

Εξελικτική Βιολογία

Μη προσαρμοστική (ουδέτερη) εξέλιξη

Αριστοτέλης Παπαγεωργίου, Τμ. ΜΒΓ ΔΠΘ, aparage@mbg.duth.gr

Εξελικτικές δυνάμεις

- Στην εξέλιξη, θεωρούμε μια θεωρητική **μηδενική υπόθεση**, όπου οι πληθυσμοί δεν εξελίσσονται στο χρόνο
 - Οι συχνότητες των αλληλομόρφων και των γονοτύπων δεν μεταβάλλονται από γενιά σε γενιά
 - Καμία εξελικτική δύναμη δεν διαταράσσει την παρούσα γενετική σύσταση ενός πληθυσμού
 - Ένας πληθυσμός που δεν εξελίσσεται λέγεται **πληθυσμός ισορροπίας**
 - Θεωρητική έννοια
- Για να διαταραχτεί η ηρεμία και να υπάρξει εξέλιξη, πρέπει να επιδράσει στον πληθυσμό, τουλάχιστον μία από τις πέντε εξελικτικές δυνάμεις
 - Συνήθως επιδρούν όλες μαζί ταυτόχρονα

Εξελικτικές δυνάμεις

- Προσαρμοστικές εξελικτικές δυνάμεις
 - Οδηγούν σε προσαρμογή των οργανισμών στο περιβάλλον τους
 - Φυσική επιλογή
 - Δρα σε συγκεκριμένα μόνο γονίδια που σχετίζονται με προσαρμογή σε περιβαλλοντικές συνθήκες
 - Προσαρμοστικά γονίδια
- Μη προσαρμοστικές (ουδέτερες) εξελικτικές δυνάμεις
 - Δεν σχετίζονται με την προσαρμογή των οργανισμών στο περιβάλλον τους και δεν οδηγούν σε καλύτερα προσαρμοσμένους πληθυσμούς
 - Πολλές φορές σχετίζονται με γεωγραφικούς και δημογραφικούς παράγοντες
 - Συνήθως η επίδραση των παραγόντων αυτών συμβαίνει σε όλο το γονιδίωμα

Μη προσαρμοστικές εξελικτικές δυνάμεις

- Ομομιξία
- Γενετική εκτροπή
- Ροή γονιδίων
- Μετάλλαξη



King Charles II of Spain was the last in the Habsburg line (portrait by Juan Carreño de Miranda, c. 1685)

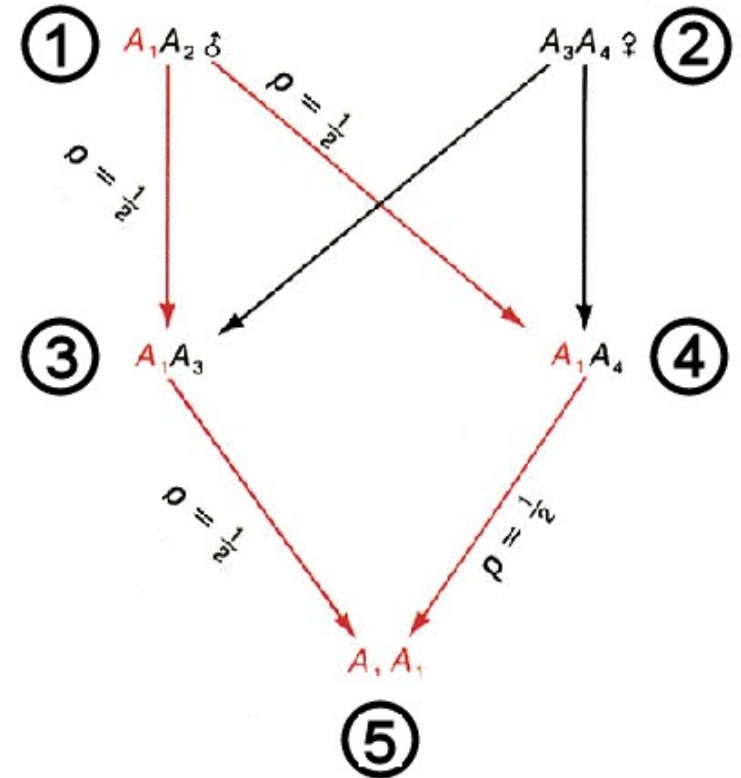
Ομομειξία (inbreeding)

- Η διασταύρωση μεταξύ ατόμων που έχουν συγγενική σχέση μεταξύ τους
- Στα ζώα σχετίζεται με τη δυνατότητα ή μη της διασποράς και απομάκρυνσης από τον τόπο γέννησης
 - Επίσης και με παράγοντες συμπεριφοράς που πιθανόν να περιορίζουν τις ομάδες των ζώων που διασταυρώνονται
 - **Ηθολογικοί** φραγμοί στην αναπαραγωγή
- Στα φυτά από την απόσταση που μπορεί να μεταφερθεί η γύρη ή οι σπόροι
 - Σε μόνοικα ή κυρίως σε ερμαφρόδιτα φυτά, με αρσενικά και θηλυκά άνθη, υπάρχει η δυνατότητα **αυτογονιμοποίησης**
 - Ακραία περίπτωση είναι τα κλειστόγαμα φυτά, όπου η γονιμοποίηση γίνεται μέσα στο άνθος που δεν ανοίγει ποτέ



Συντελεστής ομοειξίας f

- Η πιθανότητα δύο αλληλόμορφα που βρίσκονται σε έναν ομόζυγο γονότυπο να είναι **ίδια λόγω καταγωγής**
- Είναι δηλαδή και τα δύο αντίγραφα ενός αλληλομόρφου ενός κοντινού κοινού προγόνου



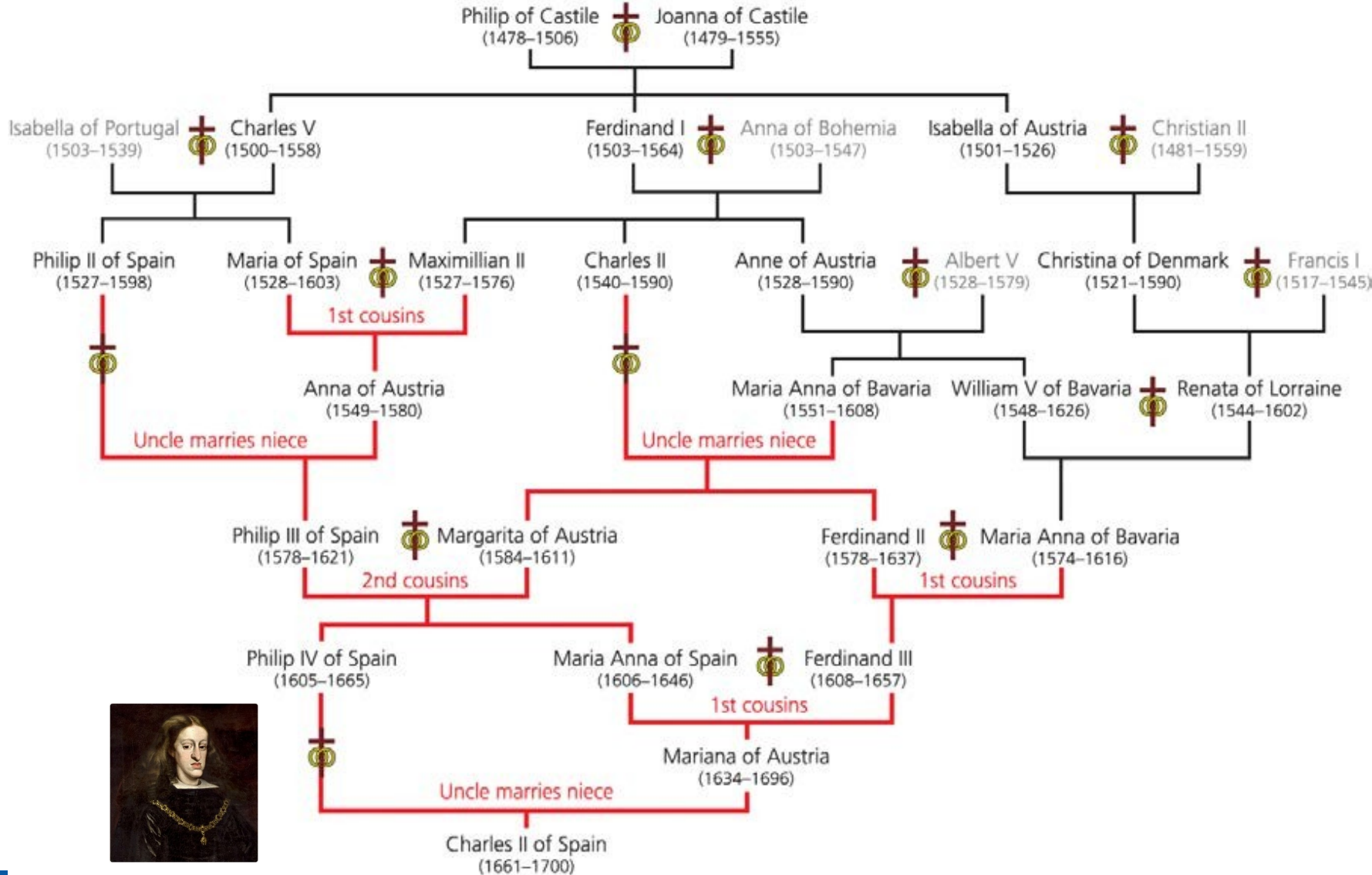
Ομομειξία και ετεροζυγωτία

- Η ομομειξία αυξάνει τη συχνότητα των ομόζυγων γονότυπων και μειώνει αυτή των ετερόζυγων
 - Για το λόγο αυτό, σε ομομεικτικούς πληθυσμούς υπάρχει μεγαλύτερη πιθανότητα εμφάνισης κληρονομικών ασθενειών
 - Οι συχνότητες των αλληλομόρφων δεν μεταβάλλονται
- Στην αυτογονιμοποίηση (φυτά), η ετεροζυγωτία μειώνεται κατά $1/2$ κάθε γενιά
 - Μετά από 6 γενιές, θεωρούμε ότι οι απόγονοι είναι πλήρως ομόζυγοι σε όλα τα γονίδια

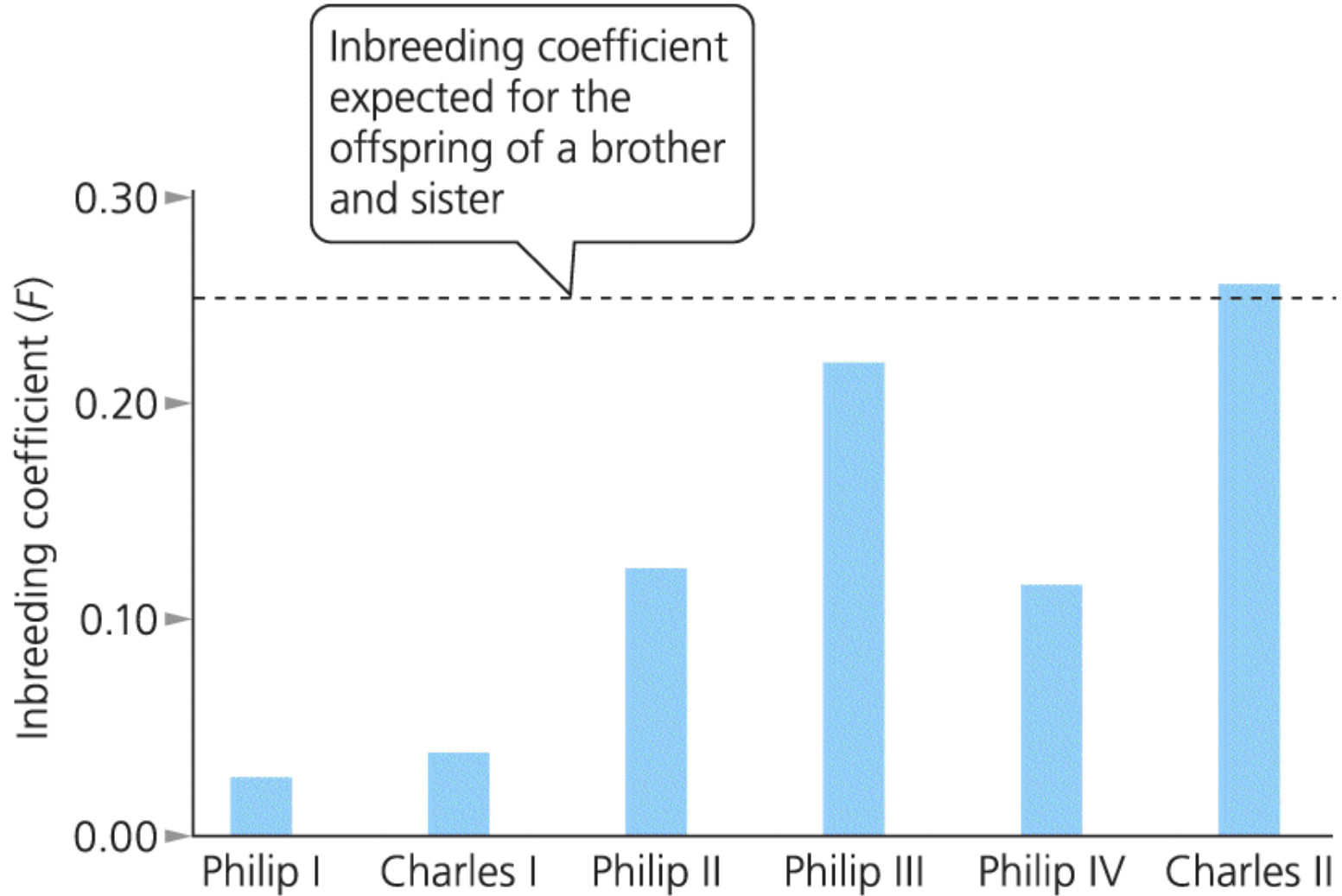
Ομομεικτική κατάπτωση

- Η ομομεικτική κατάπτωση (inbreeding depression) είναι η μείωση της μέσης αρμοστικότητας των απογόνων ομομεικτικών διασταυρώσεων, σε σχέση με αυτή των απογόνων τυχαίων διασταυρώσεων
 - Συμβαίνει επειδή αυξάνεται η έκφραση των σπάνιων υπολειπόμενων θανατηφόρων αλληλομόρφων σε ομόζυγη κατάσταση

The Hapsburg dynasty



The Hapsburg dynasty

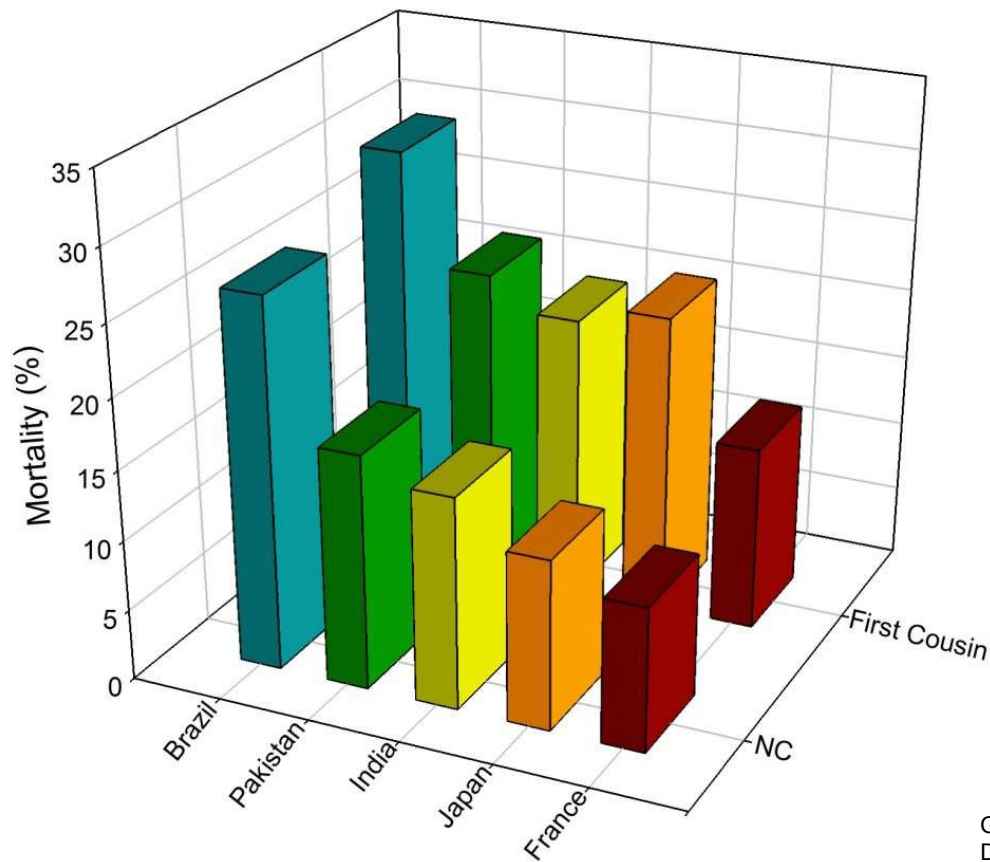


Zimmer/Emlen, *Evolution: Making Sense of Life*, 3e, © 2020
W. H. Freeman and Company

Ο φαραώ της 18ης
δυναστείας της
Αιγύπτου
Τουταγχαμών πέθανε
στα 18 του και ήταν
βαριά
παραμορφωμένος,
πιθανόν σαν
απόγονος
αιμομεικτικής
διασταύρωσης



Ομομιξία και κληρονομικές ασθένειες



- Θνησιμότητα σε απογόνους γάμων πρώτων ξαδέρφων και μη συγγενικών γάμων στη Βραζιλία (μ.ο. 8 πληθυσμών), στο Πακιστάν (μ.ο. 9 πληθυσμών), στην Ινδία (μ.ο. 10 πληθυσμών), στην Ιαπωνία (μ.ο. 7 πληθυσμών) και στη Γαλλία (μ.ο. 2 πληθυσμών)
- (Data from Bittles & Neel, 1994)

Ομομιξία και κληρονομικές ασθένειες

Disease	High Inbreeding (Mean F=0.036)	Moderate Inbreeding (Mean F=0.013)	Low Inbreeding (Mean F=0.006)
Coronary heart disease	13.28	11.95	11.23
Stroke	2.43	2.79	1.73
Cancer	4.54***	3.44*	1.93
Schizophrenia	1.23***	0.96*	0.14
Uni/bipolar depression	10.26***	7.63**	4.51
Asthma	3.63	2.64	2.60
Type II diabetes	6.02	7.35	6.77
Gout	9.25***	7.19***	3.96
Peptic ulcer	6.92***	4.29**	2.18
Epilepsy	1.47***	0.78	0.31

Εμφάνιση (%) 10 πολυγονιδιακών ασθενειών σε ομάδες χωριών με σχετικά «υψηλό», «μέτριο» και «χαμηλό» συντελεστή αιμομιξίας (F) σε νησιά της Δαλματίας

(From Rudan et al., 2003a)

Statistically significance (P values) in highly and moderately inbred groups is calculated against the low inbreeding group: * $P < 0.05$; ** $P < 0.01$; *** $P < 0.001$

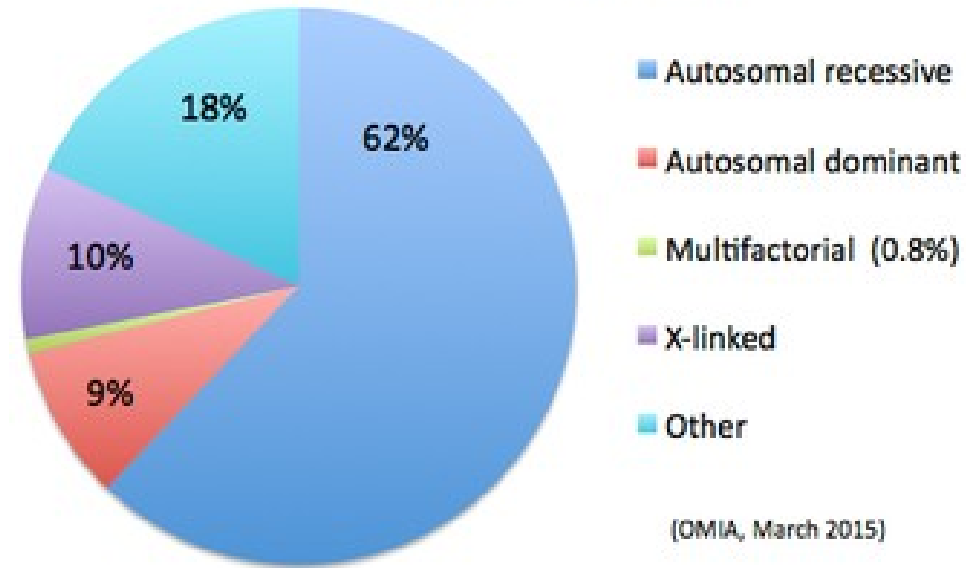
Ο Sunny
Boy, ο
ταύρος με
πάνω από
600.000
θυγατέρες



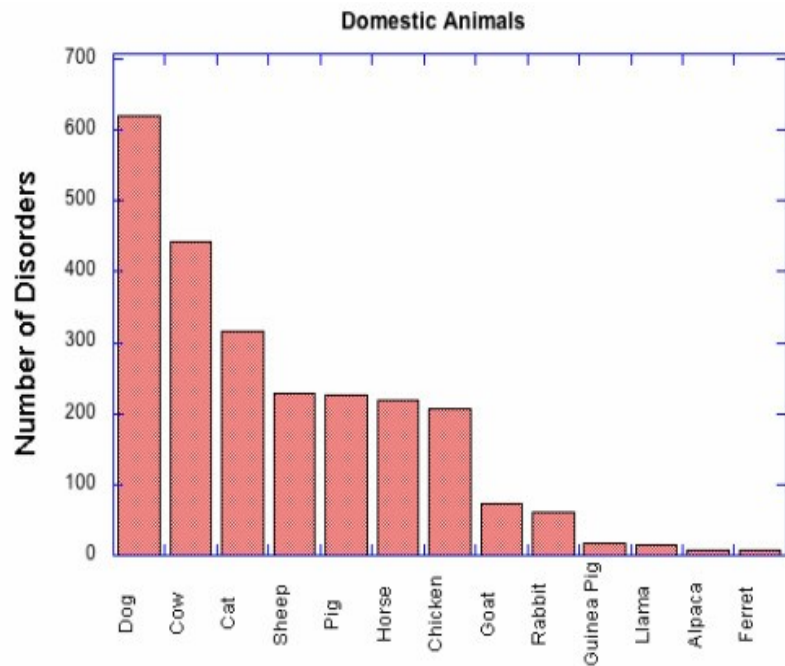
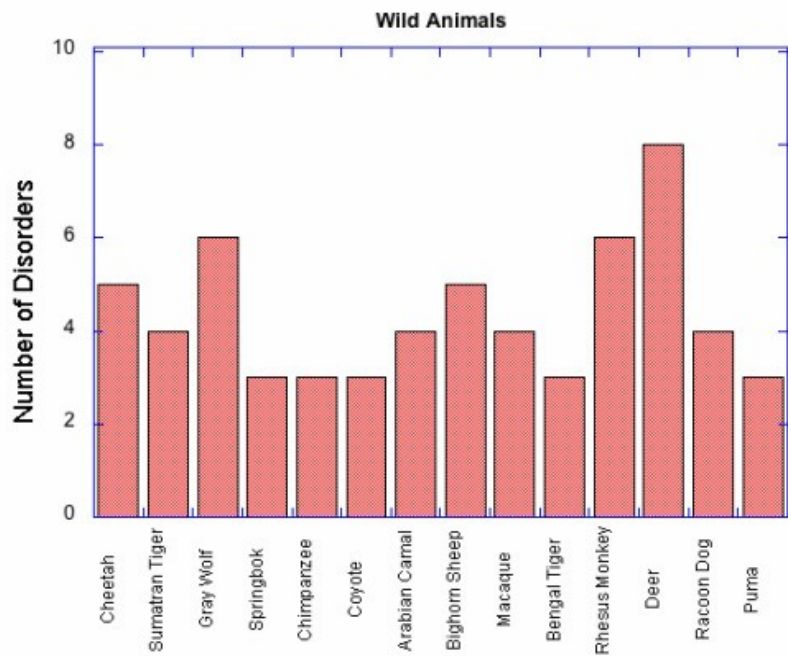
Ομομιξία και κληρονομικές ασθένειες

- Περισσότερες από τις μισές κληρονομικές ασθένειες στους σκύλους είναι αυτοσωμικές υπολειπόμενες
- Η “βελτίωση” των σκύλων αξιοποιεί πολύ την αιμομιξία

Genetic Disorders in Dogs



Carol Beuchat (2015):
Why all the fuss about inbreeding? (Or "Why are there so many genetic disorders in dogs?")
The Institute of Canine Biology



Carol Beuchat (2015):
 Why all the fuss about inbreeding? (Or "Why
 are there so many genetic disorders in
 dogs?")
 The Institute of Canine Biology

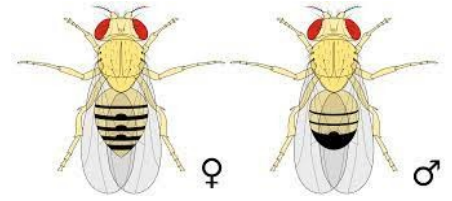
Μη προσαρμοστικές εξελικτικές δυνάμεις

- Ομομιξία
- **Γενετική εκτροπή**
- Ροή γονιδίων
- Μετάλλαξη

Αρσενικοί θαλάσσιοι ελέφαντες παλεύουν για τον έλεγχο ενός χαρεμιού θηλυκών. Ένας μικρός αριθμός αρσενικών αναλαμβάνει την πλειοψηφία των ζευγαρωμάτων, συμβάλλοντας στην ένταση της τυχαίας γενετικής εκτροπής



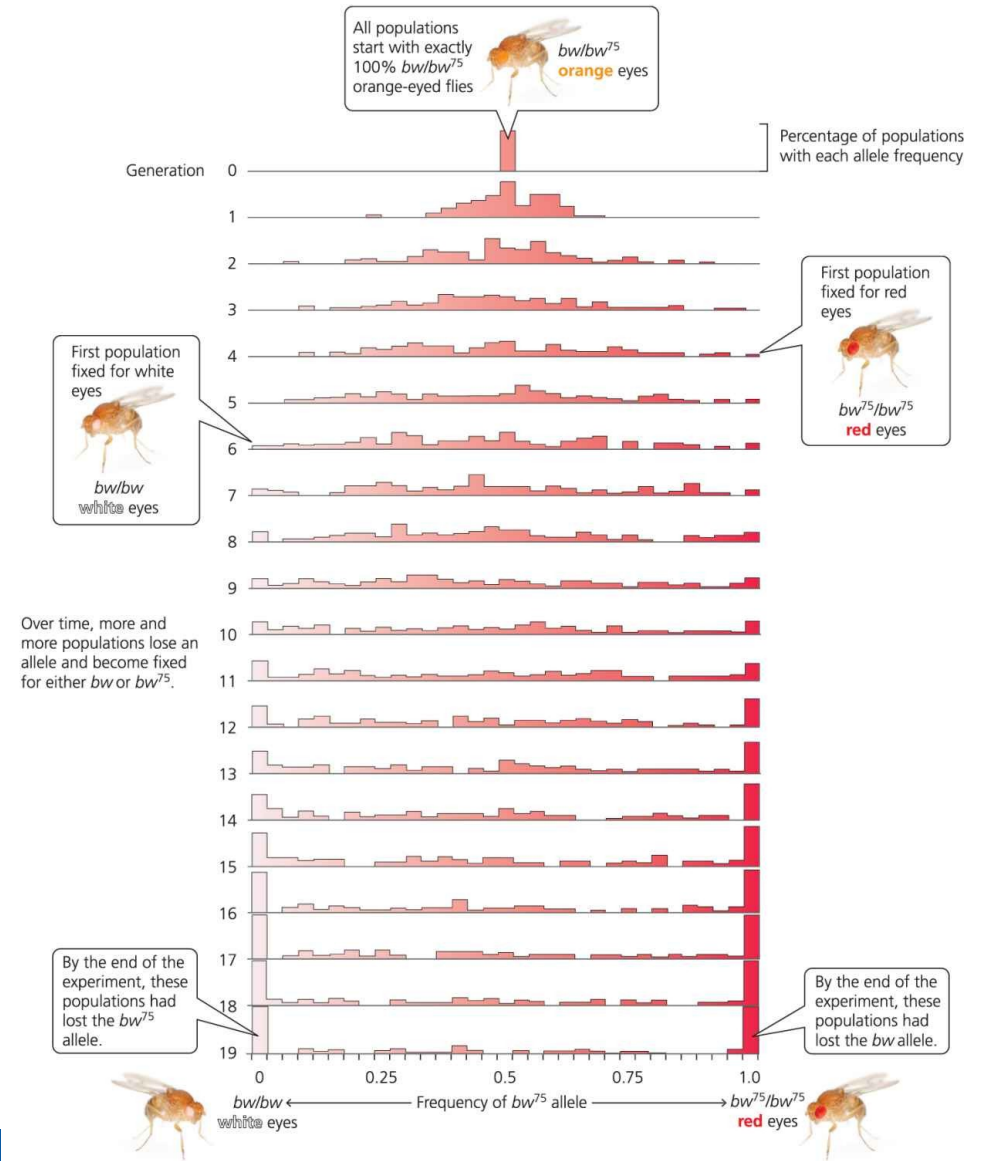
Ένα τυχαίο δείγμα



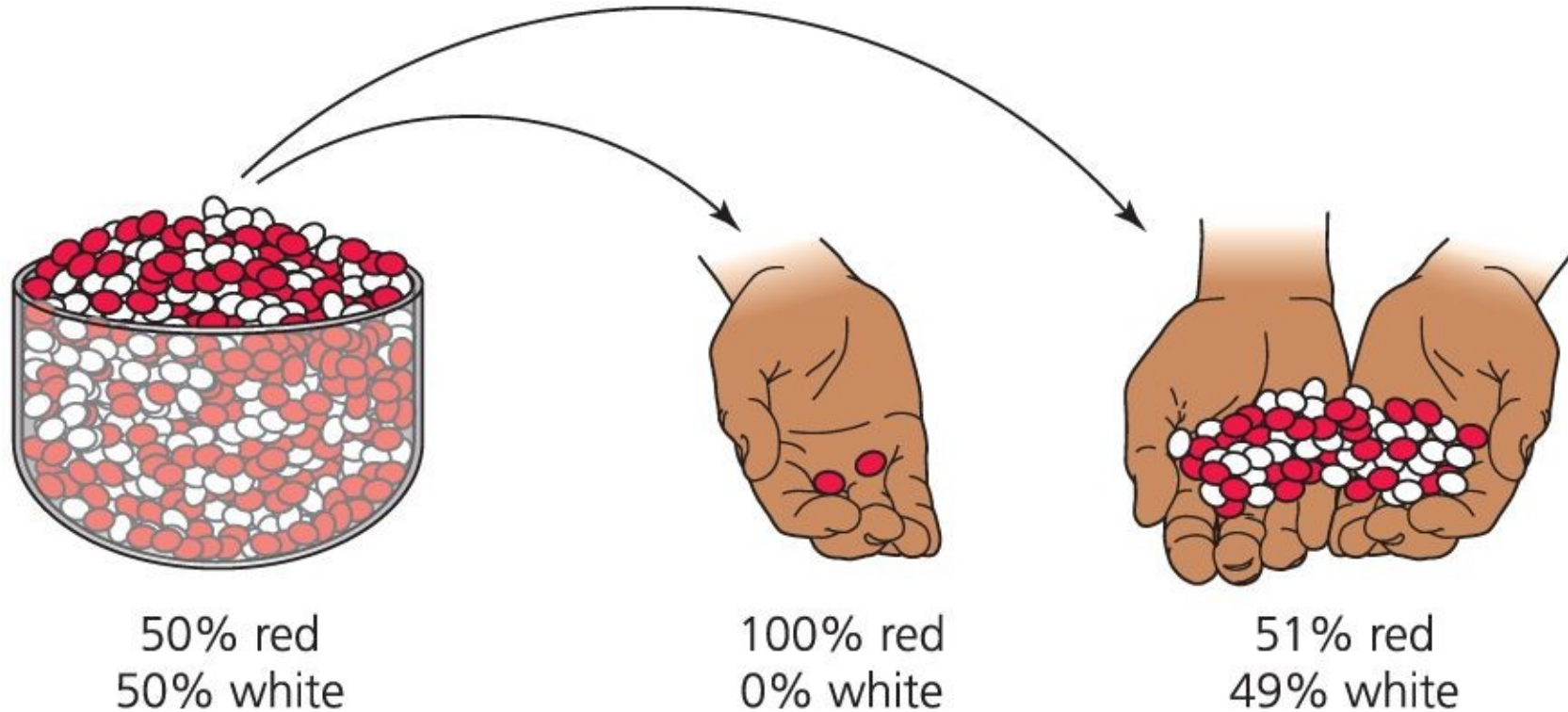
- Τη δεκαετία του 1950, ο Peter Buri, μεταπτυχιακός φοιτητής στο University of Chicago έκανε ένα πείραμα αναπαραγωγής με χιλιάδες μύγες (*Drosophila melanogaster*)
 - Το γονίδιο του χρώματος των ματιών έχει δύο αλληλόμορφα, το bw και το bw⁷⁵ (bwbw = λευκό, bw⁷⁵bw⁷⁵ = κόκκινο και bwbw⁷⁵ = πορτοκαλί)
 - Ο Buri ξεκίνησε 107 ξεχωριστούς πληθυσμούς με 8 αρσενικές και 8 θηλυκές μύγες, όλες με πορτοκαλί μάτια
 - Από κάθε νέα γενιά διάλεγε τυχαία 8 αρσενικές και 8 θηλυκές μύγες και δημιουργούσε την επόμενη γενιά, σε κάθε πληθυσμό
 - Συνέχισε τη διαδικασία αυτή για 19 γενιές

Στο τέλος του πειράματος, οι περισσότεροι πληθυσμοί είχαν μόνο ένα αλληλόμορφο, το bw ή το bw^{75}

Γιατί συνέβη αυτό;



Ένα τυχαίο μικρό δείγμα



Zimmer/Emlen, *Evolution: Making Sense of Life*, 3e, © 2020

W. H. Freeman and Company

Προσομοιώσεις συχνοτήτων ενός αλληλομόρφου σε πληθυσμούς διαφορετικού μεγέθους (διαφορετικό χρώμα = διαφορετικός πληθυσμός)

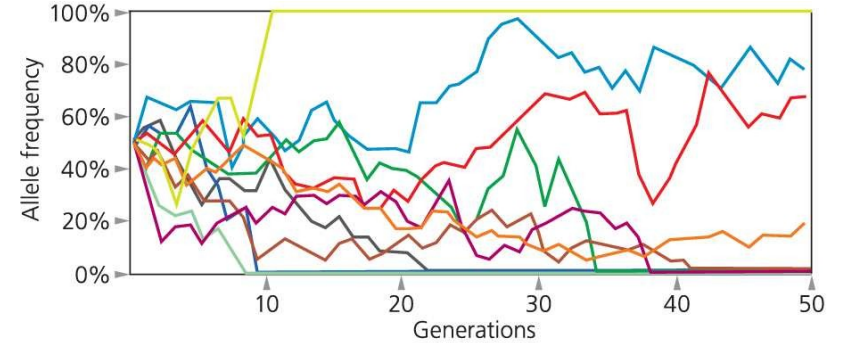
Κάθε προσομοίωση ξεκινά με τη συχνότητα του αλληλομόρφου στο 0,5 (50%) και η μεταβολή στη συχνότητα αυτή στην επόμενη γενιά είναι **τελείως τυχαία** (προσομοίωση της τυχαίας δειγματοληψίας)

Η τυχαία δειγματοληψία από γενιά σε γενιά προκαλεί διακυμάνσεις στις συχνότητες των αλληλομόρφων των πληθυσμών

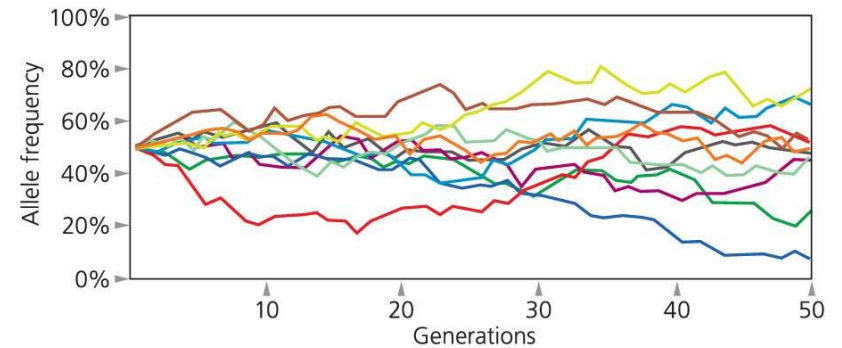
Σε μικρούς πληθυσμούς, οι διακυμάνσεις αυτές είναι πιο έντονες και ένα αλληλόμορφο τελικά παραμένει σε κάθε πληθυσμό

Επειδή η διαδικασία είναι τυχαία, το αλληλόμορφο που “νικά” σε κάθε πληθυσμό δεν είναι πάντα το ίδιο

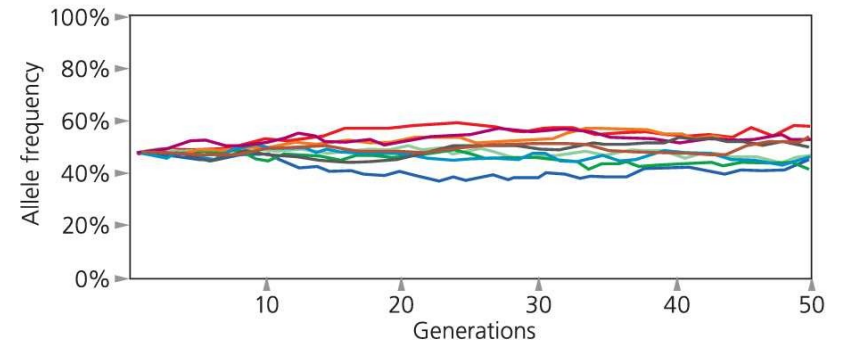
A
Population
 $n = 20$



B
Population
 $n = 200$

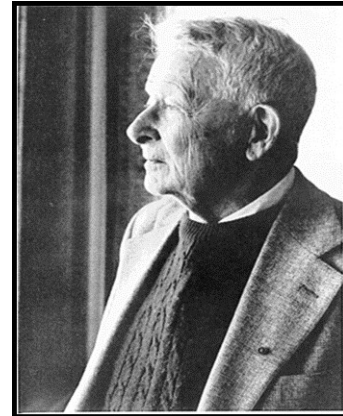


C
Population
 $n = 2000$



Γενετική εκτροπή ή παρέκκλιση

- Τυχαίες διακυμάνσεις των συχνοτήτων των αλληλομόρφων λόγω δειγματοληψίας σε πεπερασμένους πληθυσμούς, από γενιά σε γενιά
 - Συμβαίνει γιατί οι γαμέτες που τελικά συμμετέχουν στην αναπαραγωγή είναι ένα υποσύνολο (δείγμα) αυτών που συνολικά παράγονται
- Random Genetic Drift
 - Επίσης λέγεται και Sewall Wright Effect



Sewall Wright

Γενετική εκτροπή

- Πολλοί πληθυσμοί δεν διατηρούν μεγάλο μέγεθος
 - Φραγμοί οικολογικοί, γεωγραφικοί, ηθολογικοί κ.α., διαχωρίζουν τους πληθυσμούς και συμβάλλουν στη δημιουργία μικρών πληθυσμιακών μονάδων (δήμων - demes)
- Επιπτώσεις της γενετικής εκτροπής
 - Μείωση της γενετικής ποικιλότητας
 - Απώλεια αλληλομόρφων, **ιδιαίτερα των σπάνιων**
 - Η γενετική εκτροπή επηρεάζει όλα τα γονίδια
 - Η γενετική εκτροπή επηρεάζει όλους τους πληθυσμούς
 - Γίνεται εμφανής στους μικρούς πληθυσμούς

Εκτροπή και ποικιλομορφία

- Σε έναν πληθυσμό, ένα αλληλόμορφο τελικά πάντα “κερδίζει” (παραμένει στον πληθυσμό) και όλα τα άλλα χάνονται
 - Η ποικιλομορφία μέσα στους πληθυσμούς μειώνεται
 - Αυτό είναι σημαντικό γιατί η ποικιλομορφία είναι η “πρώτη ύλη” της φυσικής επιλογής και της προσαρμογής
- Η διαδικασία της εκτροπής είναι τυχαία και δεν παραμένει πάντα το ίδιο αλληλόμορφο στον κάθε πληθυσμό
 - Σε ένα σύνολο πληθυσμών τελικά θα παγιωθούν διαφορετικά αλληλόμορφα
 - Οι διαφορές ανάμεσα στους πληθυσμούς αυξάνονται

Genetic Drift



Natural Selection



Η φυσική επιλογή δεν είναι η μόνη δύναμη που οδηγεί σε δημογραφική κυριαρχία ενός μόνο αλληλομόρφου

Ερωτήσεις

- Πόσο δυνατή είναι η γενετική εκτροπή σε πραγματικούς πληθυσμούς;
- Μπορεί η γενετική εκτροπή να “νικήσει” τη φυσική επιλογή;
 - Πότε συμβαίνει αυτό;
- Γιατί χάνονται πιο εύκολα τα σπάνια αλληλόμορφα στους μικρούς πληθυσμούς;
- Αν η γενετική εκτροπή είναι τόσο ισχυρή, γιατί δεν έχει χαθεί η ποικιλομορφία στους πληθυσμούς;

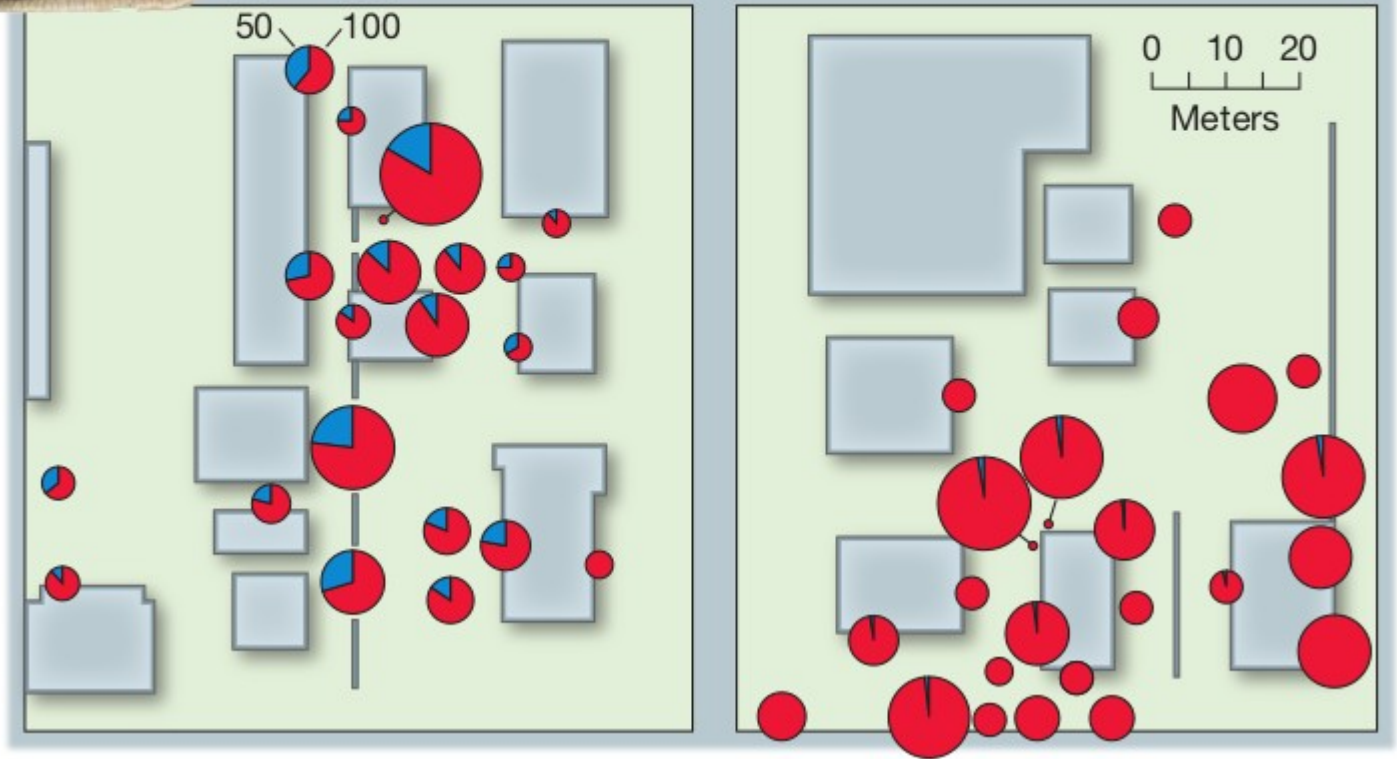
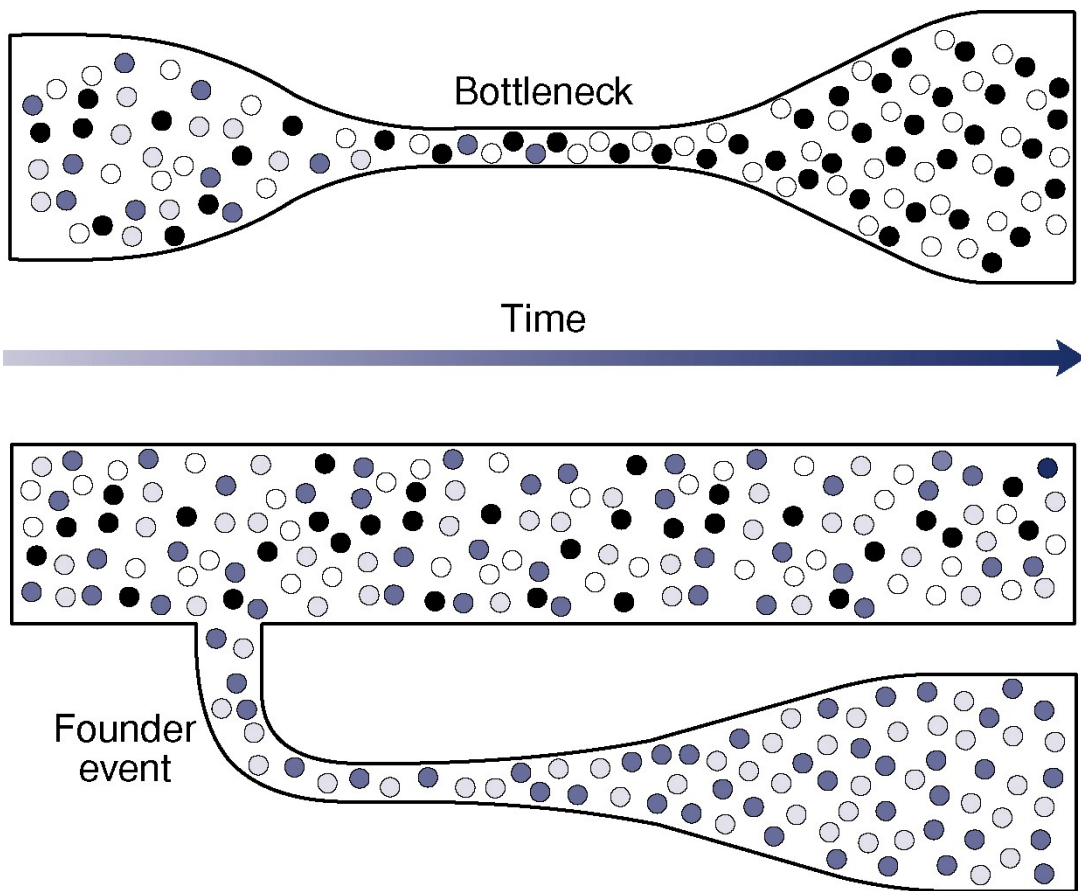
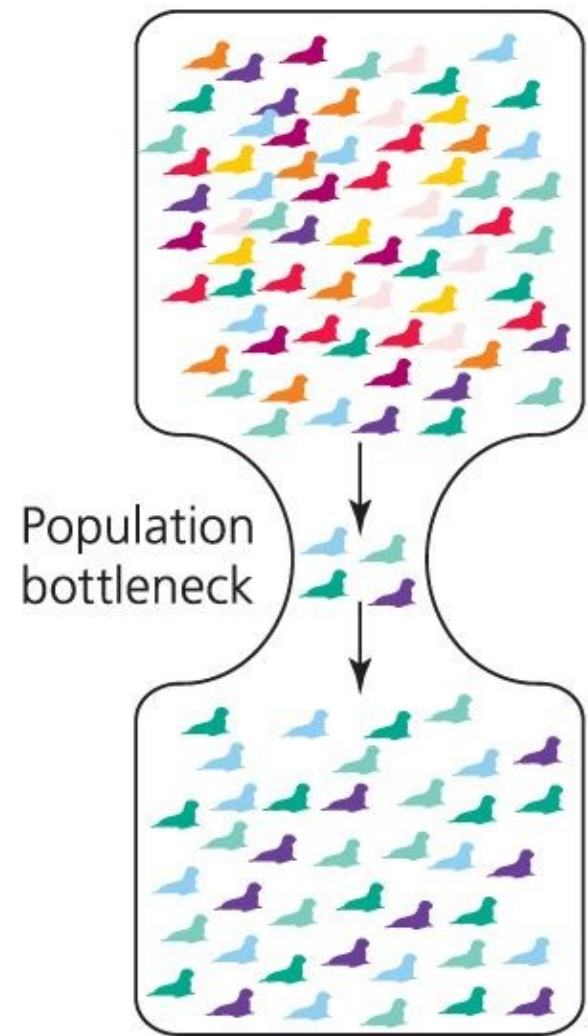


FIGURE 7.4 Allele frequency differences among populations of the garden snail *Cornu aspersum*. The pie diagrams show the frequencies of two alleles at the *GOT-1* locus in groups of snails found on two city blocks. The sizes of the circles are proportional to the numbers of individuals in each group. The “50” allele (shown in blue) is quite common in the left block but almost absent from the right block. That difference almost certainly evolved by drift. (After [35].)

Γενετική στενωπός & ιδρυτικό φαινόμενο



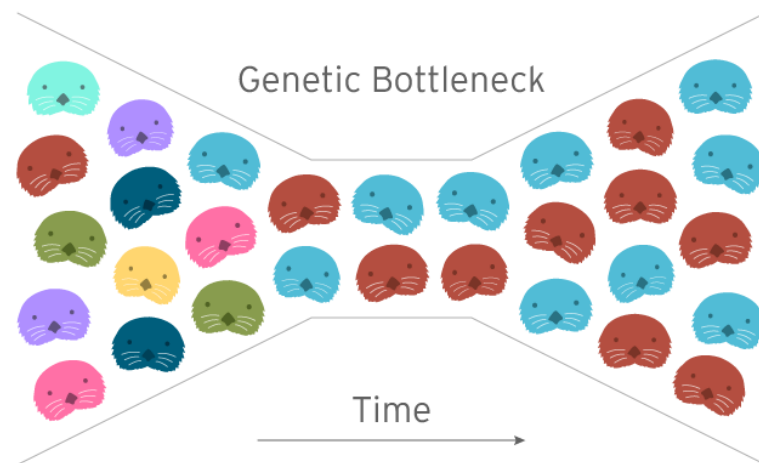
- Ένας πληθυσμός μπορεί να προέρχεται από ένα μικρό δείγμα ενός άλλου μεγαλύτερου πληθυσμού
 - Επειδή ο παλαιότερος πληθυσμός καταστράφηκε και παρέμεινε μικρός αριθμός ατόμων που επέζησαν
 - Επειδή υπήρξε αποκοπή μικρής ομάδας από τον αρχικό πληθυσμό (ίδρυση αποικίας)



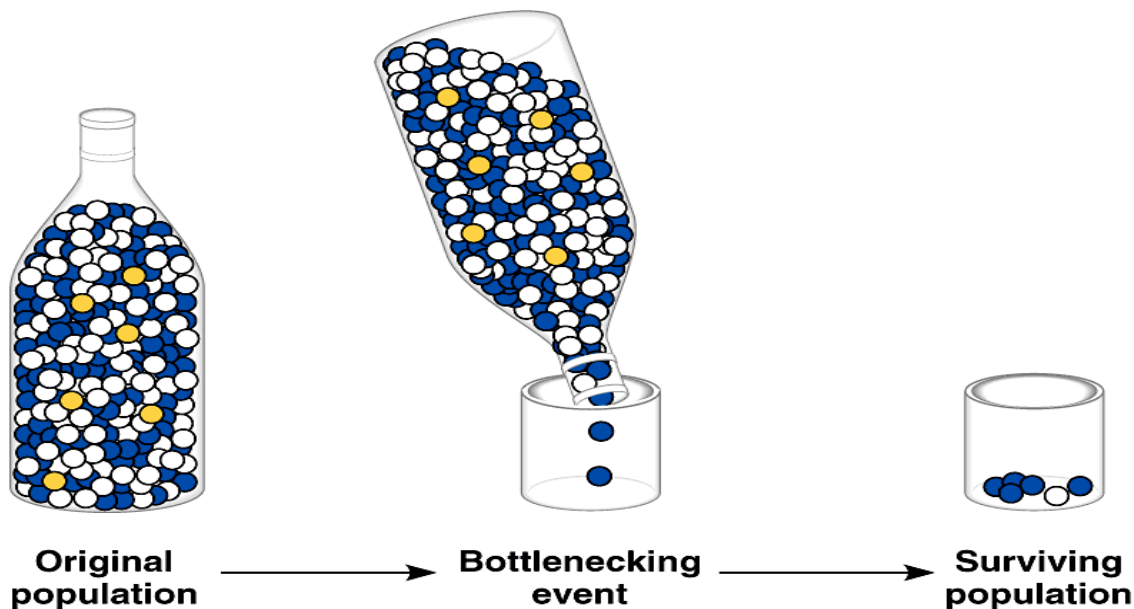
Zimmer/Emlen, *Evolution: Making Sense of Life*, 3e, © 2020 W. H. Freeman and Company
Douglas Emlen

Γενετική στενωπός (bottleneck)

- Ο θαλάσσιος ελέφαντας (*Mirounga angustirostris*) σήμερα φτάνει τα 124,000 ζώα μόνο στην Καλιφόρνια
 - Το 1884 είχαν μείνει μόνο 30 άτομα
- Το 1993 οι Hoelzel et al. έκαναν αναλύσεις DNA σε αντιπροσωπευτικό δείγμα από όλον τον πληθυσμό
 - Βρήκαν εξαιρετικά χαμηλή γενετική ποικιλότητα



Γενετική στενωπός (bottleneck)



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

- Συμβαίνει όταν ένας πληθυσμός μειώνεται απότομα σε μέγεθος και στη συνέχεια ανακάμπτει
- Η γενετική ποικιλότητα δεν ανακάμπτει και παραμένει χαμηλή
- Ειδικά αν ο πληθυσμός είναι απομονωμένος
- Συχνά συμβαίνει ύστερα από καταστροφικά γεγονότα



Γατόπαρδος (cheetah): το πιο γρήγορο ζώο στη γη

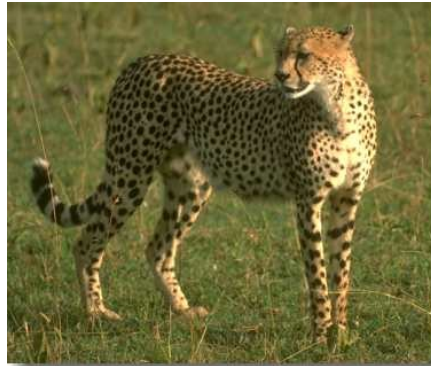
15000 - 20000 άτομα στην Αφρική

Σε πολλούς μοριακούς δείκτες εμφανίζουν πλήρη ομοιομορφία

Δύο απότομες μειώσεις πληθυσμού:

Πριν από 10000 χρόνια και τα τελευταία 200 χρόνια

SJ O'Brian et al. (Cat genome project)



Η ανταρσία στο HMS Bounty
στις 29 Απριλίου 1789

Μετά την ανταρσία, οι
ναυτικοί του Bounty
θέλησαν να κρυφτούν
από το βρετανικό ναυτικό
στο νησί Pitcairn και
μετέπειτα στο Norfolk

Ίδρυσαν μια νέα αποικία,
με αρχικό πληθυσμό από
9 Βρετανούς και 18
άτομα από την Αϊτή

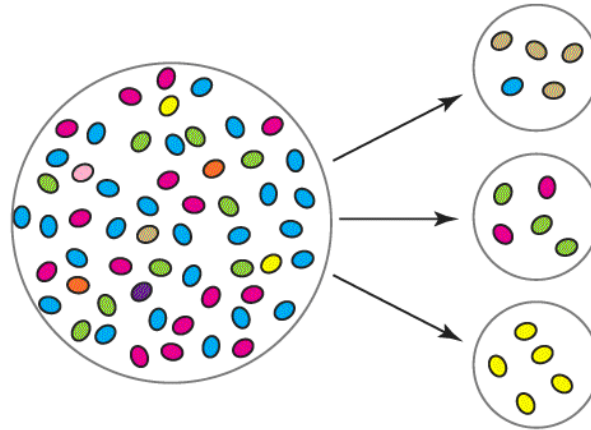
Σήμερα στο Norfolk
υπάρχουν 2000 άτομα,
όλα απόγονοι του
αρχικού πληθυσμού



Zimmer/Emlen, *Evolution: Making Sense of Life*, 3e, © 2020 W. H. Freeman and Company
The Print Collector/Alamy Stock Photo

Ιδρυτικό φαινόμενο (founder effect)

- Πληθυσμοί που προέρχονται από μια μικρή ομάδα ατόμων μεγαλύτερων πληθυσμών που αποίκισαν μια νέα περιοχή
- Οι νέοι πληθυσμοί έχουν χαμηλότερη γενετική ποικιλότητα από τους αρχικούς
- Οι νέοι πληθυσμοί διαφέρουν πιο έντονα από τους αρχικούς αλλά και μεταξύ τους



New populations started
by a small number of individuals

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

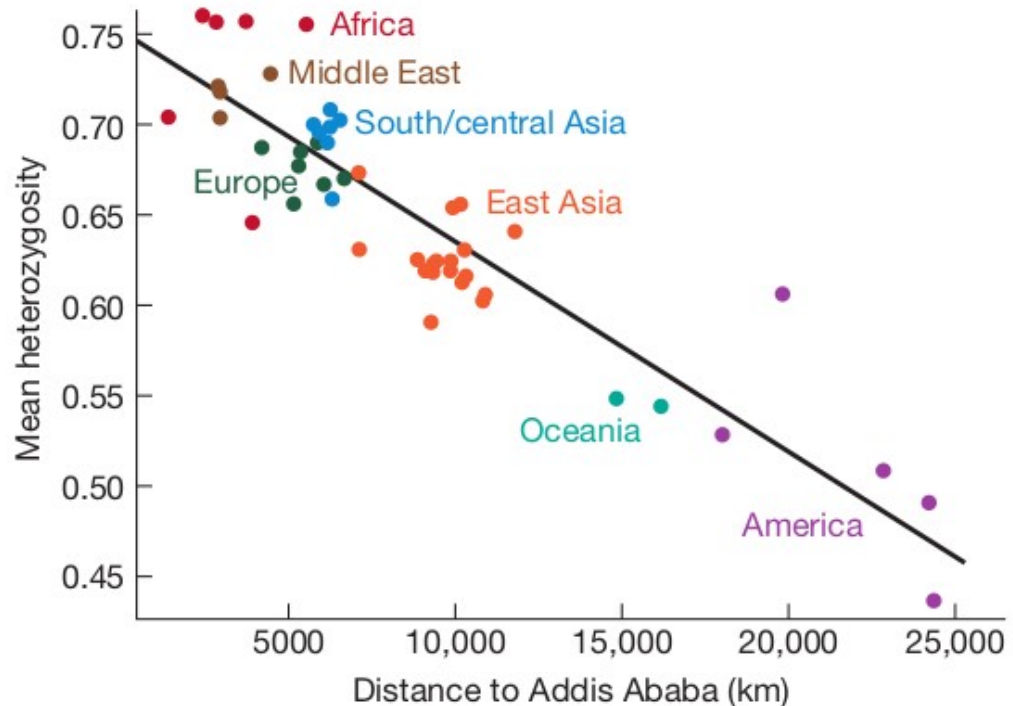
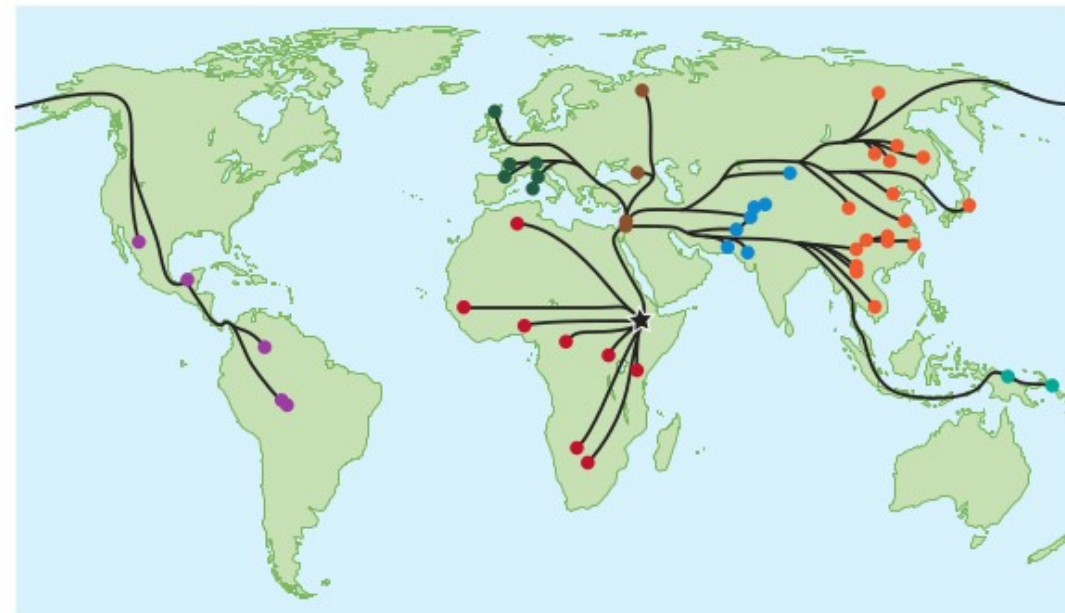


FIGURE 7.7 Genetic variation in humans

Τα επίπεδα ετεροζυγωτίας (μέτρο γενετικής ποικιλότητας) μειώνονται όσο οι πληθυσμοί βρίσκονται μακρύτερα από την ανατολική Αφρική, το θεωρούμενο σημείο προέλευσης όλων των σημερινών ανθρώπινων πληθυσμών

Οι μετακινήσεις του ανθρώπου από την Αφρική (**out of Africa**) έγιναν διαδοχικά σε μικρές ομάδες, προκαλώντας μείωση της γενετικής ποικιλότητας λόγω ιδρυτικού φαινομένου

Ιδρυτικό φαινόμενο του είδους *Littorina saxatilis* στη Ν. Αφρική

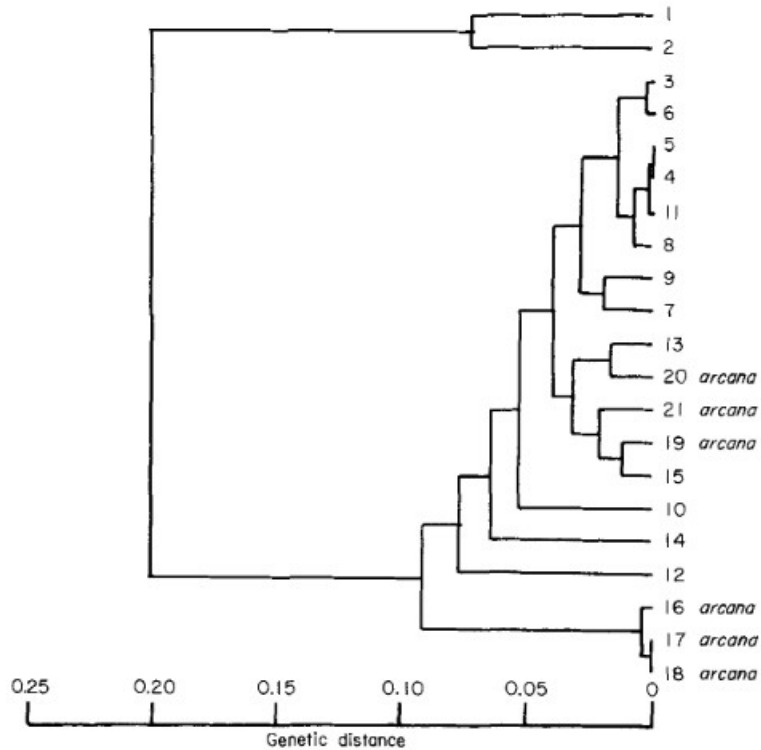
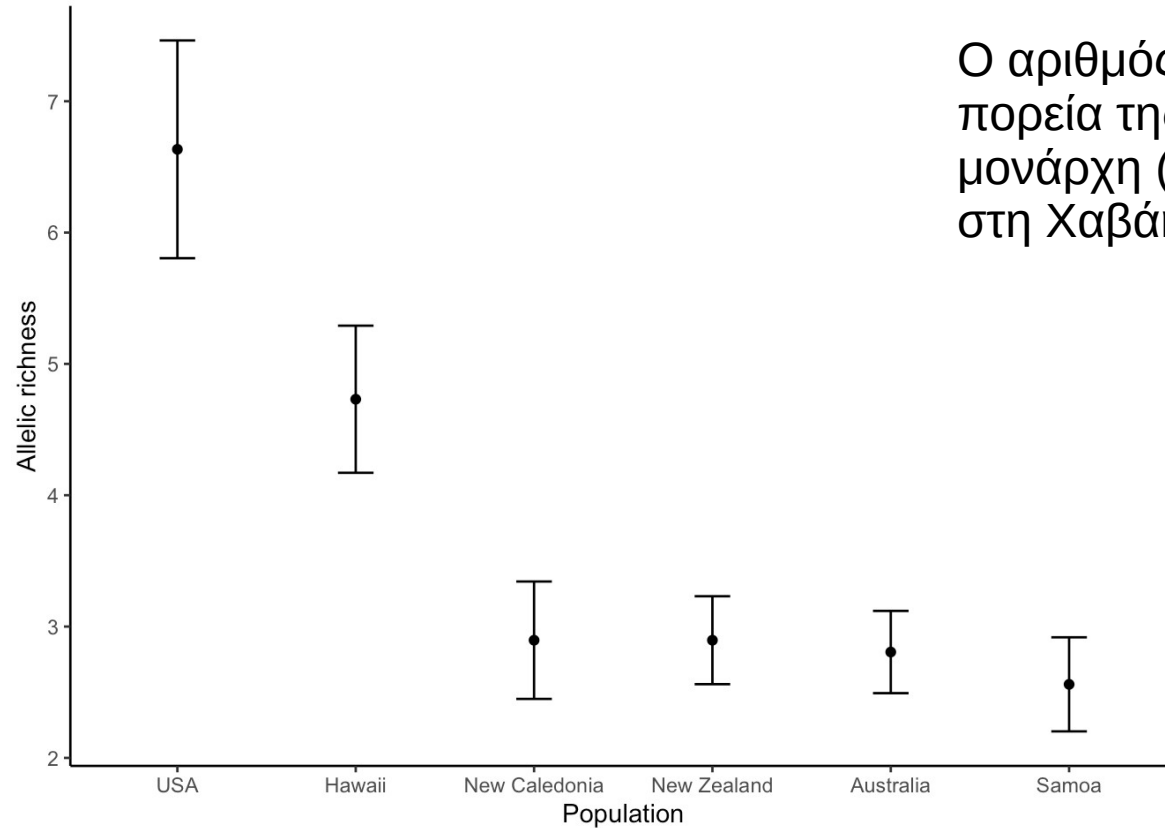


Figure 1. UPGMA tree of genetic distances (Nei, 1978) among populations. *Littorina arcana* populations are identified; all others are *L. saxatilis*.

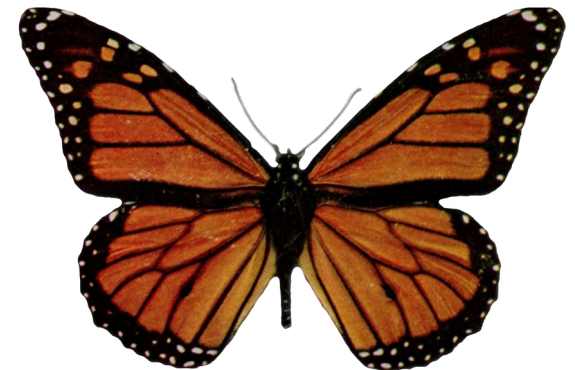
Το κοχύλι *Littorina saxatilis* μεταφέρθηκε από τον άνθρωπο, από τις ακτές του Β. Ατλαντικού στη Ν. Αφρική. Οι πληθυσμοί 1 και 2 (Ν. Αφρική) έχουν πολύ χαμηλή ποικιλότητα και μεγάλη διαφοροποίηση από άλλους πληθυσμούς του είδους στην Ευρώπη και την Αμερική



Ιδρυτικό φαινόμενο για την πεταλούδα μονάρχη



Ο αριθμός των αλληλομόρφων φθίνει στην πορεία της μετανάστευσης της πεταλούδας μονάρχη (*Danaus plexippus*) από τις ΗΠΑ στη Χαβάη και μετά στα νησιά του Ειρηνικού

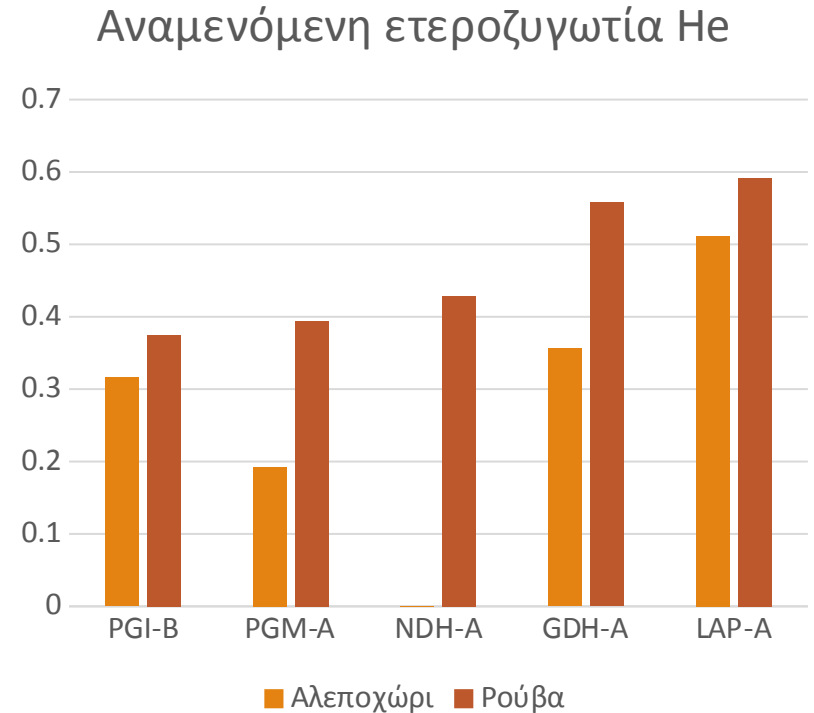


Ιδρυτικό φαινόμενο του είδους *Cupressus sempervirens* σε φυτεμένο πληθυσμό



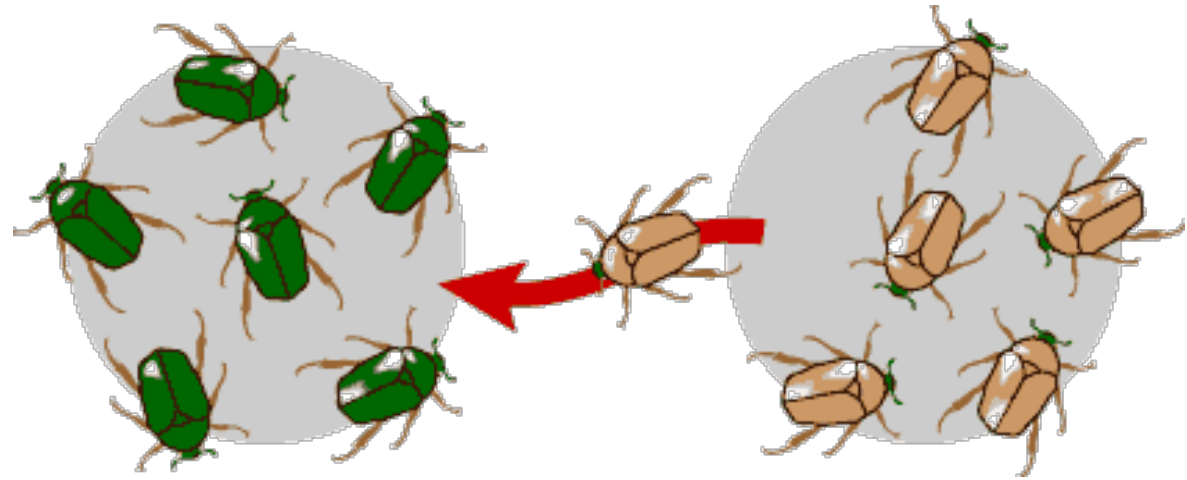
Στο κυπαρίσσι (*Cupressus sempervirens*) έγινε σύγκριση ενός φυσικού πληθυσμού (Ρούβα) με έναν φυτεμένο (Αλεποχώρι)

Σε όλα τα γονίδια, ο φυσικός πληθυσμός είχε μεγαλύτερη ποικιλότητα



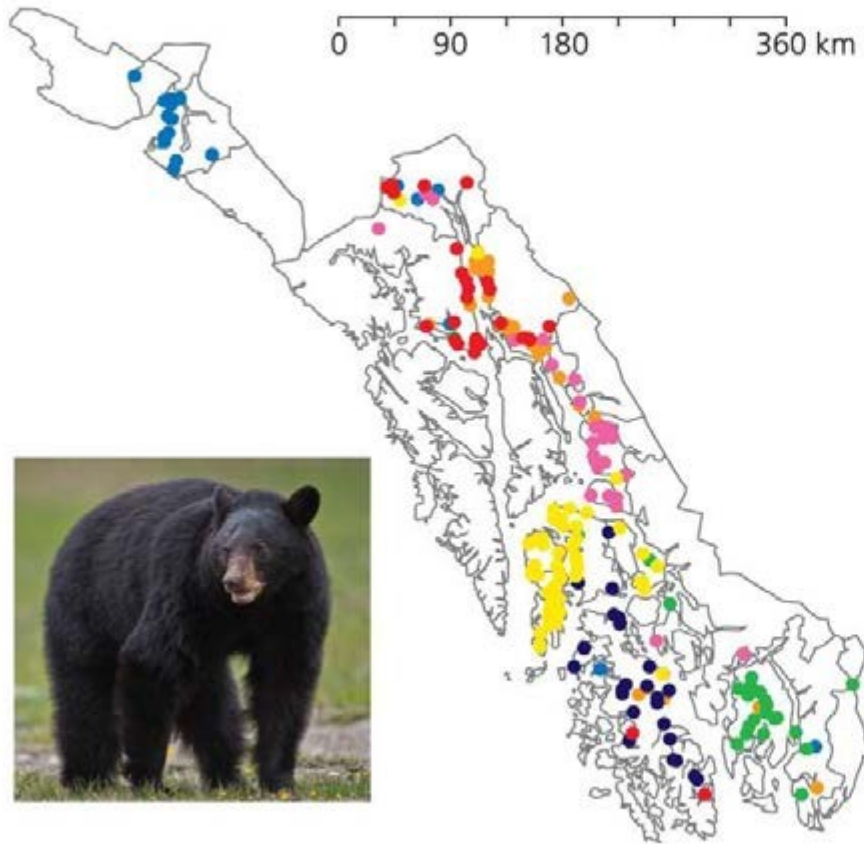
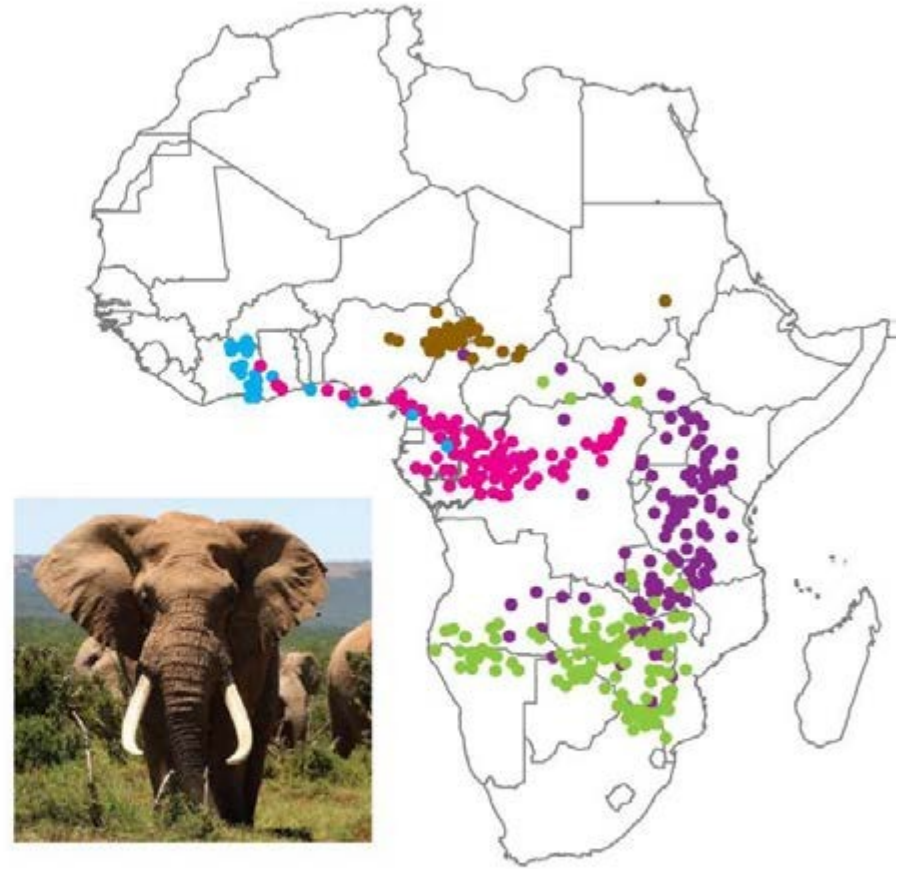
Μη προσαρμοστικές εξελικτικές δυνάμεις

- Ομομιξία
- Γενετική εκτροπή
- **Ροή γονιδίων**
- Μετάλλαξη



Κατακερματισμός πληθυσμών

- Η γεωγραφική εξάπλωση όλων σχεδόν των οργανισμών, δεν είναι ποτέ ενιαία
 - Οι πληθυσμοί είναι **κατακερματισμένοι** (fragmented) στο χώρο
 - Πολλοί μικροί και απομονωμένοι πληθυσμοί, αντί για έναν μεγαλύτερο
- Ο κατακερματισμός προκαλεί μείωση της γενετικής ποικιλότητας μέσα στους πληθυσμούς και αύξηση των διαφορών ανάμεσα σε αυτούς
 - Οφείλεται στη δράση της γενετικής εκτροπής
- Ποια προϋπόθεση πρέπει να ισχύει ώστε να υπάρχει κατακερματισμός των πληθυσμών;

A**B**

Zimmer/Emlen, *Evolution: Making Sense of Life*, 3e, © 2020 W. H. Freeman and Company
 A: Sorin Colac / Shutterstock; B: Johan Swanepoel / Shutterstock

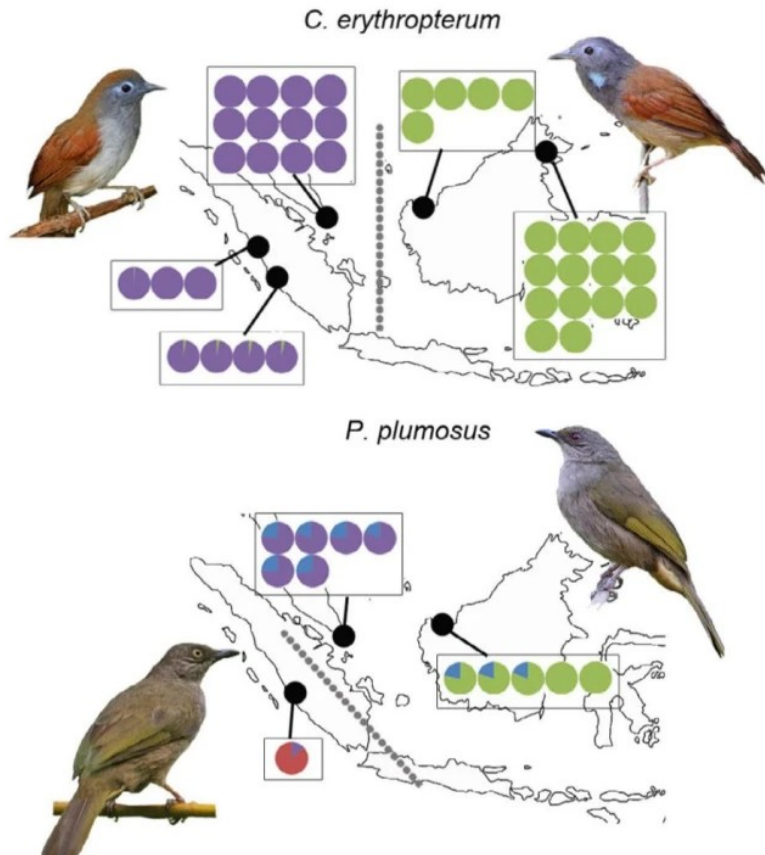
Εμπόδια στην αναπαραγωγή

- Ο κατακερματισμός των πληθυσμών συμβαίνει όταν υπάρχουν **φραγμοί** (barriers) στην αναπαραγωγή ανάμεσα στις “ψηφίδες” (μικρούς πληθυσμούς)
- Οι φραγμοί αυτοί μπορεί να είναι γεωγραφικοί που εμποδίζουν την μετακίνηση ανάμεσα στους μικρούς πληθυσμούς ενός είδους
 - Γεωγραφικά εμπόδια (βουνά, θάλασσες, έρημοι)
 - Ηθολογικά εμπόδια (συμπεριφορά)
- Η μετανάστευση ανάμεσα στους μικρούς πληθυσμούς, ανανεώνει τη δεξαμενή των γονιδίων σε αυτούς και μειώνει τις διαφορές ανάμεσά τους
 - **Ροή γονιδίων** (gene flow)

Γονιδιακή ροή (gene flow)

- Λέγεται και μετανάστευση (migration)
- Μετακίνηση ατόμων ή γαμετών μεταξύ πληθυσμών (ομάδων) που καταλήγουν σε ανταλλαγή γενετικού υλικού
- Η γονιδιακή ροή δρα **αντίθετα** στη γενετική εκτροπή
- Αυξάνει το “πραγματικό” μέγεθος του πληθυσμού και καταργεί τα εμπόδια στην αναπαραγωγή
 - Αυξάνει τη γενετική ποικιλότητα μέσα στους πληθυσμούς
 - Μειώνει τη διαφοροποίηση μεταξύ πληθυσμών

Γονιδιακή ροή και γεωγραφικοί φραγμοί



Κάθε κύκλος είναι ένα μεμονωμένο πουλί και το χρώμα αντιπροσωπεύει τη γενετική του σύνθεση. Υπάρχει σαφής γενετική απόκλιση μεταξύ των πληθυσμών των νησιών (πιο εμφανής στο *C. Erythropterum*).

Σε ορισμένα είδη, ωστόσο, υπάρχουν σημάδια πρόσφατης γονιδιακής ροής. Αυτό φαίνεται στο *P. Plumosus*, όπου διαφορετικά νησιά έχουν γενετικές παραλλαγές.

Adapted from: Cros et al. (2020) Molecular Ecology.

<https://avianhybrids.wordpress.com/2021/01/02/should-i-stay-or-should-i-go-patterns-of-gene-flow-across-land-bridges-in-southeast-asia/>

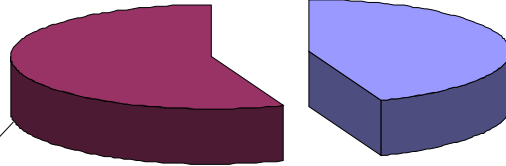
Ροή γονιδίων στα φυτά

- Στα φυτά, η γενετική πληροφορία μετακινείται σε μεγάλες αποστάσεις. Δύο μηχανισμοί μεταφοράς:
 - μετακίνηση των αρσενικών γαμετών μέσω της μεταφοράς της γύρης και
 - μετακίνηση των εμβρύων μέσα από τους σπόρους
- Πέρα από τους φυσικούς τρόπους μετακίνησης, η ροή γονιδίων γίνεται σε πολύ μεγάλο βαθμό με τη βοήθεια του ανθρώπου



Μια “αποτυχημένη” ανάλυση πατρότητας

Trees with
the 2nd
allele from
outside
56%



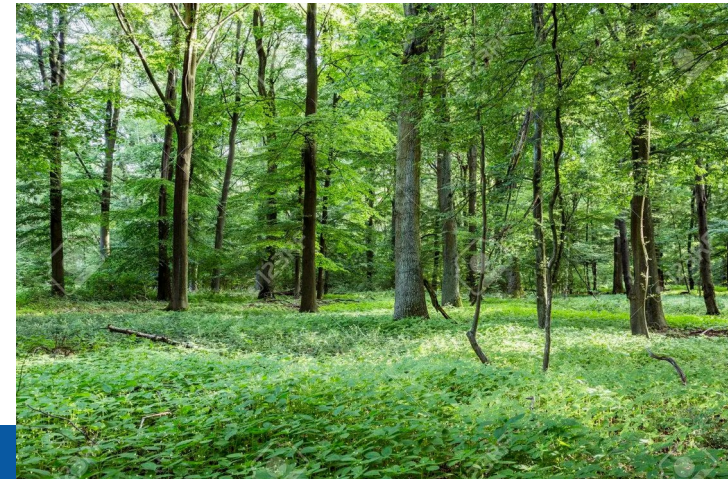
Trees with
the 2nd
allele from
the stand
44%

Σε έναν μικρό απομονωμένο πληθυσμό δρυός, μέσα σε πυκνό δάσος οξιάς, ξεκίνησε έρευνα ανάλυσης πατρότητας σε όλα τα δέντρα

Βρέθηκε ότι το μεγαλύτερο ποσοστό της γύρης προέρχονταν από δέντρα άλλων πληθυσμών

Μεγάλη ροή γονιδίων μέσω γύρης

Πρακτικά δεν υπάρχει γεωγραφική απομόνωση



Ο μέλισσες δεν διασχίζουν το δρόμο

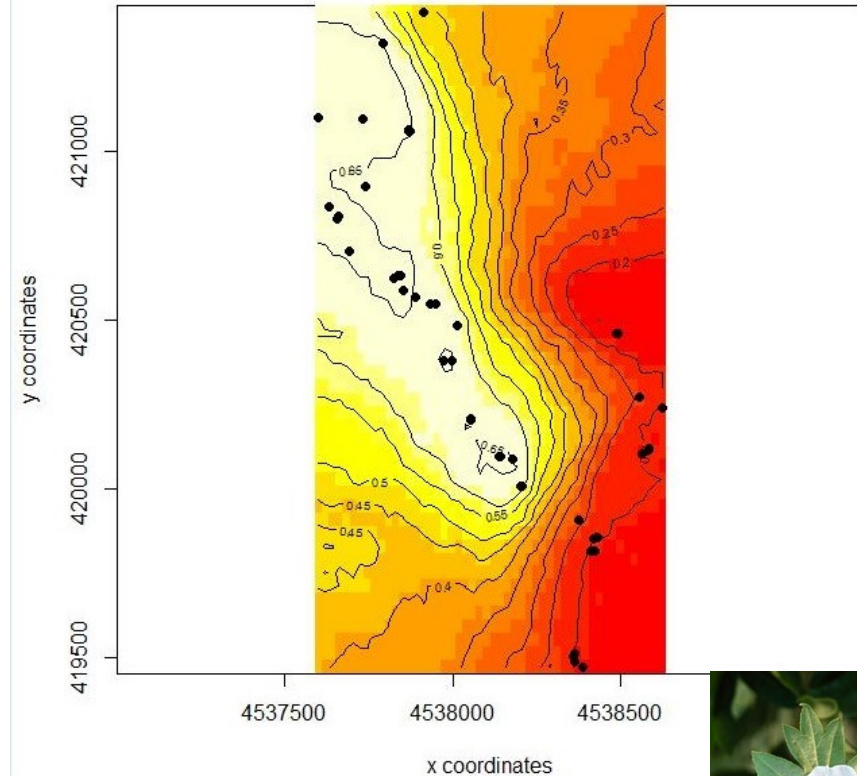
Η αγριομηλιά *Malus trilobata* είναι ένα σπάνιο και απειλούμενο είδος δέντρου. Η μέλισσα είναι ο κύριος φορέας μεταφοράς της γύρης.

Ο τρόπος που πετούν οι μέλισσες επηρεάζει τη γενετική ποικιλότητα της αγριομηλιάς.

Αναλύσεις έδειξαν ότι υπάρχει γενετική ομοιομορφία κατά μήκος των δρόμων σε ένα δάσος, αλλά και διαφορές ανάμεσα στα δέντρα διαφορετικών πλευρών του ίδιου δρόμου.

Οι μέλισσες προτιμούν να μην περνούν το δρόμο εξοικονομώντας ενέργεια.

Map of posterior probability to belong to cluster 1



Παπαλαζάρου κ.α. 2009
Balaska et al. 2021



Ροή γονιδίων στα φυτά με σπέρματα

- Κίνηση των σπερμάτων γίνεται μέσα από:
 - αβιοτικούς παράγοντες (άνεμος, νερό, βαρύτητα)
 - βιοτικούς παράγοντες όπως είναι τα θηλαστικά (ιδιαίτερα τρωκτικά) και τα πουλιά
 - Πιο αποτελεσματικός φορέας μεταφοράς φυτικών σπερμάτων είναι ο άνθρωπος



Sciurus vulgaris



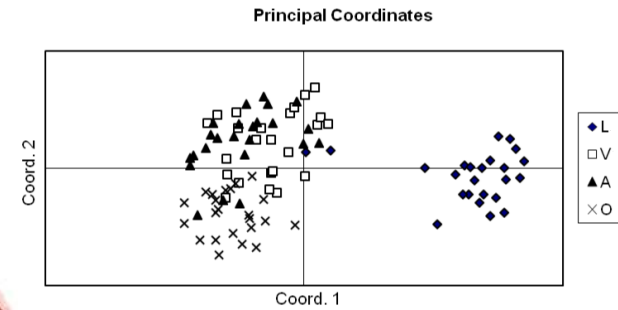
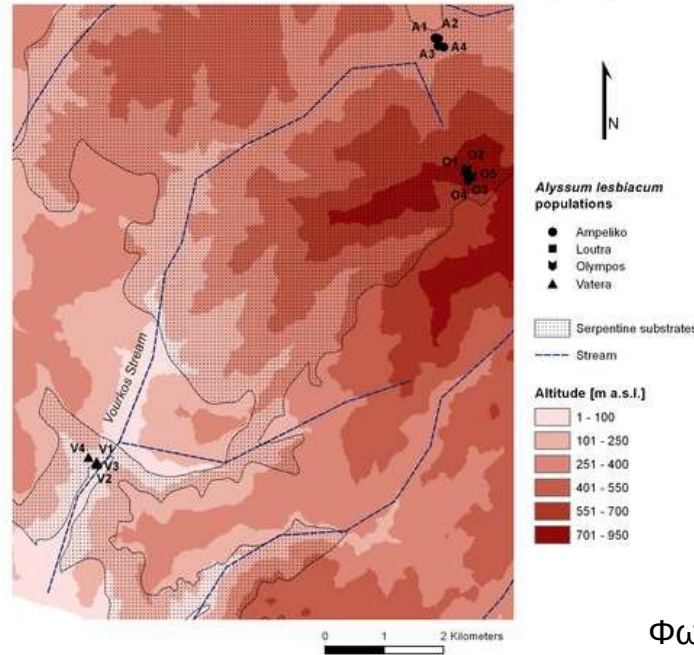
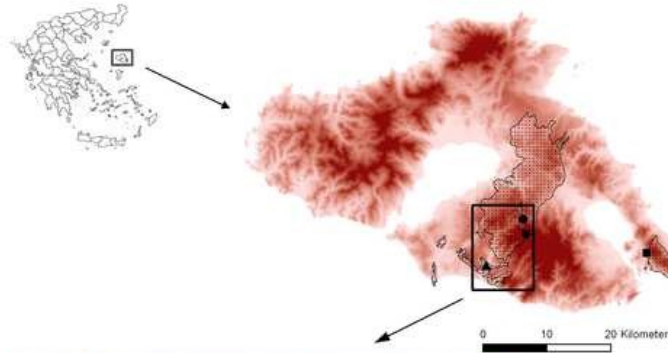
Nucifraga columbiana

Κίνηση σπερμάτων με το νερό

Το ενδημικό φυτό της Λέσβου
Alyssum lesbiacum διασπείρει
τα σπέρματά του μέσα από το
νερό

Ο πληθυσμός Αμπελικό (A) έχει
παρόμοια γενετική σύσταση με
τον πληθυσμό Βατερά (V)
καθώς συνδέονται με ένα ρέμα

Ο κοντινός στο Αμπελικό
πληθυσμός Όλυμπος (O)
διαφέρει γενετικά καθώς ανήκει
σε άλλη λεκάνη απορροής



Adamidis et al. 2014

Alyssum lesbiacum
(Flora hellenica)



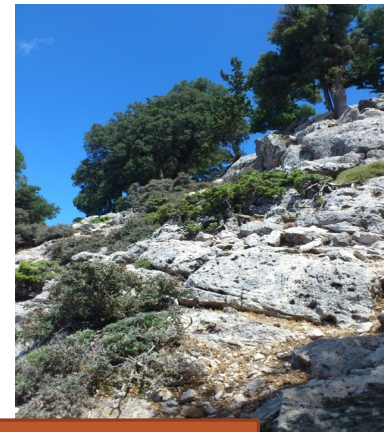
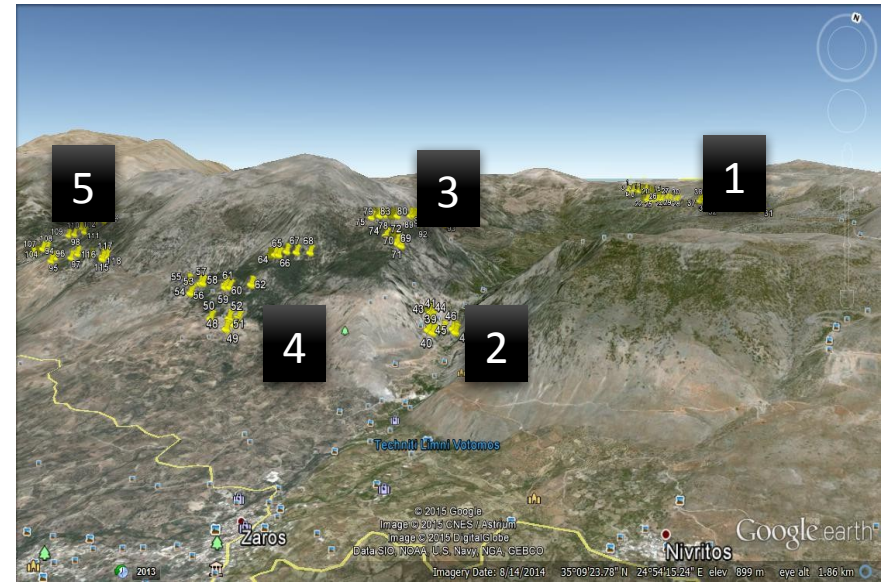
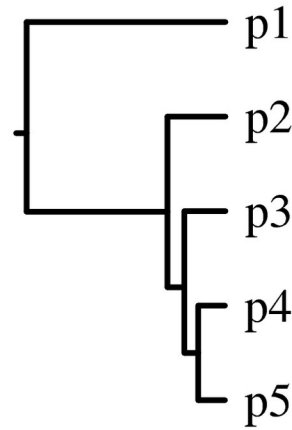
Φωτογραφία Δαυίδ Κουτσογιαννόπουλος

Μια χαράδρα γίνεται φραγμός στη ροή γονιδίων

Γενετική έρευνα του φυσικού πληθυσμού κυπαρισσιού στο δάσος Ρούβα στον Ψηλορείτη. Ο πληθυσμός είναι κατακερματισμένος σε ομάδες. Ένα φαράγγι χωρίζει την ομάδα 1 από τις υπόλοιπες και η ομάδα 2 βρίσκεται στην έξοδο του φαραγγιού.

Η ομάδα 1 διαφέρει πολύ γενετικά από τις υπόλοιπες και η ομάδα 2 φέρει αλληλόμορφα από όλες τις ομάδες

Το φαράγγι αποτελεί φραγμό στη ροή γονιδίων μέσω σπερμάτων. Το νερό μεταφέρει τα σπέρματα σε χαμηλότερο υψόμετρο

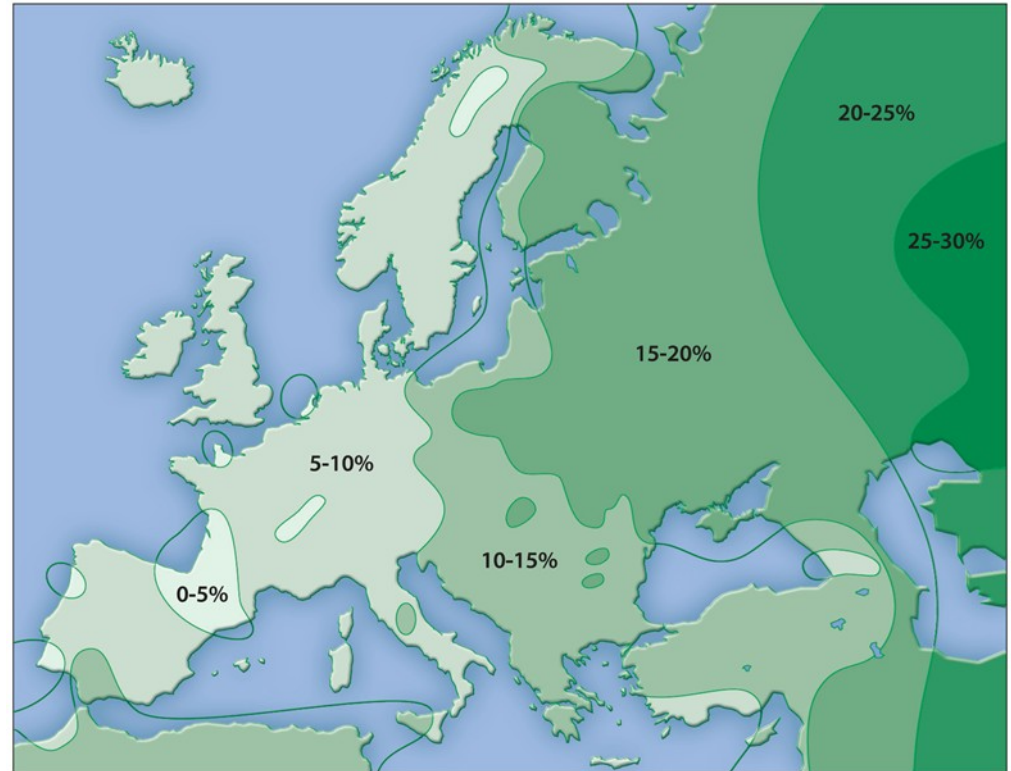


Cupressus sempervirens

Ομάδες αίματος: Η κατανομή του αλληλόμορφου **B** στην Ευρώπη

Στον άνθρωπο, το αλληλόμορφο B στην ομάδα αίματος (γονίδιο ABO) εμφανίζεται με μειωμένη συχνότητα στα δυτικά.

Θεωρείται ότι το αλληλόμορφο αυτό σχετίζεται με τις μετακινήσεις μογγολικών φυλών από την Ασία στην Ευρώπη



Τα γονίδια αντοχής στο κρύο των **Inuit** πιθανόν προέρχονται από τους **Denisovans**



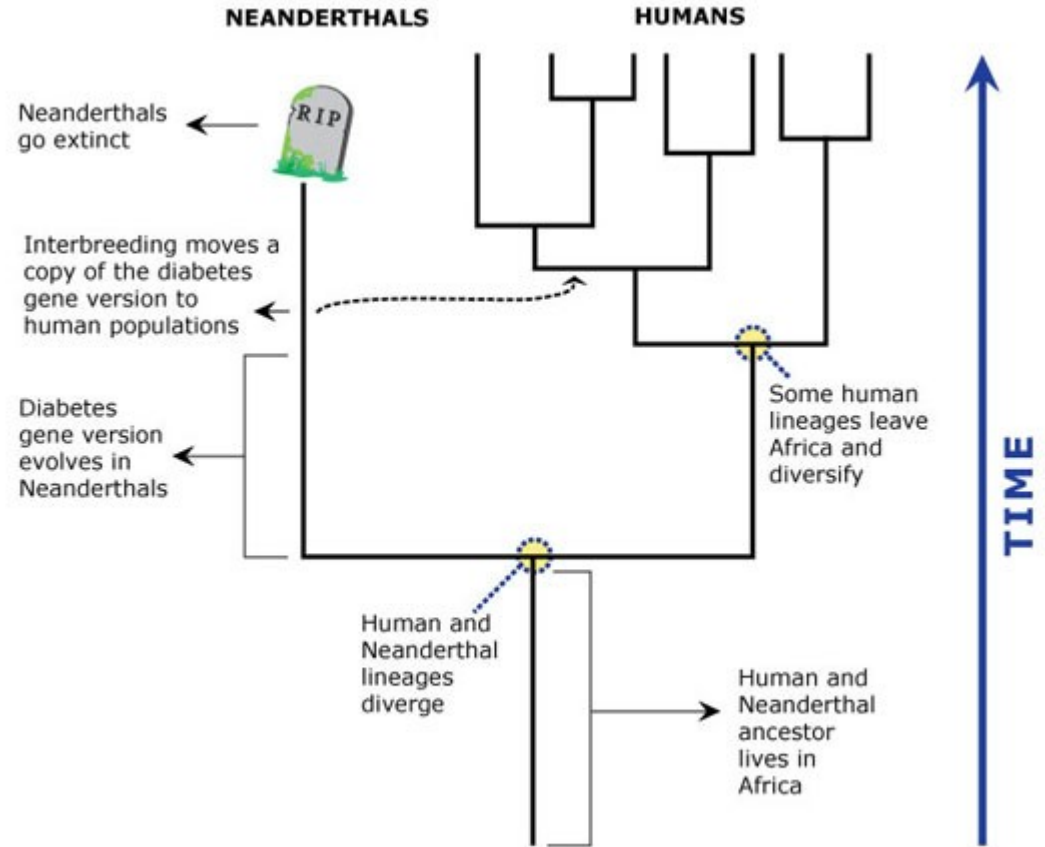
Οι **Inuit** ζουν στον Αρκτικό κύκλο, σε Γροιλανδία, Καναδά και Αλάσκα, σε συνθήκες ψύχους. Στο γονιδίωμά τους βρέθηκαν γονίδια που καθορίζουν τον τρόπο μεταβολισμού των λιπαρών οξέων, που τους βοηθά να καταναλώνουν τροφές με πολύ λίπος, όπως είναι οι φώκιες. Επίσης βρέθηκαν γονίδια που καθορίζουν την κατανομή του λίπους στο σώμα τους και τους βοηθά να αντιμετωπίζουν το πολικό ψύχος.

Θα περίμενε κανείς οι γενετικές αυτές διαφορές να είναι αποτέλεσμα της φυσικής επιλογής. Αυτό ισχύει για τα γονίδια του μεταβολισμού των λιπαρών οξέων. Όμως σε άλλες έρευνες που έγιναν σε υπολείμματα σκελετού από το συγγενικό προς τον άνθρωπο και εξαφανισμένο πλέον είδος των **Denisovan**, βρέθηκαν τα ίδια αλληλόμορφα για τα γονίδια κατανομής του λίπους στο σώμα που έχουν και οι Inuit.

Οι Denisovan έγιναν γνωστοί από την αλληλούχηση του DNA που βρέθηκε σε δόντια και σε ένα δάκτυλο σε σπηλιά στη Σιβηρία (40,000 ετών). Πιθανόν, τα γονίδια για την κατανομή του λίπους στο σώμα να διαμορφώθηκαν λόγω επιλογής στους Denisovan και να πέρασαν στους προγόνους του σύγχρονου ανθρώπου μέσω διασταυρώσεων ανάμεσα στα δύο είδη.

Η ευπάθεια στο διαβήτη II προέρχεται από τους Neanderthal

- Οι απόγονοι των γηγενών Αμερικανών στο Μεξικό έχουν διπλάσια πιθανότητα να αναπτύξουν διαβήτη II από τους υπόλοιπους ανθρώπους. Σε ένα γονίδιο που κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη μεταφοράς λιπιδίων στη συκώτι, οι γηγενείς Μεξικάνοι έχουν ένα αλληλόμορφο που δεν λειτουργεί σωστά
- Αποδείχτηκε ότι το ίδιο αλληλόμορφο υπήρχε και σε κάποιους Neanderthal, που πέρασε με υβριδισμό στον άνθρωπο στην Ασία



Γονιδιακή ροή και φυσική επιλογή

- Έστω ότι ένα αλληλόμορφο έχει προσαρμοστικό μειονέκτημα στον πληθυσμό και διατηρείται σε χαμηλή συχνότητα
 - Φυσική επιλογή
- Το αλληλόμορφο αυτό είναι δυνατό να φτάσει στον πληθυσμό μέσω μετανάστευσης (γονιδιακής ροής) από άλλους πληθυσμούς, όπου το αλληλόμορφο βρίσκεται σε υψηλή συχνότητα
 - Η ροή γονιδίων καθυστερεί την προσαρμογή στην περίπτωση αυτή
 - Όμως εμπλουτίζει συνεχώς τη γενετική ποικιλότητα του πληθυσμού



Marine diet



Lactose tolerance



Malaria resistance



Cholera resistance



Arsenic-rich environment



Cold climate



Altitude



Light skin pigmentation



Short stature

Οι τοπικές προσαρμογές στους ανθρώπινους πληθυσμούς είναι δυνατές όταν υπάρχουν φραγμοί στη ροή γονιδίων



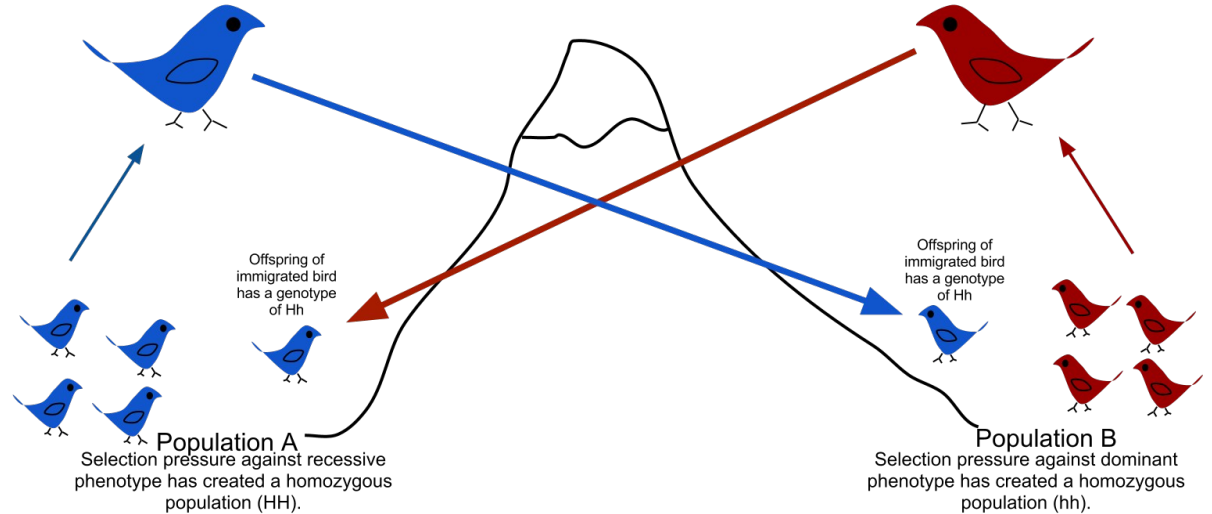
Figure titled *Global distribution of locally adaptive traits*. Adapted from *Strength in small numbers* by Sarah Tishkoff, illustrated by A. Cuadra/Science and Megan Rubel/Univ. of Pennsylvania 2015, Science, Vol. 349, Issue 6254, pp. 1282-1283 DOI: 10.1126/science.aad0584

Figure titled *Global distribution of locally adaptive traits*. Adapted from *Strength in small numbers* by Sarah Tishkoff, illustrated by A. Cuadra/Science and Megan Rubel/Univ. of Pennsylvania 2015, Science, Vol. 349, Issue 6254, pp. 1282-1283 DOI: 10.1126/science.aad0584

Ισορροπία μεταξύ γονιδιακής ροής & επιλογής

Διαφορετικά αλληλόμορφα
ευνοούνται σε διαφορετικούς
πληθυσμούς και περιβάλλοντα

Η ποικιλότητα διατηρείται χάρη
στη γονιδιακή ροή



Κλιμακωτή διάταξη / κλινές



Σε πολλούς γεωγραφικά διαφοροποιημένους πληθυσμούς παρατηρείται κλιμακωτή γενετική δομή ή διάταξη

Συμβαίνει κυρίως όταν το περιβάλλον μεταβάλλεται βαθμηδόν κατά μήκος της γεωγραφικής κατανομής του είδους και η επιλογή επιβάλλει ένα συνεχές φάσμα γονιδιακών συχνοτήτων

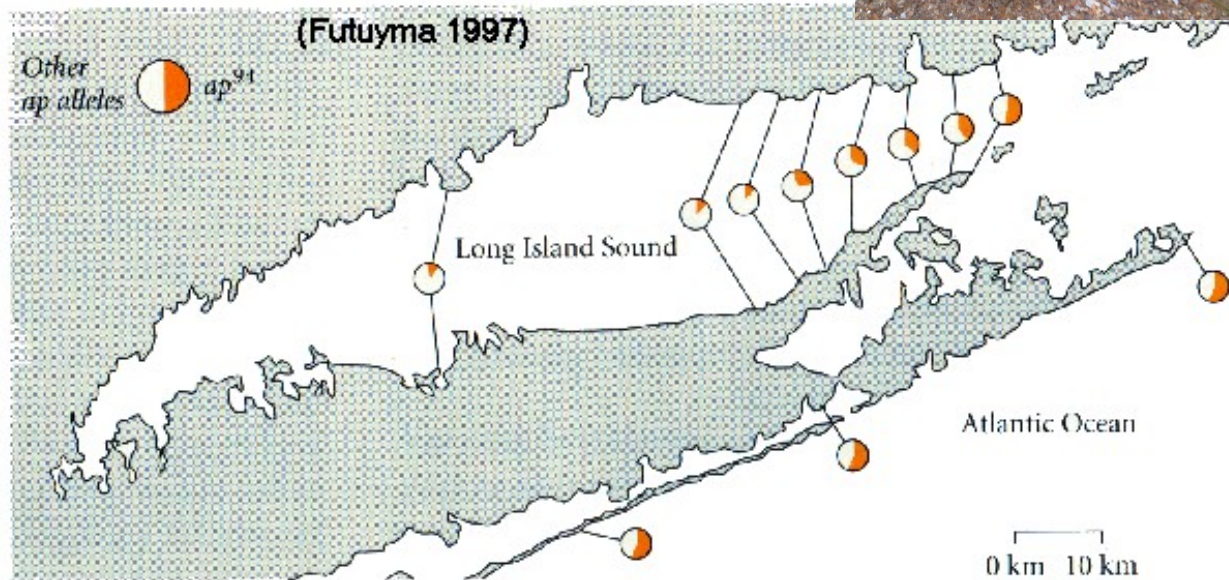


FIGURE 13.20 The frequency of the ap^{94} allele, indicated by the dark portion of each circle, in samples of the mussel *Mytilus edulis* in Long Island Sound and nearby sites. The

frequency of the allele drops rapidly over a 30-kilometer distance in the Sound, where salinity decreases from east to west, despite high gene flow. (After Koehn and Hilbish 1987.)

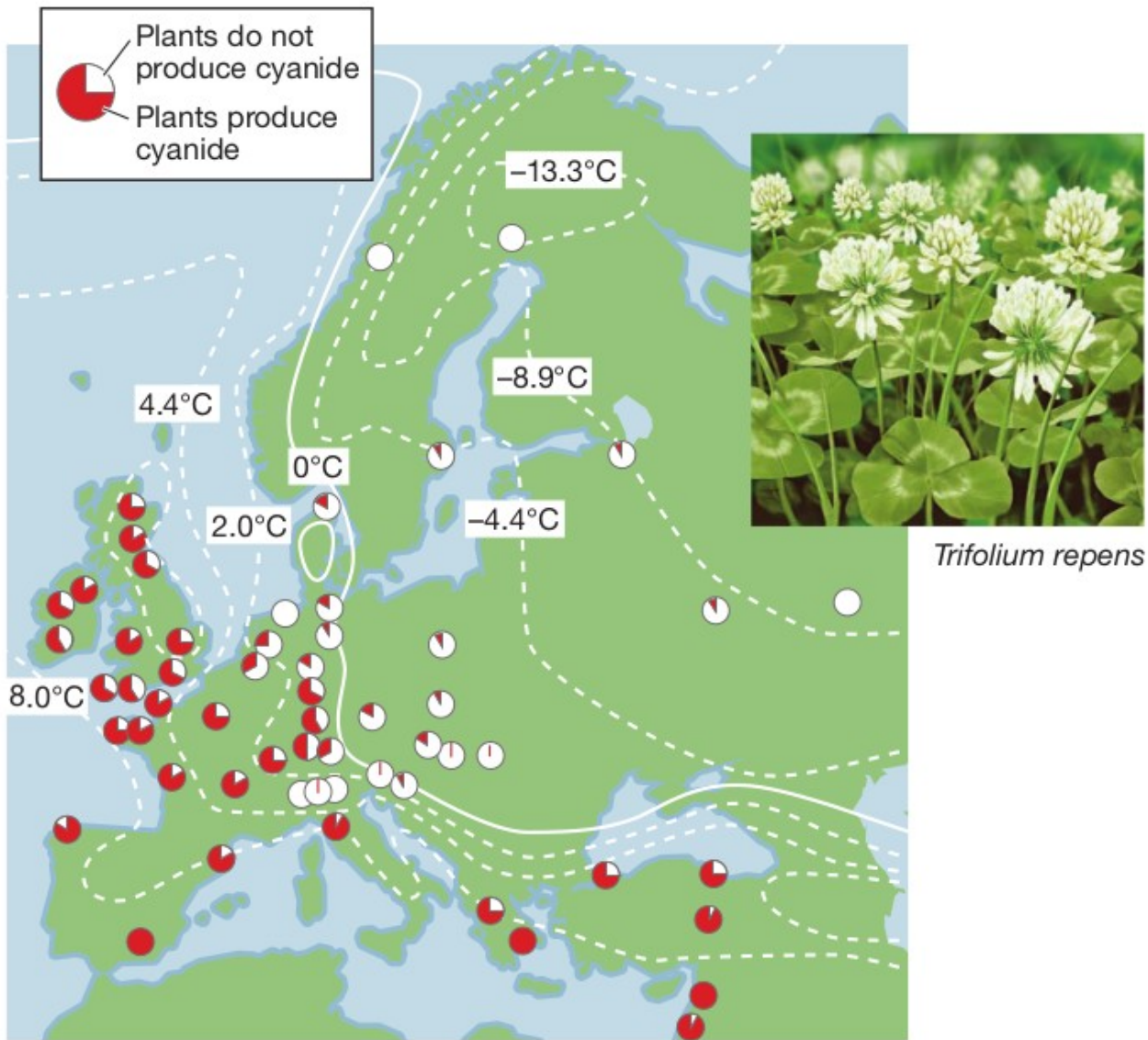


FIGURE 8.1 White clover (*Trifolium repens*) has a smooth gradient (cline) in the frequency of a gene needed to produce cyanide, which protects the plant from herbivores. The white portion of each pie diagram shows the fraction of the population in which the gene *CYP79D15* has been deleted [25]. Frequencies of deletions are much higher in populations growing in cold climates. The solid curve shows the 0°C isotherm for January. (After [8].)

Μη προσαρμοστικές εξελικτικές δυνάμεις

- Ομομιξία
- Γενετική εκτροπή
- Ροή γονιδίων
- **Μετάλλαξη**

Ο ηθοποιός **Peter Dinklage** (εδώ στη σειρά Game of Thrones) πάσχει από αχονδροπλασία, που προκαλείται από μια μετάλλαξη στο γονίδιο FGFR3, που σχετίζεται με το σχηματισμό των οστών.



Η πρώτη ύλη της ποικιλότητας

- Η εξέλιξη βασίζεται στη γενετική ποικιλότητα
 - Διαφορές ανάμεσα στα αλληλόμορφα των γονιδίων
- Η μετάλλαξη είναι η μόνη εξελικτική δύναμη που δημιουργεί νέα αλληλόμορφα
 - Είναι η πηγή της ποικιλομορφίας των οργανισμών
- Μια μετάλλαξη προκαλεί μεταβολές σε επίπεδο νουκλεοτιδίων, χρωμοσωμάτων ή ακόμα και του αριθμού των γονιδιωμάτων

Ο δηλητηριώδης
βάτραχος
Dendrobates pumilio
έχει διαφορετικά
έντονα χρώματα για να
δηλώσει στους
θηρευτές ότι είναι
δηλητηριώδης

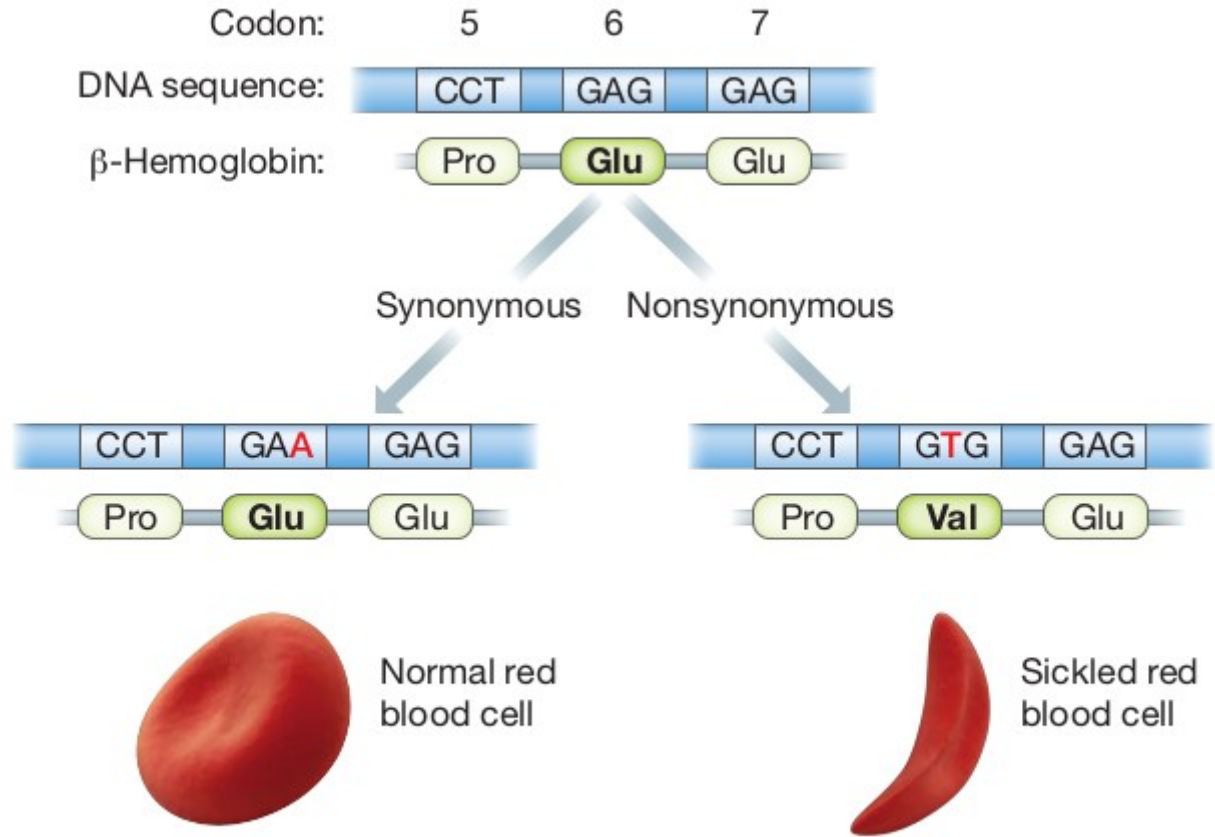
Δεν γνωρίζουμε
ακριβώς πώς
παραμένει η
ποικιλότητα αυτή σε
τόσα διαφορετικά
αλληλόμορφα



Μία μόνο μετάλλαξη μπορεί να προκαλέσει μια κληρονομική ασθένεια

A change from GAG to GTG
replaces the glutamic acid with
valine (Val).

The change to the GTG codon
produces the S allele, which
results in the sickle-cell
condition.



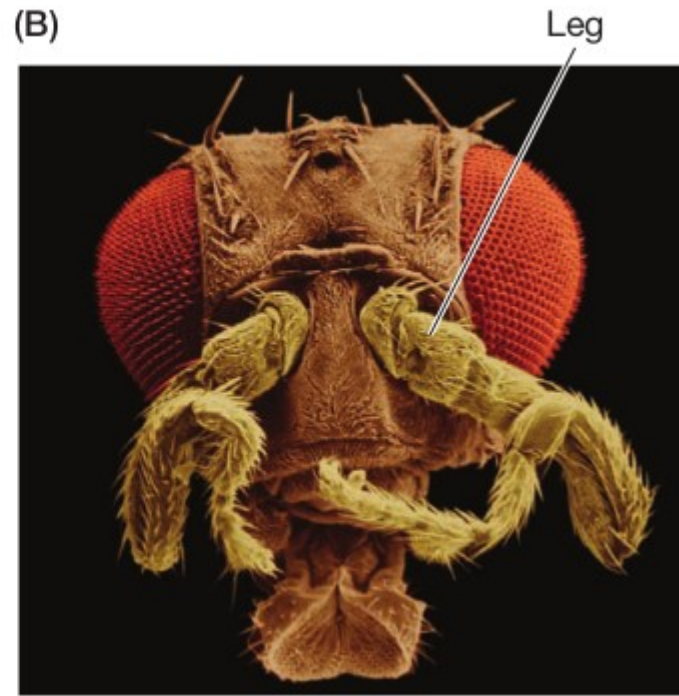
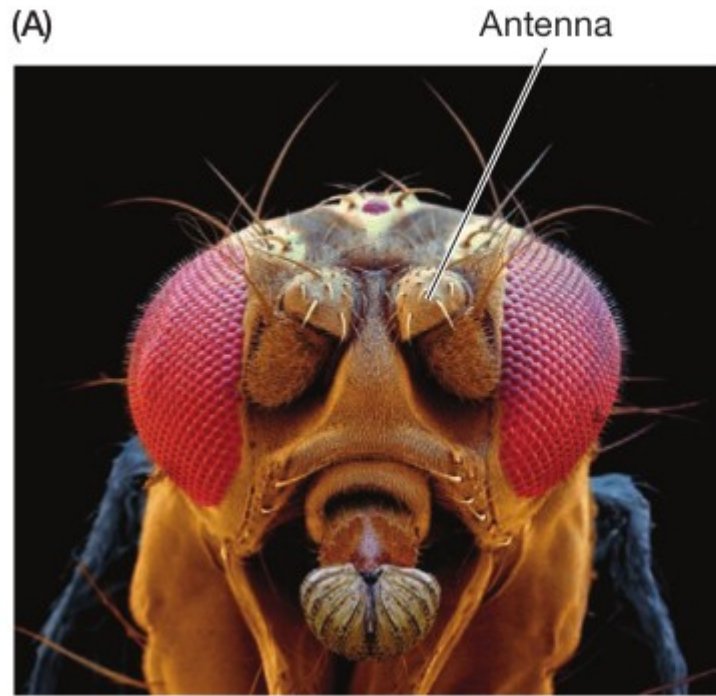


FIGURE 4.18 The homeotic mutation *Antennapedia* in flies. (A) Head of a normal *Drosophila melanogaster*. (B) Head of a fly with the mutation, which converts the antennae into legs.

Είναι οι μεταλλάξεις τυχαίες;

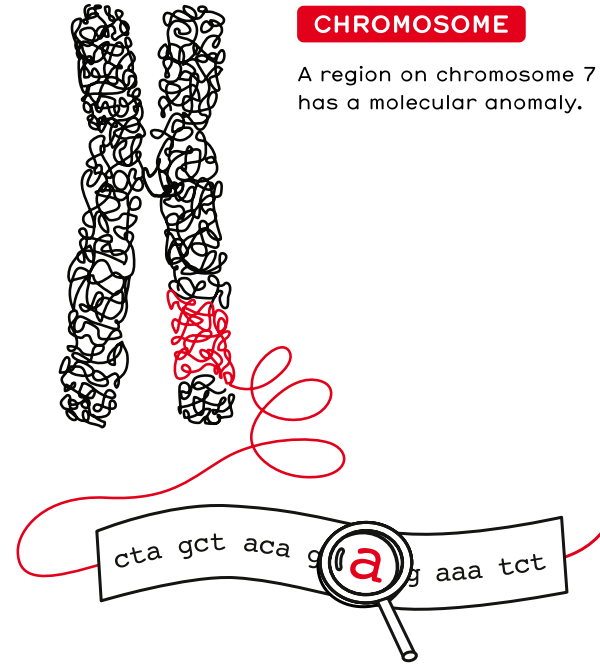


CHROMOSOME

A very long thread of entangled DNA

DNA

A succession of four nucleotides called a, c, g and t.



CHROMOSOME

A region on chromosome 7 has a molecular anomaly.

DNA

This DNA sequence has one mutation. Nucleotide t has been replaced by nucleotide a.

Είναι οι μεταλλάξεις τυχαίες;

- Από μια “μοριακή” άποψη, **όχι!**
 - Διαφορετικά μέρη του γονιδιώματος έχουν διαφορετικούς ρυθμούς μετάλλαξης
 - Κάποιο τύποι μετάλλαξης είναι πιο συχνοί από άλλους
 - π.χ. transition (A-G & C-T) vs. transversion (όλοι οι υπόλοιποι συνδυασμοί)
 - Το περιβάλλον μπορεί να επιταχύνει τον ρυθμό μετάλλαξης
 - π.χ. ραδιενέργεια
- Αλλά εξελικτικά γενικά **ναι**, είναι τυχαίες!
 - Είναι ανεξάρτητες από την τύχη του νέου αλληλομόρφου στον πληθυσμό
 - Δεν σχετίζονται με το αν τελικά θα βελτιώσουν ή όχι την αρμοστικότητα και τη γονιμότητα του οργανισμού
 - Το περιβάλλον δεν προκαλεί μεταλλάξεις που σχετίζονται με την προσαρμογή σε αυτό!

Λάθος!!! Fake news

Παλαιότερα πειράματα έχουν αποδείξει ότι η έκθεση στη ραδιενέργεια επιτάχυνε τον ρυθμό γενετικής μετάλλαξης στα φυτά, προκειμένου να τα κάνει πιο ανθεκτικά στις συνθήκες.

Οι επιστήμονες γνωρίζουν ότι την εποχή που αναπτύχθηκαν αρχικά τα περισσότερα φυτά, τα επίπεδα ραδιενέργειας στον πλανήτη ήταν πολύ υψηλότερα από ό,τι σήμερα, συνεπώς τα φυτά μπορεί να επιστρέφουν σε «πρωτόγονες» ιδιότητές τους για να επιβιώσουν.

Οι επιστήμονες προσπαθούσαν επί χρόνια να κατανοήσουν πώς επιβίωσαν αυτά τα ζώα σε τόσο υψηλά επίπεδα ραδιενέργειας. Και τώρα ανακάλυψαν ότι τα σκυλιά αυτά μεταλλάχθηκαν προκειμένου να προσαρμοστούν.

Τα μέλη μιας επιστημονικής ομάδας που μελέτησαν επί χρόνια τα αδέσποτα του Τσερνόμπιλ παρατήρησαν ότι αυτά δεν ζουν σε αγέλες, όπως οι λύκοι ή τα άγρια σκυλιά, προτιμούν όμως να ζουν το ένα κοντά στο άλλο, μια συμπεριφορά που δεν παρατηρείται συχνά στα άγρια ζώα.



Ένα αδέσποτο τετράποδο και ένας αδέσποτος Λένιν στο Πρίπιατ, κοντά στο εργοστάσιο (Shutterstock)

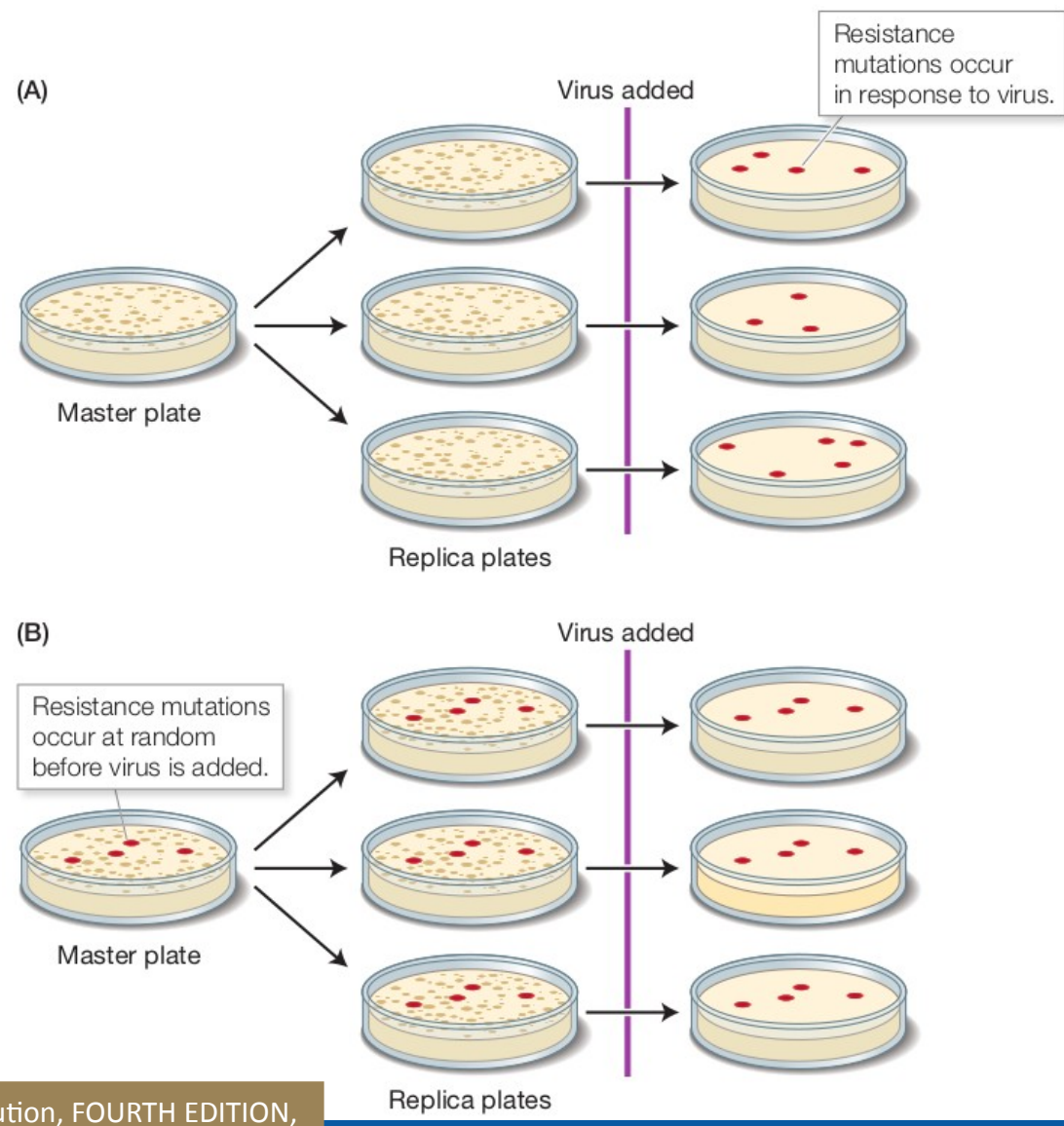
Το πείραμα των Joshua and Esther Lederberg με τα αντίγραφα των τριβλίων

Σε ένα τριβλίο αρχικά καλλιεργήθηκαν βακτήρια *Escherichia coli* που είναι ευπαθή στον ιό T1. Με τη βοήθεια μιας μεμβράνης μεταφέρθηκαν οι ακριβείς θέσεις των αποικιών των βακτηρίων σε πολλαπλά αντίγραφα (κάθε αποικία ήταν στην ίδια θέση σε όλα τα τριβλία)

Με την προσθήκη του T1, έμειναν μόνο οι αποικίες που είχαν ανθεκτικότητα (κόκκινο χρώμα)

A: Αν η ανθεκτικότητα προέκυπτε από νέες μεταλλάξεις που θα προκαλούνταν από την πίεση του ιού, οι θέσεις των ανθεκτικών αποικιών θα ήταν διαφορετικές σε κάθε τριβλίο

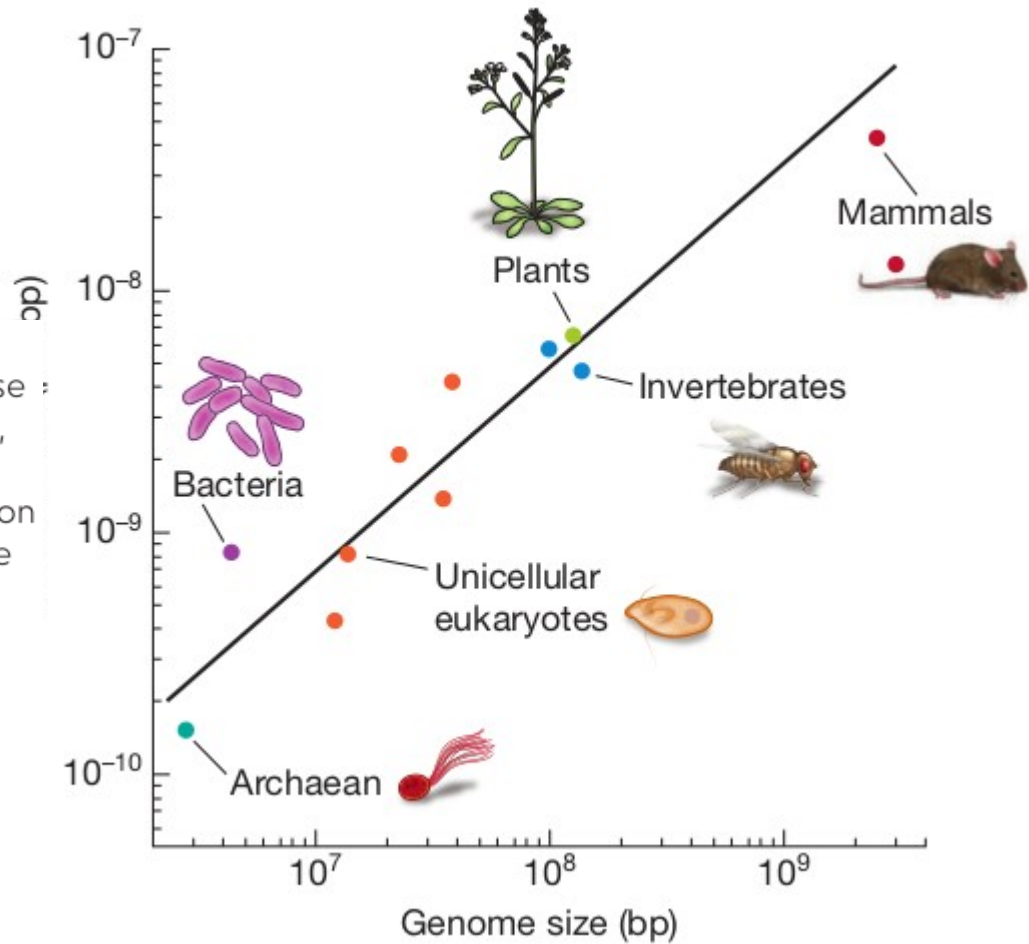
B: Στην πραγματικότητα, οι θέσεις των ανθεκτικών αποικιών ήταν ίδιες σε όλα τα τριβλία, άρα η ανθεκτικότητα προϋπήρχε της προσβολής από τον ιό!



Ποιος είναι ο ρυθμός των μεταλλάξεων;

- Ρυθμό μεταλλάξεων θεωρούμε την πιθανότητα ένας απόγονος να έχει μια μετάλλαξη στο DNA του
- Υπάρχει μεγάλη διαφορά ανάμεσα στους οργανισμούς
 - Συνήθως, οργανισμοί με μεγάλα γονιδιώματα έχουν μεγάλο ρυθμό μεταλλάξεων
 - π.χ. στους ευκαρυώτες είναι $\mu = 10^{-5}$ ως 10^{-7} / bp
 - Εξάιρεση οι ιοί, που μεταλλάσσονται χιλιάδες φορές πιο συχνά
 - $\mu = 10^{-3}$ ως 10^{-5} / bp
- Στον άνθρωπο, ο ρυθμός μετάλλαξης είναι πολύ χαμηλός ($\mu = 10^{-8}$) αλλά έχουμε μεγάλο γονιδίωμα (3×10^9)
 - Κάθε νέος γαμέτης μεταφέρει περίπου 30 νέες μεταλλάξεις

FIGURE 4.15 Mutation rates vary greatly. Organisms with larger genomes tend to have higher mutation rates per base pair per generation. (That pattern does not hold for viruses, however.) The points for Archaea and Bacteria represent averages of many species, and there is considerable variation within those groups. An intriguing hypothesis to explain the correlation between genome size and mutation rate seen here has been proposed by Michael Lynch [16].



Η τύχη ενός αλληλομόρφου σε έναν πληθυσμό

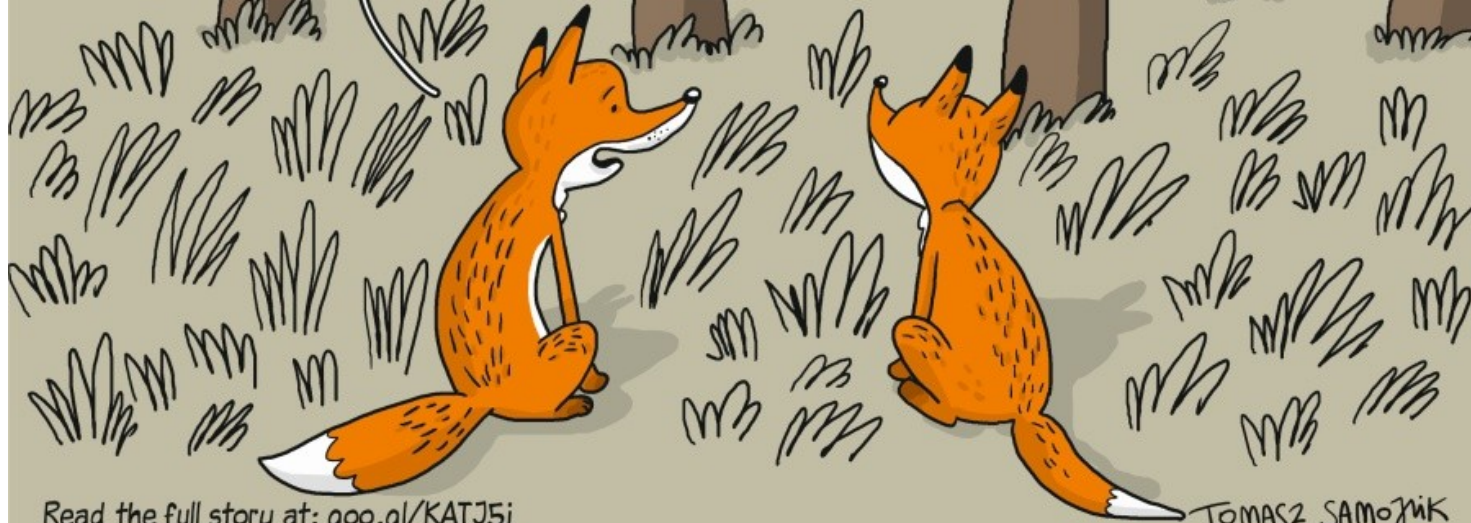
- Οι μεταλλάξεις μπορεί να είναι για τον οργανισμό:
 - Ουδέτερες
 - Εκφυλιστικές
 - Επωφελείς
- Όταν εμφανίζεται ένα αλληλόμορφο σε έναν πληθυσμό (μετάλλαξη), οι υπόλοιπες εξελικτικές δυνάμεις καθορίζουν την τύχη του
 - Η φυσική επιλογή θα τείνει να ευνοήσει ένα επωφελές αλληλόμορφο ή θα εξαφανίσει ένα εκφυλιστικό
 - Η γενετική εκτροπή θα αυξήσει ή θα μειώσει τη συχνότητα ενός αλληλομόρφου ανεξάρτητα από την αρμοστικότητά του
 - Η ροή γονιδίων θα μεταφέρει αλληλόμορφα ανάμεσα σε πληθυσμούς
 - Το σύστημα αναπαραγωγής θα ρυθμίσει τη διάχυση του αλληλομόρφου από γενιά σε γενιά



There must be plenty of food on the other side of the forest. Should we stroll right through it?

Nah, the research shows that a forest can limit gene flow in foxes...

And you don't argue with science. Let's go around.



Read the full story at: goo.gl/KATJ5j

TOMASZ SAMOŹNIK

Thank you