιγότερες εξελικτικές μεταβολές από ότι το δέντρο (B)

Το δέντρο (A) έχει μεγαλύτερη **φειδωλότητα** (parsimony)

# Φειδωλότητα

- Η φειδωλότητα είναι μια αρχή που οδηγεί στην επιλογή της πιο πειστικής φυλογενετικής υπόθεσης, ανάμεσα σε διάφορες εναλλακτικές
- Η υπόθεση αυτή που απαιτεί τα λιγότερα βήματα για να εξηγηθεί είναι συνήθως (αλλά όχι πάντα) η ορθή



**FIGURE 2.16** Inferring ancestral character states. Two possible histories of the evolution of opposable (O) versus nonopposable (N) toes in the Hominoidea (O, orangutan; G, gorilla; C, chimpanzee; H, human) are shown. At left, if nonopposable toes (open circles) are hypothesized for A<sub>3</sub>, the common ancestor of chimpanzee and human, two state changes must be postulated. At right, opposable toes are hypothesized for A<sub>3</sub>, and only one change need be postulated. Assuming that character state changes are rare, the more likely hypothesis is that humans evolved from an ancestor with opposable toes.



(A)



Ground 1



Fox 2



Eastern gray 3



Western gray 4

(B)

Site: 123 456 789

Ground 1      ATT AAT GAA

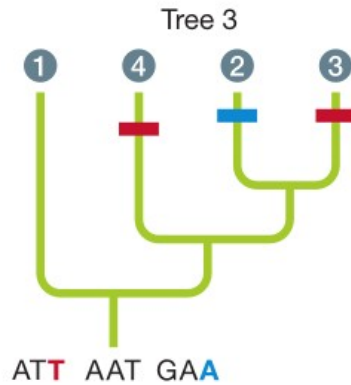
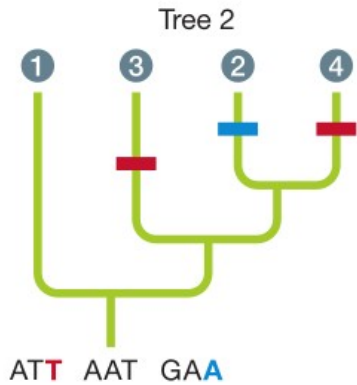
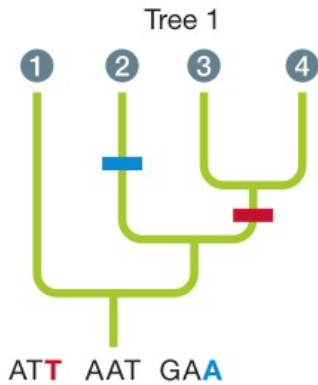
Fox 2          ATT AAT GAT

Eastern gray 3      ATA AAA GAA

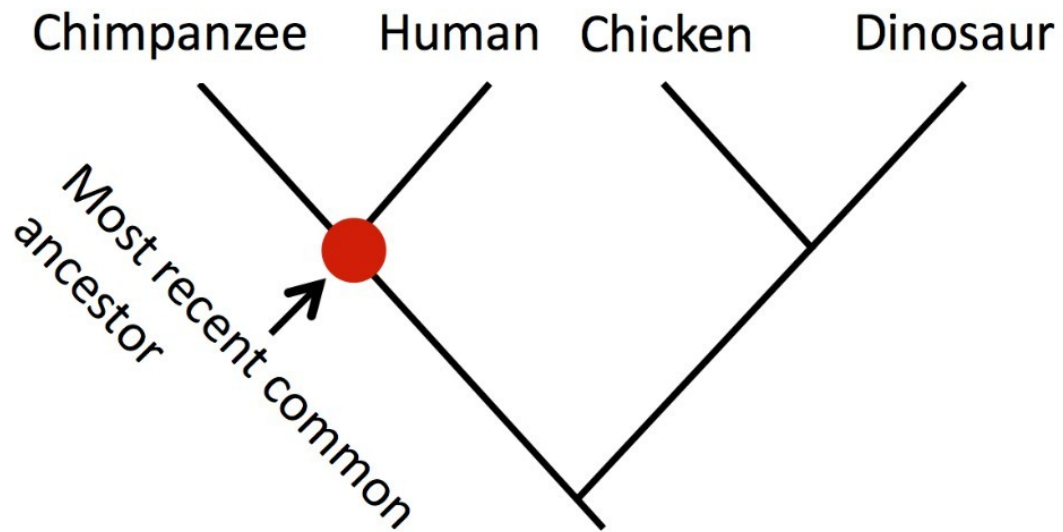
Western gray 4     ATA AAT GAA

Ποιο είναι το πιο αληθοφανές δέντρο;

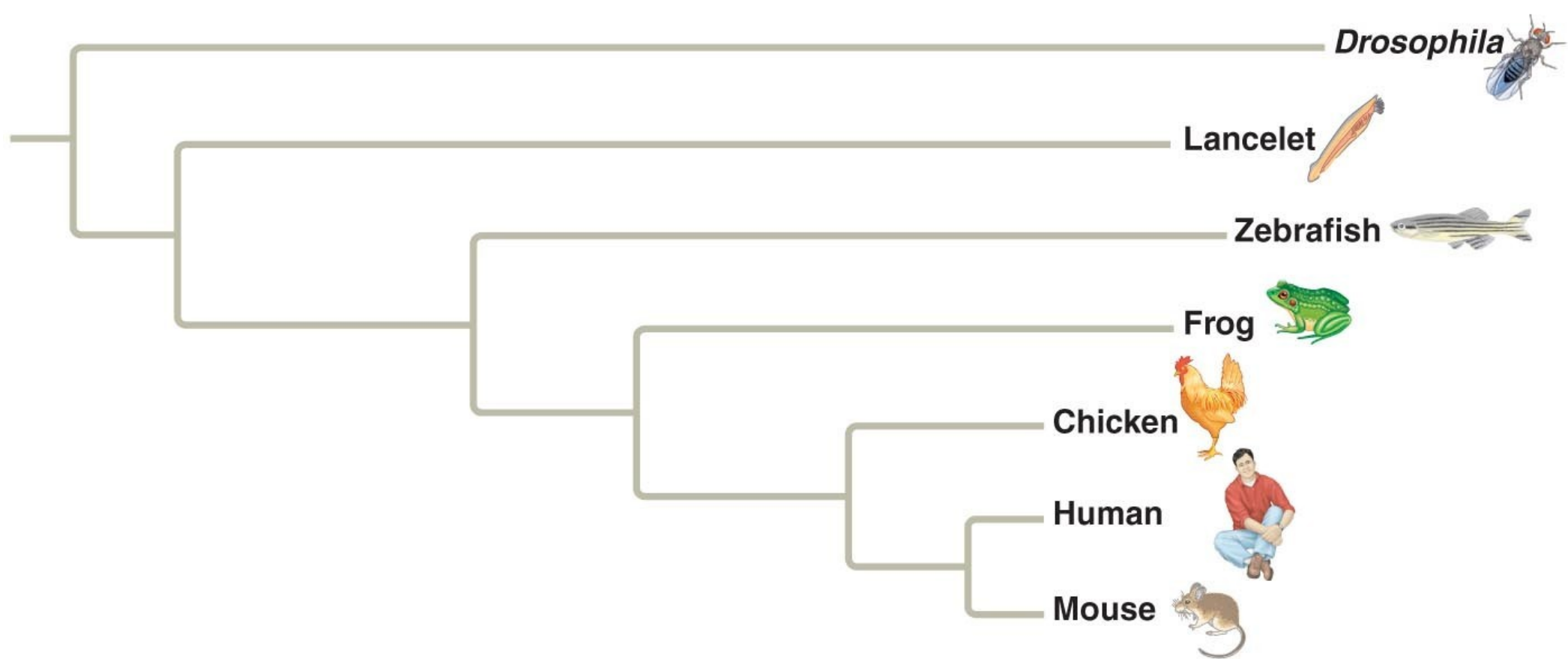
(C)



**Κλαδόγραμμα:** δείχνει  
τις εξελικτικές σχέσεις  
ανάμεσα σε taxa



Δεν υπάρχει χρονική  
αναλογία στο μήκος των  
βραχιόνων (γραμμών  
καταγωγής) του σχήματος



Copyright © 2008 Pearson Education, Inc., publishing as Pearson Benjamin Cummings.

**Φυλογενετικό δέντρο:** δείχνει τις εξελικτικές σχέσεις ανάμεσα σε taxa σε αναλογία με τον εξελικτικό χρόνο

# Κατασκευή φυλογενετικών δέντρων

- Τα φυλογενετικά δέντρα κατασκευάζονται με:
  - Ένα σύνολο χαρακτήρων, για τους οποίους αναζητούνται ομοιότητες και διαφορές ανάμεσα στους οργανισμούς
  - Ένα εξελικτικό σενάριο, μέσα από το οποίο ερμηνεύουμε τις διαφορές των χαρακτήρων
    - π.χ. το μοριακό ρολόι

# Μοριακό ρολόι



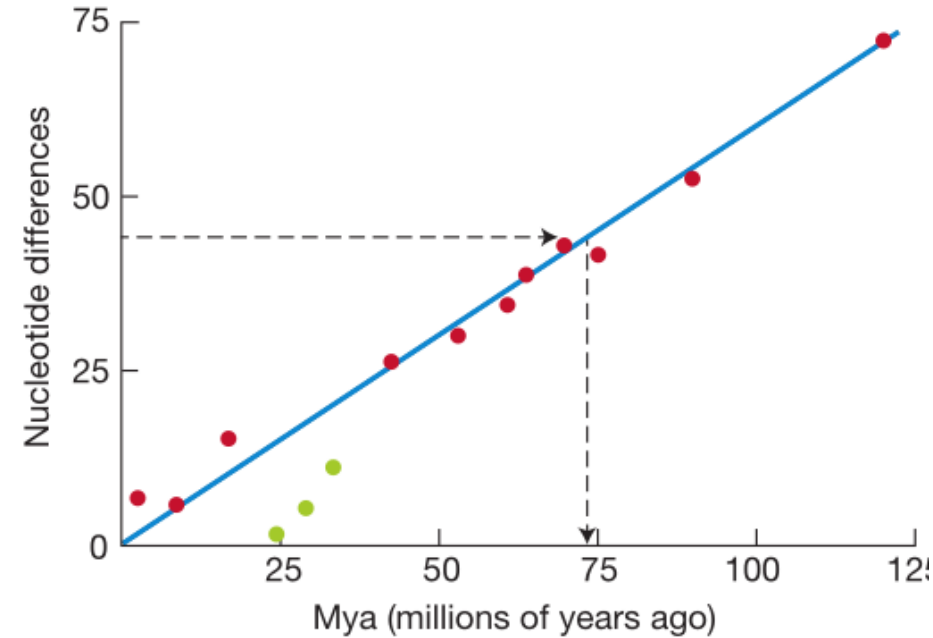
Μέθοδος προσέγγισης του εξελικτικού χρόνου μέσα από τις σημειακές μεταλλάξεις (αντικαταστάσεις).

Τα μοριακά ρολόγια χρησιμοποιούν το ρυθμό των μεταλλάξεων για να καταλήξουν στο χρόνο του διαχωρισμού ανάμεσα σε γραμμές καταγωγής σε μια φυλογενετική υπόθεση.

Πρέπει να υπάρξει αρχικά ένα “καλιμπράρισμα” με γνωστούς χρόνους που προκύπτουν από απολιθώματα ή γεωλογικά γεγονότα

Κάθε κουκίδα συμβολίζει ένα ζευγάρι θηλαστικών που διαφέρει γενετικά σε αριθμό SNP (κάθετος άξονας) και μέσα από τα απολιθώματα βρίσκουμε την ηλικία του κοινού τους προγόνου (οριζόντιος άξονας)

**FIGURE 2.17** This plot of base pair differences against time since divergence was some of the earliest evidence that the rate of sequence evolution might be approximately constant. Each point represents a pair of living mammal species whose most recent common ancestor, based on fossil evidence, occurred at the time indicated on the x-axis. (The fossil would indicate the minimal age of the lineage to which a living species belongs.) The y-axis shows the number of base pair differences between the species, inferred from the amino acid sequences of seven proteins. The three green circles represent pairs of primate species, which have diverged more slowly than other mammal groups. The arrows show how we would estimate that a pair of species with 45 base pair differences shared a common ancestor about 74 Mya. (After [21].)





**Thank you**

Συγκλίνουσα εξέλιξη