

Makroevolúció: módszerek és mintázatok

Pénzes, Zsolt

Makroevolúció: módszerek és mintázatok

Pénzes, Zsolt

Publication date 2013

Szerzői jog © 2013 Szegedi Tudományegyetem

TÁMOP-4.1.2.A/1-11/1 MSc Tananyagfejlesztés

Interdiszciplináris és komplex megközelítésű digitális tananyagfejlesztés a természettudományi képzési terület mesterszakjaihoz

Tartalom

Előszó	ix
I. Bevezetés	1
1. Bevezető	3
2. Tartalmi áttekintés	5
3. Célkritizés	6
II. Leckék	7
4. Karakterek, populációk és fajok	11
1. Áttekintés	11
1.1. Célkritizés	11
1.2. Tartalom	11
2. Evolúciós változás	11
3. Összefoglalás, kérdések	18
3.1. Összefoglalás	18
3.2. Ajánlott irodalom	18
3.3. Önellenőrző kérdések	18
5. A molekuláris evolúció alapjai	20
1. Áttekintés	20
1.1. Célkritizés	20
1.2. Tartalom	20
2. A genom evolúciója	20
3. Összefoglalás, kérdések	23
3.1. Összefoglalás	23
3.2. Ajánlott irodalom	23
3.3. Önellenőrző kérdések	24
6. Evolúció DNS szekvenciák szintjén	25
1. Áttekintés	25
1.1. Célkritizés	25
1.2. Tartalom	25
2. Evolúció DNS szekvenciák szintjén	25
3. Összefoglalás, kérdések	33
3.1. Összefoglalás	33
3.2. Ajánlott irodalom	34
3.3. Önellenőrző kérdések	34
7. Kvantitatív jellegek, a fenotípusos változatosság	35
1. Áttekintés	35
1.1. Célkritizés	35
1.2. Tartalom	35
2. Fenotípus evolúció	35
3. Összefoglalás, kérdések	40
3.1. Összefoglalás	40
3.2. Ajánlott irodalom	40
3.3. Önellenőrző kérdések	41
8. Filogenetika 1. Konceptió	42
1. Áttekintés	42
1.1. Célkritizés	42
1.2. Tartalom	42
2. Filogenetikai fa	42
3. Összefoglalás, kérdések	47
3.1. Összefoglalás	47
3.2. Ajánlott irodalom	48
3.3. Önellenőrző kérdések	48
9. Filogenetika 2. Rekonstrukció	50
1. Áttekintés	50
1.1. Célkritizés	50
1.2. Tartalom	50
2. Rekonstrukciós módszerek	50

3. Filogenetikai következtetés	55
4. Összefoglalás, kérdések	57
4.1. Összefoglalás	57
4.2. Ajánlott irodalom	58
4.3. Önellenőrző kérdések	58
10. Evolúciós egységek	59
1. Áttekintés	59
1.1. Célkitűzés	59
1.2. Tartalom	59
2. A szelekció egysége	59
3. Összefoglalás, kérdések	63
3.1. Összefoglalás	63
3.2. Ajánlott irodalom	63
3.3. Önellenőrző kérdések	63
11. Koevolúció 1. Konceptió	65
1. Áttekintés	65
1.1. Célkitűzés	65
1.2. Tartalom	65
2. A koevolúció típusai	65
3. Összefoglalás, kérdések	68
3.1. Összefoglalás	68
3.2. Ajánlott irodalom	69
3.3. Önellenőrző kérdések	69
12. Koevolúció 2. Közösségek evolúciója	70
1. Áttekintés	70
1.1. Célkitűzés	70
1.2. Tartalom	70
2. Közösségek evolúciója	70
3. Összefoglalás, kérdések	74
3.1. Összefoglalás	74
3.2. Ajánlott irodalom	74
3.3. Önellenőrző kérdések	74
13. Makroevolúció: mintázatok térben és időben	76
1. Áttekintés	76
1.1. Célkitűzés	76
1.2. Tartalom	76
2. Makroevolúciós mintázatok	76
3. Összefoglalás, kérdések	82
3.1. Összefoglalás	82
3.2. Ajánlott irodalom	82
3.3. Önellenőrző kérdések	82
14. Evolúciós modellek 1. A modellek típusai	84
1. Áttekintés	84
1.1. Célkitűzés	84
1.2. Tartalom	84
2. A modellek típusai	84
3. Összefoglalás, kérdések	90
3.1. Összefoglalás	90
3.2. Ajánlott irodalom	90
3.3. Önellenőrző kérdések	90
15. Evolúciós modellek 2. Optimalizáció	92
1. Áttekintés	92
1.1. Célkitűzés	92
1.2. Tartalom	92
2. Optimalizációs modellek	92
3. Összefoglalás, kérdések	95
3.1. Összefoglalás	95
3.2. Ajánlott irodalom	96
3.3. Önellenőrző kérdések	96
16. Evolúciós modellek 3. Játékelmélet	97

1. Áttekintés	97
1.1. Célkitűzés	97
1.2. Tartalom	97
2. Evolúciós játékok	97
3. Összefoglalás, kérdések	98
3.1. Összefoglalás	98
3.2. Ajánlott irodalom	99
3.3. Önellenőrző kérdések	99
Bibliográfia	101
A. Szimulációk R-ben	103
B. Válaszok, megoldások	107

Az ábrák listája

4.1. Divergencia	11
4.2. Negatív gyakoriságfüggő szelekció	13
4.3. Szelekció és drift	14
4.4. Fajkonceptiók	14
4.5. A fajképződés típusai	15
4.6. Filogenetikai rekonstrukció apomorf jellemzőkkel	16
4.7. Hibridizáció	17
4.8. Karakter evolúció	17
5.1. Ortológok és paralógok	21
5.2. Génduplikációk és filogenetikai mintázatok	22
5.3. Fehérje modulok	23
6.1. Evolúció mutáció és drift hatására	25
6.2. Szekvenciák evolúciója és leszármazás	27
6.3. Leszármazási sorok rendeződése	27
6.4. Génfák	28
6.5. Molekuláris óra	30
6.6. Szekvenciák divergenciája	30
6.7. Kiegyensúlyozó szelekció szekvenciákon	31
6.8. Szekvencia változatosság és szelekció	32
7.1. Az additív modell	36
7.2. A szelekcióra adott válasz	37
7.3. Környezeti változatosság és szelekció	37
7.4. A <i>Geospiza fortis</i> átlagos csőrméretének változása	38
7.5. Adaptív fenotípusos plaszticitás	39
8.1. Filogenetikai fa	43
8.2. Filogenetikai fa és az evolúciós történet	44
8.3. Gyökeres és gyökértelen fák	45
8.4. A fák típusai	46
8.5. Fák felbontása	47
9.1. Karaktermátrix és távolságmátrix	51
9.2. Hosszú ágak vonzása	53
9.3. A bootstrap eljárás	54
9.4. Konszenzus fák	56
10.1. Objektumok és tulajdonságok szelekciója	60
10.2. Részecske és kollektíva	62
11.1. A geográfiai mozaik elmélet	66
11.2. A koevolúció típusai	67
11.3. Kongruens filogenetika	67
11.4. Filogenetikai asszociációs mintázatok	68
12.1. Gazda-parazita dinamika	70
12.2. Jukkamolyok filogenetikája	71
12.3. Karakter eltolódás	72
12.4. Konvergencia	74
13.1. Szaggatott egyensúly	76
13.2. Az átlag fluktuációja és fosszilis leletek	77
13.3. Divergencia és speciáció	78
13.4. Fenotípusos hézagok	79
13.5. Egyedfejlődési modulok	81
13.6. Trendek	81
14.1. A modellezés folyamata	85
14.2. Kompetíciós modellek	86
14.3. Diszperzió	87
14.4. Diffúziós folyamat elágazással	89
15.1. Optimalizáció	92
15.2. Nyereség és költség	93
15.3. Dinamikus programozás	94

A.1. Szimuláció: véletlenszerű párválasztás	103
A.2. Szimuláció: irányító szelekció	104
A.3. Szimuláció: irányító szelekció és génáramlás	105
A.4. Szimuláció: stabilizáló szelekció és génáramlás	105

A táblázatok listája

16.1. A héja - galamb játék nyereségmátrixa	98
---	----

Előszó

A jelen digitális tananyag a TÁMOP-4.1.2.A/1-11/1-2011-0025 számú, "Interdiszciplináris és komplex megközelítésű digitális tananyagfejlesztés a természettudományi képzési terület mesterszakjaihoz" című projekt részeként készült el.

A projekt általános célja a XXI. század igényeinek megfelelő természettudományos felsőoktatás alapjainak a megteremtése. A projekt konkrét célja a természettudományi mesterképzés kompetenciaalapú és módszertani megújítása, mely folyamatosan képes kezelni a társadalmi-gazdasági változásokat, a legújabb tudományos eredményeket, és az info-kommunikációs technológia (IKT) eszköztárát használja.



A jegyzet célja az alapvető makroevolúciós mintázatok és az ezeket generáló mechanizmus néhány általános sajátosságának áttekintése, illetve az elemzésükhöz használt néhány módszer bemutatása. Logikai váz célzatával készült mesterszakos kurzusainkhoz (evolúcióbiológia, filogenetika, modellezés). A populációgenetika alapszintű ismeretét feltételezi (ajánlott tankönyvek: Hartl és Clark (2007) és Hedrick (2011)), magyar nyelven lásd Pecsénye (2006), illetve Pásztor és Oborny (2007) egyes fejezeteit. Pénzes (2011) Populációgenetika online jegyzet a koncepció rövid áttekintése, amelyre számos alkalommal hivatkozunk. Ajánlott tankönyvek az evolúcióról Futuyma (2009) Evolution és Barton és mtsai (2007) Evolution (honlapja <http://evolution-textbook.org>), illetve megemlíteném még Freeman és Heron (2007) Evolutionary analysis, és Ridley (2004) Evolution könyveket is. Magyarul lásd Maynard Smith és Szathmáry (1997) „Az evolúció nagy lépései” ([Maynard Smith és Szathmáry, 1995] magyar nyelvű kiadása, Scientia kiadó). Evolúciós modellek vonatkozásában a számos kitűnő könyv közül Hofbauer és Sigmund (1998) (illetve Hofbauer és Sigmund (1988)) könyvét emelném ki. Az előadásokhoz kapcsolódó gyakorlatokon (modellezés, statisztika) alapvetően az R szoftvert használjuk (<http://www.r-project.org>), a jegyzetben található szimulációk, animációk is ebben készültek. A megcélzott szinthez minimális statisztikai alapismeret szükséges, javasolt magyar nyelvű tankönyv a statisztikai alapok elsajátításához Reiczig J., Harnos A., Solymosi N. Biostatistika (2007), amely egyben egy jó R bevezető is (honlapja: <http://www.biostatkonv.hu>), illetve az R honlapján számos további dokumentáció érhető el. Az R-ben történő modellezéshez, adatelemzéshez javasolt könyvek Soetaert és Herman (2009) (R csomag: `ecolMod`) és Bolker (2008) (R csomag: `emdbook`, honlap: <http://www.math.mcmaster.ca/~bolker/emdbook/>).

A letöltött verzió használata során a külön könyvtárakban található animációk és tesztek használatához a javascript futtatást és a sütit (cookie) engedélyezni kell a böngészőben. Az animációk és a tesztek a szövegből közvetlen hivatkozásokkal is elérhetőek (azonban csak a könyvtárszerkezet megtartásával működnek). Az animációk flash és mpeg-4 formátumban is letölthetőek (az animation könyvtárba kicsomagolva az előző verzió lecserélhető, a hivatkozások működni fognak), az alapértelmezett javascript verzió előnye a lépésenkénti (tipikusan generációnkénti) futtatás lehetősége. Az online verzióban az mpeg-4 formátumot használjuk és a tesztek futtatása sem érhető el. Az interaktív animációk, szimulációk R script-ek, ezekre a szövegben R kód hivatkozás utal. Az R rendszerben futtathatóak. A paraméterek beállítása a script egyértelműen kiemelt soraiban történik. Az R használatához lásd még: A. függelék - *Szimulációk R-ben*.

A jegyzet fejlesztés alatt áll, az aktuális verzió a <http://expbio.bio.u-szeged.hu/ecology/evolucion/> címen érhető el. A jegyzet a TÁMOP-4.1.2.A/1-11/1 pályázat támogatásával készült.

I. rész - Bevezetés

Tartalom

1. Bevezető	3
2. Tartalmi áttekintés	5
3. Célkitűzés	6

1. fejezet - Bevezető

Az evolúcióbíológia szemléletmódja a biológia minden területére hatással van, kérdései számos szerveződési szintet és így diszciplínát érintenek a molekuláris biológiától a biogeográfiáig. Például az énekesmadarak (Passeriformes) közé tartozó Darwin-pintyek 15 faja¹ monofiletikus csoportot alkot, előfordulásuk a Galápagos- (illetve egy faj a Kókusz-) szigetekre korlátozódik. Az adaptív radiáció egy klasszikus példája (Grant 1999, Grant és Grant 2002, 2003, 2008). Darwin a Fajok eredetében csőralakjuk változatosságát a fokozatos evolúcióval (13. fejezet - *Makroevolúció: mintázatok térben és időben*) magyarázta, amely azóta számos részlettel egészült ki. A Darwin-pintyek 2-3 millió év alatt több különböző táplálék típushoz alkalmazkodtak (nis felosztás), a különböző leszármazási sorokban megjelent és elterjedt eltérő tulajdonságaiknak köszönhetően. Egyik ilyen, fajok között is változatosságot mutató tulajdonság a csőr mérete, amely egy kvantitatív mérőszámmal jellemezhető morfológiai tulajdonság (lásd 7. fejezet - *Kvantitatív jellegek, a fenotípusos változatosság*) – adaptáció egy adott táplálék típushoz, erre különböző vizsgálatok utalnak. A három magevő *Geospiza* faj (földipintyek, *G. fuliginosa*, *G. fortis* és *G. magnirostris*) erős, rövid, míg a nektárral, virággal és alkalmanként magvakkal táplálkozó kaktuszpintyek (*G. conirostris*, *G. scandens*) hosszú, vékony csőrrel rendelkeznek. De a földipintyeken belül is jelentősek a különbségek, *G. fuliginosa*, *G. fortis* és *G. magnirostris* sorrendben az átlagos csőrméret nő. A nagyobb csőrméret hatékonyabb hozzáférést jelent a nagyobb magvakhoz, termésekhez. A fajok populációinak változatosságát a csőrméret eloszlással jellemezzük, amely a fajok között is átfedhet, és összefüggést mutat a táplálék (magvak mérete, keménysége) eloszlásával. Ez az összefüggés különösen akkor válik nyilvánvalóvá, ha egy táplálék típus ritkává válik, melynek oka lehet például a tartós szárazság (fizikai környezet megváltozása), vagy egy másik faj elszaporodása (biológiai környezet megváltozása, intenzívebb kompetíció) egy adott szigeten. *Miért* különbözhet a csőrméret eloszlása egy faj különböző populáció között? Például azért, mert a táplálék és a kompetítorok eloszlása is eltér, vagyis különbség van a szelekciós tényezőkben, így egy adott tulajdonság kombinációval (fenotípussal) rendelkező egyedek túlélése, reprodukív sikere eltérhet a populációk között az alternatív fenotípusúakra vonatkoztatva – vagyis más környezetben másik tulajdonság lehet előnyös (adaptív), így terjed el természetes szelekció hatására. A konzisztens generációról generációra történő változás, amelyet egy adott csőr típusra visszavezetett előnynek tulajdonítunk, hosszú idő alatt jelentős különbségeket eredményezhet az adott környezetben, feltéve hogy a csőr típus öröklődik. Nagyobb időléptékre kivetítve ezekkel a tényezőkkel magyarázzuk a fajok közötti különbségek kialakulását, a fajok divergenciáját is. Az intenzív szelekció gyors változást, vagyis jelentős generációk közötti különbséget eredményezhet a változatosságban. Azonban ahhoz, hogy ezt az evolúciós változást megértsük, hogy teljesebb képet alkothassunk egy morfológiai jellemző gyors evolúciójáról, a tulajdonság kifejeződésének folyamatát is ismernünk kell – legalábbis olyan mélységben, hogy a változatosságot értelmezni tudjuk. A környezet változatossága az egyedfejlődés folyamatán keresztül hatással van a morfológiai jellemző változatosságára – de *hogyan*? Tudjuk, hogy a *BMP4* (bone morphogenetic protein 4) és *CaM* (calmodulin) gének térben és időben kis mértékben eltérő expressziója az embrióban hatással van a csőr növekedésére, így feltehetően fontos szabályozó szerepük van a csőr morfológia kialakulásában (Abzhanov és mtsai, 2004 és 2006, Mallarino és mtsai, 2011). Eltérések a gének expressziójában eltéréseket eredményeznek az egyes fejlődési útvonalak aktiválásában, amely következtében különbségek lesznek az ivarérett egyedek csőrének alakjában és méretében. Egyrészt kísérleti eredmények alapján a csőrméret jelentős mértékben öröklődő tulajdonság, az utódok csőrmérete részben prediktálható szülei csőrmérete alapján. Másrészt nagyobb időléptékben az eddig megismert egyedfejlődési mechanizmus magyarázatot adhat a tulajdonság gyors evolúciójára, az öröklődő eltérésekre a fajcsoporton belül. Noha számos kérdés tisztázatlan még, különösen a molekuláris-egyedfejlődési szerveződési szinten, ismereteink bővülésével egyre teljesebb képet alkothatunk például a természetes szelekció különböző szinteken jelentkező hatásáról, amellyel a generációk közötti változást értelmeztük.

Az evolúcióbíológia alapvető célja a változás okainak megismerése. Ahogy a fenti példa is szemlélteti, értelmezni szeretnénk *hogyan* és *miért* következtek be különböző események (evolúciós lépések) a múltban, amelyek magyarázatot adhatnak a jelenben tapasztalt mintázatokra. Hogyan és miért van hatással a fizikai és biológiai környezettől függő táplálék eloszlás a csőrméret eloszlásának (változatosságának) generációról generációra történő változására a populációban? A válaszhoz a szelekciós tényezők mellett a változatosságra és

¹Korábban 14, a *Certhidea fusca* ma külön faj. Az 5 genus (fajszámmal): *Geospiza* (6), *Camarhynchus* (5), *Certhidea* (2), *Pinaroloxias* (1), *Platyspiza* (1). A csoport rendszertani helyzete nem egyértelmű. A tangarák (Thraupinae) alcsaládjába, mások inkább külön alcsaládba (Geospizinae) sorolják őket a tangarafélék (Thraupidae), mások szerint a sármányfélék (Emberizidae) családján belül. Tehát nem valódi pintyek (Fringillidae). A Kókusz- (Keeling-) szigetről ismert kókuszpintyen (*Pinaroloxias inornata*) kívül az összes faj csak a Galápagos-szigeteken él. Példáink elsősorban a monofiletikus csoportot alkotó 3 földipinty fajra, *Geospiza fortis*, *G. magnirostris* és *G. fuliginosa* vonatkoznak, amelyek tehát endemikus elterjedésűk, csak a Galápagos-szigeteken fordulnak elő. Képek: evolution-textbook.org ([Barton és mtsai., 2007]) és NCBI Bookshelf ([Griffiths és mtsai., 2000]).

így a változásra ható egyéb, genetikai, fejlődési tényezőket, kényszereket, az egyedek tulajdonságai öröklődésének és kifejeződésének módját is ismernünk kell. Ezek együttesen határozzák meg a populációkban generációról generációra bekövetkező evolúciós változás irányát és a változás sebességét, amely nagyobb idő- és térléptékben tapasztalható jelenségeket, mintázatokat eredményez. Így magyarázatot ad egy faj populációi között, vagy egy adott élőhelyen azonos környezetben élő rokon fajok között tapasztalt hasonlóságokra és különbségekre. A jelenségek, mintázatok értelmezése szükségszerűen különböző szerveződési szinteket fog át, a morfológiai jellemző evolúciójára vonatkozó kérdésünk valójában a kifejeződés mechanizmusának evolúciójára vonatkozik. Ennél fogva az evolúcióbiológia módszerei is szerteágazóak, a megfigyelések, laboratóriumi és terepi kísérletek, a különböző típusú modellek egyaránt fontosak.

Az evolúcióbiológia megközelítési módja a biológia legtöbb diszciplinájától különbözik. A megfigyelt, és megfelelő módon leírt mintázat alapján következtetünk a folyamatra, a múltban bekövetkezett eseményekre a természettudományokban megszokott hipotézis-dedukció metodikáját követve:

1. Hipotézis megfogalmazása a jelenségre, mechanizmusra. Ez sokszor egy az elmélet alapján formalizált modell.
2. Predikciók megfogalmazása a hipotézisek alapján (dedukció), amely a ténylegesen megfigyelhető, mérhető sajátosságokra vonatkozik.
3. Adatgyűjtés, majd a hipotézisre vonatkozó döntés az adatok és a hipotézis alapján várt mintázat összevetésével (teszt).

A független tesztek sokasága által támogatott, egymással kapcsolatban álló hipotézisek együttesét nevezzük elméletnek, amely különböző jelenségeket magyaráz. Leírás alatt a kvantitatív mérőszámokkal, összefüggésekkel történő jellemzést értjük. Csak megfelelő mérőszámokkal tudunk olyan kvantitatív összehasonlításokat végezni (például a különböző szigeteken előforduló *Geospiza* fajok csőr méretére), amely alapján a történetre következtetünk. Másrészt a mintázat alapján az azt generáló folyamatokra történő következtetés nem triviális probléma, különösen ha figyelembe vesszük az evolúciós folyamatok sokszínűségét, hiszen számos különböző folyamat kombináció eredményezhet hasonló mintázatot, melyek között gyakran csak független bizonyítékkal tudunk dönteni. A problémát különböző mélységben reprezentáló modellek szerepe kulcsfontosságú, hiszen segítségükkel a különböző kombinációk lehetséges kimenetele prediktálható, és így tesztelhető.

Darwin A fajok eredetében két számunkra kiemelkedően fontos hipotézist fogalmazott meg (egyebek mellett). A leszármazást, közös ősről visszavezethető eredetet és divergenciát – az egy leszármazási sorban bekövetkező módosulást és a leszármazási sorok elkülönülését (4. fejezet - *Karakterek, populációk és fajok* és 8. fejezet - *Filogenetika I. Konceptió*) – ma már tényként kezeljük, mivel bizonyítékok sora támasztja alá. Másik hipotézise a változás mechanizmusára vonatkozott: az öröklődő változatosságon keresztül megnyilvánuló természetes szelekció szintén tény a természettudományok logikája értelmében. Azonban az evolúciónak egyéb okai is lehetnek, nem minden evolúciós változást magyarázhatunk szelekcióval. A különböző folyamatok és tényezők, a mutáció, rekombináció, génáramlás, izoláció, genetikai sodródás (drift), a természetes szelekció számos különböző formája egyéb tényezőkkel együtt eredményez evolúciós változást, eredet és elterjedés tényezőinek együttese alkotja az evolúció elméletét, amelynek alapjai (a fő tanok) stabilak a különböző jellegű bizonyítékoknak köszönhetően. Természetesen az elmélet fejlődése soha nem áll meg, az is elképzelhető hogy egyes részletek helytelennek bizonyulnak, hasonlóan bármely más természettudományos elmülethez. Másrészt az evolúció szemléletmódjának alakulását különösen intenzív nem tudományos és tudományos viták kísérik, ezek némelyikének gyökere száz éves múltra tekint vissza. Például egy tipikus, folyamatosan visszatérő probléma forrás a változás egy kiragadott szerveződési szinthez történő hozzárendelése. A neo-lamarkizmus és az öröklődés koncepciójának hibás értelmezése, vagy a rosszul értelmezett (és átdefiniált) csoport szelekció ezt kiválóan illusztrálja (lásd 10. fejezet - *Evolúciós egységek*). A koncepció módosulására példa a homológia fogalmának alakulása (biológiai homológia, lásd a Populációgenetika jegyzetben). A tradicionális történeti homológiát, hasonló karakter állapot oka a közös őstől való leszármazás, ma már kizárólag egy szerveződési szintre vonatkoztatjuk.

Az evolúciós változás generációról generációra bekövetkező változást jelent, amely számos generáción keresztül ismétlődve jelentős különbségeket eredményezhet a különböző populációkba és fajokba sorolt egyedek között. Makroevolúció alatt a faji szint feletti evolúciós változást értjük, azonban ezen belül több különböző értelemben is használják. Mivel a változást nagy időléptékben is a generációsintű folyamatokkal értelmezzük, célunk elsősorban annak tárgyalása, hogy miképpen vezetnek a generációk szintjén értelmezett elemi folyamatok különböző nagyléptékű mintázatokhoz térben és időben és hogyan tudunk erre következtetni.

2. fejezet - Tartalmi áttekintés

A mikroevolúciót, vagyis az elemi folyamatok együttes hatását a populációban, a generációról generációra történő változás alapfolyamatainak általános elméletét csak röviden érintjük (4. fejezet - *Karakterek, populációk és fajok*, illetve részletesebben lásd a Populációgenetika jegyzetben). Noha az alapelvek bármely karakterre érvényesek, a molekuláris (5. fejezet - *A molekuláris evolúció alapjai* és 6. fejezet - *Evolúció DNS szekvenciák szintjén*) és morfológiai vagy viselkedési (7. fejezet - *Kvantitatív jellegek, a fenotípusos változatosság*) jellemzők számos tekintetben eltérnek – de az egyed jellemzőiről (genomja méretéről, szín mintázatáról vagy rejtőzési viselkedéséről) beszélünk. Ha a karakterek változatossága evolúciós divergencia következménye, akkor egyes morfológiai vagy molekuláris tulajdonságokat, mint a leszármazási kapcsolatokra utaló markereket felhasználhatjuk a rokonsági kapcsolatok becslésére, például az így kapott filogenetika (8. fejezet - *Filogenetika 1. Koncepció* és 9. fejezet - *Filogenetika 2. Rekonstrukció*) a makroevolúciós mintázatok értelmezésében alapvető szerepű. Noha kitüntetett jelentőségű evolúciós egység az egyed, így a változás egysége az egyedek alkotta populáció, számos alapvető sajátosság nem értelmezhető ebben a megközelítésben. Az evolúciós változás logikája azonban kiterjeszthető ezekre az esetekre is, az elmélet általánosítható (10. fejezet - *Evolúciós egységek*). Külön tárgyaljuk a biotikus tényezőket, mint szelekciós tényezőket (11. fejezet - *Koevolúció 1. Koncepció* és 12. fejezet - *Koevolúció 2. Közösségek evolúciója*), hiszen a diverzifikáció meghatározó tényezői. A molekuláris és morfológiai szinten értelmezett változatosság közötti kapcsolat komplex. Egy morfológiai jellemző (vagy általában egy kvantitatív jelleg) változatossága gyakran nem értelmezhető pusztán a genetikai (pontosabban öröklődő) változatosság alapján. A fenotípus aktuális környezettől függő kifejeződése, a különböző jellegű kényszerek alapvető tényezői a nagyléptékű evolúciónak (13. fejezet - *Makroevolúció: mintázatok térben és időben*). A modellek kulcsfontosságúak a mechanizmusra történő következtetésben, de fontos szerephez jutnak a mintázatok leírásában, felismerésében is. A modellek különböző típusaival találkozhatunk a gyakorlatban (14. fejezet - *Evolúciós modellek 1. A modellek típusai*). Külön tárgyaljuk az adaptív evolúció két fontos modell típusát, az optimalizációs modelleket (15. fejezet - *Evolúciós modellek 2. Optimalizáció*) és az evolúciós játékokat (16. fejezet - *Evolúciós modellek 3. Játékelmélet*).

3. fejezet - Célkitűzés

A jegyzet célja az alapvető makroevolúciós mintázatok, az ezeket generáló mechanizmus és az elemzésükhöz használt módszerek bemutatása. A legalapvetőbb megközelítési módokat érintjük, a jegyzet célja elsősorban a lehetőségek bemutatása, amely segítséget nyújt a diszciplína szerteágazó szakirodalmában történő eligazodáshoz. A jegyzet kumulatív szerkezetű, vagyis a leckék egymásra épülő logikai egységek, kivéve a főleg módszertani részeket (9. fejezet - *Filogenetika 2. Rekonstrukció*, 14. fejezet - *Evolúciós modellek 1. A modellek típusai*, 15. fejezet - *Evolúciós modellek 2. Optimalizáció* és 16. fejezet - *Evolúciós modellek 3. Játékelmélet*). Folyamatos követése, illetve a fejezetek végén található önellenőrző kérdések megválaszolása javasolt (megoldások: B. függelék - *Válaszok, megoldások*).

II. rész - Leckék

Tartalom

4. Karakterek, populációk és fajok	11
1. Áttekintés	11
1.1. Célkitűzés	11
1.2. Tartalom	11
2. Evolúciós változás	11
3. Összefoglalás, kérdések	18
3.1. Összefoglalás	18
3.2. Ajánlott irodalom	18
3.3. Önellenőrző kérdések	18
5. A molekuláris evolúció alapjai	20
1. Áttekintés	20
1.1. Célkitűzés	20
1.2. Tartalom	20
2. A genom evolúciója	20
3. Összefoglalás, kérdések	23
3.1. Összefoglalás	23
3.2. Ajánlott irodalom	23
3.3. Önellenőrző kérdések	24
6. Evolúció DNS szekvenciák szintjén	25
1. Áttekintés	25
1.1. Célkitűzés	25
1.2. Tartalom	25
2. Evolúció DNS szekvenciák szintjén	25
3. Összefoglalás, kérdések	33
3.1. Összefoglalás	33
3.2. Ajánlott irodalom	34
3.3. Önellenőrző kérdések	34
7. Kvantitatív jellegek, a fenotípusos változatosság	35
1. Áttekintés	35
1.1. Célkitűzés	35
1.2. Tartalom	35
2. Fenotípus evolúció	35
3. Összefoglalás, kérdések	40
3.1. Összefoglalás	40
3.2. Ajánlott irodalom	40
3.3. Önellenőrző kérdések	41
8. Filogenetika 1. Koncepció	42
1. Áttekintés	42
1.1. Célkitűzés	42
1.2. Tartalom	42
2. Filogenetikai fa	42
3. Összefoglalás, kérdések	47
3.1. Összefoglalás	47
3.2. Ajánlott irodalom	48
3.3. Önellenőrző kérdések	48
9. Filogenetika 2. Rekonstrukció	50
1. Áttekintés	50
1.1. Célkitűzés	50
1.2. Tartalom	50
2. Rekonstrukciós módszerek	50
3. Filogenetikai következtetés	55
4. Összefoglalás, kérdések	57
4.1. Összefoglalás	57
4.2. Ajánlott irodalom	58
4.3. Önellenőrző kérdések	58
10. Evolúciós egységek	59

1. Áttekintés	59
1.1. Célkitűzés	59
1.2. Tartalom	59
2. A szelekció egysége	59
3. Összefoglalás, kérdések	63
3.1. Összefoglalás	63
3.2. Ajánlott irodalom	63
3.3. Önellenőrző kérdések	63
11. Koevolúció 1. Konceptió	65
1. Áttekintés	65
1.1. Célkitűzés	65
1.2. Tartalom	65
2. A koevolúció típusai	65
3. Összefoglalás, kérdések	68
3.1. Összefoglalás	68
3.2. Ajánlott irodalom	69
3.3. Önellenőrző kérdések	69
12. Koevolúció 2. Közösségek evolúciója	70
1. Áttekintés	70
1.1. Célkitűzés	70
1.2. Tartalom	70
2. Közösségek evolúciója	70
3. Összefoglalás, kérdések	74
3.1. Összefoglalás	74
3.2. Ajánlott irodalom	74
3.3. Önellenőrző kérdések	74
13. Makroevolúció: mintázatok térben és időben	76
1. Áttekintés	76
1.1. Célkitűzés	76
1.2. Tartalom	76
2. Makroevolúciós mintázatok	76
3. Összefoglalás, kérdések	82
3.1. Összefoglalás	82
3.2. Ajánlott irodalom	82
3.3. Önellenőrző kérdések	82
14. Evolúciós modellek 1. A modellek típusai	84
1. Áttekintés	84
1.1. Célkitűzés	84
1.2. Tartalom	84
2. A modellek típusai	84
3. Összefoglalás, kérdések	90
3.1. Összefoglalás	90
3.2. Ajánlott irodalom	90
3.3. Önellenőrző kérdések	90
15. Evolúciós modellek 2. Optimalizáció	92
1. Áttekintés	92
1.1. Célkitűzés	92
1.2. Tartalom	92
2. Optimalizációs modellek	92
3. Összefoglalás, kérdések	95
3.1. Összefoglalás	95
3.2. Ajánlott irodalom	96
3.3. Önellenőrző kérdések	96
16. Evolúciós modellek 3. Játékelmélet	97
1. Áttekintés	97
1.1. Célkitűzés	97
1.2. Tartalom	97
2. Evolúciós játékok	97
3. Összefoglalás, kérdések	98
3.1. Összefoglalás	98

3.2. Ajánlott irodalom	99
3.3. Önellenőrző kérdések	99

4. fejezet - Karakterek, populációk és fajok

1. Áttekintés

1.1. Célkitűzés

A fejezet célja röviden áttekinteni az evolúciós változás (mikroevolúció) legfontosabb tényezőit, elemi folyamatait, amelyek a nagyobb léptékű változás alapját képezik. Részletes tárgyalásuk nem célunk, a koncepciót lásd például a Populációgenetika jegyzetben.

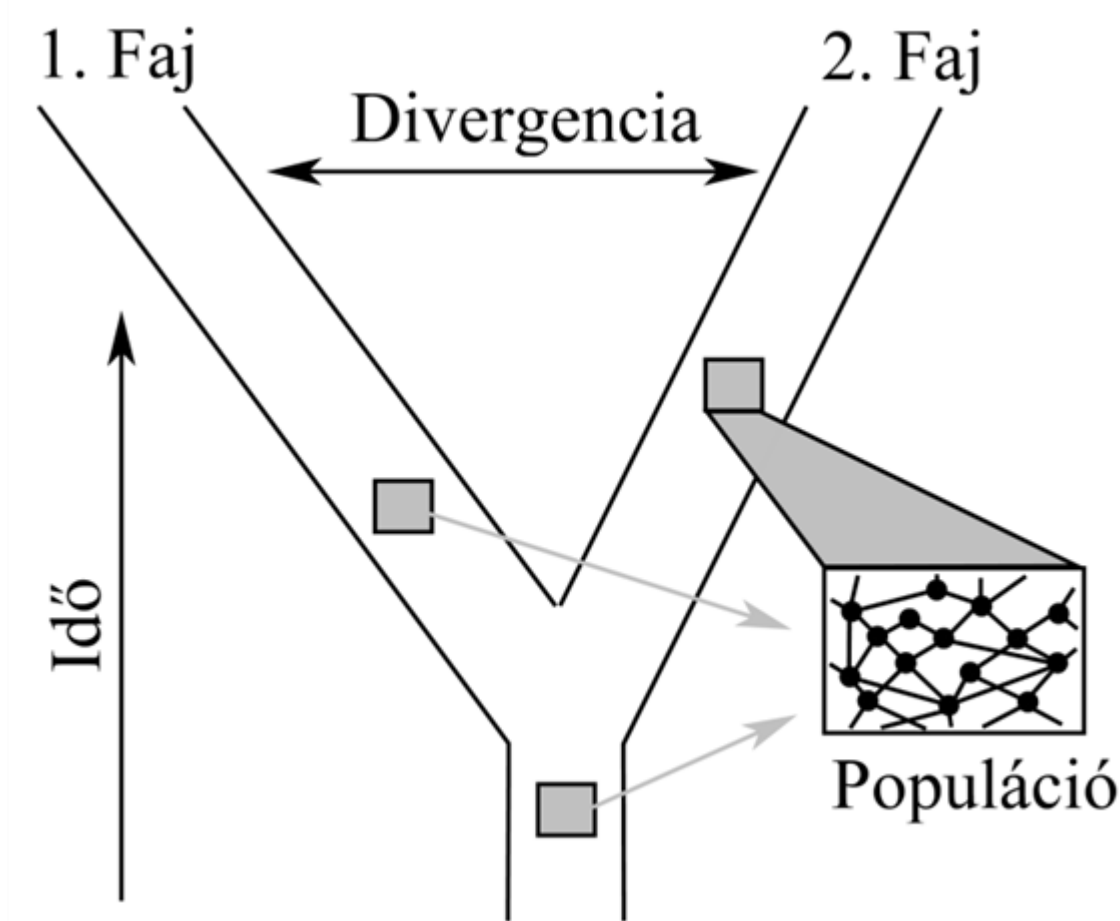
1.2. Tartalom

Mindenekelőtt az evolúciós változás fontosabb egységeit, az ehhez kapcsolódó alapfogalmakat tekintjük át, majd a változást okozó főbb tényezőket tárgyaljuk. Mivel kérdéseink alapvetően faji szintű mintázatokra vonatkoznak, röviden áttekintjük mit is értünk faj, illetve fajképződés (speciáció) alatt, hogyan vezethet a populációk divergenciája fajképződéshez. Végül röviden érintjük a nagyléptékű (makroevolúciós) mintázatokra történő általánosítás kérdését, hogyan lesz az elemi változásból nagyléptékű változás, vagyis hogyan magyarázhatják az elemi tényezők a ténylegesen bekövetkezett események sorozatát leíró evolúciós történetet.

2. Evolúciós változás

Evolúciós változás. Evolúciós változás alatt generációról generációra történő változást értünk. A változás tulajdonságok eloszlására (vagyis a változatosságra) vonatkozik, így populációkban értelmezhető. Az egyedek különböző tulajdonságokkal (karakter állapotokkal) rendelkezhetnek, ezeknek a tulajdonságoknak a gyakorisága nőhet vagy csökkenhet a populációban – egységünk az egyed, mert a tulajdonságokat egyedekhez rendeljük, a változás egysége pedig a populáció, ahol a gyakoriságot és annak változását értelmezzük. A populáció egy tényleges szaporodási egység (genetikai vagy mendeli populáció), de az időbeli változás egységét, a generációt is a szaporodással definiáljuk. Szaporodás alatt az ivaros szaporodást értjük. A változatosság mértéke lehet állandó (konstans) egy stabil egyensúlyi állapotban lévő populációban számos generáción keresztül, ekkor stabil egyensúlyi változatosságról (polimorfizmusról) beszélünk. Ekkor nincs evolúciós változás, azonban a változatosságot a különböző elemi folyamatok kiegyensúlyozottsága biztosítja. A generációk sorozatán keresztül tartó változás (populáción belüli evolúciós változás) hatására a populációk egymástól fokozatosan elkülönülnek, a folyamatot a populációk divergenciájának nevezzük. A divergencia populációk (mint objektumok, entitások csoportja) és karakterek (az objektumok jellemzői) differenciálódását, elkülönülését, az objektumok és tulajdonságaik gyakoriságának változását egyaránt jelentheti egy ősi állapotból kiindulva, vagyis objektumok és tulajdonságaik új leszármazási sorait eredményezi egy közös ősből (ősi populáció, ősi karakter állapot) kiindulva (4.1. ábra - Divergencia).

4.1. ábra - Divergencia



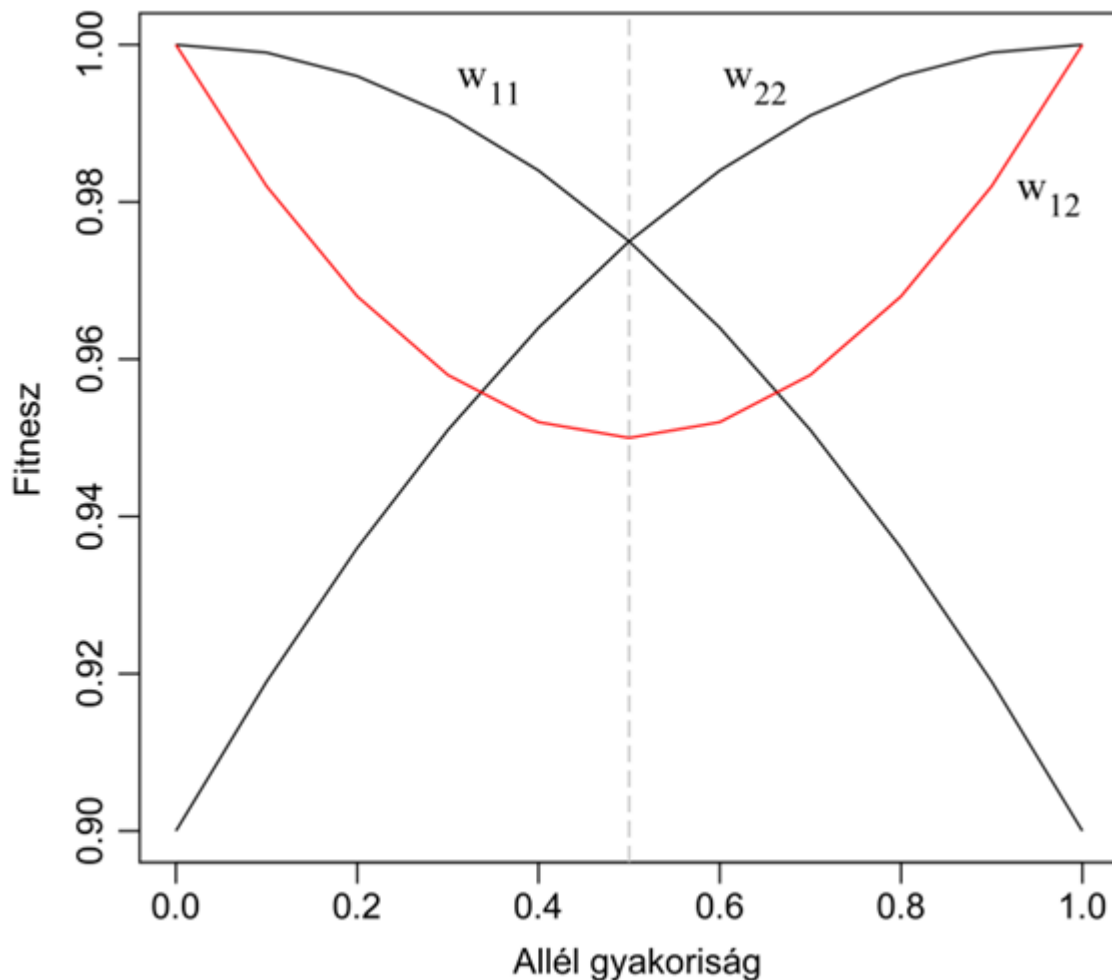
Az evolúciós változás időbeli egysége a generáció, vagyis egyedek szaporodásával értelmezzük egy populációban (szürke négyzetek és kinagyított inset). Amennyiben a tulajdonság öröklődik, a szaporodási egység az egyedek generációk közötti hasonlóságát eredményezi a kérdéses tulajdonságban. Leszármazási sorok fokozatos elkülönülésének (divergenciájának) oka lehet az, hogy az egyik leszármazási sorban megjelent új karakter állapot nem terjed el a másikon, mert az egyedeik közötti szaporodás korlátozott (vagyis két különböző szaporodási egységről, populációról beszélünk). Ilyen korlátozó tényező lehet a földrajzi izoláció (divergencia allopatrikus populációkban), de a divergencia bekövetkezhet szimpatrikus populációkban is (elkülönülés oka az új karakter állapot). Közös ősüktől időben eltávolodva a két leszármazási sor egyedei egyre több tulajdonságban különböznek, vagyis a hasonlóság fokozatosan csökken. A divergencia a szaporodásra, például a párválasztásra is hatással levő karaktereket is érintheti, akár fajképződésre is vezethet.

Elemi folyamatok: eredet és elterjedés. Az elemi folyamatok, tényezők a következő generációra bekövetkező változás okai, a változást a populáció ezekre adott válaszában tekintjük. Legfontosabb folyamat az öröklődés, tipikusan ez tulajdonságok (fenotípus) genetikai öröklődését jelenti, amely a szaporodás során realizálódik¹, a továbbiakban öröklődés alatt ezt értjük. Az evolúciós változás két lépésre bontható, a változatosság eredetére és a terjedésre, egy változat elterjedésére. Az eredet tekintetében a legfontosabb folyamat a mutáció, de különösen kis időléptékben a rekombináció hatása is alapvető a populáció változatosságára. A populációbeli elterjedés két fő folyamata a genetikai sodródás (drift) és a természetes szelekció. Genetikai sodródás alatt allél gyakoriság fluktuációt értünk, vagyis a változást a véletlennek tulajdonítjuk, melynek számos oka lehet. Hatására egy allél fixálódik a populációban, ez bármelyik egyedi allél lehet azonos eséllyel. A terjedés sebessége (változás mértéke egy generációban) az effektív populációméret függvénye (lásd 6. fejezet - *Evolúció DNS szekvenciák szintjén*). Ezzel szemben a természetes szelekció hatása a különböző tulajdonságokon keresztül realizálódik (lásd 7. fejezet - *Kvantitatív jellegek, a fenotípusos változatosság*), hatását a fenotípuson keresztül értelmezzük a fitnessz (rátermettség) segítségével. A fitnessz a következő generációhoz való várható hozzájárulást fejezi ki, amely a szaporodást és túlélést befolyásoló tulajdonságok függvénye az adott környezetben. A szelekció hatása

¹A sokszorozódás és öröklődés logikailag egymástól független. Célszerű a kettőt egymástól elválasztani, hiszen például az öröklődésnek egyéb módjai is fontosak lehetnek egyes esetekben, vagyis nem értelmezhetőek például allél szegregálódással és újra kombinálódással (lásd 10. fejezet - *Evolúciós egységek*).

összetett (lásd 10. fejezet - *Evolúciós egységek*), egyaránt eredményezheti előnyös tulajdonság fixálódását és a populáció egyensúlyi polimorfizmusát, például ha a fitness negatív gyakoriságfüggést mutat (4.2. ábra - Negatív gyakoriságfüggő szelekció). Jelentős eltérések lehetnek a karakterek evolúciójának sebességében (mozaik evolúció). Ellentétben a genetikai sodródással, a szelekció nem egyforma mértékben érinti a teljes genomot. Az evolúciós változás azonban számos további tényezőtől is függ, így például a párválasztási rendszertől. Mind a drift, eltérő allél fixálódása a véletlen következtében, mind a szelekció, más környezetben más tulajdonság lehet előnyös, eredményezheti a populációk divergenciáját. A populációk közötti génáramlás is meghatározó szerepű folyamat. A populációk közötti különbségeket csökkenti, alapvető hatással van divergenciára és ezzel a nagyobb léptékű mintázatok kialakulására. A változatosságot tehát egyidejűleg számos folyamat formálja, ezek jelentőségében különbségek lehetnek. Így például a génáramlás hatása elhanyagolható, ha a célpopulációban intenzív szelekció hat az új változatok ellen. Például a bevándorló egyedek kérdéses tulajdonságai semlegesek a forrás populációban, mondjuk a kis mértékű kompetíció miatt, azonban a célpopulációban már hátrányosak, ahol intenzív a kompetíció. De a szelekció és drift együttes hatása is olyan mintázatokat eredményezhet, amely önmagában egyik folyamattal sem értelmezhető (4.3. ábra - Szelekció és drift, animáció, R kód). Ha csak a terjedést nézzük egy populációban, a fenotípus evolúció (morfológia, viselkedés, lásd 7. fejezet - *Kvantitatív jellegek, a fenotípusos változatosság*) meghatározó tényezője a szelekció, míg a molekuláris változatosságot jelentős mértékben a drift formálja (6. fejezet - *Evolúció DNS szekvenciák szintjén*).

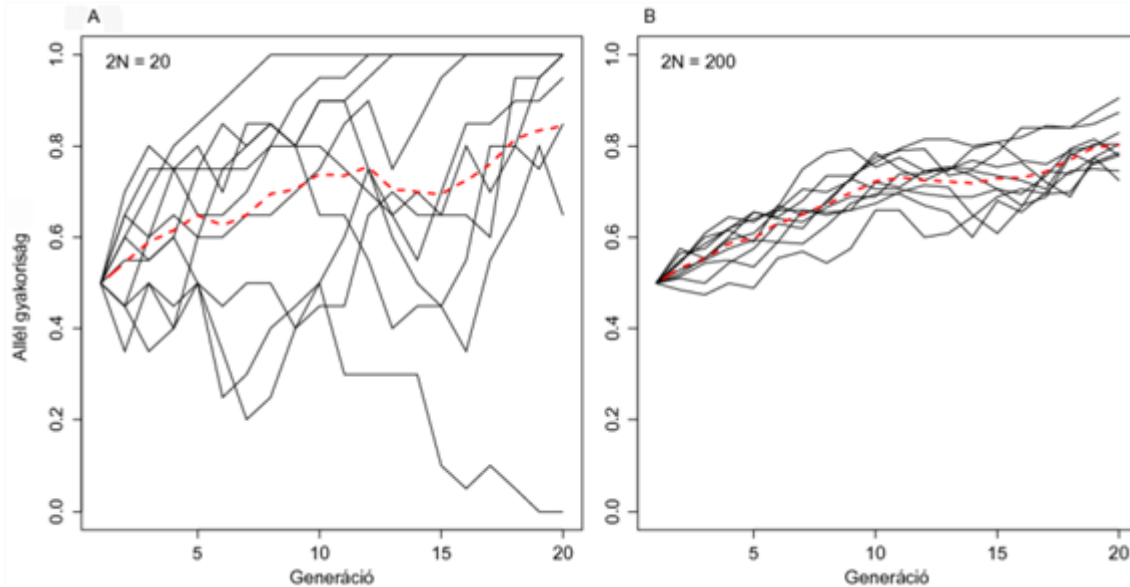
4.2. ábra - Negatív gyakoriságfüggő szelekció



Gyakoriságfüggő szelekcióról beszélünk, ha a fitness az allél vagy genotípus gyakoriságok függvénye. Az ábra a negatív gyakoriságfüggést szemlélteti diploid esetben, ahol a fitness a genotípus gyakoriság növekedésével arányosan csökken. Példánkban a genotípus fitness $w_{11} = 1 - p^2$, $w_{22} = 1 - q^2$ a homozigótákra és $w_{12} = 1 - 2spq$ a heterozigótára (piros szín), ahol p az 1. allél relatív gyakorisága (x tengely), két allélt feltételezve a másiké ekkor $q = 1 - p$, a párválasztás véletlenszerű és a szelekció koefficiens $s = 0,1$. Ekkor $p = q = 0,5$ allél gyakoriság értékeknél a populáció stabil egyensúlyi állapotban van, vagyis a populáció ehhez az állapothoz tart bármely

polimorf állapotból kiindulva ($p=0$ és $p=1$ instabil egyensúlyi állapotok). Ha az egyik allél gyakorisága 0,5 értéknél kisebb, akkor a gyakoriság nő (hiszen a fitness nagyobb), míg nagyobb gyakoriság érték esetén csökken (a fitness kisebb). Érdekes megjegyezni, hogy itt nincs heterozigóta előny, amely konstans genotípus fitness esetén a stabil egyensúlyi polimorfizmus feltétele (a példában egyensúlyban $w_{11}=w_{22}=0,975$ és $w_{12}=0,95$), gyakoriságfüggő esetben számos különböző forgatókönyv lehetséges. Továbbá a szelekció hatását a példában az allél és genotípus gyakoriságra értelmeztük (egyszerű karakter) az evolúció genetikai elmélete alapján (lásd még 16. fejezet - *Evolúciós modellek 3. Játékelmélet*). Hartl és Clark (2007) alapján.

4.3. ábra - Szelekció és drift

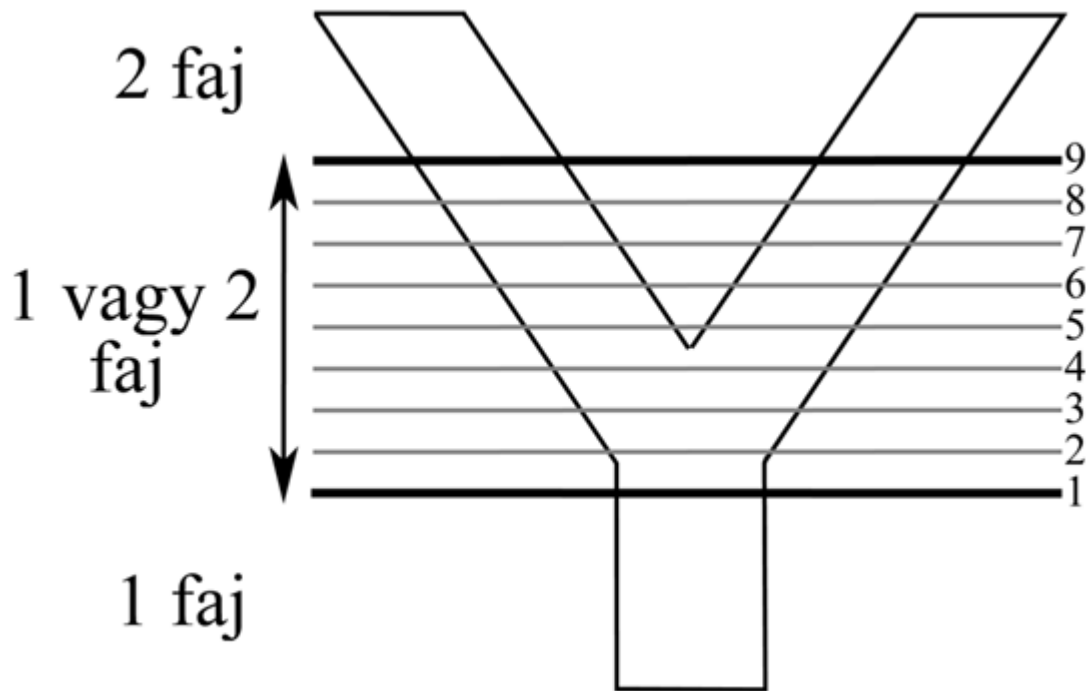


Drift és szelekció együttes hatása az allél gyakoriság változására. Az előnyös allél szelekció hatására elterjed (diploid szelekciós modell előnyös domináns allélra, irányító szelekció, $s=0,2$). (A) Kis populációban a drift hatása jelentősebb, 6 populációban az előnyös allél fixálódott, míg egyben a hátrányos (ellentétben azzal, amit csak szelekcióval, vagy csak drifttel várnánk). (B) Nagyobb populációban alapvetően már a szelekció hatása dominál. Ha a populációk generációnkénti allél gyakoriság átlagának változását nézzük (piros szaggatott vonal), az előnyös allél gyakorisága növekszik. Csak drift hatására nem várjuk ennek változását. Minél nagyobb a populáció mérete, annál kisebb a drift jelentősége, együttes hatásuk azonban a szelekció intenzitásának (s szelekciós koefficiens) is függvénye.

Faj, fajképződés. Faj alatt egy potenciális reprodukív egységet értünk (biológiai fajkonceptió), így a fajképződés (speciáció) a reprodukív izolációt eredményező tulajdonságok (reprodukív barrier) evolúcióját jelenti. Azonban a faj fogalmára egyéb koncepciók is léteznek (4.4. ábra - Fajkonceptiók). Reprodukív barrierok különböző tulajdonságok lehetnek, a fajképződés gyakran a különböző populációk adaptív evolúciójának mellékterméke. A biológiai koncepció alkalmazása sokszor nem egyértelmű². A fajképződésnek különböző típusai lehetnek, így például az egymástól elkülönülő populációk földrajzi elterjedési kapcsolata alapján beszélhetünk allopatrikus és szimpatrikus speciációról, illetve a parapatrikus speciáció átmenetet képez az allopatrikus és szimpatrikus között. Emellett egyéb felosztási szempontok is léteznek. A különböző leszármazási sorokból (populációk, közeli rokon fajok) származó egyedek szaporodása esetén hibridizációról beszélünk, a földrajzi régiót, ahol a hibridizáció történik hibridzónának nevezzük (4.5. ábra - A fajképződés típusai).

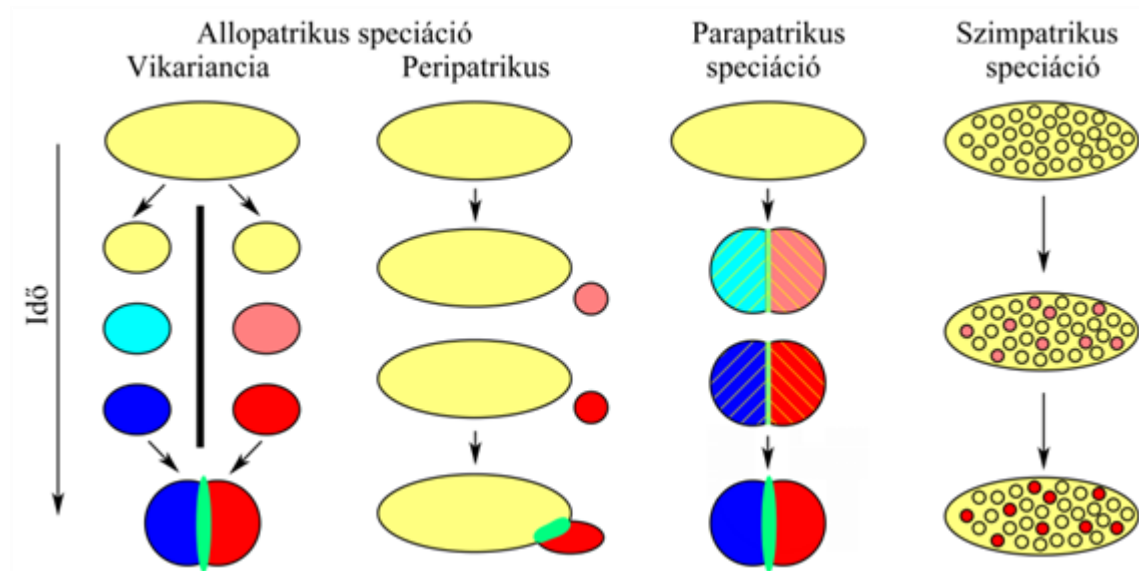
4.4. ábra - Fajkonceptiók

²A potenciális reprodukív egység a gyakorlatban nehezen tesztelhető (tényleges szaporodással definiáltuk a populációt). Sokszor ezért egyszerűen a tulajdonságok hasonlósága alapján tekintjük egy faj allopatrikus populációit egy biológiai fajnak (ami más koncepciókban a definíció része), ami viszont már problémás lehet, hiszen a hasonlóság nem biztos, hogy reprodukív egységre, leszármazási kapcsolatokra utal. Részletesebben lásd például a Populációgenetika jegyzetben.



1-9 különböző jellemzők divergenciáját szemlélteti, amelyet az egyes fajkonceptiók kritériumként kezelnek (fenotípusos elkülönülés, diagnosztizálhatóság, ökológiai elkülönülés, reprodukzív izoláció, reciprok monofiletikusság stb.). 1 előtt minden fajkonceptió alapján egy, 9 után pedig két fajról beszélünk, hiszen elegendő idő elteltével az elkülönülés minden tekintetben (fenotípus, ökológia, reprodukzív izoláció stb.) egyértelművé válik. Azonban a kettő között a koncepciókban különbségek vannak annak alapján, hogy mit tekintenek elsődlegesen fontosnak. De Queiroz (2007) alapján.

4.5. ábra - A fajképződés típusai

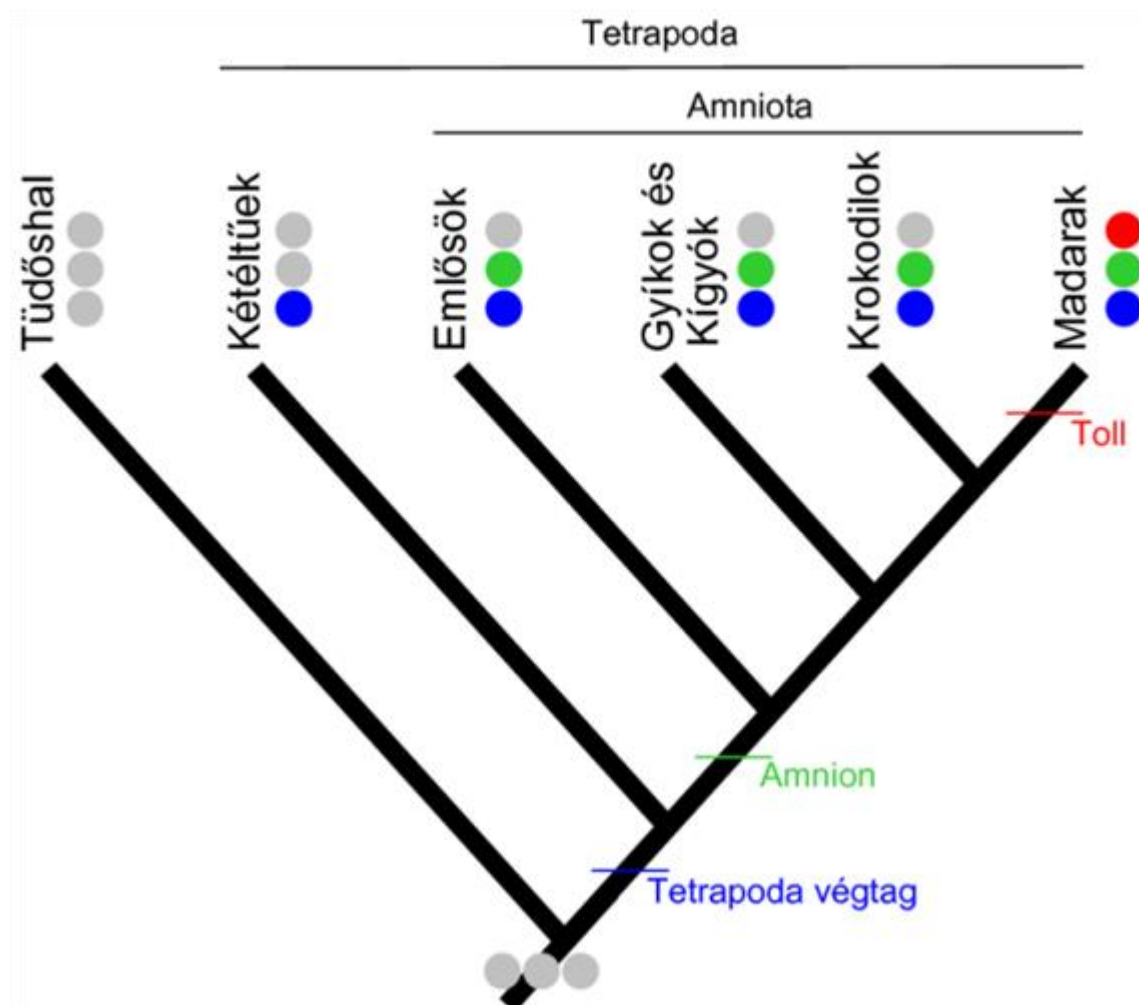


A fajképződés típusai földrajzi elterjedés alapján, vagyis az osztályozás szempontja a populációk fizikai izolációjának mértéke a reprodukzív izoláció megjelenése során. Sárga az ősi populáció, a kék és piros szín árnyalatok pedig a differenciáció folyamatára utalnak (fokozatos divergencia). A zöld szín a hibridzónát jelképezi, amely lehet elsődleges (pl. parapatrikus speciáció esetén) vagy másodlagos. Másodlagos a hibridzóna például ha allopatrikus populációkból kiindulva az elterjedési terület növekedésének következtében újra parapatrikus vagy szimpatrikus elterjedésről beszélhetünk és reprodukció történik, vagyis nem teljes az izoláció.

Allopatrikus speciáció esetén a divergencia földrajzi izolációban, szimpatrikus speciáció esetén a karakter divergencia szimpatrikus populációkban következik be. Futuyma (2009) alapján.

Evolúciós történet. Nagyobb időléptékben, számos generáción keresztül az evolúciós változás leszármazási soron belüli változás (anagenezis) és leszármazási sorok szétválása (kladogenezis) lépések sorozata. Új karakter állapotok jelennek meg egyes leszármazási sorokban és terjednek el. A folyamatot, amely során az ősi karakter állapotot egy új váltja fel, vagyis egy új állapot jelenik meg és terjed el, szubsztitúciónak (helyettesítésnek) nevezzük. Ha az elterjedés szelekció hatására történik, akkor adaptív evolúcióról beszélünk, és az előnyös tulajdonságot, amely birtokában a reprodukív siker nagyobb az adott környezetben, adaptációnak nevezzük, amely így a szelekcióhoz kötődő koncepció. De az evolúció nem szükségszerűen adaptív folyamat. Például a genetikai sodródással történő elterjedés (neutrális evolúció) sem eredményez alkalmazkodást a környezethez. Populációk divergenciája új fajokat eredményezhet (4.1. ábra - Divergencia), amelyek további taxonoknak lehetnek az ősei. A leszármazási folyamat így egy hierarchikus rendszert eredményez (filogenetikai rendszer), amelyben a leszármazási (rokonsági) kapcsolatokra különböző karakter állapotok utalhatnak (4.6. ábra - Filogenetikai rekonstrukció apomorf jellemzőkkel, lásd 8. fejezet - *Filogenetika 1. Koncepció*). A filogenetika koncepciója a közös őst hierarchián és divergencián alapul, amelyet filogenetikai fákkal szemléltethetünk. Azonban az evolúció nem minden esetben ilyen természetű, például hibridizáció esetén sem (4.7. ábra - Hibridizáció). Fajok, taxonok leszármazási kapcsolatainak ismeretében tudunk a karakterek evolúciójára következtetni (4.8. ábra - Karakter evolúció). Noha a faji szint feletti változás is a generáció szintű folyamatok következménye, számos gyakori mintázat további magyarázatra szorul (lásd 13. fejezet - *Makroevolúció: mintázatok térben és időben*).

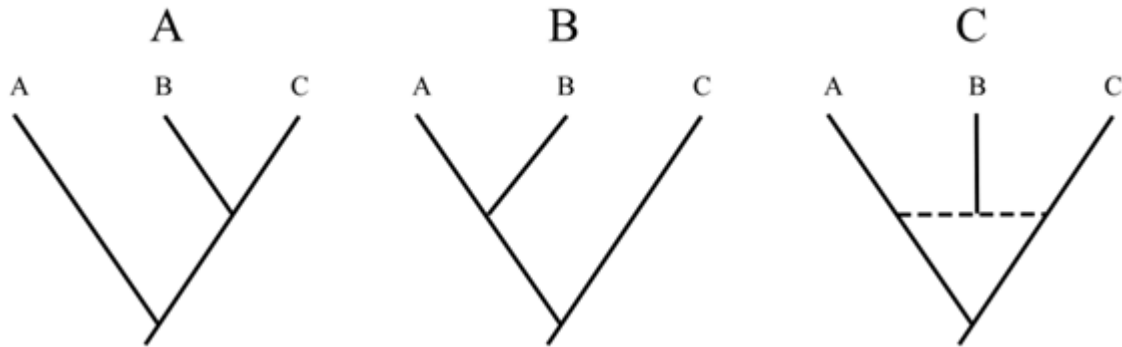
4.6. ábra - Filogenetikai rekonstrukció apomorf jellemzőkkel



A három egyedi eredetű származtatott homológ tulajdonság (apomorf karakter állapot) alapján elkülöníthetjük a Tetrapoda, ezen belül az Amniota és ezen belül Madarak monofiletikus csoportjait. De ezek a karakter állapotok nem informatívak például az emlősök elkülönítésére, vagy a madarakon belüli további differenciálódásra. A

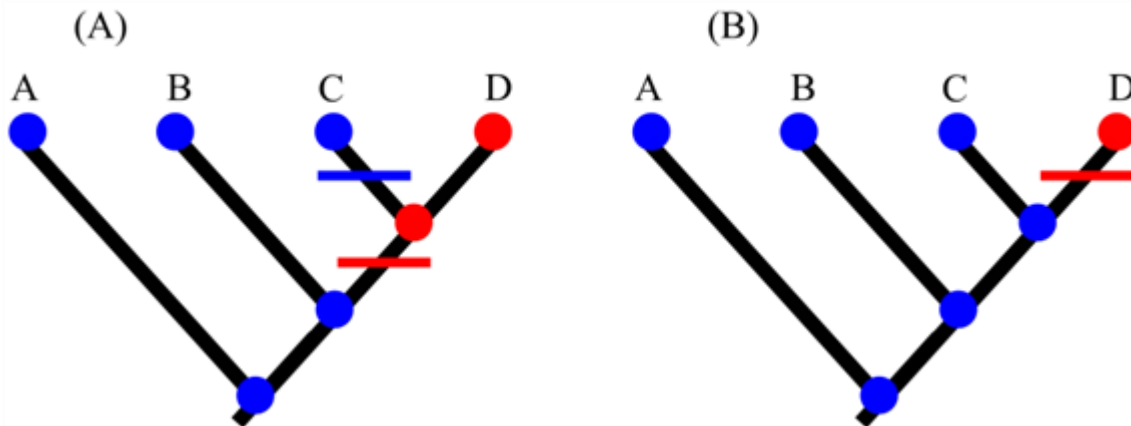
körök a három karakter állapotot szemléltetik az egyes taxonokban, a szürke az ősi állapot. Az egyedi eredetű apomorf jellemzőkkel, amelyek különböző időpontokban jelentek meg az evolúció során, elméletileg az élővilág hierarchiája rekonstruálható, így egy objektív, a valódi leszármazást tükröző filogenetikai rendszer képezhető. A gyakorlatban azonban például a gyors adaptív divergencia következtében nem biztos, hogy ilyen karakter állapotok fennmaradtak, illetve azonosításuk sem egyértelmű (lásd még 8. fejezet - *Filogenetika 1. Konceptió*).

4.7. ábra - Hibridizáció



Hibridizáció esetén a különböző karakterek eltérő leszármazási kapcsolatokra utalhatnak annak függvényében, hogy a hibrid tulajdonsága melyik ősétől származik. A B fajnak egyes apomorf jellemzők alapján inkább a C (A ábra), mások alapján inkább az A (B ábra) a testvérfaja. Taxonok evolúciós története hibridizáció esetén nem szemléltethető filogenetikai fával, ehhez filogenetikai hálózatok kellenek, ahol az ágak összeolvadása is lehetséges (C ábra). Karakterek közötti ellentmondás azonban nem csak hibridizáció miatt lehetséges, hasonló mintázatot eredményezhet például a fennmaradt ősi polimorfizmus is, ha a leszármazási sorok rendeződése nem teljes (6. fejezet - *Evolúció DNS szekvenciák szintjén*).

4.8. ábra - Karakter evolúció



A körök a fán a karakter állapotokat szemléltetik (kék vagy piros), kérdésünk a karakter evolúciójára, vagyis a változások sorozatára vonatkozik. Általában megfelelő fossziliák hiányában csak a recens fajok összehasonlításával tudunk a karakter evolúcióra következtetni. Ezen a logikán alapul a komparatív módszer, ahol az egyes tulajdonságot adaptációnak tekintjük. Az ábrán A-D különböző recens fajok, ezek karakter állapotát (a faj minden egyede ezzel rendelkezik) és leszármazási kapcsolatát (a filogenetikai fát, amire a karakter állapotokat leképeztük) ismerjük. Különböző hipotéziseket fogalmazhatunk meg a tulajdonság evolúciójára. Például az ábra két különböző lehetséges történetet szemléltet a számos lehetőség közül. A vonalak a karakter állapot szubsztitúciókra utalnak. (A) Ha a pirossal jelzett állapot C és D közös őseben jelent meg, a tapasztalt mintázat két változással értelmezhető (C fajban újra meg kell jelennie az ősi kék állapotnak, a folyamatot karakter reverziónak nevezzük). (B) Mivel a mintázat egy változással is értelmezhető, ezt tartjuk valószínűbbnek a parsimónia elve alapján. Azonban a parsimónia elvének alkalmazása az evolúcióra vitatható, például a reverzió előfordul, sőt gyakori is lehet (13. fejezet - *Makroevolúció: mintázatok térben és időben*). Az ősi állapotok becslésére, így a karakter evolúció rekonstrukciójára különböző módszerek ismertek.

3. Összefoglalás, kérdések

3.1. Összefoglalás

Az evolúciós változás generációról generációra bekövetkező változást jelent a populációban, amely különböző folyamatok – mutáció, rekombináció, genetikai sodródás, természetes szelekció és génáramlás – együttes hatásának következménye. A változást öröklődő jellegekre értelmezzük, mivel a folyamatok ezekre gyakorolt hatása számottevő több generáción keresztül. Több generációt tekintve a változást populáción belül bekövetkező változásra (módosulásra) és populációk divergenciájára bontjuk. A fokozatos divergencia fajsztű differenciációt eredményezhet, a faj alatt egy potenciális reprodukív egységet értünk. A fajképződés így a reprodukív izoláció kialakulását jelenti, azonban háttérben nincs speciális mechanizmus, gyakran például populációk adaptív divergenciájának mellékterméke. Fajok, taxonok léptékében (az élővilág történetének leírása, az evolúciós történet) általában az eredet és elterjedés folyamatai együttesen érdekesek (az a változat az érdekes, amely el is terjedt), vagyis szubsztitúciókról beszélünk. Populációk divergenciájából kiindulva értelmezhető a nagyléptékű közös őshierarchia, a leszármazási kapcsolatokat szemléltető filogenetikai fa is. Azonban az evolúciós változás nem biztos, hogy divergens, erre egy példa a hibridizáció. A filogenetikai kapcsolatok ismerete (megbízható becslése) a nagyléptékű mintázatok értelmezésében alapvető, például a karakter evolúciót is a karakter állapotoknak a taxonok filogenetikai fájára történő leképezésével rekonstruáljuk.

3.2. Ajánlott irodalom

Lásd az előszóban ajánlott általános irodalmakat az evolúcióról.

3.3. Önellenőrző kérdések

Kérdések (megoldások, a telepített verzió):

1. Mit értünk evolúciós változás alatt?
 - a. Generációról generációra történő változást
 - b. Nagy időléptékű (évmilliók) változást
 - c. Egy generáción belül lejátszódó változást
2. Mit értünk egyensúlyi polimorfizmus alatt?
 - a. Egy tulajdonság fixálódását
 - b. Az előnyös tulajdonság fixálódását, így a változatosság megszűnését
 - c. Változatosság van a populációban, mértéke állandó
3. Mit értünk fokozatos divergencia alatt?
 - a. Az elkülönülő populációk egyedei egyre jobban különböznek
 - b. A fajképződést
 - c. Allopatrikus populációk kialakulását
4. Mi a génáramlás?
 - a. Tengeri élőlények szaporodása külső megtermékenyítéssel
 - b. Migráció és szaporodás a célpopulációban
 - c. Bevándorlás
5. Mi a génáramlás hatása a populációk közötti különbségekre?

- a. Populációk divergenciájának sebessége nő
 - b. Populációk hasonlósága nő, divergencia sebessége csökken
6. Mit értünk genetikai sodródás alatt?
- a. Bármely tulajdonság gyakoriságának véletlenszerű fluktuációját
 - b. Egy tulajdonság fixálódását
 - c. Az allél gyakoriság véletlenszerű fluktuációját
7. Mi a gyakoriságfüggő szelekció?
- a. A szelekciónak az a típusa, amely egyensúlyi polimorfizmust eredményez
 - b. Amikor a fitness a genotípusok és a környezet függvénye
 - c. Amikor a heterozigóták nincsenek reprodukív előnyben
 - d. Amikor a fitness az allél vagy genotípus gyakoriság függvénye
8. Mi a biológiai faj (biológiai fajkonceptió)?
- a. Egyértelműen diagnosztizálható egyedek halmaza
 - b. Fenotípusosan elkülöníthető egyedek halmaza
 - c. Potenciálisan egymással szaporodni képes egyedek halmaza
 - d. Ténylegesen szaporodó egyedek halmaza
9. Mi a speciáció (biológiai fajkonceptió)?
- a. A divergencia folyamata
 - b. Populáción belüli evolúciós változás karakterekre értelmezve
 - c. A reprodukív izolációt eredményező karakterek evolúciója
10. Mi a karakter evolúció?
- a. Karakterek változása evolúciót eredményez
 - b. Karakterek változása az evolúció során (mechanizmustól függetlenül)
 - c. Karakterek változása mutáció és szelekció hatására

5. fejezet - A molekuláris evolúció alapjai

1. Áttekintés

1.1. Célkitűzés

A molekuláris evolúció alatt a molekuláris szintű mintázatok, folyamatok evolúcióját értjük, a vizsgált karakterek például a genom mérete, gének száma vagy a fehérjeszintézis lépései (lépések sorrendje, résztvevő molekulák stb.). Célunk az evolúciós változás, így az eredet és elterjedés értelmezése. Természetesen az evolúciós változást ezen a szerveződési szinten is az elemi folyamatokkal, így mutációval, szelekcióval, genetikai sodródással és génáramlással értelmezzük. A fejezet célja a koncepció illusztrálása a genom szintjén, néhány kiragadott mintázatra. A DNS szekvenciák kitüntetett szerepük az evolúciós vizsgálatokban, ezért ezekkel külön fejezetben foglalkozunk (6. fejezet - *Evolúció DNS szekvenciák szintjén*).

1.2. Tartalom

Egy tradicionális probléma a genom méret fajok között tapasztalt eltéréseinek magyarázata, vagyis a tapasztalt filogenetikai mintázat értelmezése. A teljes genom szekvenciák ismeretében a gének száma becsülhető, a filogenetikai mintázat azonban ezen a szinten is magyarázatra szorul. A fajra jellemző genom méret megváltozásának egyik lehetséges oka egyes genom régiók duplikációja, magába foglalva a génduplikációkat is, amely hatására a különböző genom régiók eltérő leszármazási kapcsolatokkal rendelkeznek. Új gének eredetére is magyarázat lehet a duplikáció, a másolatok további változására, módosulására több különböző lehetőséget ismerünk.

2. A genom evolúciója

A genom mérete. Eleinte úgy gondolták, hogy a morfológiai vonatkozásban összetettebb, többsejtes, több különböző differenciálódott szövet típussal rendelkező élőlények, mint mondjuk az emlősök, nagyobb genommal is rendelkeznek. Ez azonban csak részben van így, az anatómiai, morfológiai összetettség gyakran nem magyarázza a tapasztalt különbségeket. Vírusok, baktériumok genomja lényegesen kisebb. Ezt egyes esetekben adaptációnak tekintjük, hiszen a gyors replikáció előnyös. A többi változatnál gyorsabb replikációval a gyakoriság nő, vagyis az előnyös változat természetes szelekcióval elterjed. De például a gerincesek között jelentősek a különbségek a genom méretében és nincsenek nagyléptékű filogenetikai trendek. Az ember és az egér haploid genomja hozzávetőleg 3 milliárd bázispár (bp), de egyes szalamandra fajoké akár 50 milliárd is lehet, illetve rokon fajok között is jelentősek a különbségek. A virágos növények genom mérete tipikusan 100 millió és 10 milliárd bp tartományban változik. A fenotípusos komplexitás és genom méret közötti korreláció hiányát C-érték paradoxonnak nevezzük¹. A jelentős eltérések egy tipikus oka az eukarióta genomot jellemző nagymennyiségű ismétlődő (repetitív) elem előfordulása, amely így részben magyarázatot ad a paradoxonra.

A gének száma. Teljes genom szekvenciák ismeretében a fehérjét kódoló gének száma is becsülhető. A jelenleg rendelkezésre álló adatok alapján úgy tűnik, hogy nagyléptékben nincs szoros összefüggés a genom mérete és a funkcionális gének száma között. Jelentős változás következhetett be a többsejtes életformák kialakulása során, emellett azonban meglepően kicsi a változatosság a többsejtűeken belül. Nincsenek egyértelmű filogenetikai trendek, illetve információ hiányában korai lenne még általánosítani. A humán genom mindössze alig több mint húszezer fehérjét kódoló gént tartalmaz, ez jóval kevesebb annál, mint amit korábban becsültek, ez a genom mindössze másfél százaléka. Emellett például a rizs génjeinek száma hozzávetőleg kétszerese az átlagos emlős génszámnak, a jelentős különbség oka nem világos. Néhány alapvető konklúzió azonban körvonalazható: az eltérő morfológiai összetettség (a fenotípusos komplexitás²) összességében nem

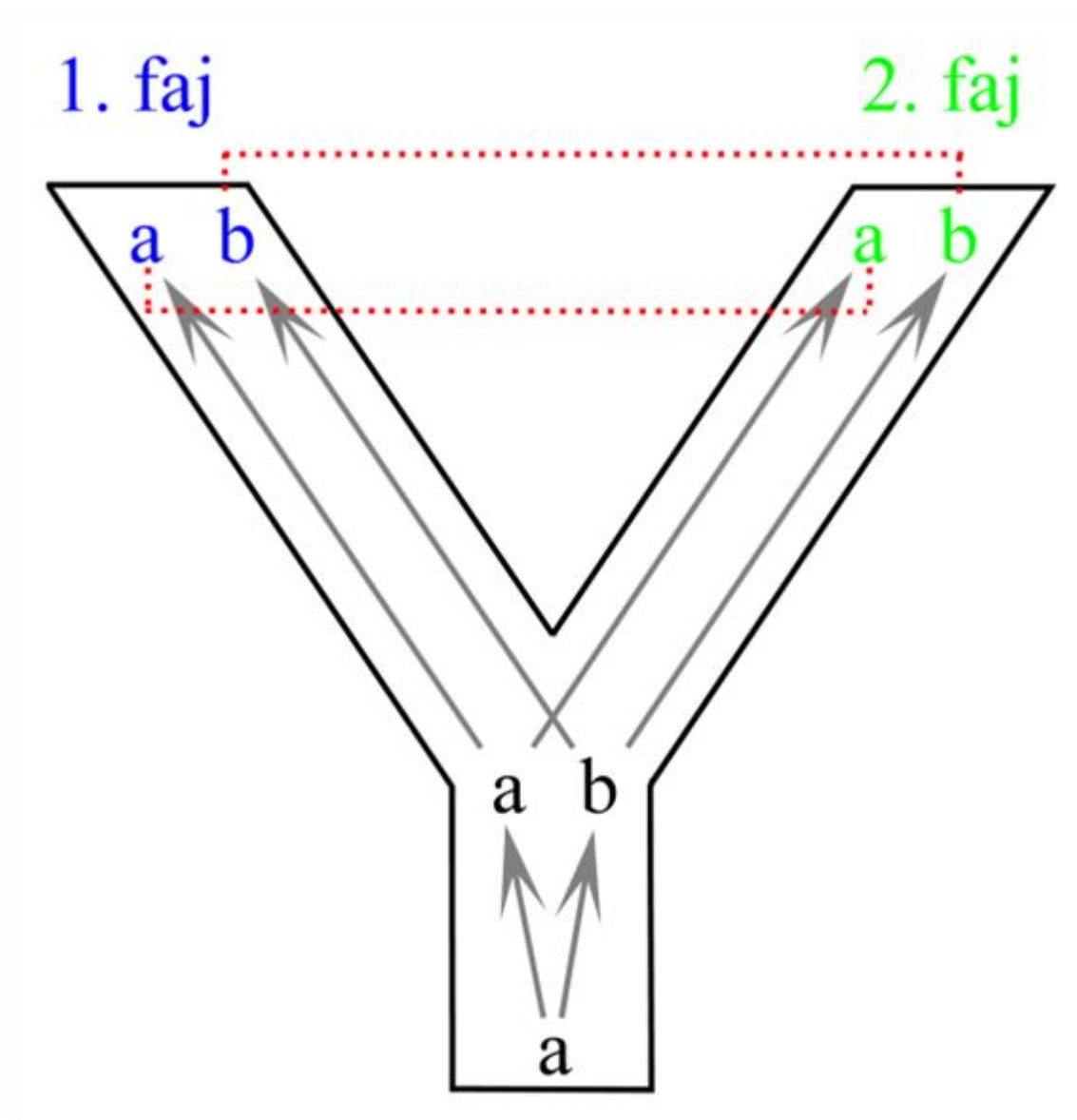
¹A C-érték a DNS mennyisége a gamétában (definíció szerint a haploid sejtsejtmagjában), tipikusan pikogrammban kifejezve. A C-érték paradoxon a genom szekvenciák korszaka előtt született, különböző DNS mennyiség becslési adatok alapján. Az alkalmazása nem következetes, sokszor a diploid (vagy poliploid) genom méretet, vagyis a haploid genom méretének kétszeresét (vagy többszörösét) jelenti.

²Fenotípus alatt a szakirodalom általában a molekuláris szint feletti szerveződést érti, tipikusan morfológiai, anatómiai karakterekre gondolva, a jegyzet is ezt a logikát követi. De természetesen definíció szerint a molekuláris fenotípus is fenotípus, hiszen mindent fenotípusnak kell tekintenünk az öröklődő egységen (tipikusan DNS szekvenciák) kívül. Komplexitás alatt itt szerkezeti összetettséget értünk. Ugyan nem triviális kérdés, de akár kvantitatív módon, mérőszámmal is jellemezhető.

magyarázható a funkcionális gének számának változásával, illetve csak részben adhat magyarázatot egyes jelentős evolúciós tranzíciókra. Ez egyben azt is jelenti, hogy a nagyléptékű, taxon szintű morfológiai változatosság oka a szerveződésben rejlik (lásd 7. fejezet - *Kvantitatív jellegek, a fenotípusos változatosság*).

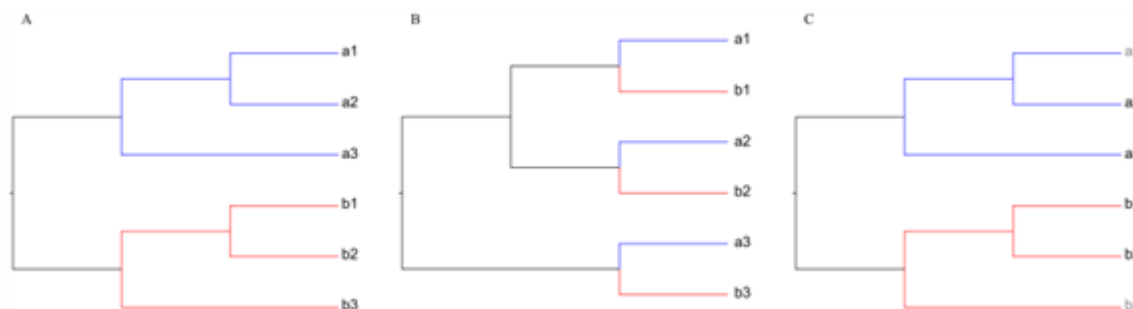
Génduplikáció. A duplikáció egy mutációs esemény, amely különböző nagyságú genom régiókat érinthet, beleértve a géneket is. A folyamat evolúciós jelentőségét az adja, hogy a másolat integrálódása egyben új genetikai (így öröklődő) anyag keletkezését jelenti. Génduplikáció következtében az ős egy, az utódok több lokusszal rendelkeznek az ős adott génjére nézve. Az így keletkezett új másolatok a továbbiakban különböző evolúciós változásokon mehetnek keresztül, amely során a gének funkciója is módosulhat. Az utód leszármazási sorok génjei között a homológia két különböző típusát különíthetjük el (5.1. ábra - Ortológok és paralógok). Ortológ gének (ortológok, vagy általában genom régióra ortológ szekvenciák) esetén az ősi gén divergenciája az azokat hordozó élőlények divergenciáját kísérő karakter divergencia (lásd például 4.1. ábra - Divergencia). Paralógokról beszélünk, ha eredetüket a közös ős génjének duplikációjára vezetjük vissza, függetlenül a taxon divergenciától, vagyis például attól, hogy a közben hány fajképződési esemény következett be (5.2. ábra - Génduplikációk és filogenetikai mintázatok). Például az ember genomjában egy globin génnek több paralógja azonosítható, keletkezésük a leszármazási sorban korábban bekövetkezett duplikációkra vezethető vissza. A duplikáció számos alkalommal bekövetkezhet az evolúció során, amely géncsaládokat eredményez (például globin alcsaládok eredete). A duplikáció számos gén érinthet egyidejűleg (paralóg és ortológ blokkok), akár a teljes genomot is (ploidia). A folyamat hátterében több különböző molekuláris mechanizmus is állhat, a homológ genetikai rekombináció hibája például génduplikációt eredményezhet.

5.1. ábra - Ortológok és paralógok



Az ősi gén (a) duplikációja egy új gént (b) eredményezett, az utód fajok mindkét génnel rendelkeznek. Az utód fajok (a) génjei ortológok egymással, (b) génjeikhez hasonlóan (piros nyilak), divergenciájuk speciációra (taxon divergenciára) vezethető vissza. A két gén bármely egyéb kapcsolata esetén – (a) és (b) egy fajban, vagy két különböző fajban – paralógokról beszélünk, a leszármazási kapcsolatot génduplikáción keresztül értelmezzük, függetlenül a speciációs folyamatoktól.

5.2. ábra - Génduplikációk és filogenetikai mintázatok

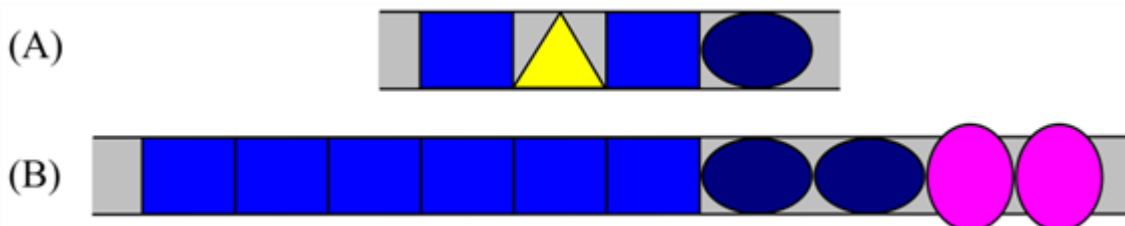


A leszármazási kapcsolatok elemzése filogenetikai módszerekkel történik, egységeink most 3 különböző faj gén változatai (lásd 8. fejezet - *Filogenetika 1. Konceptió*). Az ábrán a paralógokat eltérő szín és betű jelzi, míg a

számok a fajokra utalnak, amelyben az adott paralóg előfordul. (A) Ha a génduplikáció a kérdéses fajok elkülönülése (speciációk) előtt történt, a két gén másolat evolúciója egymástól függetlenné válhat. A paralógok két csoportot alkotnak, de minden csoporton belül az ortológok a fajok leszármazási kapcsolatait tükrözik (divergens karakter evolúció). (B) De ha a paralógok között gyakori a génkonverzió, ez összehangolt (concerted) evolúciót eredményez. Vagyis a paralógok hasonlóak maradnak egymáshoz, példánkban a gén pár együtt fajspecifikus, azonban a mintázat a génkonverzió gyakoriságának is függvénye. Érdekes megjegyezni, hogy hasonló fajspecifikus mintázatot várnánk akkor is, ha minden fajban egymástól függetlenül következne be a duplikáció. Azonban ez valószínűtlen, illetve a gyakorlatban egyéb információkkal kiegészítve a két lehetséges magyarázat egymástól elkülöníthető. (C) A születés-halálozás (birth-and-death) modellben a duplikációk és a pszeudogéneket eredményező gén inaktiválódások száma kiegyensúlyozza egymást, egy egyensúlyi funkcionális génszámot tartva fenn. A pszeudogénekre nem hat funkcionális kényszer, evolúciójuk függetlenné válik. Futuyma (2009) alapján.

Gének eredete. A tipikus emlős genom biztosan lényegesen több funkcionálisan különböző gént tartalmaz, mint mondjuk az univerzális közös ős, vagy az eukarióta ős genomja. Másrészt a gének jelentős része különbözik az élőlények főbb csoportjai között is. Új gének megjelenésére számos különböző mechanizmus ismert. Keletkezhet a faj már egy meglévő, létező génjéből duplikációt követő divergenciával, de származhat másik fajból is (laterális (horizontális) géntranszfer, LGT). Például új gén keletkezésére egy lehetséges mechanizmus az exon shuffling. Ez azon a megfigyelésen alapul, hogy gyakran szoros a kapcsolat a gének exon és a fehérjék domén szerkezete között. Több száz fehérje domén ismert, amelyek például aminosav szekvencia motívumaik alapján azonosíthatók és általában jól körülhatárolható térszerkezetet vesznek fel, más moduloktól függetlenül. Sok fehérje ezek mozaikja. A komparatív genomika számos olyan példát szolgáltat, ahol az új gén feltehetően az ősi gén elejéhez vagy végéhez hozzáadott egységekkel keletkezett (5.3. ábra - Fehérje modulok).

5.3. ábra - Fehérje modulok



Az ábra egy kromatin fehérje diverzifikációját szemlélteti, a különböző geometriai alakzatok eltérő modulokra utalnak. (A) RSC1/2 élesztő, a (B) CG11375 fonalféreg, rovar és emlős fehérje. Futuyma (2009) alapján.

3. Összefoglalás, kérdések

3.1. Összefoglalás

A genomika több tradicionális kérdést helyezett új megvilágításba. Noha a magasabbrendűek genom méret különbségeinek (C-érték paradoxon) alapvető okát ma már ismerjük, az arra ható kényszerek alapvetően nyitott kérdés. A gének száma is lényegesen kevesebb a vártnál, ez egyértelműen a szerveződésen alapuló komplexitás növekedés szerepére utal. A genomszintű változás egy alapvető folyamata a duplikáció. Ez a homológia egy újabb típusának bevezetését tette szükségessé (paralógok), ahol a leszármazási kapcsolatot a taxon divergenciától függetlenül értelmezzük. A gének leszármazási kapcsolata nem szükségszerűen tükrözi a géneket hordozó élőlények (populációk, fajok, taxonok) leszármazási kapcsolatát – a biológiai szerveződés különböző szintjeinek elkülönítése fontos a jelenségek értelmezéséhez. A génduplikáció emellett magyarázatot adhat új gének, gén családok eredetére is. Új gének keletkezésére számos különböző mechanizmus ismert, ezek egy része különböző genomi átrendeződésekre vezethető vissza, amely következtében például egy a gén által kódolt fehérje egy újabb modullal bővül. De akár származhat a gén egy másik fajból is (laterális génátvitel), ez egyes prokarióták evolúciójában meghatározó folyamat lehet (például a rezisztencia terjedésében).

3.2. Ajánlott irodalom

Graur és Li (2000) egy bevezető könyv a molekuláris evolúció különböző területeibe. Futuyma (2009) 20. fejezete (Scott V. Edwards) tömör áttekintést ad a genom evolúció aktuális kérdéseiről. Barton és mtsai (2007)

az első átfogó evolúció tankönyv, amely a molekuláris szerveződési szinten (genomika, fejlődésgenetika) kapott alapvető eredményeket az általános elméletbe integrálva tárgyalja.

3.3. Önellenőrző kérdések

Kérdések (megoldások, a telepített verzió):

1. Mit értünk molekuláris evolúció alatt?
 - a. A DNS szekvenciákban generációról generációra bekövetkezett változást
 - b. A bioinformatikát
 - c. Az evolúciós változást a molekuláris szerveződési szinten
2. Mi a C-érték paradoxon?
 - a. A komplexitás növekedése az evolúció során nem tükrözi a filogenetikai mintázatot
 - b. A genom méret változása az evolúció során nem tükrözi a filogenetikai mintázatot
 - c. A gének számának változása az evolúció során nem tükrözi a filogenetikai mintázatot
3. Mik a paralóg gének?
 - a. Egy közös ősből bekövetkezett génduplikációra visszavezethető leszármazási kapcsolat
 - b. Homológok, a gének divergenciája a speciációt követően
 - c. Két gén független eredettel
4. Melyik a legvalószínűbb magyarázat paralógok összehangolt evolúciójára egy genomban?
 - a. Genetikai sodródás
 - b. Génkonverzió
 - c. Független mutációk elterjedése
5. Melyik igaz a fehérje modulokra?
 - a. Azonos szekvenciájú polipeptidek különböző fajokban
 - b. Számos fehérje szerkezeti és funkcionális egységei
 - c. Alternatív splicing által összerendeződött egységek

6. fejezet - Evolúció DNS szekvenciák szintjén

1. Áttekintés

1.1. Célkitűzés

A DNS szekvenciák, szekvencia pozíciók kitüntetett karakterek, mivel közvetlenül a genetikai öröklődés fizikai egységét vizsgáljuk. Emellett ideális markerek, amelyek segítségével az evolúciós folyamatokra és mintázatokra következtethetünk, így például szerepük meghatározó a leszármazási kapcsolatok becslésében (lásd még 8. fejezet - *Filogenetika 1. Konceptió*). A technológiai és informatikai háttér fejlődése következtében ma már hatalmas mennyiségű adat áll rendelkezésre a szekvencia adatbázisokban. A szekvencia meghatározása standardizált módszerekkel történik, taxontól, élőhelytől vagy fejlődési stádiumtól függetlenül. A következtetés alapulhat a szekvencia evolúció modelljein, amely magába foglalja az eredet és elterjedés különböző folyamatait, figyelembe véve a szekvenciák sajátosságait. Mindezek a tényezők együttesen teszik a DNS szekvenciákat a különböző tér- és időléptékű evolúciós vizsgálatok fontos eszközévé. A fejezet célja betekintést nyújtani a szekvencia evolúció ma már szerteágazó elméletébe, azonban részletes tárgyalása nem célunk.

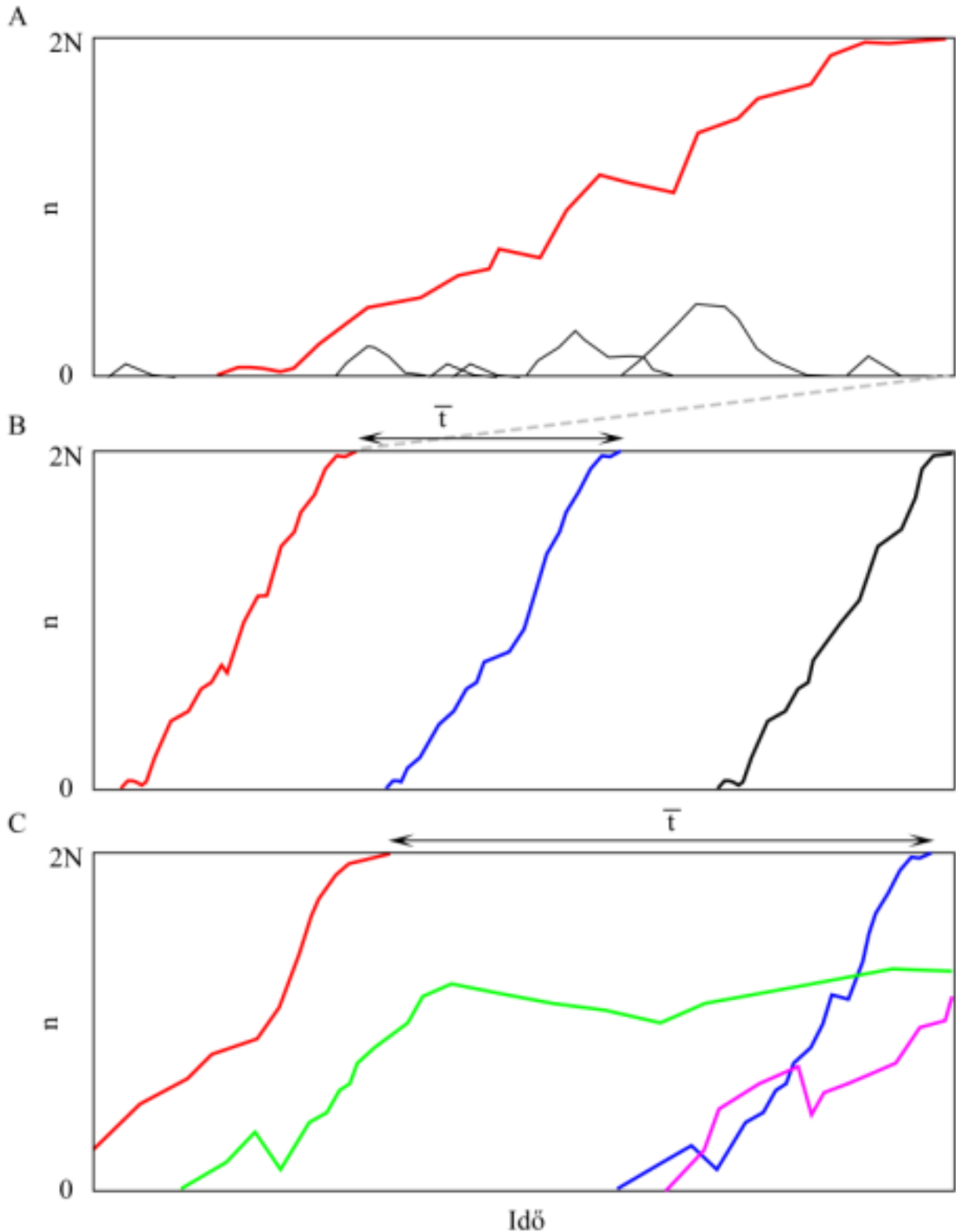
1.2. Tartalom

Először a molekuláris evolúció neutrális elméletének jelentését tisztázzuk, amely referenciaként szolgál (nullmodell) a populációk egyensúlyi változatosságára és az evolúció sebességére, beleértve a fehérjét kódoló gén szekvenciákat is. Majd áttekintjük mit is értünk szekvencia evolúció alatt, hogyan értelmezzük az evolúciós változást szekvenciák szintjén. A szekvenciákon alapuló összehasonlító vizsgálatok alapja a szekvencia hasonlóság vagy távolság, azonban az időbeli változáson, vagyis a szekvencia divergencián alapuló következtetés evolúciós modellek segítségével történik. Végezetül röviden említést teszünk a természetes szelekció néhány, a szekvenciák szintjén kimutatható hatásáról.

2. Evolúció DNS szekvenciák szintjén

A neutrális elmélet. A drift jelentősége a morfológiai jellemzők evolúciójában vitatott kérdés (lásd 7. fejezet - *Kvantitatív jellegek, a fenotípusos változatosság*), DNS és fehérje szekvenciák szintjén azonban meghatározó szerepű, hiszen az aktuális, egy adott időpontban egy populációban kimutatható szekvencia változatok jelentős része nem eredményez számottevő változatosságot a fitnessben (neutrális változatosság). A véletlen sodródás alapvető hatással van mind a változatok populációbeli gyakoriságára mind a populációk közötti különbségekre. Azonban a szelekció molekuláris evolúcióban betöltött szerepére vonatkozó, több évtizedes múltra visszatekintő „neutralista-szelekcionista vita” máig nem zárult le teljesen. A szelekció szerepe meghatározó a nagyléptékű evolúcióban, a vita elsősorban a tapasztalt változatosság értelmezésére vonatkozik, vagyis arra, hogy mit is tekinthetünk neutrálisnak. Az ma már tény, hogy a tapasztalt változatosság mértéke (6.1. ábra - Evolúció mutáció és drift hatására), eloszlása a genomban (kódoló és nem kódoló régiók közötti különbségek) és a molekuláris evolúció sebessége (lásd molekuláris óra) sokszor a neutrális mutáció és drift együttes hatásával konzisztens. Továbbá a neutrális változatosság mértéke és az evolúció sebessége, vagyis a szubsztitúciós ráta között pozitív korreláció áll fenn. Mindez nem mond ellent az eddigi érvelésnek, például egy előnyös fiziológiai sajátosság elterjedésének, fixálódásának. Például a ritka előnyös mutáció gyorsan elterjedhet szelekció hatására, így a tényleges változatossághoz csak kis mértékben és csak rövid ideig járul hozzá. Hasonlóan, egy hátrányos mutáció, amely például egy enzim aktivitását csökkenti, gyorsan eliminálódik. A neutrális elmélet tehát nem a szelekció jelentőségét vitatja, sokkal inkább arra vonatkozik, hogy a molekuláris szerveződés szintjén a változatosságról nem ad számot, függetlenül attól, hogy a nagyléptékű fenotípus evolúcióban a szerepe kulcsfontosságú (lásd 7. fejezet - *Kvantitatív jellegek, a fenotípusos változatosság*).

6.1. ábra - Evolúció mutáció és drift hatására

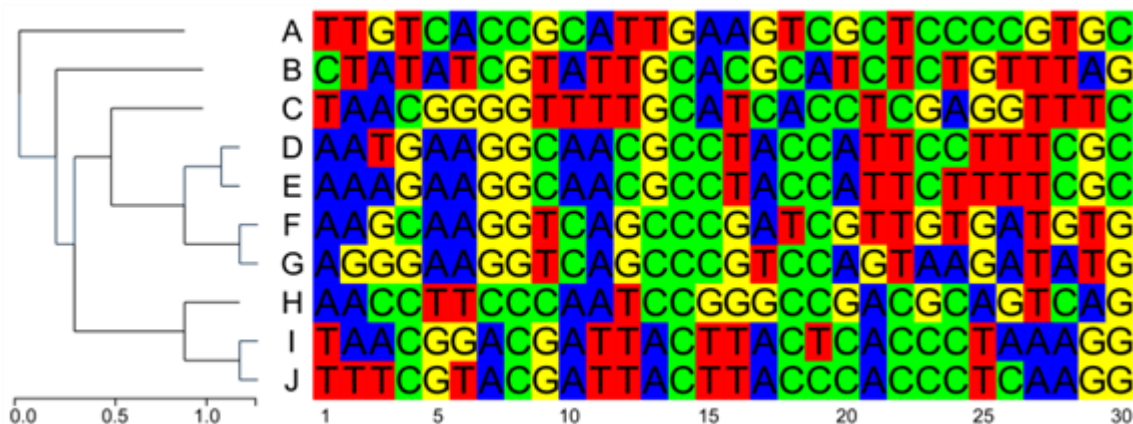


Drift hatására egy allél fixálódik a populációban. Ha N az effektív populáció méret, ez a $2N$ allél bármelyike lehet azonos eséllyel (diploid egyedek). Az ábra az allél másolatok számának változását szemlélteti az idő függvényében. (A) A legtöbb új allél elveszik, alkalmanként azonban egy fixálódik. (B) Nagyobb időléptékben mutáció és drift hatására szubsztitúciók sorozatát várjuk, azonban a változatosság mértéke állandó egy egyensúlyban levő populációban. (C) Nagy populációban nagyobb az allél perzisztencia idő, több allél van jelen egyidejűleg, egyensúlyban a változatosság mértéke is nagyobb. Az egyensúlyi változatosság az effektív populáció méret és a neutrális mutációs ráta függvénye. Crow és Kimura (1970) alapján.

Gén szekvenciák neutrális változatossága. Nem kódoló genom régiók, így például a pszeudogének változatossága nagyobb, ahogy a neutrális elmélet alapján várjuk. De a fehérjét kódoló gének szekvenciáiban bekövetkezett pontmutációk egy része is hozzátétőleg semleges, például nem okoz változást a fehérje szekvenciában sem¹, vagy hasonló kémiai tulajdonságokkal rendelkező aminosavak cseréje (szubsztitúciója) történik, számottevő hatás nélkül a fehérje szerkezetére és a funkcióra. Ekkor a szekvencia evolúció a neutrális elmélet alapján modellezhető, fajok belüli vagy fajok közötti változatosság esetén egyaránt. De egyes pozíciókra funkcionális kényszerek hatnak, megváltozásuk általában szelektív hátrányt jelent. Vagyis a DNS szekvencia pozíciók nem ekvivalensek egymással, ez magyarázza a funkcionális gének kisebb változatosságát (hátrányos mutációk eliminálása gyorsan bekövetkezhet szelekció hatására) és lassabb evolúcióját.

DNS szekvencia evolúció. A szekvenciák közötti különbséget a továbbiakban egy ősi szekvencia divergens evolúciója következményének tekintjük, ahol az evolúciós változás mutációs eseményeket és a mutációk elterjedését jelenti (6.2. ábra - Szekvenciák evolúciója és leszármazás, R kód). Mutáció alatt most az egyszerűség kedvéért pontmutációt értünk, amely így egy szekvencia pozícióhoz rendelhető – szekvencia pozíció egy karakter, a mutáció karakter állapot változást jelent. Ha a szekvenciák ortológok, a szekvencia divergencia az azt hordozó élőlények, például fajok divergenciáját tükrözheti, azonban a gén leszármazási kapcsolat ettől eltérhet (lásd 5.2. ábra - Génduplikációk és filogenetikai mintázatok, ahol például az (A) ábra alapján az a1, b2 és a3 gén filogenetikája nem, míg a (B) ábrán pedig ennek ellenére is a fajok leszármazási sorrendjét tükrözi). A változás mechanizmusának értelmezése azonban az egyes karakterek, vagyis a szekvenciák egymásnak megfelelő pozíciói szintjén történik, hiszen a populációban bekövetkező evolúciós változást karakter állapotok gyakoriságának megváltozásként definiáltuk. Az evolúciós változás előfeltétele a változatosság, vagyis egyes szekvencia pozíciók polimorfizmusa a populációban. A populáció divergenciája során eltérő állapotok jelenhetnek meg és fixálódhatnak (szubsztitúciók) a különböző leszármazási sorokban, ezek alapján akár a populáció is azonosítható (diagnosztizálható, lásd 4.1. ábra - Divergencia és 4.4. ábra - Fajkonceptiók). Noha a leszármazási sorok rendeződése szükségszerű folyamat (6.3. ábra - Leszármazási sorok rendeződése), az ortológok leszármazási sorain alapuló gén történet sem biztos, hogy a fajok leszármazási kapcsolatát tükrözi (6.4. ábra - Génfák).

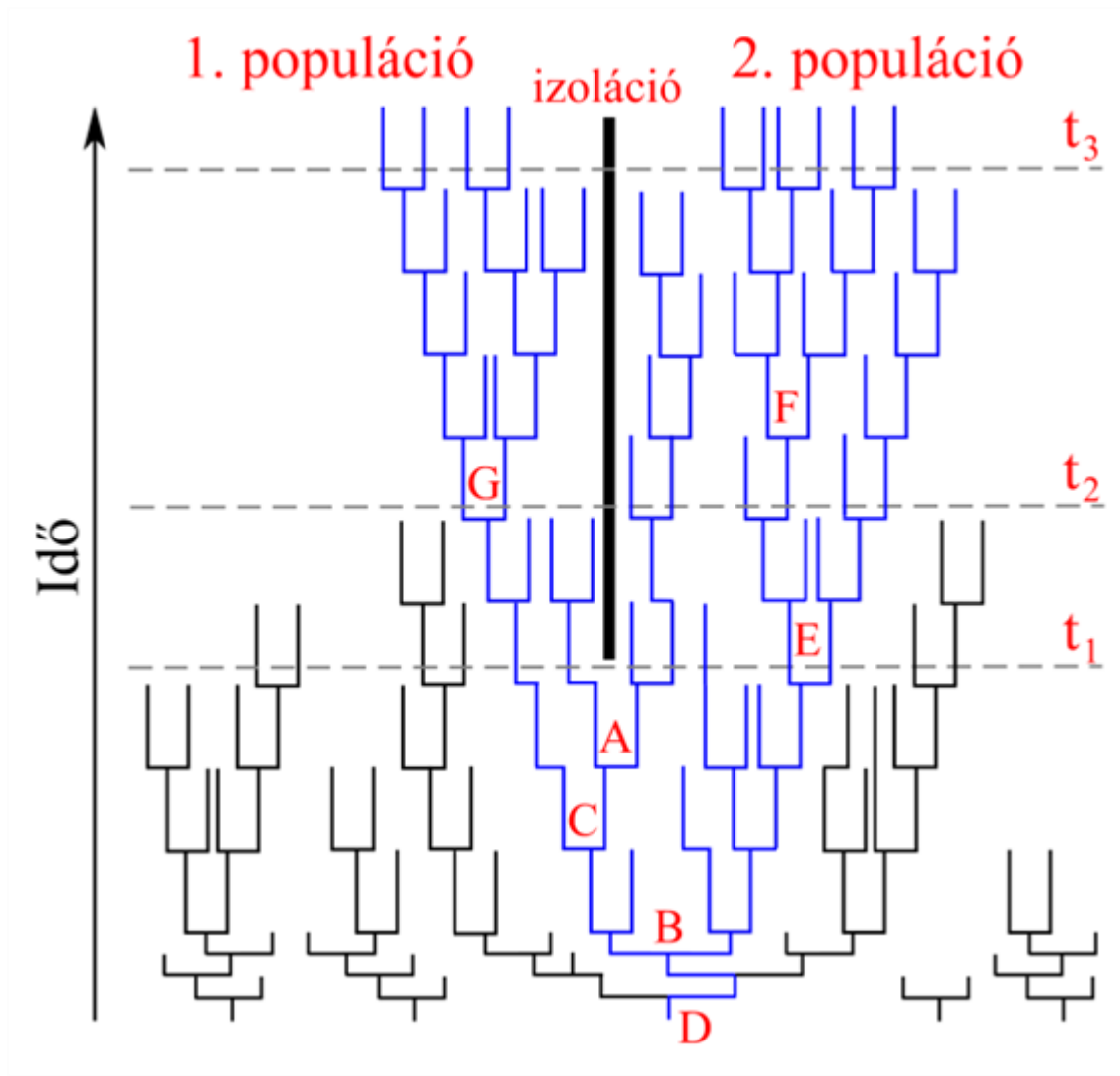
6.2. ábra - Szekvenciák evolúciója és leszármazás



Az ábra egy a bal oldalon található filogenetikai fa alapján történő szimuláció eredményét mutatja (értelmezésére lásd 8. fejezet - *Filogenetika I. Konceptió*), ahol A-J például fajok és a szekvencia pozíciók ezek tulajdonságai. Egymástól függetlenül különböző pontmutációk jelennek meg és terjednek el a leszármazási sorokban egy közös ősből kiindulva. A fiatalabb közös ő (vagyis rövidebb divergencia idő) itt nagyobb szekvencia hasonlóságot jelent, azonban a kettő kapcsolatát rövidesen pontosítani fogjuk. A szimuláció JC69 szubsztitúciós modellel készült a Phylosim R csomag segítségével.

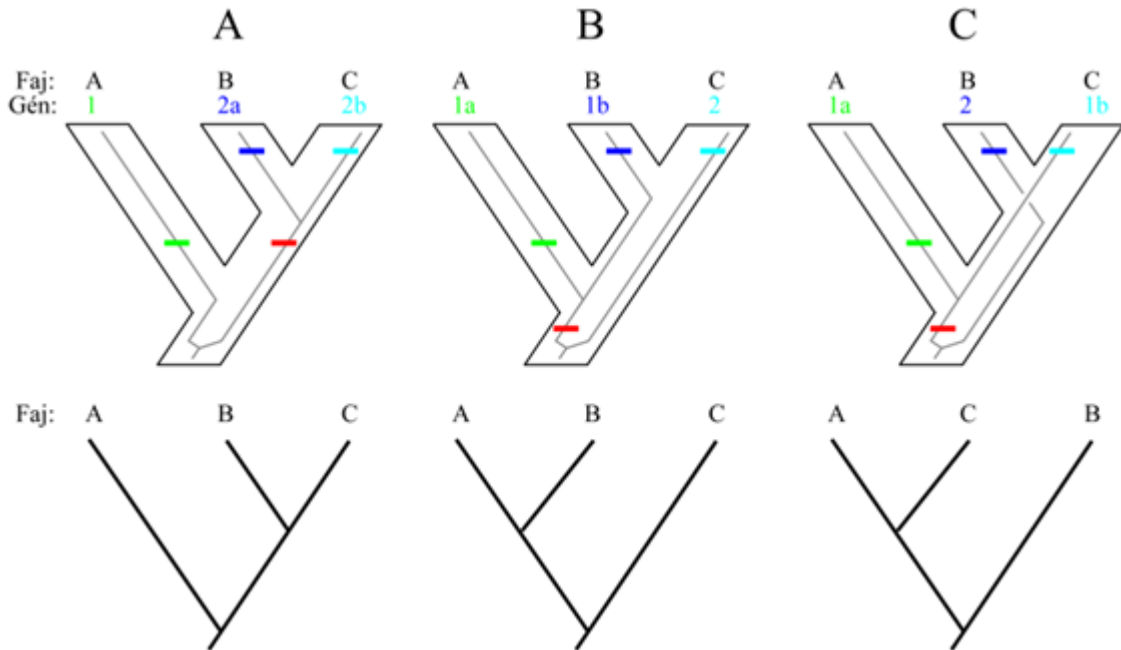
6.3. ábra - Leszármazási sorok rendeződése

¹A kodon használatban különbségek lehetnek, amely egyes esetekben fontos lehet.



Két populáció fokozatos elkülönülése az izoláció megjelenését követően. Az izoláció kezdetén (t_1 időpont) nagy valószínűséggel mindkét populációban megtalálhatóak az ősi leszármazási sor elemei, ha a közös ős polimorf, beleértve a D ősi haplotípus másolatait is. Azonban idővel minden változatot egy populációbeli ősre vezethetünk vissza, vagyis az ősi polimorfizmusnak már nincs nyoma a populációban. A t_2 időponttól az 1. populáció (G a közös ős), t_3 időponttól mindkét populáció (G és F közös ősök) monofiletikus. A folyamatot, ahogy a gén leszármazási sorok izolált populációkba és fajokban rendeződnek, a leszármazási sorok rendeződésének nevezzük. Futuyma (2009) alapján.

6.4. ábra - Génfák



Gén (1, 2) történet és faj (A, B, C) történet. A felső sor a gén történetet (szürke) mutatja a faj történetre levetítve, az alsó sorban pedig a génfát láthatjuk. Az eltérések forrása az ős polimorfizmusa. Az (A) esetben a pirossal jelzett mutációs esemény B és C faj közelebbi kapcsolatára utal, így a génfa a valódi faj történetet tükrözi. A (B) és (C) esetekben azonban vagy a B vagy a C mindhárom faj közös őseinek egy másik génváltozatát örökölte, ezért a valódi génfa nem a valódi faj történetre utal. Maddison (1995) alapján.

Szekvencia hasonlóság és illesztés. A különböző fajok ortológjaiban (vagy akár egy adott egyed paralógjaiban) az egymásnak megfelelő szekvencia pozíció azt jelenti, hogy azok a közös őszek szekvenciája egy adott pozíciójából származnak, így a pozíció polimorfizmusa egy karakter változatosságának felel meg, illetve a karakter állapotok egymással homológok (lásd még 8. fejezet - *Filogenetika I. Konceptió*). Természetesen bármely más karakterhez hasonlóan általában a közös ősök karakter állapotai, vagyis az ősz megfelelő ortológ (vagy paralóg) genom régiójának szekvenciája ismeretlen. A rendelkezésre álló információ mindössze a recens szekvencia halmaz², vagyis ez alapján kell az azonos eredetű pozíciókat rendeznünk, ennek eredménye egyben egy hipotézis a homológiára. Az eljárást a szekvenciák illesztésének nevezzük, amely a pozíciók rendezését jelenti a szekvencia hasonlóság maximalizálására. A hasonlóság az egyetlen információ amiből kiindulhatunk, ez alapján kell például az azt generáló folyamatra következtetnünk. Sokszor az illesztés triviális, például mert a változás a pozíciókat egymástól függetlenül érinti, a karakter állapot módosulás kizárólag pontmutációt jelent (lásd 6.2. ábra - *Szekvenciák evolúciója és leszármazás*, ahol például a 30. pozícióban C vagy G állapot fordul elő – az ősz szekvenciája 30. pozíciója pontmutációval módosult, az új változat aztán el is terjedt – lásd még 8. fejezet - *Filogenetika I. Konceptió*). Az illesztés máskor kevésbé triviális, kivitelezésére számos különböző algoritmus létezik. Az illesztés hézagok (gap) beiktatásával történik, ahol a hézag egy vagy több pozíció kiesésének (deléciójának) vagy beépülésének (inszerció) felel meg. Illesztés alatt a továbbiakban többszörös illesztést értünk, amely több szekvencia egyidejű összehasonlítását jelenti, vagyis egyidejűleg több szekvenciára maximalizáljuk a hasonlóságot, nem páronként. Jelentős mértékű divergencia esetén a gén szekvenciák illesztése gyakran egyéb segédinformációk figyelembevételével történik (fehérje szekvencia, szerkezet), de sokszor még így sem egyértelmű.

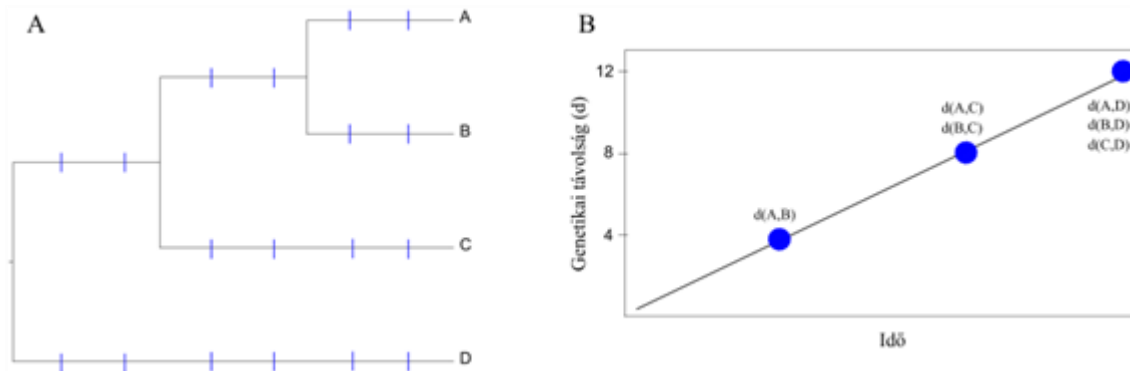
Szekvencia alapú távolság. Az illesztett szekvenciák információt hordoznak az evolúciós történetről, hasonlóan például a morfológiai homológ karakterekhez, amely felhasználható a leszármazási kapcsolatok becslésére³ (8. fejezet - *Filogenetika I. Konceptió*). Nagyobb mértékű hasonlóság későbbi divergenciára utalhat. Evolúciós vizsgálatokban azonban nem a hasonlóság, hanem az az eltérés, a divergencia lesz érdekes a számunkra, amelyre a hasonlóságból következtetünk. Vagyis először is a szekvencia hasonlóságból távolságot kell képeznünk, amely segítségével a divergencia mértékét kvantitatívan jellemezzük. Ezt a távolságot genetikai,

²Most feltételezzük, hogy az ortológ és paralóg genom régiók azonosítása egyértelmű. Ez azonban sokszor nem triviális kérdés.

³Morfológiai karakterek esetén letisztáztuk, hogy a hasonlóságnak három oka lehet (homoplázia, egyedüli eredetű pleziomorf és apomorf állapot), azonban csak az apomorf állapot utal egyértelműen a leszármazási kapcsolatokra, ezek alapján a történeti rekonstrukció egyértelmű. Lásd a Populációgenetika jegyzetben.

vagy evolúciós távolságnak nevezzük, melynek becslése a szekvenciák evolúciójának egyszerű modelljein alapul. Molekuláris órát feltételezve a divergencia mértéke a relatív divergencia időkre is utal (6.5. ábra - Molekuláris óra), azonban a szekvencia evolúció általában nem molekuláris óra jellegű.

6.5. ábra - Molekuláris óra

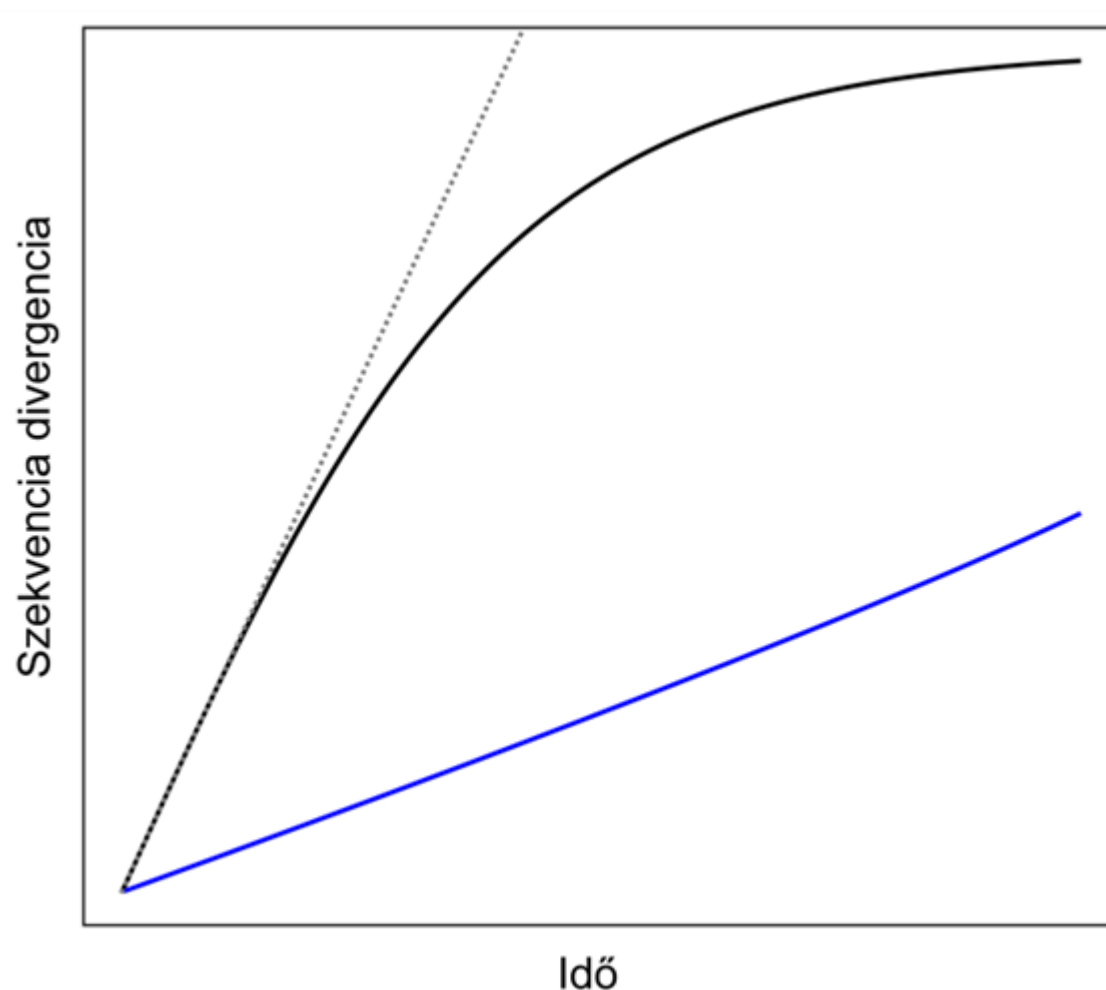


A szekvenciák (A-D tulajdonságai) páronkénti divergenciáját távolságokkal (d) jellemezzük. Speciális körülmények között (neutralitás, konstans méretű populáció, konstans evolúciós ráta) a páronkénti távolságok lineáris összefüggést mutatnak a divergencia idővel (B ábra). A példánkban minden egyes változásnak egyértelműen azonosítható nyoma van a szekvenciákban, például minden pozíció csak maximum egyszer módosul pontmutáció hatására (végtelen pozíció modell, d ekkor az eltérő szekvencia pozíciók száma), és a szekvencia azonos időközönként változik (A ábra, konstans és minden pozícióra minden leszármazási sorban azonos mutációs/szubsztitúciós ráta). A molekuláris óra alapja a neutrális elmélet egy alapvető eredménye, mely szerint a fenti feltételek mellett az evolúciós (szubsztitúciós) ráta a neutrális mutációs rátával azonos, vagyis nem függ az effektív populáció mérettől sem. Egyes esetekben ez jó közelítés lehet a divergencia idők becslésére – ekkor a változás molekuláris óra jellegű. Például A és C távolsága kétszerese A és B távolságának, vagyis kétszer annyi idő telt el a C-vel közös őstől való divergencia óta ($d=2rt$ összefüggés alapján a t közös őstől számított divergencia idő becsülhető, r a szubsztitúciós ráta). De szelekció hatására például egy előnyös tulajdonság egy leszármazási sorban gyorsan elterjedhet, ekkor az evolúció sebessége biztosan nem konstans.

Nukleotid szubsztitúciós modellek. Mivel idővel a többszörös szubsztitúciók esélye is nő, egy pozícióban több változás is bekövetkezhet, így a tényleges szubsztitúciók száma és az illesztett szekvenciákban tapasztalt egyre jobban eltér. Vagyis két DNS szekvenciát összehasonlítva a tapasztalt eltérő pozíció arány (a p -távolság) a tényleges szubsztitúció számnak (egy pozícióra vonatkoztatva) egyre rosszabb becslése (6.6. ábra - Szekvenciák divergenciája). Ezt valami módon figyelembe kell venni, többek között ennek korrigálása született nukleotid szubsztitúciós modellek alkalmazása például a nagyobb időléptékű filogenetikában elkerülhetetlen (9. fejezet - *Filogenetika 2. Rekonstrukció*). A szubsztitúciós modellek a szekvencia evolúció egyszerű modelljei, olyan Markov folyamatok, amelyek átmeneti mátrixa a négy nukleotid típus közötti szubsztitúciós ráta különbségeket fejezi ki, ezek a modell paraméterei. Például a JC69 modell⁴ esetén a ráták minden lehetséges átmenetre azonosak, míg a K80 modell különbséget tételez fel a tranzíciók és transzverziók között. De mindkettő feltételezi, hogy a nukleotid gyakoriságok azonosak (ellentétben például a gyakran alkalmazott HKY85 modellel). Érdemes kiemelni a GTR (General Time Reversible) modellt, amelyben a nukleotid gyakoriságokat külön becsüljük, hasonlóan a különböző nukleotidok közötti átmeneti rátához, de feltételezve, hogy a mátrix szimmetrikus (vagyis az A-G átmenet rátája a G-A rátával egyenlő). Tehát a GTR modell 10 paramétert tartalmaz, hiszen 6 különböző átmenet lehetséges (A-G, A-T, A-C, G-T, G-C, T-C) és a 4 nukleotid egyensúlyi gyakorisága különbözhet. Emellett különbségek lehetnek az egyes pozíciók evolúciójának sebességében (pl. szelekció hatására), ennek figyelembe vételének egyik módja a ráták pozíciókon értelmezett gamma eloszlása (pl. GTR+G modell), amely egy további modell paramétert jelent. De szisztematikus különbségek (tipikusan például a kodon pozíciók) esetén más megközelítést alkalmazunk (9. fejezet - *Filogenetika 2. Rekonstrukció*). További lehetőség (és egy újabb paraméter) a változatlan (invariáns) pozíciók arányának figyelembe vétele, alkalmazása azonban vitatott egyes modellekre (pl. a GTR+I+G modellben). Függetlenül az eljárási lépések fordított sorrendjétől, feltételezzük, hogy a jó modell egyben a szekvencia hasonlóságot is maximalizálja, hiszen a valódi eseményeket modellezi (lásd 9. fejezet - *Filogenetika 2. Rekonstrukció*).

6.6. ábra - Szekvenciák divergenciája

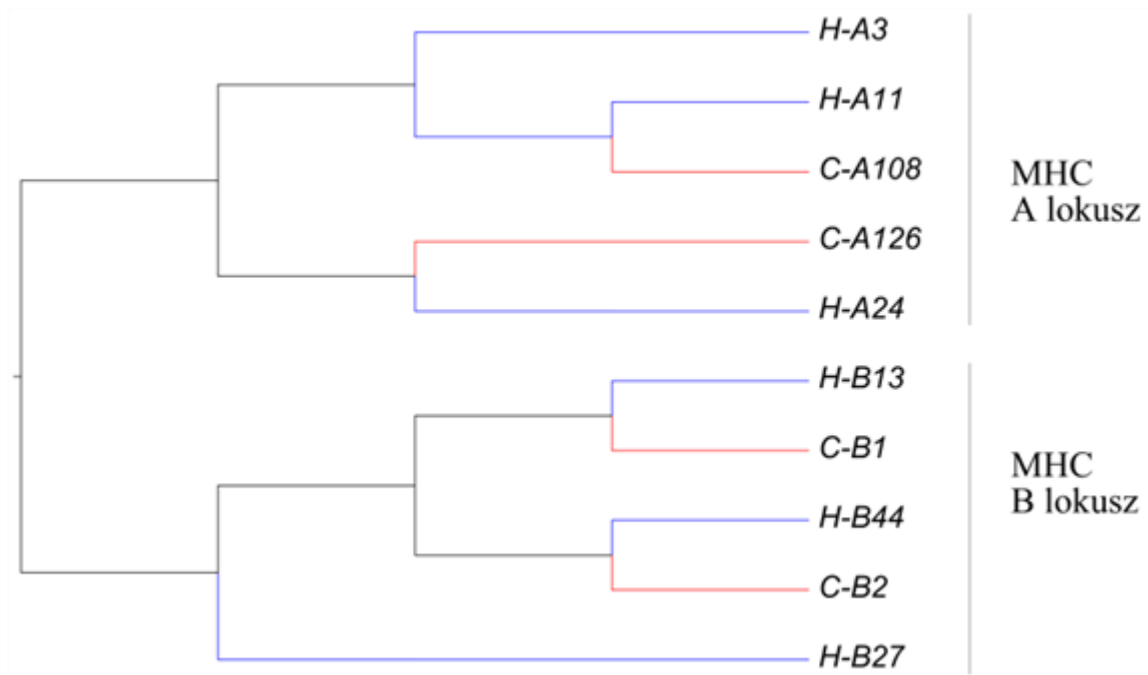
⁴Tipikus elnevezési séma a szerzők nevének kezdőbetűi és a közlés évszáma, itt Jukes és Cantor 1969.



Szekvencia divergencia sematikus ábrázolása az idő függvényében. Egy pozícióban több változás is bekövetkezhet, így a tapasztalt távolság egyre jobban eltér a lineáristól az idő függvényében, a gyakorlatban egy telítődési (szaturációs) görbét kapunk. Egyes régiók hamarabb szaturálódnak (fekete), mint másiak (kék), például a kodon pozíciók, gének között különbségek vannak. A linearitás maximum a kezdeti időszakban tételezhető fel, illetve az ettől való eltérést figyelembe kell venni.

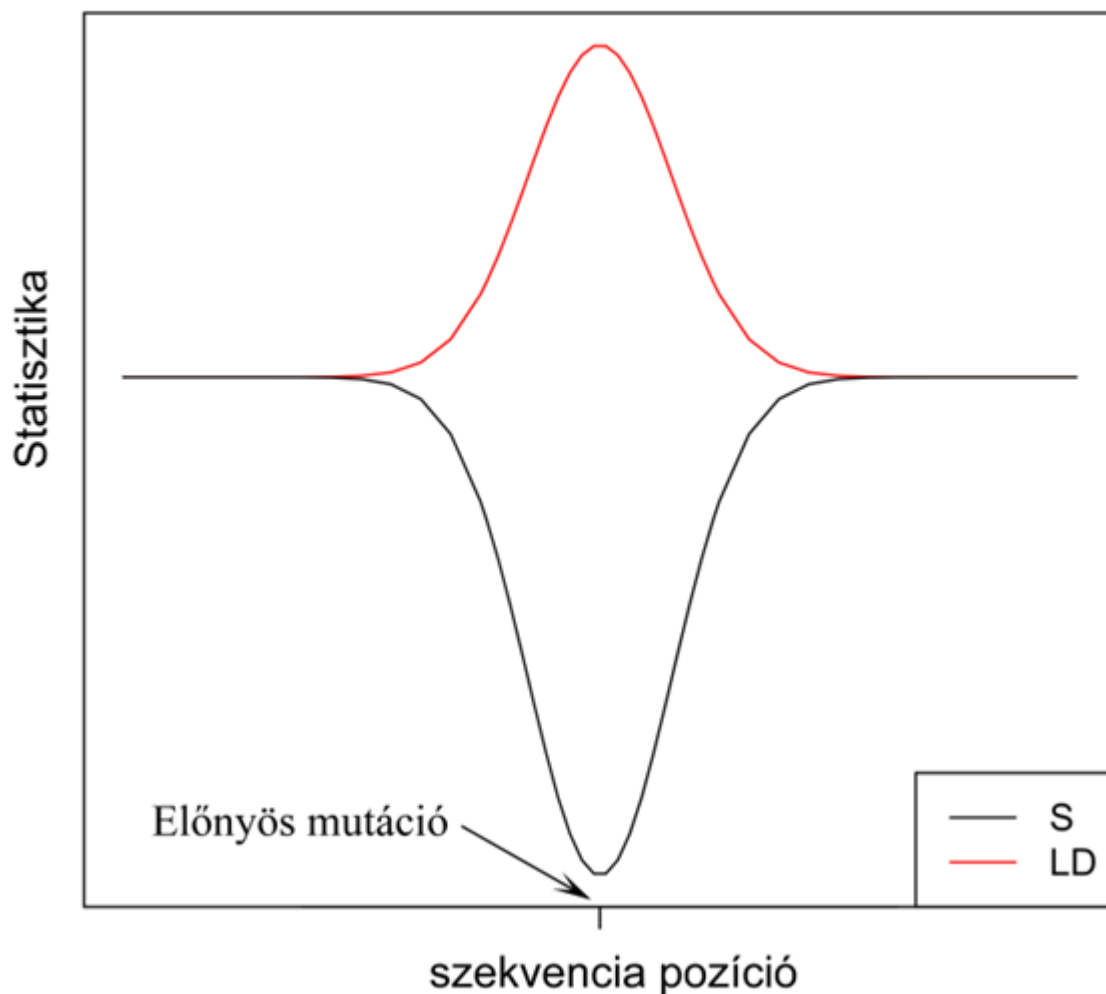
A szelekció nyoma a szekvenciákban. Drift hatására egy változat fixálódásának valószínűsége az aktuális gyakoriságával azonos, a fixálódáshoz szükséges idő pedig az effektív populációmérettől függ. A változatosság és a változás mértéke modellekkel számszerűsíthető, az ettől tapasztalt eltérés a gyakorlatban például szelekció hatására utalhat. Irányító szelekció hatására a változás sokkal gyorsabb lehet, egy előnyös változat gyorsabban terjed el és fixálódik (pozitív szelekció), vagy a hátrányos gyorsabban eliminálódik (háttér szelekció). A kiegyensúlyozó szelekció ezzel szemben különböző változatokat tarthat fenn a populációban hosszú időn keresztül (drifthez képest lassabb változás), akár közben fajképződés is bekövetkezhet (6.7. ábra - Kiegyensúlyozó szelekció szekvenciákon). Egy allél fixálódása annak környezetére is hatással van a genomban, közvetlen környezetében a változatosság csökken, a mintázat azonban a rekombinációs rátának is függvénye (6.8. ábra - Szekvencia változatosság és szelekció). Azonban a fenotípus szinten bekövetkező evolúciós változás oka genom szinten alapvetően ismeretlen folyamat, hiszen sokszor a karakter változatosságát okozó géneket, azok fenotípus szinten jelentkező kapcsolatait (karakter korreláció) és kifejeződésének szabályozását sem ismerjük, illetve az sem biztos, hogy a tulajdonság a genom szintjén öröklődik (7. fejezet - *Kvantitatív jelek, a fenotípusos változatosság*).

6.7. ábra - Kiegyensúlyozó szelekció szekvenciákon



Az MHC A és B lokuszok öt emberi (H, kék) és négy csimpánz (C, piros) alléljának leszármazási kapcsolatai. Az MHC gén duplikáció (A és B eredete) a két faj elkülönülése előtt történt (mindkettőnek vannak A és B alléljai, a két legkorábban elkülönülő csoport az A és B lokuszoknak felel meg). Azonban az A és B csoporton belül a további csoportosulás nem fajok szerint (a divergens evolúció alapján vártak megfelelően) történik (vö. 5.2. ábra - Génduplikációk és filogenetikai mintázatok (A) ábrája), emberi és csimpánz allél párok különíthetők el, mivel szekvenciájuk hasonlósága nagyobb, mint a hasonlóság a faj bármely másik alléljához. Ennek valószínű oka ősök fennmaradt polimorfizmusa, amit a természetes szelekció tart fenn. Ez származhat akár heterozigóta előnyből is, hiszen a heterozigóta kórokozók elleni védettsége nagyobb. Futuyma (2009) alapján.

6.8. ábra - Szekvencia változatosság és szelekció



Az előnyös allél (példánkban egy nukleotid egy szekvencia pozícióban) gyakorisága nő, ez a vele kapcsolt lokuszok allél gyakoriságára is hatással van (hitchhiking, a szomszédos lokuszokon az előnyössel kapcsolt allél gyakorisága is nő), amire a jelentős LD (linkage disequilibrium) érték utal (piros). Azonban a lokuszok fizikai távolságával ez a hatás csökken, mivel a rekombináció valószínűsége nő. A változatosság (S, fekete, szekvencia pozícióra vonatkozik) a populációban a szelektált lokusztól való távolsággal nő (selective sweep). Az alapvonal a neutrális elmélet alapján várt érték (konstans), szelekció hatására ettől eltérő mintázatot tapasztalunk a populációban, amely több különböző módon számszerűsíthető (pl. Tajima D index) és tesztelhető. Nielsen (2005) alapján.

3. Összefoglalás, kérdések

3.1. Összefoglalás

DNS szekvenciák fontos markerek. Ennek egyik alapvető oka az evolúciójukat (változatosságot és a változást) leíró és számos alkalommal tesztelt elméleti háttér, a neutrális elmélet. Szekvencia pozíciók változatossága információt hordozhat a fajok leszármazási kapcsolatairól is, azonban ez nem szükségszerű, az eltérésre több lehetőséget is láttunk. Szekvenciák távolsága a divergencia mérőszáma, amelyre az illetett szekvenciák hasonlóságból következtetünk. Ideális esetben a tapasztalt szekvencia távolság a divergencia idővel lineáris összefüggést mutat (molekuláris óra), azonban a gyakorlatban ez sokszor nem áll fenn. A nukleotid szubsztitúciós modellekkel a szekvencia divergencia folyamata realisztikusabban modellezhető, például az eltérő evolúciós ráta figyelembe vehető. A szekvenciák szintjén jelentkező szelekció hatása tesztelhető például a mutációt, driftet és génáramlást is figyelembe vevő modellektől való eltérések alapján. Azonban számos különböző folyamat eredményezhet hasonló szekvencia szintű mintázatot, ezek között sokszor csak független információk (több marker, migráció direkt becslése, fossziliák stb.) alapján tudunk dönteni. A szelekció fenotípus szintjén meghatározó folyamat, hatását azonban szekvenciák szintjén csak néhány esetben tudjuk

nyomon követni (gén változat elterjedése, a szabályozás megváltozása), illetve egyes esetekben nincs is egyértelmű nyoma a szekvenciákban (pl. kulturális öröklődés).

3.2. Ajánlott irodalom

Graur és Li (2000) egy bevezető könyv a molekuláris evolúció különböző területeibe, így a szekvenciák evolúciójával is részletesen foglalkozik. De részletesen tárgyalják a populációgenetika és evolúció könyvek is (lásd Futuyma (2009), Barton és Mtsai (2007), a neutrális elmélet alapjait, a molekuláris óra koncepcióját, a leszármazási sorok rendeződését, a hasonlóság típusait és a kapcsoltság dinamikáját a Populációgenetika jegyzet is tárgyalja), illetve lásd még a molekuláris filogenetikához (8. fejezet - *Filogenetika 1. Koncepció*) ajánlott irodalmat. Nielsen (2005) egy lényegretörő áttekintés a szelekciós mintázatokról.

3.3. Önellenoőrző kérdések

Kérdések (megoldások, a telepített verzió):

1. Mit értünk leszármazási sorok rendeződése alatt?
 - a. Amikor a polimorf ős eltérő változatai fixálódnak egy populációban
 - b. Amikor a leszármazási sorok monofiletikussá válnak, a leszármazási sor egy ősi változatára visszavezethetően
 - c. Amikor a polimorf közös ős egy változatára vezethető vissza minden leszármazási sor
2. A neutrális elmélet szerint szekvenciák szintjén szelekció...
 - a. nem hat
 - b. hatása elhanyagolható léptéktől függetlenül
 - c. hozzájárulása általában csekély a változatossághoz, sok esetben elhanyagolható
 - d. egyáltalán nem járul hozzá a tapasztalt változatosságához
3. Mik a génfák?
 - a. Gének leszármazási kapcsolatai
 - b. Fajok leszármazási kapcsolatai
 - c. Populációk történetét leíró fák
4. Mi két faj genetikai távolsága?
 - a. A szekvencia hasonlóságot kifejező mérőszám
 - b. Az eltérő szekvencia pozíciók megfigyelt száma
 - c. A fajok genetikai divergenciájának a mérőszáma
 - d. A divergencia idő
5. Mikor várunk lineáris összefüggést a p-távolság és az idő között?
 - a. Ha a mutációs ráta nő a divergencia idővel és a populáció mérete változatlan
 - b. Ha a mutációs ráta konstans és a populáció mérete változatlan
 - c. Ha a mutációs ráta konstans és a populáció mérete nő

7. fejezet - Kvantitatív jellegek, a fenotípusos változatosság

1. Áttekintés

1.1. Célkitűzés

A populáció fenotípusos változatosságának, amelyet például a fenotípusos varianciával jellemezhetünk, csak egy része jelenik meg az utód populációban a populációt alkotó egyedek tulajdonságának öröklődése következtében. Mivel az evolúciós változás szempontjából ez utóbbi a lényeges, célunk ennek becslése. Ez a kvantitatív genetika eszközeivel történik, hiszen a kérdéses sajátosságok tipikusan kvantitatív karakterek. Az egyszerű mendeli tulajdonságok elemzése során megismert logika nem elegendő ezek változatossága értelmezéséhez. Eleve a genotípus és fenotípus közötti kapcsolat összetett lehet, amely az egyedfejlődési folyamat függvénye. Másrészt a kvantitatív karakterek változatossága mögött számos tényező együttes hatása állhat. A változatosság tényezőinek elemzése statisztikai módszerekkel történik. A kvantitatív genetika egyaránt alapvető (egyebek mellett) ezen jellegek változatossága genetikai hátterének feltárásában (QTL elemzések), illetve a természetes populációk változatosságának és az evolúciós változásnak az elemzésében – célunk betekintést nyerni ez utóbbiba. Szerencsére nem kell ismernünk a kérdéses jelleg öröklődésének módját, kifejeződésének mechanizmusát ahhoz, hogy az evolúciós változást értelmezzük. Azonban egyre több ismerettel rendelkezünk ezekről a folyamatokról, ez utóbbival foglalkozó evolúciós fejlődésbiológia az evolúció egyik legdinamikusabban fejlődő területe. A reakciónormák helyett konkrét szabályozó elemek és gének szerepéről, kölcsönhatásairól beszélhetünk (mint például a Darwin-pintyek esetén). Mivel a természetes szelekciót is fenotípus szinten értelmezzük, a kifejeződést meghatározó tényezők ismerete elengedhetetlen az evolúció mechanizmusának mélyebb megértéséhez. Ebben a fejezetben a kvantitatív genetikai tradicionális logikáját követjük (de lásd még 10. fejezet - *Evolúciós egységek* és 13. fejezet - *Makroevolúció: mintázatok térben és időben*).

1.2. Tartalom

Először is röviden áttekintjük mit értünk kvantitatív karakter alatt, illetve változatosságukat hogyan jellemezhetjük. A populációk karakter eloszlását formáló tényezők közül az egyik legfontosabb a szelekció, azonban a populáció szelekcióra adott válasza néhány további kiegészítésre szorul. Kvantitatív jellegekre ható stabilizáló és irányító szelekció, vagy a drift a változatosságot csökkenti, ezért nem triviális kérdés a populáció változatosságának fenntartása, amely egyben hatással van az evolúciós változás irányára és a fenotípus evolúció sebességére is.

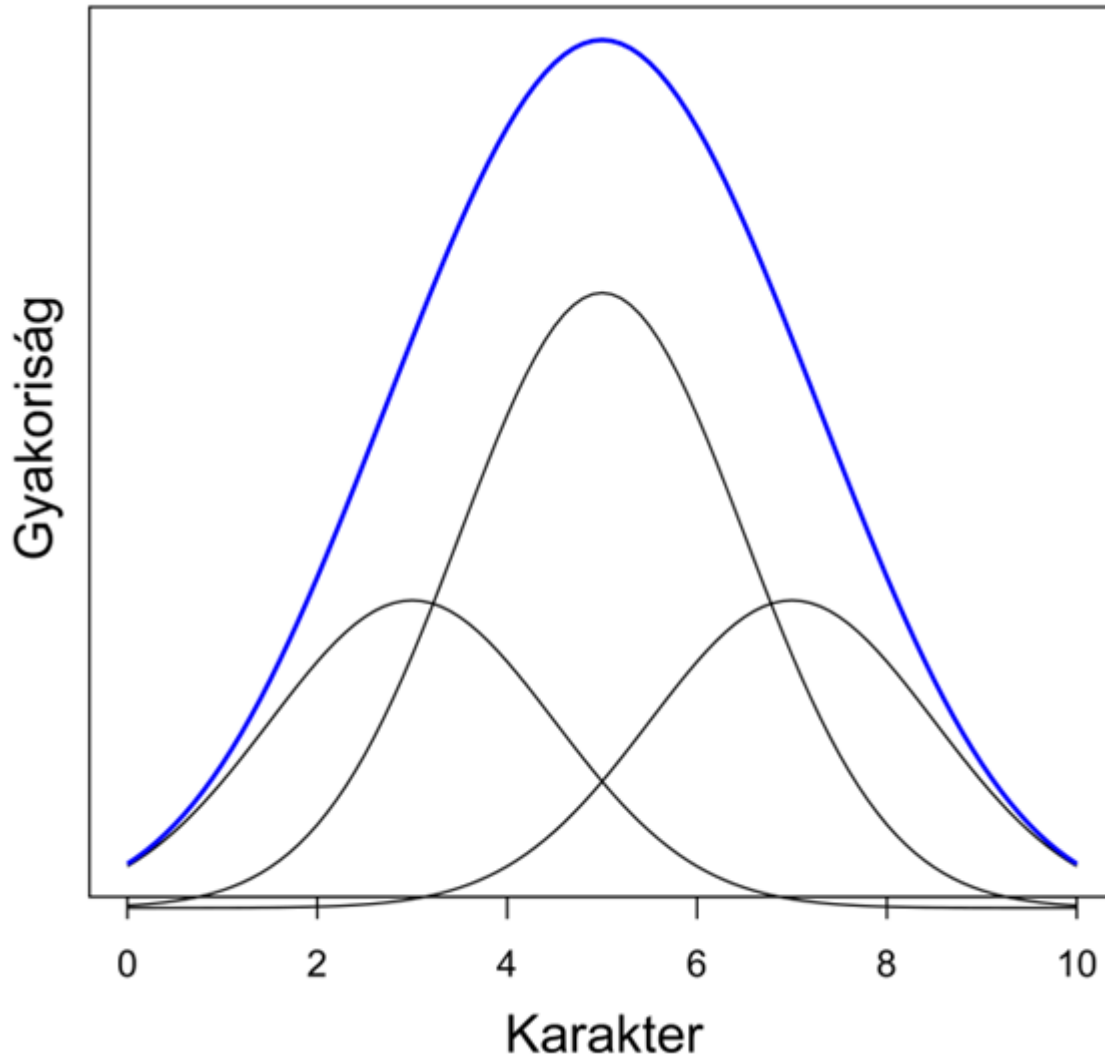
2. Fenotípus evolúció

Kvantitatív jelleg. Magatartási és morfológiai, vagyis általában a fenotípusos jellemzők gyakran kvantitatív karakterek (mennyiségi jellegek), amelyek evolúciójának vizsgálata szükségszerűen eltér az egyszerű mendeli karakterek elemzésétől, vagy a szekvencia evolúcióra történő következtetéstől. Változatosságukat számos lokusz számos allélja és a környezeti hatás egyaránt okozhatja, illetve más jellegek változatosságától is függhet (karakterek korrelációja¹). Korreláció lehet pusztán a funkcionális kapcsoltság következménye (előnyös kombináció), de előfordulhat funkcionális kapcsolat nélkül is, például gének genetikai kapcsoltsága következtében (lásd még 13. fejezet - *Makroevolúció: mintázatok térben és időben*). A funkció tekintetében szorosan összefüggő karaktereket gyakran egy összetett karakternek tekintjük (például a szem). A kvantitatív jellegek elemzése általában az additív modellen alapul (7.1. ábra - Az additív modell, animáció, lásd még A. függelék - *Szimulációk R-ben*), amelyben a genetikai változatosságot sok kishatású allél additív hozzájárulására vezetjük vissza. Ma már tudjuk, hogy ez a feltételezés általában valótlan, azonban a tradicionálisan ebből származtatott additív genetikai variancia koncepciója ennél általánosabb. A modern statisztikai módszerekkel a hagyományos koncepció számos korlátja eltűnt. Az evolúció genetikai modelljében az allélok additív hatása

¹Karakterek korrelációja is felbontható genetikai és környezeti komponensre. Érdemes megjegyezni, hogy a genetikai változatosságot diploid (poliploid) esetben jellemezhetjük allélikus (genetikai) és genotípusos varianciával is. A fenotípusos változatosság genetikai komponense alatt általában a genotípusos varianciát, kovarianciát vagy korrelációs koefficiensért értjük. Azonban tekintettel az öröklődés egyéb lehetőségeire, az öröklődő komponens jelentése is módosult, tárgyalása azonban céljainkon túlmutat.

magyarázza az öröklődésre visszavezethető utód és szülő hasonlóságát. Az additív genetikai variancia aránya a teljes fenotípus varianciára vonatkoztatva a szűkebb értelemben vett heritabilitás (örökölhetőség), a továbbiakban ezt értjük heritabilitás alatt². A heritabilitás tehát a változatosságra (varianciák hányadosa), nem az átlagokra vonatkozik és generációról generációra, populációról populációra változhat.

7.1. ábra - Az additív modell



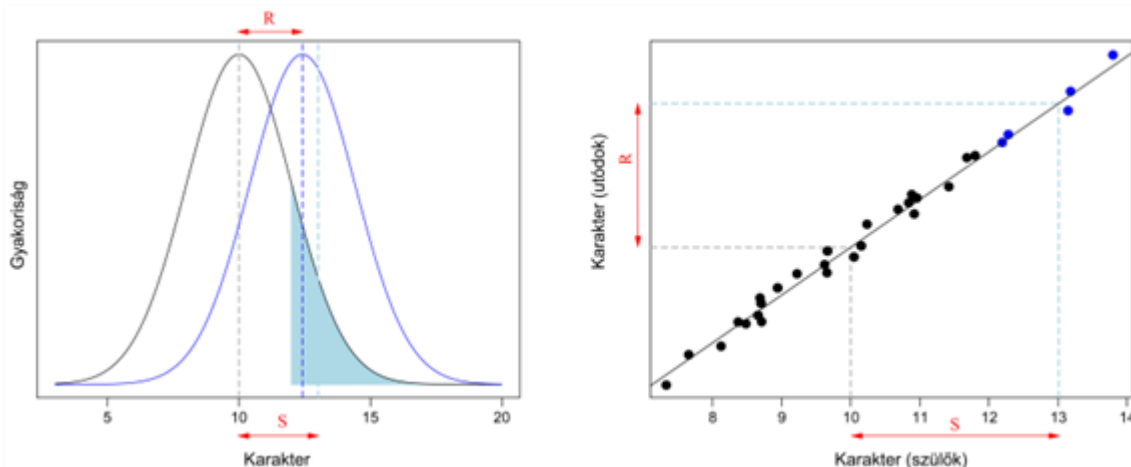
Egy kvantitatív karakter eloszlása a diploid populációban, ha genetikai változatossága egy lokusz két azonos gyakoriságú alléljára (jelük '+' és '-') vezethető vissza. Ekkor összesen három különböző genotípust különböztethetünk el ('++', '+-', '--'), azonban az azonos genotípusúak fenotípus értékei különbözhetnek a környezeti hatás miatt. A fekete színű görbék a három lehetséges genotípus karakter eloszlását szemléltetik, míg a kék színű görbe a teljes populáció karakter eloszlása. Az additív modellben a homozigóták fenotípus érték átlaga (a genotípus érték, az ábrán 3 és 7 egység) abszolút értékben azonos mértékben (2 egységgel) különbözik a heterozigótáétól (genotípus értéke 5 egység), amelyet az allélok additív hatásának tulajdonítunk, vagyis például a '+' jelű allél átlagosan 2 egységgel növeli a fenotípus értéket. Az adott genotípusú egyedek változatosságát a különböző környezeti tényezők együttes hatására (független random hatások összege) vezetjük vissza. A logika kiterjeszthető több lokuszra (animáció), több allélra és random környezeti faktorra. Ha hatásuk egymástól független, összegük közel normális eloszlást eredményez a fenotípusos jellemzőre.

Szelekció kvantitatív jellegekre. A populáció szelekcióra adott válasza, a szülők populációja és az utód populáció átlagának különbsége egy öröklődő jellegre a tradicionális megközelítésben, a szelekciós differenciál

²A heritabilitás a genetikai variancia aránya az összes fenotípus varianciára vonatkoztatva, vagyis az additív komponensen kívül magába foglalja a dominanciából, episztázisból adódó variancia komponenseket is.

(szaporodó egyedek átlagának eltérése a teljes populáció átlagától) és a heritabilitás függvénye. Így például kontrollált körülmények között kivitelezett mesterséges szelekcióval a karakter heritabilitása a szülők és utódaik karakter állapotai közötti regresszióval becsülhető (7.2. ábra - A szelekcióra adott válasz). Minél nagyobb a környezet hatása a jelleg változatosságára, annál kisebb a heritabilitás és így a szelekcióra adott válasz (7.3. ábra - Környezeti változatosság és szelekció, animáció, R kód, lásd még A. függelék - *Szimulációk R-ben*). De természetes populációk vizsgálata során kérdés lehet például a szelekciós differenciál értéke, amelyre a heritabilitás (amit más módon becsülünk) és a szelekcióra adott válasz alapján következtetünk. Természetes populációkban a szelekció hatását, a szelekcióra adott választ általában szelekciós gradiensekkel³ vagy egyszerűen a szelekció intenzitásával jellemezzük. Ez utóbbi alapesetben két egymást követő generációban mért karakter átlag vagy variancia normalizált különbsége⁴. Érdemes megjegyezni, hogy ebben az értelemben a szelekció jelentése nem más, mint a generációk közötti konzisztens statisztikai különbség (lásd 10. fejezet - *Evolúciós egységek*). Egy kvantitatív jellegre ható szelekciónak három fő típusát különítettük el (lásd a Populációgenetika jegyzetben). Irányító szelekció (animációja, vagy lásd 7.2. ábra - A szelekcióra adott válasz) esetén a karakter átlag változik („szelekció az átlagra”), emellett a változatosság (variancia) is csökken. Az átlag nem változik, vagy változása kisebb mértékű stabilizáló (animációja) és szétválasztó (animációja) szelekció esetén, azonban a karakter varianciája stabilizáló esetén csökken, míg szétválasztó esetben nő („szelekció a varianciára”). Poligénus változatossággal rendelkező fenotípusos jellemzőre, vagyis ahol sok gén változatossága okozza a karakter változatosságát, a stabilizáló szelekció pusztán egy köztes fenotípus érték (tartomány) előnyét jelenti. Azonban genom szinten a szelekció hatására a változatosság csökkenhet, allélok fixálódásával akár meg is szűnhet. A köztes változat fenotípus szinten jelentkező előnyös hatása lehet ellentétes irányú szelekciós tényezők következménye, de akár genetikai kényszerből is adódhat. A szelekció hatására bekövetkező gyors változásra (karakter evolúcióra) példa az egyik Darwin-pinty faj, a *Geospiza fortis* átlagos csőrméretének változása egy populációban a táplálék eloszlásának függvényében. A táplálék eloszlás függ az évi csapadék mennyiségtől és a kompetitorok denzitásától egyaránt (7.4. ábra - A *Geospiza fortis* átlagos csőrméretének változása). A szelekció hatására elterjedt karakter állapotot (vagy állapot kombinációt) optimális fenotípusnak nevezzük, ami így természetesen egy adott környezetre vonatkozik.

7.2. ábra - A szelekcióra adott válasz

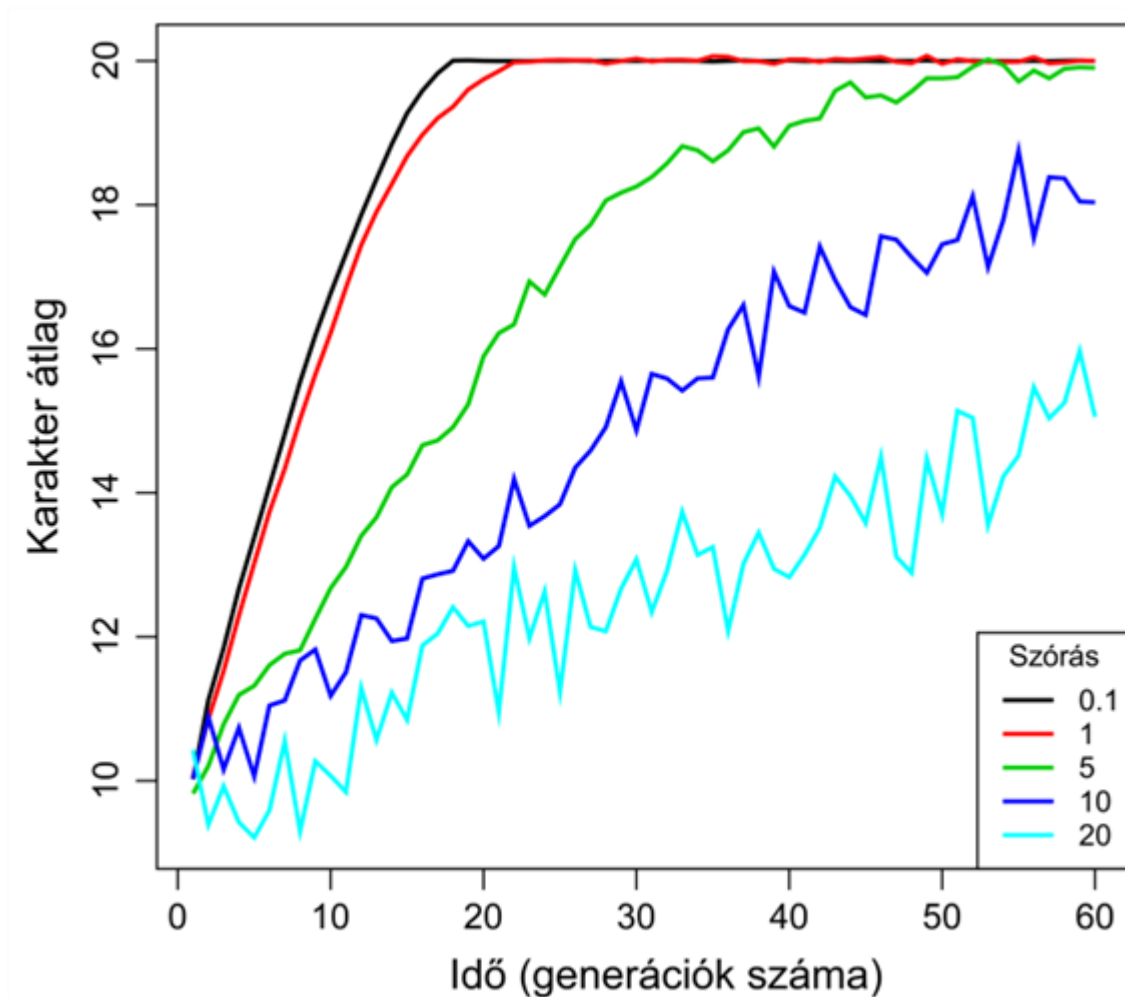


A szelekcióra adott válasz (R) a szelekciós differenciál (S) és a heritabilitás függvénye. Bármely kettő ismeretében a harmadikra következtethetünk, így például a heritabilitás becsülhető R és S ismeretében mesterséges szelekcióval. Kék szín a szaporodó egyedek arányát illetve utódaik fenotípus eloszlását mutatja. Csak a 12 fenotípus értéknél nagyobbak szaporodnak (küszöbérték szelekció). Futuyma (2009) alapján.

7.3. ábra - Környezeti változatosság és szelekció

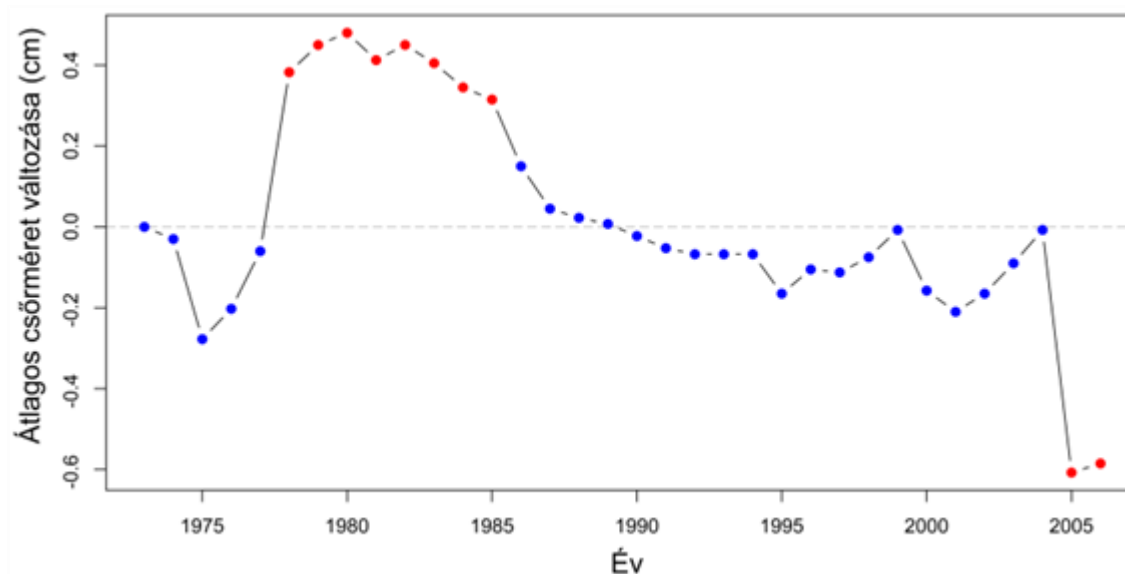
³A fitnessz karakterek szerinti parciális deriváltjai (meredekség a fitnessz felületen, lásd a Populációgenetika jegyzetben), a gyakorlatban regresszióval becsüljük (parciális regressziós koefficiensek egy adott karakterre).

⁴A gyakorlatban a fitnessz becslése valamilyen sajátosság becslését jelenti, amiről feltételezzük, hogy a fitnessszel, annak valamely komponensével korrelál. Például az újszülött és ivarérett kor közötti mortalitás alapján becsülhetjük a túlélést, ez esetben nem is két egymást követő generációt nézünk. A normalizálás a fenotípus értékek szórásával történik.



A szelekcióra adott válasz csökken a környezeti variancia növekedésével (eltérő színű görbék), vagyis az előnyös sajátosság elterjedése lassabb. Számítógépes szimuláció (lásd A. függelék - *Szimulációk R-ben*).

7.4. ábra - A *Geospiza fortis* átlagos csőrméretének változása

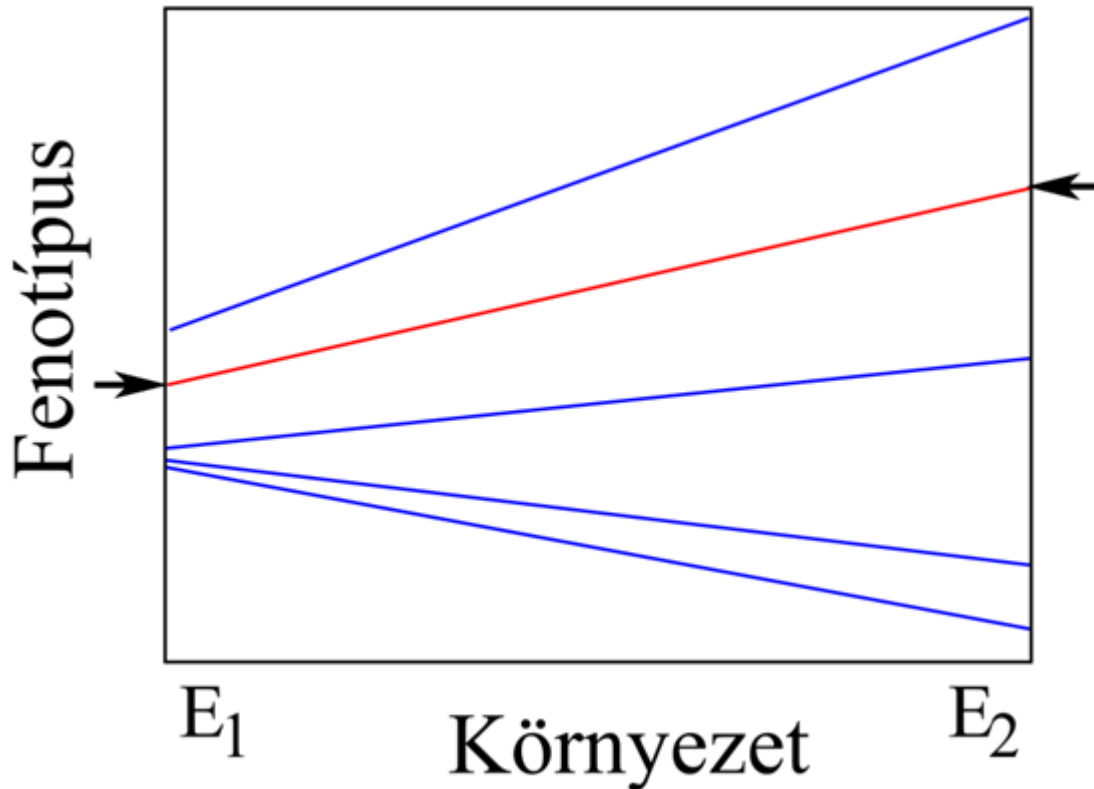


A *Geospiza fortis* átlagos csőrméretének eltérése a Daphne Major szigeten (Galápagos) a tipikusnak tekintett 1973 évi értéktől (szaggatott vonal). Az első jelentős eltérés (piros színnel jelölve) az 1977 évi száraz időszakra

vezethető vissza, ami után főleg a nagyobb, keményebb magvak, termések jelentették a kizárólagos táplálékot, amelyhez a nagy csőrméret előnyösebb – az átlagos csőrméret növekedett a populációban. A 2004 évi szárazságot követően azonban a csőrméret csökkent (piros szín), ennek oka a nagyobb csőrméretű *Geospiza magnirostris* elszaporodása, amely így intenzív kompetíciót jelentett az eleinte nagyobb mennyiségben jelenlévő táplálék típusért (karakter eltolódás, lásd 12. fejezet - *Koevolúció 2. Közösségek evolúciója*). Grant és Grant (2002) és Futuyma (2009) alapján.

A változatosság tényezői. Neutrális jellegekre, amikor a változást mutációknak és a driftnek tulajdonítjuk, a nagyléptékű evolúció sebessége (a szubsztitúciós ráta) konstans, a molekuláris evolúció sebességéhez hasonlóan, és azonos a generációnkénti mutációs varianciával, vagyis a csak mutációkra visszavezethető változatosságot jellemző varianciával. Noha kvantitatív jellegekre inkább a szelekció (közvetlen, vagy korreláció miatt közvetett) hatásával számolunk egy nagy populációban, a neutralitás alapján várt állapot egy fontos referencia, amit tesztelhetők. Például a neutrálisnál nagyobb ráta irányító szelekcióra, az annál kisebb stabilizáló (vagy fluktuáló) szelekcióra utalhat. Ez utóbbi egy gyakran tapasztalt mintázat például emlős fossziliákban (lásd 13. fejezet - *Makroevolúció: mintázatok térben és időben*). Ez egy további kérdést is felvet: mivel magyarázható a kvantitatív jellegek sokszor számottevő változatossága? Stabilizáló és irányító szelekció, vagy drift hatására a genetikai változatosság csökkenését várjuk. Ezzel ellentétben még kis effektív populáció méretek esetén is tekintélyes lehet a szűkebb értelemben vett heritabilitás, mint például a Darwin-pintyek esetén is ismert. Számos hipotézis született a magyarázatára, azonban alapvetően nyitott kérdés. Az optimális fenotípus fluktuációja generációról generációra, vagy az intenzív génáramlás egyes esetekre magyarázat lehet, azonban nem általánosítható. Az időbeli fluktuáció általában a genetikai változatosság erózióját csak lassítja. A jelenleg leginkább favorizált hipotézis a stabilizáló szelekció és a mutáció egyensúlyával érvel. Egyrészt a fitneszhez kapcsolódó jellegek esetén az additív genetikai variancia nagyobb mint a tipikus morfológiai jellemzők esetén, ami feltehetően a nagyobb mutációs varianciának, vagyis számos gén együttes hatásának tulajdonítható. Ez magyarázhatja a tapasztalt, vártnál magasabb genetikai változatosságot. Másrészt a legjobb prediktornak az a modell bizonyult ([Zhang és Hill, 2005]), amelyben néhány nagyobb hatású gén mellett a karakter változatosság jelentős részét sok kis, mérsékelt hátrányos hatású allél okozta, melyek elsődleges funkciója nagyon változó (pleiotróp hatás a kérdéses karakterre). Genetikai (kapcsoltság vagy pleiotrópia) vagy környezeti tényezők egyaránt eredményezhetnek fenotípus szintű karakter korrelációt, melynek mértéke időben változhat. A genetikai korreláció az adaptív evolúció sebességét növelheti. A fenotípus integráció hipotézise szerint funkcionálisan kapcsolt jellegek korrelációja is erősebb, mértéke nő az evolúció során. Noha pillanatnyilag a hipotézis támogatottsága bizonytalan, belátható, hogy az egységes szabályozás funkcionális kapcsoltság esetén előnyös lehet, amellet hogy ez más sajátosságok vonatkozásában kissé hátrányos. Másrészt a korreláció miatt a változás nem biztos hogy az adaptív irányba történik egy adott jellegre, illetve az adaptív evolúció sebességét, az optimális fenotípus elérését jelentősen lassíthatja. A fenotípus kifejeződése egy adott környezetben az egyedfejlődési folyamat függvénye. Egyes karakterek adaptív fenotípusos plaszticitást mutathatnak, eltérő optimális fenotípus realizálódhat a különböző környezetben, amelyben az egyed fejlődik (7.5. ábra - Adaptív fenotípusos plaszticitás). Máskor a változatlan fenotípus az előnyös a változatos környezetben. Kanalizáció alatt az egyedfejlődés puffert hatását értjük a környezeti vagy genetikai változatosság ellenében, evolúciója magyarázhatja egyes karakterek nagy időléptékben tapasztalt változatlanságát (13. fejezet - *Makroevolúció: mintázatok térben és időben*). Noha számos karakter változatosságot mutat, az evolúció sebességére és irányára különböző kényszerek hatnak. Egyes esetekben a megfelelő genetikai változatosság (mutáció) hiánya, máskor a pleiotrópiára visszavezethető korreláció jelent genetikai kényszert (lásd 13. fejezet - *Makroevolúció: mintázatok térben és időben*).

7.5. ábra - Adaptív fenotípusos plaszticitás



Különböző környezeti feltételek mellett más-más fenotípus lehet előnyös egy egyed számára. Az ábrán a nyilak az optimális fenotípus értéket mutatják két különböző (E_1 és E_2) környezetben. A piros színnel jelölt reakciónorma az optimális, mivel mindkét környezetben az optimális fenotípus (adaptáció) realizálódik. Lásd a Populációgenetika jegyzetben. Futuyma (2009) alapján.

3. Összefoglalás, kérdések

3.1. Összefoglalás

Kvantitatív jellegek populációbeli genetikai változatosságának az evolúciós változás szempontjából alapvető mérőszámai az additív genetikai variancia és a (szűkebb értelemben vett) heritabilitás. A szelekciónak három fő típusát különítettük el fenotípus szinten (irányító, stabilizáló és szétválasztó) amelyek hatására a karakter átlag és/vagy variancia generációról generációra történő változása prediktálható egy adott környezetben, így ezek változásából a szelekcióra (változás iránya, sebessége) tudunk következtetni. Mivel mind az egyes szelekció típusok mind a genetikai sodródás hatására a genetikai változatosság csökkenhet, nyitott kérdés mi tartja fenn a gyakran tapasztalt jelentős genetikai változatosságot. Egy lehetőség a mutáció és stabilizáló szelekció kiegyensúlyozottsága, azonban a jelentős mértékű pleiotrópia kulcsfontosságú tényező. Karakterek genetikai korrelációja (pleiotrópia vagy genetikai kapcsoltság miatt), adott egyedfejlődési útvonalak elterjedése, amelyek fenotípusos plaszticitást vagy éppen kanalizációt eredményeznek a fenotípus evolúció meghatározó tényezői. A megfelelő változatosság hiánya egy adott karakterre, vagy adott irányú változatosság hiánya korreláció esetén kényszerít jelenthetnek az evolúciós változás irányára és sebességére egyaránt, ismeretük alapvető az evolúciós változás mechanizmus szintű értelmezéséhez.

3.2. Ajánlott irodalom

A fenotípus evolúció néhány alapvető elemét a Populációgenetika jegyzet tárgyalja, így a szelekció főbb típusait, karakterek korrelációját, kanalizációt és fenotípusos plaszticitást. Lásd Futuyma (2009) 13. fejezetét, illetve Barton és Mtsai (2007) kitűnő bevezető a kvantitatív genetikára modern szemléletmódjában. Magyarul a mennyiségi jellegek koncepcióját, alapvető jellemzőket lásd például Weaver és Hedrick (2000) Genetika könyvében.

3.3. Önellenőrző kérdések

Kérdések (megoldások, a telepített verzió):

1. Melyik nem kvantitatív jelleg az alábbiak közül?
 - a. Vérnyomás
 - b. Testtömeg
 - c. Citokróm b gén szekvenciája
2. Mi a szűkebb értelemben vett heritabilitás?
 - a. Az öröklődő tulajdonság
 - b. A populáció változatosságának mérőszáma fenotípus szinten
 - c. Az additív genetikai variancia
 - d. Az additív genetikai variancia aránya a fenotípusos varianciához képest
3. Mi a szelekcióra adott válasz?
 - a. Az utód populáció fenotípus átlagának eltérése a szülők populációjának átlagától
 - b. Az utód populáció fenotípus átlagának eltérése a tényleges szülők átlagától
 - c. A szülők populációja átlagának eltérése a tényleges szülők átlagától
4. Mi a szelekciós differenciál?
 - a. Az utód populáció fenotípus átlagának eltérése a szülők populációjának átlagától
 - b. Az utód populáció fenotípus átlagának eltérése a tényleges szülők átlagától
 - c. A szülők populációja átlagának eltérése a tényleges szülők átlagától
5. Melyik folyamat növeli a genetikai változatosságot?
 - a. A stabilizáló szelekció
 - b. Az irányító szelekció
 - c. A mutáció

8. fejezet - Filogenetika 1. Konceptió

1. Áttekintés

1.1. Célkitűzés

A filogenetika célja a rokonsági (leszármazási, genealógiai) kapcsolatok becslése (rekonstrukciója), melynek eredményét filogenetikai fákkal ábrázoljuk. Míg eleinte a filogenetika szerepe szinte kizárólag taxonok leszármazási kapcsolatának vizsgálatára korlátozódott, ma a biológia számos területén alapvető jelentőségű. A rendszertanban (szisztematika és taxonómia) betöltött szerepe mellett populációk vagy géncsaládok történetének rekonstrukciójára (gének leszármazási kapcsolatai), szomatikus sejtek differenciálódásának (sejtek leszármazási kapcsolatainak), vagy járványok dinamikájának a leírására is felhasználják, de genomok összehasonlítása során a gének azonosítása is gyakran filogenetikai módszerekkel történik. A filogenetikai fák alkalmazásával feltételezzük, hogy a kapott mintázat divergens evolúció következménye (lásd például a diffúziós modell animációját, R script) és a kiválasztott karakterek az osztályozandó objektumok, például fajok leszármazási kapcsolatait tükrözik (10. fejezet - *Evolúciós egységek*). Ez a karakterekre vonatkozó hipotézis alapvető sajátossága a filogenetikai elemzésnek, különösen a morfológiai karaktereken alapuló kladisztikában kap nagy hangsúlyt (lásd 4.6. ábra - Filogenetikai rekonstrukció apomorf jellemzőkkel). A túlnyomó többségben DNS vagy fehérje szekvenciák hasonlóságán alapuló molekuláris filogenetikában szükségszerűen leegyszerűsödik a kérdés, függetlenül attól, hogy az objektumok, amelyek leszármazási kapcsolatait vizsgáljuk taxonok, sejtek vagy gének. Például tipikus eset, hogy fajok leszármazására következtetünk DNS szekvenciák alapján, feltételezve, hogy a szekvencia reprezentatív a fajra (divergenciára, lásd 6.2. ábra - Szekvenciák evolúciója és leszármazás) és megfelelő mértékű változatosságot mutat, vagyis az egyeden belüli (a sejtek közötti) és az egyedek közötti különbség elhanyagolható a fajszintű különbségekhez képest. Mivel a biológiai szerveződés különböző szintjeiről beszélünk, az általánosítás nem triviális. Noha például egy génszekvencia alapján kapott génfa információt hordoz a fajok leszármazási kapcsolataira, önmagában ezt bizonytalan becslésnek tekintjük a fajokra vonatkoztatva (lásd 6.4. ábra - Génfák). Azonban számos gén együttes vizsgálatával a becslés lényegesen megbízhatóbbá tehető. A kiválasztott ortológok hasonlóságát karakter állapotok homológiájaként kezeljük, noha a szekvenciák illesztésének eredménye egy hipotézist jelent a homológiára (pozicionális homológia¹). A filogenetika szerepe a fa becslésén túlmutat, gyakran nem maga a fa a kérdés, azonban alapvető szerepű például modellek paramétereinek becslésében. A fa-központú megközelítés („tree thinking”) jelentőségét jól példázza a populációgenetika és filogenetika szintéziséből született statisztikus filogeográfia. A fejezet célja elsősorban a filogenetika jelentésének, alapfogalmainak és az eredmények értelmezési módjainak tisztázása, elsősorban a DNS szekvenciákra alapuló molekuláris filogenetikára összpontosítva (lásd még 9. fejezet - *Filogenetika 2. Rekonstrukció*).

1.2. Tartalom

A terminológiát, fák értelmezését egy másik jegyzet tárgyalja, itt mindössze néhány kiegészítésre kerül sor. A történetre karakterek alapján következtetünk, a következtetés logikájának ismerete elengedhetetlen a korrekt konklúzióhoz. A filogenetikai fáknek több típusa van, lehetnek gyökeres és gyökértelen fák és az ágak hosszának értelmezésében is különbségek lehetnek, az eltérő fa típusok által megjelenített információ is részben különbözik. Végezetül röviden érintjük a fák egy alapvető sajátosságát, a fa al-fákra történő felbontását, amely további következtetések, eljárások (például fák összehasonlítása, megbízhatóság becslése, számítógépes ábrázolás mód) alapja.

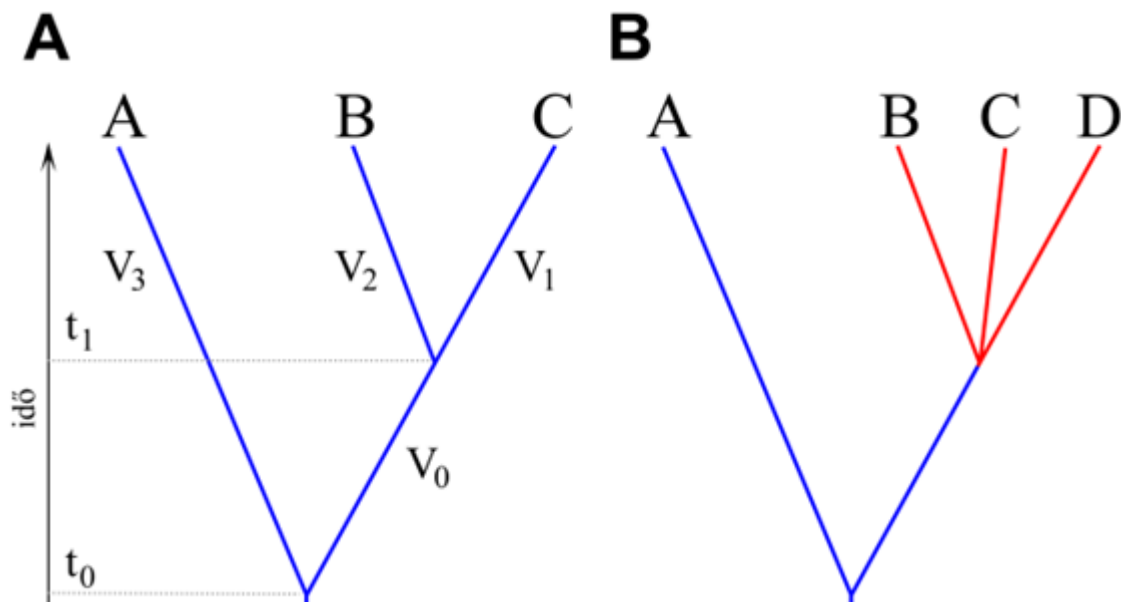
2. Filogenetikai fa

Fák értelmezése. A filogenetika a genealógia, vagyis az időben bekövetkező változás egy modellje. A történetet szemléltető fa egy ága egy leszármazási sornak felel meg, egy csomópont pedig két leszármazási sor elkülönülésére, divergenciájára utal (lásd 4.1. ábra - Divergencia). Ez a dichotómia feltétel, azonban találkozni fogunk olyan fakkal is, ahol egy csomópontban háromnál több ág találkozik, amit politómiának nevezünk (8.1. ábra - Filogenetikai fa). Amennyiben a fa fajok csoportjának leszármazási viszonyait ábrázolja, a csomópontok

¹Morfológiai karakterek tradicionális kritérium rendszeréhez (Hennig kritériumok) képest itt nincs mód részletes elemzésre, viszont nagyságrendekkel több, hasonló állapotokkal rendelkező karakterünk van (szekvencia pozíció). Például az egyedfejlődési hasonlóság azonos eredetre utalhat egy morfológiai jellemző esetén, azonban ez nem szükségszerű (lásd például a paralellizmust, 13. fejezet - *Makroevolúció: mintázatok térben és időben*), ezért is vált szükségessé a homológia koncepciójának módosítása (lásd a Populációgenetika jegyzetben).

a közös ősek és a divergencia egyben fajképződést is jelent (lásd 4.4. ábra - Fajkonceptiók). Egy géncsalád történetének elemzésekor, amikor kérdésünk a gének leszármazási kapcsolataira vonatkozik, a csomópontok tipikusan génduplikációs eseményekre utalnak (lásd 5.1. ábra - Ortológok és paralógok). Pontosabban, mivel a filogenetikai fa időben bekövetkező változást szemléltet, egy csomópont új fajok keletkezését, vagy új paralóg gén megjelenését jelenti. Az elemzett csoport, taxonok vagy gének, utolsó közös ősének megfelelő csomópontot a fa gyökerének nevezzük. Az osztályozandó objektumokat, egységeket (OTU, Operational Taxonomic Unit) a továbbiakban az egyszerűség kedvéért fajoknak, taxonoknak tekintjük.

8.1. ábra - Filogenetikai fa



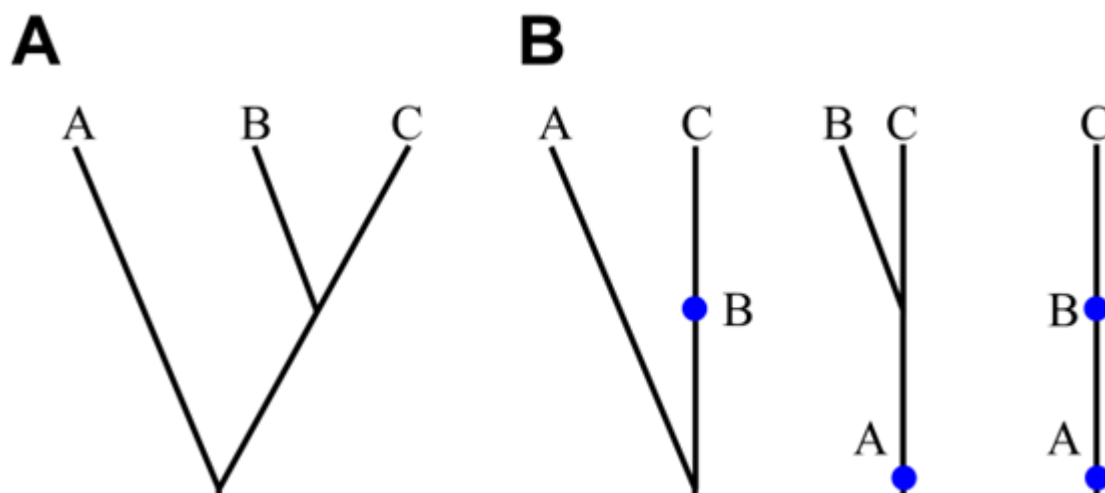
Az (A) ábra egy három taxonos (A-C) filogenetikai fát szemléltet. A fa definíciójából, a dichotómiából adódóan három taxon esetén a fának a gyökér mellett egy további belső csomópontja és négy ága van, melyek hosszát v_0 , v_1 , v_2 és v_3 jelöli. Az 1-3 indexű ágakat külső ágaknak nevezzük, ezekhez rendeljük a taxonokat. A belső csomópont az ábrán a B és C taxonok utolsó, kizárólagos közös ősének feleltethető meg, amely nem őse az A taxonnak. A fát a csomópontok elrendeződésével (topológia) és az ágak hosszával egyértelműen definiáltuk. A gyökér helyzetét itt egy vonal jelzi a fa alján (ezt természetesen nem tekintjük a fa ágának). Egyes esetekben a csomópontokhoz idő is rendelhető, esetünkben t_0 a közös őstől való divergencia kezdetét, vagyis A illetve B és C közös ősének szétválását, t_1 pedig a B és C taxonok később bekövetkező elkülönülésének kezdetét jelzi. Mivel B és C taxonok későbbi közös őssel rendelkeznek, közelebbi rokonai egymásnak, mint B az A vagy C az A taxonnak. A (B) ábra egy politómiát szemléltet (piros szín), ahol a B-C-D taxonok leszármazási kapcsolata nincsen teljesen felbontva. Ez utóbbinak számos oka lehet: a valódi mintázatot is mutathatja (három utód leszármazási sor egyidejű szétválása), de adódhat két taxon közös eredetére utaló karakterek hiányából, a becslés bizonytalanságából is.

Filogenetikai következtetés. Mivel a filogenetikai fát közvetlenül nem tudjuk megfigyelni, ezért adatok alapján következtetünk rá (9. fejezet - *Filogenetika 2. Rekonstrukció*). Az adatok az elemzésbe bevont fajok különböző tulajdonságai (karakter állapotai), amelyek alapján az elágazások sorrendjére és az ágak hosszára következtetünk – ezek az ismeretlen „paraméterek” (alapsokaság jellemzők), amelyek egyértelműen definiálják a filogenetikai fát. Az elágazási sorrendet, vagyis a feltételezett közös őshierarchiát a fa topológiájának nevezzük, amelyet egy modellként fogunk kezelni² (lásd 8.1. ábra - Filogenetikai fa). Egy tipikus elemzésben a valódi közös ősről semmilyen információ sincsen, általában feltételezzük, hogy ezek nem szerepelnek az elemzésben – a filogenetikai rekonstrukció nem rendel taxonokat a belső csomópontokhoz. Ez egyben azt is jelenti, hogy egy fa mögött elvileg több különböző evolúciós történet is állhat (8.2. ábra - Filogenetikai fa és az evolúciós történet). Másrészt néhány kivételes esettől eltekintve (ahol a rekonstrukció melléktermékeként előáll)

²Statistikai szempontból a topológiát nem tekinthetjük paraméternek, mint például egy ág hosszát egy adott topológiájú fán. A topológiát nem tudjuk a standard módszerekkel közvetlenül becsülni. Ugyan például kiemelt szerepű lesz a maximum likelihood módszer, amely egy általános becslési eljárás, de nem érvényesíthetjük annak számos kedvező sajátosságát (pl. konzisztencia, normalitás közelítések). Nem világos a becslés megbízhatóságának jellemzése sem (noha a bootstrap eljárás alkalmazásának ez lesz a célja), amely például egy paraméter esetén konfidencia intervallummal kifejezhető. Lásd 9. fejezet - *Filogenetika 2. Rekonstrukció*.

a feltételezett közös ősök karakter állapotairól sem kapunk közvetlenül információt, ez további, már a filogenetikai fán alapuló elemzést igényel (karakter evolúció, lásd 4.8. ábra - Karakter evolúció illetve 13. fejezet - *Makroevolúció: mintázatok térben és időben*). A fa ágai, amellyel hogy a taxonok kapcsolatát is kifejezik, a megfelelő leszármazási sorban bekövetkezett változás mértékére, akár annak időintervallumára és így sebességére (ráta, változás/idő) is utalhatnak. Ez alapján a fáknek különböző típusait fogjuk megkülönböztetni. A molekuláris filogenetika tipikus karakterei a DNS szekvencia pozíciói, vagyis egy tulajdonság (karakter állapot) alatt az adott pozícióban található nukleotidot (A, C, G, T egyike) értjük. Az ágak hossza a változás mértékét kifejező genetikai távolság, melynek egysége ekkor a várható szubsztitúciók száma, általában egy pozícióra vonatkoztatva.

8.2. ábra - Filogenetikai fa és az evolúciós történet



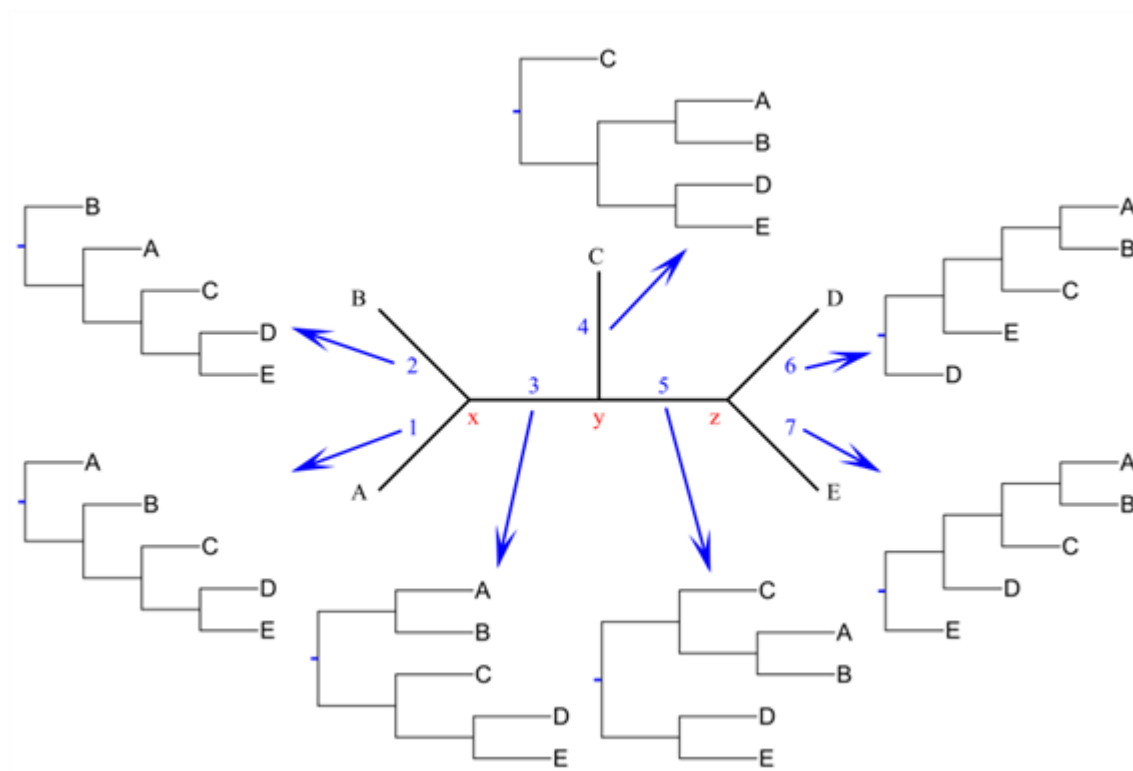
Egy filogenetikai fa mögött számos különböző történet állhat. Ha A-C fajokat jelöl, a dichotómia két új faj megjelenésének felel meg, amelyek felváltják a közös őst (vagyis egy faj a fa egy ága, a filogenetikai fajkonceptiónak megfelelően). Az (A) filogenetikai fa ezt tükrözi, a rekonstrukció az A, B és C fajok tulajdonságai alapján történt. De tegyük fel, hogy például az A vagy/és B faj a C őse, ahogy a (B) ábrán látható (a kék körök a taxon helyzetét jelölik). A valóságban akár egy dichotómia nélküli leszármazási sort is alkothatnak, amely például populációk története esetén egy természetes mintázat (ekkor A, B és C populációkat jelöl). A rekonstrukció ezekben az esetekben is kivitelezhető, azonban a dichotómiát feltételező (A) fa nem a valódi leszármazást tükrözi. A lehetséges alternatívák közötti döntés kizárólag további információ alapján lehetséges, a filogenetikai rekonstrukció alapján erre nem következtethetünk. A dichotómiát a továbbiakban feltételezzük, a nagyléptékű filogenetikában ezt tipikus esetnek tekintjük.

Gyökeres és gyökértelen fa. A filogenetikai fáknek különböző típusait különböztetjük meg, megfelelő értelmezésük alapvető a konklúzió szempontjából. Először is különbséget kell tennünk gyökértelen és gyökeres fák között. Csak a gyökeres filogenetikai fán beszélhetünk a leszármazás időbeli sorrendjéről, eddigi példáinkban kizárólag gyökeres fák szerepeltek. De a legtöbb módszer gyökértelen fákra eredményez, a gyökér rögzítése (a filogenetikai fa gyökereztetése) utólag történik, ez egy újabb csomópont elhelyezését jelenti a gyökértelen fa egyik ágán (8.3. ábra - Gyökeres és gyökértelen fák). A gyökér kijelölésére több különböző eljárás létezik, ezek közül a legfontosabb a külsoport módszer. A külsoportról tudjuk, hogy a számunkra érdekes csoport (belsőcsoport) tagjainak távolabbi rokona – vagyis a gyökér a külsoporthoz vezető ágot fogja két ágra bontani, így a belsőcsoport definíció szerint monofiletikus (vagyis egy klád). A külsoport a rekonstrukció része, így a gyökér rögzítése a kapott filogenetikai fán egyértelmű. Az ábrán például azért rögzíthettük a gyökeret az 1 jelű ágon, mert az A taxont külsoportként vontuk be az elemzésbe. Vagyis ez esetben A nem a B testvércsoportja, hiszen nincs kizárólagos (kizárólag erre a két taxonra vonatkozó) közös ősük (összevetve a 3-7 esetekkel, ahol testvér csoportok). A jó külsoport nem túl távoli rokona a belsőcsoportnak, egyébként szükségtelenül növeli a rekonstrukció komplexitását és így a becslés bizonytalanságát³. Több szoftver felajánlja a gyökér rögzítését a fa leghosszabb ágán („midpoint rooting” módszer), ez azonban kockázatos, sok esetben valótlán feltételeken alapul. Például összefüggést tételez fel a szubsztitúciók száma és az idő között – de az

³Például összetettebb evolúciós modellt kell alkalmaznunk, amely az ismeretlen paraméterek számának és a becslés standard hibájának a növekedésével jár (9. fejezet - *Filogenetika 2. Rekonstrukció*).

evolúció sebessége a leszármazási sorokban jelentősen eltérhet, önmagában a szubsztitúciók száma ezért nem informatív a divergencia időkre.

8.3. ábra - Gyökeres és gyökértelen fák



Öt taxon esetén (A-E) a gyökértelen fának 7 ága (1-7) és 3 csomópontja (x, y, z) van. A gyökeret az egyik ágon elhelyezve hét különböző topológiájú fát kapunk. A gyökeret kék szín jelzi.

Fák típusai. A filogenetikai fák egy másik alapvető felosztási szempontja a fa ágainak jelentésén alapul – ez alapján három fő típust különítünk el (8.4. ábra - A fák típusai):

1. Kladogram: az ágak hossza nem informatív a változás mértékére, csak a változás tényére utal – csak a fa topológiáját adjuk meg. Ezt alkalmazzuk, ha kérdésünk kizárólag az elágazások sorrendjére vonatkozik, függetlenül a változás mértékétől. De a különböző adatok alapján kapott fák együttes eredményét is gyakran csak egy kladogrammal szemléltetjük (9. fejezet - *Filogenetika 2. Rekonstrukció*). Lehet gyökeres vagy gyökértelen fa.
2. Additív filogenetikai fa (filogram): az ágak hossza a változás mértékét szemlélteti, így például szekvenciákra arányos a várt (modellel becsült, 9. fejezet - *Filogenetika 2. Rekonstrukció*) szubsztitúció számmal, továbbá bármely két taxon távolsága egyenlő az azokat az utolsó közös őstől keresztül összekötő ágak hosszának összegével⁴ (additivitás). Egy hosszú ág csak több változást jelent, függetlenül a divergencia idejétől. Szekvenciákra a legtöbb módszer additív fákat eredményez. Lehet gyökeres vagy gyökértelen fa. Az ágak hosszának alapegységét általában egy skála vonal jelzi (az ábrán ezt most az ágak fölé írt számok mutatják).
3. Ultrametrikus fa (kronogram): speciális additív fa, ahol az evolúciós ráta időben állandó és minden leszármazási sorban azonos – szekvenciák esetén ez azt jelenti, hogy az evolúciós változás molekuláris óra jellegű (lásd 6.5. ábra - Molekuláris óra). Ennek következtében az ágak hossza arányos az idővel, így ebben a speciális esetben az ághosszak alapján egyből a relatív divergencia időkre is következtethetünk. Belátható, hogy ekkor bármely két taxon közös őstől vett távolsága is azonos, ellentétben a tipikus additív fákkal⁵. Az

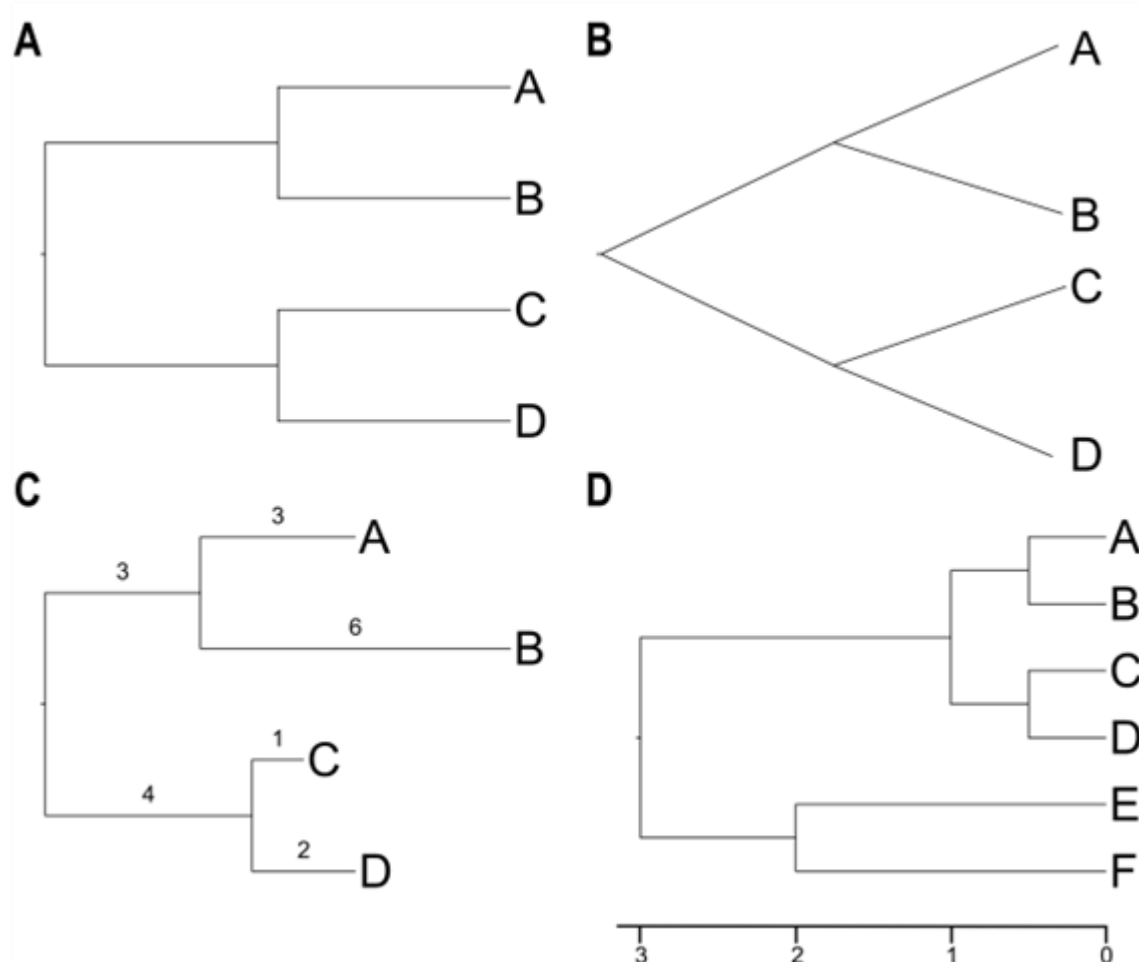
⁴Pontosabban az ághossz összegekké definiált távolságok közül egy rögzített bejárás mentén kapott értéket tekintjük két taxon távolságának, ez a legutolsó közös őstől mért legkevesebb lépést igénylő úttal kapott távolságuk összege. Értelmezésére lásd 8.4. ábra - A fák típusai.

⁵Ez utóbbi sajátosság felhasználható például arra is, hogy molekuláris órára teszteljünk. Ha d egy taxon közös őstől becsült genetikai távolsága (ág hossza) és t a közös őstől számolt eltelt idő (divergencia idő), akkor a ráta (r): $r = d/t$ definíció szerint. Mivel a ráta konstans és a divergencia idő a taxon párra (testvér csoportok egy kizárólagos közös őssel) nyilván azonos, a közös őstől számolt genetikai távolságnak is azonosnak kell lennie, illetve két taxon távolsága a $2rt$ összefüggéssel becsülhető. Az ultrametrikus tér egy egyértelműen definiált

ultrametrikus fának mindig van gyökere. Mivel a szekvencia divergencia általában nem molekuláris óra jellegű, az ultrametrikus fák jelentősége is korlátozott a molekuláris filogenetikában.

Egy filogenetikai fa esetén mindig egyértelműnek kell lennie, hogy milyen típusú és hogy gyökeres fa-e. Mivel egy additív fán az evolúciós ráta akár minden ágon különbözhet, a gyökér helyzetét nem tudjuk automatikusan meghatározni. Ezért is eredményeznek a rekonstrukciós módszerek első lépésben gyökértelen fákat. Így az ultrametrikus fákat kivéve a gyökér rögzítése további információ alapján, például külső csoport bevonásával történik.

8.4. ábra - A fák típusai



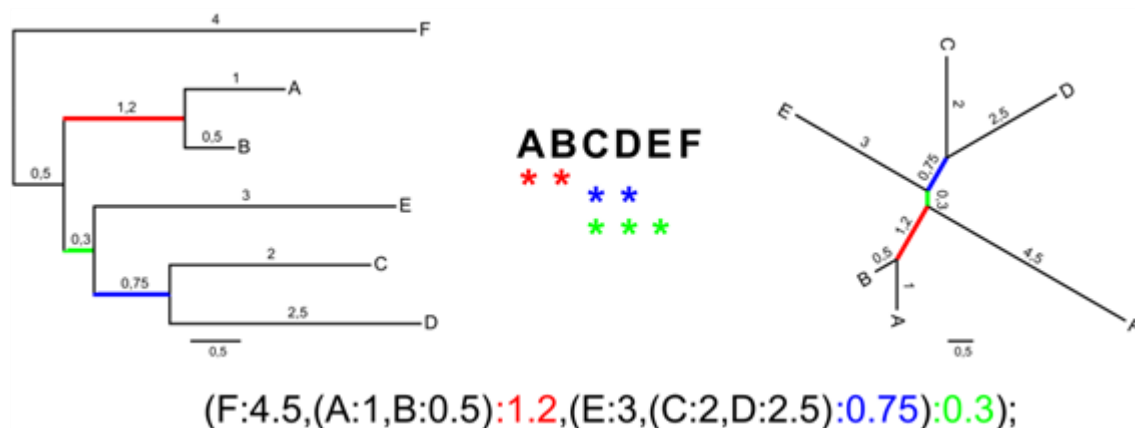
(A) és (B) egy gyökeres kladogram két ábrázolási módja, az ágak hossza nem informatív, csak a csomópontok kapcsolatát jelzi. (C) egy gyökeres additív fát szemléltet az ágak hosszával (összes szubsztitúció). A függőleges vonalak csak a tagolást szolgálják, az ágak hosszába nem számítjuk bele. Az additivitás alapján A és B genetikai távolsága $3+6=9$ szubsztitúció (A taxon távolsága 3, B taxoné 6 az utolsó közös őstől), míg C és D távolsága $2+1=3$ szubsztitúció. Vagyis A és B divergenciája jelentősebb, amit genetikai távolságukkal jellemezhetünk. Az A taxon távolsága $3+3=6$ szubsztitúció a gyökértől. (D) egy ultrametrikus fa, ahol az ágak hossza az idővel is arányos. Ellentétben a tipikus additív fákkal, a taxonok távolsága itt a közös őstől azonos, A és B taxonok esetén ez 0,5 (vagyis távolságuk egymástól 1, hiszen az additivitás az ultrametrikus fákra is érvényes). A és B divergenciája C és D taxonok divergenciájával közel egyidőben kezdődött, illetve E és F divergenciája az A-B-C-D csoportét megelőzte (kétszer annyi idő telt el a kezdete óta, a lépték alul időt és szubsztitúciók számát is jelentheti). Ez az információ az additív fán nem látszik. A (C) additív fán A és B közös őse kisebb távolságra

speciális metrikus tér, amelyben a távolságnak a metrikus axiómák mellett egy további szigorú szabályt is ki kell elégítenie. Ez egyes esetekben természetes feltételezés. De ellentétben a fenetikai távolságok elemzésével, szekvencia adatokra ma már szinte csak történeti jelentősége van az agglomeratív hierarchikus klaszteranalízis módszereinek, amelyek csak ultrametrikus távolságokra adnak megbízható eredményt. Így alkalmazásuk csak azonos ráták esetén javasolt (pl. UPGMA, WPGMA módszerek), szemben az additivitást (a négy-pontos metrikus feltételt) kielégítő távolságokon alapuló módszerekkel (lásd például NJ, ez eltérő ráták esetén is alkalmazható, 9. fejezet - Filogenetika 2. Rekonstrukció).

van a gyökértől (3 szubsztitúció), mint C és D közös őse (4), de ez nem jelent korábbi divergenciát! Lehet, hogy a C-D irányban gyorsabb volt az evolúció (nagyobb ráta), vagyis kevesebb idő alatt több szubsztitúció következett be – az additív fa nem hordoz erre vonatkozó információt.

Fák felbontása. Ha csak a lehetséges topológiák számát nézzük, ez gyorsan nő a taxonok számával, amelyek közül a rögzített feltételek mellett egy tükrözi a valódi leszármazási kapcsolatot, ezt keressük. 10 taxon esetén például már milliós nagyságrendű a lehetséges gyökértelen fák száma (gyökeres fáké még nagyobb, lásd 8.3. ábra - Gyökeres és gyökértelen fák). Ez különböző természetű nehézségeket támaszt a megbízható becslés elé (9. fejezet - *Filogenetika 2. Rekonstrukció*), például hatékony eljárások kellene beleértve a számítógépes ábrázolási módot is. Először is egy adott fa grafikus megjelenítése számos különböző módon történhet. A fa különböző módon alakítható (pl. forgatható az ágak mentén), amíg a csomópontok kapcsolata és az ágak hossza nem változik. Azonban szükségünk van egy olyan egyértelmű kódolási módra, amely alapján az azonos taxonok kapcsolatát ábrázoló fák, például a különböző gének génfáit összehasonlíthatjuk. Topológiák összehasonlítása történhet a fák felbontásával. Az eljárás azon alapul, hogy ha az összes lehetséges felbontást megadjuk, ezzel egyértelműen definiáljuk magát a topológiát. Ehhez a fát két kisebb fára (partícióra, „split”) hasítjuk egy belső (vagyis két csomópontot összekötő) ág eltávolításával az összes lehetséges módon. N taxon esetén egy teljesen felbontott, azaz politómia nélküli gyökértelen fa N-3, egy gyökeres fa pedig N-2 belső ággal rendelkezik (N=5-re lásd 8.3. ábra - Gyökeres és gyökértelen fák), így ez egyben a hasítási lehetőségek száma is. A külső ágak (ebből N darab van, minden taxonhoz tartozik egy) érdektelenek ebben a tekintetben, hiszen ez minden N-taxon fában megvan. Mivel egy hasítással a fát két monofiletikus csoportra bontjuk, a fák összehasonlítása lényegében a mindegyikben előforduló kládok azonosítását jelenti. Gyakran ez az információ elegendő, számos fa esetén például az egyes kládok előfordulási gyakorisága (hány fában fordul elő) informatív lehet, a kládok támogatottságát is ez alapján fogjuk megadni (9. fejezet - *Filogenetika 2. Rekonstrukció*). A fák számítógépes reprezentációja is a hasítások zárójellel tagolt listája, amelyet Newick (vagy New Hampshire) formátumnak nevezünk (8.5. ábra - Fák felbontása). Ebben a hasítások sorrendje tetszőleges lehet, az ágak hosszát kettőspont után adjuk meg. A fát mindig pontosvesszővel zárjuk. Érdekes megjegyezni, hogy a fák hasonlóságának kifejezésére különböző módszerek léteznek, illetve a fák között távolság definiálható, ennek tárgyalása azonban céljainkon túlmutat.

8.5. ábra - Fák felbontása



Az ábrán egy 6-taxonos gyökértelen additív fát látunk több különböző módon megjelenítve. A bal oldali fa is gyökértelen, vagyis F távolsága a csomóponttól 4,5. 6 taxon esetén a fának 3 belső ága van, ezeket különböző színek jelölik. Alul látható a fa Newick formátumú leírása, felette egy másik szokásos jelölés, amelyben egy sor egy hasításnak felel meg és a * karakterek az egyik partíciót jelölik (ezzel a másik partíció is egyértelműen adott). Tehát például létezik olyan hasítás, amelyben (A,B), (C,D) és (C,D,E) monofiletikus csoportot alkot, de mondjuk olyan nincsen, amely (A,C) csoportot eredményez.

3. Összefoglalás, kérdések

3.1. Összefoglalás

A filogenetika célja a leszármazási kapcsolatok rekonstruálása, becslése, amely a kérdéses objektumok (taxonok, gének) tulajdonságai alapján történik. Molekuláris filogenetikában a karakterek általában fehérje vagy DNS szekvencia pozíciók. A leszármazási kapcsolatot filogenetikai fákval ábrázoljuk. A fának különböző

típusai léteznek, ezek értelmezése eltérő. Lehetnek kladogramok és additív fák, ezek gyökértelenek vagy gyökereznek. A gyökér, a kérdéses csoport utolsó közös őse helyének rögzítése általában külcsoporthoz bevonásával történik. A leszármazás időbeli sorrendjéről csak gyökerező fák esetén beszélhetünk. Az additív fák egy speciális csoportja az ultrametrikus fa, amely alkalmazása molekuláris filogenetikában a molekuláris óra feltételezésének felel meg. A fák egy egyértelmű leírását kapjuk, ha a fát az összes lehetséges módon egy belső ág eltávolításával két partícióra bontjuk. Az így kapott partíció lista alapján a fák topológiája összehasonlítható.

3.2. Ajánlott irodalom

Felsenstein (2004) egy általános áttekintést nyújt a filogenetikáról. Mivel a filogenetika az evolúcióból egy alapvető koncepciója és módszere, az ajánlott evolúció könyvek mindegyikében megtalálható egy áttekintő fejezet, annak biológiai oldalára összpontosítva. Barton és Mtsai (2007) filogenetika fejezete online is elérhető a könyv honlapján. De kitűnő szisztematikus, inkább technikai áttekintést nyújt Zvelebil és Baum (2007) könyvének 7. fejezete is.

3.3. Önellenőrző kérdések

Kérdések (megoldások, a telepített verzió):

1. Melyik nem igaz az additív fákra?
 - a. Az ágak a csomópontok és taxonok kapcsolatát szemléltetik
 - b. Két taxon távolsága az azokat összekötő ágak hosszának összege
 - c. Két taxon távolsága a közös őstől nem biztos hogy azonos
 - d. Mindig van gyökere
2. Melyik nem igaz az ultrametrikus fákra?
 - a. Az ágak a csomópontok és taxonok kapcsolatát szemléltetik
 - b. Két taxon távolsága az azokat összekötő ágak hosszának összege
 - c. Két taxon távolsága a közös őstől nem biztos hogy azonos
 - d. Mindig van gyökere
3. Mit jelent a nagyobb ághossz egy additív fán?
 - a. Nem informatív, csak a csomópontok és taxonok kapcsolatára utal
 - b. Csak több evolúciós változást
 - c. Nagyobb divergencia időt, több idő telt el a közös őstől
 - d. Nagyobb evolúciós rátát
 - e. Több változást és ezért nagyobb evolúciós rátát
4. Mi a külcsoporthoz?
 - a. Bármely csoport, amelynek a belső csoport egy tagjával fiatalabb közös őse van, mint a belső csoport bármely két véletlenszerűen kiválasztott tagjának egymással
 - b. A belső csoport egy közeli rokona, de a belső csoportnál korábbi divergenciát képvisel
 - c. Az a csoport, amely a fa leghosszabb ágához csatlakozik, függetlenül a divergencia sorrendjétől
5. Melyik fa alapján van az A és B taxonoknak kizárólagos közös őse?
 - a. (((A,B),C),D);

b. $((A,(B,C)),D)$

c. $(A,(B,(C,D)))$

9. fejezet - Filogenetika 2.

Rekonstrukció

1. Áttekintés

1.1. Célkitűzés

A filogenetikai rekonstrukciós módszerek az osztályozó módszerek egy speciális csoportja, ahol az osztályozás alapja a leszármazási kapcsolat. Célunk az adott taxonokat jellemző tulajdonságokból kiindulva a taxonok valódi történetét tükröző filogenetikai fa becslése. Vagyis egyrészt az adott taxon halmazzal elképzelhető összes lehetséges topológia közül ki kell választanunk egyet, amit a valódi történet becslésének tekintünk, másrészt emellett a változás mértékére utaló ághosszakat is becselnünk kell. A filogenetika alapfogalmait, céljait az előző fejezet tárgyalta, ebben a fejezetben a rekonstrukciós módszerek főbb csoportjait tekintjük át, kitérve előnyeikre és hátrányaikra. Egy rendkívül dinamikusan fejlődő területről van szó, így számos különböző módszer és a rekonstrukciót lehetővé tevő szoftver létezik, amelyek között nem egyszerű eligazodni. Nem célunk a részletes formális tárgyalás, ez a fejezet végén ajánlott irodalomban megtalálható. Azonban foglalkoznunk kell vele, hiszen például a különböző módszerek alkalmazásával eltérő választ kaphatunk egy adott kérdésre, amely az eltérő feltételekre és metodikára vezethető vissza¹ – ezért az eljárás automatizálása is kockázatos, nincs olyan módszer amely minden körülményt figyelembe véve jó becslést ad. Kérdéstől, vizsgálandó objektumoktól, alkalmazási területtől függetlenül a rekonstrukció egyszerű modelleken alapul, ezek ismerete alapvető a korrekt konklúzió levonásához. Az evolúció nem szükségszerűen divergens lépések sorozata, ahogy a filogenetikában feltételezzük, például a hibridizációs eseményeket (lásd 4.7. ábra - Hibridizáció) is magába foglaló történet a standard filogenetikai keretben tárgyalva hibás konklúziót eredményez². Vagyis a divergens mintázat előfeltétel, de emellett kevésbé triviális feltételek is léteznek.

1.2. Tartalom

Az első szakasz a legfontosabb rekonstrukciós módszer csoportokat tárgyalja (2. szakasz - Rekonstrukciós módszerek), kitérve azok néhány alapvető sajátosságára a DNS szekvencián alapuló molekuláris filogenetikára összpontosítva. A módszereket először is két szempont szerint csoportosítjuk, az egyes csoportok számos hasonló sajátossággal rendelkeznek. Elkülönítjük egymástól a karakter és távolság alapú, illetve az optimalizációs és algoritmikus módszereket. Majd röviden érintjük a genetikai távolságból kiinduló eljárásokat és a tradicionális maximum parsimóniát, amely lényegesen kisebb szerephez jut a molekuláris filogenetikában a morfológiai jellemzőkön alapuló rekonstrukcióval összevetve. Egy tipikus problémája például a hosszú ágak vonzása jelensége. Sokkal fontosabbak a szekvencia evolúció modelljein alapuló módszerek, így a maximum likelihood, amely alkalmazása különböző előnyökkel és hátrányokkal jár, vagy a Bayes logikán alapuló eljárás, szintén különböző előnyökkel és hátrányokkal. A következő szakasz az eredmények kombinálásának különböző lehetőségeit, közlési módjait tárgyalja (3. szakasz - Filogenetikai következtetés). Mindenek előtt áttekintjük a filogenetikai becslés statisztikai sajátosságait, majd röviden érintjük a kombinált elemzések és a konszenzus módszerek néhány lehetőségét. Végezetül kitérünk a filogenetikai következtetés, vagyis az evolúciós történet rekonstrukciójának néhány, a konklúzió szempontjából lényeges hiányosságára.

2. Rekonstrukciós módszerek

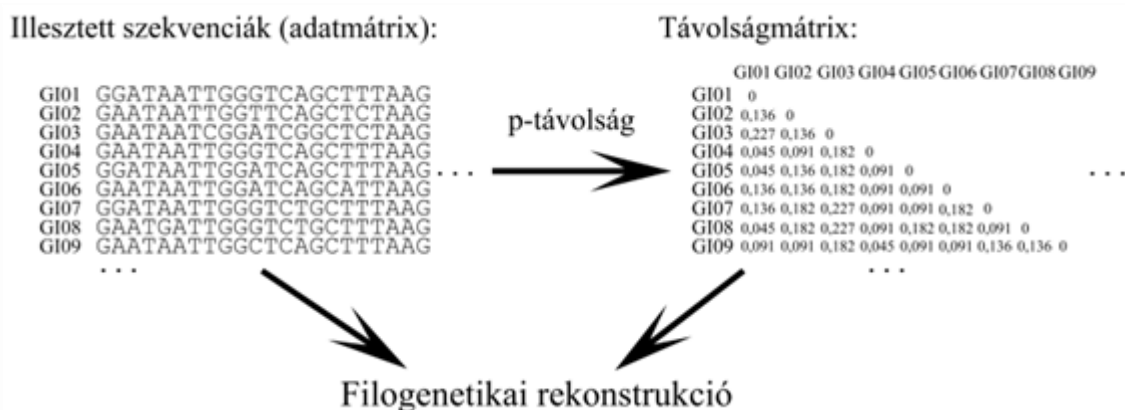
Karakter és távolság alapú módszerek. A rekonstrukciós módszereket különböző szempontok alapján csoportosíthatjuk. Egyrészt lehetnek karakter alapúak, amelyek a karaktermátrixból indulnak ki, vagy távolság alapúak, amelyeknél a kiinduló pont a távolságmátrix (9.1. ábra - Karaktermátrix és távolságmátrix). Szekvenciák esetén a gyakorlatban a karaktermátrixot a szekvenciák illesztésének eredményeként kapjuk (feltételezzük hogy az illesztés egyértelmű, hibamentes, lásd 3. szakasz - Filogenetikai következtetés). Karakter állapotaik alapján minden egyes taxon párra távolság számolható, például a szubsztitúciós modellek felhasználásával. Vagyis a karaktermátrixból távolságmátrix képezhető. Ez azonban információ veszteséssel jár,

¹Nem meglepő, különböző becslési módszerekkel egy egyszerű alapsokaság jellemző (paraméter, például az átlag) becslése is különbözhet. Ez hatványozottan igaz lehet egy olyan esetben, ahol szükségszerűen pontatlanabb keresési heurisztikákat alkalmazunk. A filogenetikai rekonstrukció ez utóbbi kategóriába tartozik.

²Pontosabban elemezhető, tárgyalása azonban nem célunk.

így a távolságok becslésének hibáját sem vesszük figyelembe. Ezért különösen a nagyléptékű filogenetikában szekvenciák esetén általában a karakter alapú módszerek alkalmazása javasolt. Persze vannak módszerek (például a DNS-DNS hibridizáció), amelyek egyből taxonok közötti távolságot eredményeznek, ekkor nincs választási lehetőség. De általában nagy genom régiók, vagy teljes genomok összehasonlító elemzése is távolság alapú módszerekkel történik. Távolság alapú például a szomszéd-összevonó (neighbour joining, továbbiakban NJ) módszer, vagy ilyenek a fenetikában gyakran használt agglomeratív hierarchikus klaszteranalízis módszerei (pl. a nem súlyozott csoportátlag módszer, UPGMA). A karakter alapú módszerek esetén az összehasonlítás karakterenként (szekvencia pozícióként) történik, egyidejűleg, karakterről karakterre haladva. Ide tartoznak például a maximális parsimónia (maximum parsimony, MP), maximum likelihood (ML) és a Bayes módszerek.

9.1. ábra - Karaktermátrix és távolságmátrix



A filogenetikai rekonstrukció kivitelezése a módszerek egy részénél karaktermátrixból, más részénél távolságmátrixból történik. Karaktermátrixból távolságmátrix képezhető, a szekvencia alapú filogenetikában ez általában a szubsztitúciós modellek felhasználásával történik. Az ábra a p-távolság alkalmazását szemlélteti DNS szekvenciákra. A karaktermátrix egy sora egy taxon (azonosítóik: GI01-09) karakter állapotait tartalmazza, ami most a szekvencia. A távolságmátrix egy eleme két taxon távolsága. N taxon esetén $N(N-1)/2$ páronkénti távolság képezhető, a távolságmátrix ekkor N sort és N oszlopot tartalmaz (kvadratikusan), szimmetrikus és a főátlója minden eleme 0 (A taxon távolsága B-től azonos B taxon A-tól vett távolságával és önmagától vett távolsága 0). Így elegendő a mátrix egyik felét megadni, ahogy az ábra is mutatja.

Optimalizációs és algoritmikus módszerek. Egy logikailag különböző, de az eredményét tekintve az előzőhöz nagyon hasonló felosztás alapján beszélhetünk optimalizációs és algoritmikus módszerekről. A csoportosítás alapja az elméletileg lehetséges fák közötti döntés, vagyis az adott adathalmazból (karaktermátrix vagy távolságmátrix) kiindulva mi alapján választjuk ki azt a fát, amit a valódi történet (vagyis a törzsfák) legjobb becslésének tekintünk. Az optimalizációs módszerek esetén minden egyes, a rekonstrukciós eljárás során megvizsgált, elvileg lehetséges fához egy pontszámot („tree score”) rendelünk és ez alapján döntünk – a törzsfák legjobb becslésének a legmagasabb (vagy legalacsonyabb) pontszámú fát vagy fákat tekintjük. A fenti karakter alapú módszerek egyben optimalizációs módszerek is, ahol a pontszám kiszámítása egy fára karakterekre lebontva történik. ML módszer esetén a pontszám a fa likelihood értéke (a maximális likelihood értékű fát keressük), MP módszer esetén a változások számával definiált fa hosszát minimalizáljuk, míg a Bayes módszer esetén a fák posztteriori valószínűsége alapján döntünk. De léteznek távolságokból kiinduló optimalizációs módszerek is (pl. minimum evolúció, ME). A lehetséges fa topológiák száma gyorsan nő a taxonok számával. Általában 10-20 taxon felett már szinte lehetetlen az összes lehetséges fát pontosan számolni, ezért keresést végzünk különböző algoritmusok alkalmazásával a lehetséges fák terében. Ugyan nincs garancia a kritériumnak megfelelő globális optimum megtalálására, de optimalizációs módszerrel egy nagy adathalmazt csak így tudunk elemezni. A globális optimum megtalálásának esélyét azzal növelhetjük, hogy a keresést a fák terének több különböző pontjából, azaz például különböző random fákból indítjuk³. A módszerek másik

³Ez bármely, az adott számú taxon esetén lehetséges teljesen felbontott topológiájú (politómia nélküli) fa lehet, amely kap egy pontszámot. Ennek átrendezésével újabb fákhoz kapunk, amelyek pontszáma ettől általában eltér. Az így megvizsgált fák közül az optimalizációs kritériumnak megfelelőt (vagy megfelelőket, hiszen több minimális vagy maximális pontszámú is lehet) tartjuk meg. A keresés leállítására különböző feltételek léteznek. A fő probléma az, hogy az így kapott optimum csak lokális, vagyis noha ezt rendezgetve ennél jobbat nem találtunk, de ez nem jelenti azt, hogy tényleg ez a legjobb. De ha különböző fákból kiindulva és azt rendezgetve mindig ugyanazt a topológiát kapjuk eredményül, reménykedhetünk abban, hogy ez egyben a globális optimum is – de ennek megtalálása egyik módszerrel sem garantálható.

csoportját alkotják az algoritmikus módszerek, amelyek például ágak fokozatos hozzáadásával adott algoritmus szerint építik fel a fát. Ezek a módszerek távolság alapúak, ilyenek például a NJ és az UPGMA. Az optimalizációs módszereknél lényegesen gyorsabbak, hiszen nem kell nagy mennyiségű fát értékelni, így például az NJ változatait felhasználhatjuk a gyakorlatban arra is, hogy a lassabb optimalizációhoz kiindulási fát generáljunk vele. Nem meglepő módon, ahogy ezt számítógépes szimulációk sora is alátámasztja, az algoritmikus módszerek lényegesen pontatlanabbak, összevetve az optimalizációs eljárásokkal. Ezért a gyakorlatban nem szabad kizárólag algoritmikus módszerekre hagyatkozni.

Távolság alapú módszerek. A szubsztitúciós modellek alkalmazásával becsült páronkénti genetikai távolságokból filogenetikai rekonstrukciót végezhetünk. A távolság alapú módszerek kizárólag ezt az információt használják, vagyis a szekvencia adatokra a távolságmátrix előállítását követően nincs is szükség. Az optimalizációs módszerek közül érdemes kiemelni a legkisebb négyzetek elvét alkalmazó eljárást (LS, least square), amely az illesztett fán az ághosszak alapján számolt (patrisztikus távolságnak nevezzük) és az eredeti, a távolság mátrixban található távolságok eltérés négyzetösszegét minimalizálja⁴. A minimum evolúció (ME) eljárás ezzel szemben az ághosszak összegét minimalizálja, legjobb becslésnek a legrövidebb fát tekintjük. Az algoritmikus módszerek közül az NJ módszer a legfontosabb, melynek számos különböző változata létezik. Az NJ egy csillag-fából indul ki (egy csomópontból indul ki az összes ág), és páronként vonja össze az egymáshoz legközelebbi (legkisebb távolságra lévő) taxonokat úgy, hogy az összevontakat egy közös őssel helyettesítjük a következő lépésben (agglomeratív, hierarchikus). Alapjaiban így működik az UPGMA módszer is, azonban az összevonás módja alapvetően eltér, más a súlyozás módja. Additív távolságok esetén az NJ módszerrel kapott fa jó becslése az ME fának, viszont az UPGMA használta csak ultrametrikus távolságok esetén javasolt. Az algoritmikus módszerek nyilvánvaló előnye a sebességük. Azonban a megfelelő, valódi szekvencia evolúciót leginkább tükröző szubsztitúciós modell kiválasztása (később tárgyaljuk) a távolságok becsléséhez számottevő hatással van az eredményre. A törzsfá jó becslése csak jó távolság becsléssel lehetséges, ez azért is fontos, mert az utóbbi bizonytalansága nem jelenik meg a fa becslésében (automatikusan jönak tekintjük, a becslés varianciáját a módszerek nem veszik figyelembe). Továbbá mivel nagymértékű divergencia (nagy távolságok) esetén a becslések varianciája is nagy, a távolság alapú módszerek alkalmazhatósága ez esetben erősen vitatható. Használatuk ezért csak kismértékű divergencia esetén javasolt. A távolság alapú módszerek az illesztési hézagokra (gap) is érzékenyek lehetnek⁵.

Maximális parszimónia (MP). A maximális parszimónia módszere alapvető a morfológiai karakter alapú kladisztikában, ahol tipikusan lényegesen kevesebb a karakter és a karakter állapotok közötti átmenetek (szubsztitúciók) száma. Azonban szekvenciákra, ahol a sok azonos állapot készlettel jellemezhető karakterre a homoplázia is gyakori, az alkalmazhatósága erősen korlátozott, összevetve az explicit modelleken alapuló módszerekkel. Több szubsztitúció egy pozícióban, konvergencia (azonos állapot független eredete) és reverzió (backmutáció) tipikus jelenségek, amelyek homopláziát eredményeznek – az azonos állapot nem biztos, hogy közös eredetre utal és a változások száma a ténylegesen megfigyeltnél nagyobb lehet (lásd 6.6. ábra - Szekvenciák divergenciája). A rekonstrukció során a szubsztitúciók számának meghatározása karakterenként (szekvencia pozíciónként) történik, a fa hossza ezek (súlyozható) összege, ez egy fa pontszáma. Az MP módszer a fa hosszát, így a változások számát minimalizálja, a módszer a belső csomópontokhoz is állapotokat rendel. A tapasztalt pozíciónkénti nukleotid mintázatot veszi figyelembe, közülük is csak azok a karakterek informatívak, amelyek legalább két különböző állapotban állapotonként legalább két taxonban előfordulnak. Ezeket parszimónia informatív karaktereknek nevezzük, a döntés lényegében a lehetséges parszimónia informatív konfigurációk gyakoriságán alapul⁶. Különböző algoritmusok léteznek a karakterenkénti fahossz számolásra, egyes módszerek az átmenetek közötti súlyozást is lehetővé teszik. Szekvenciák esetén az MP módszer alkalmazásának elsődleges oka az, hogy egy hatékonyan számolható optimalizációs módszer, amely korlátai ellenére ésszerű eredményt adhat⁷. Előnye az egyszerűsége és így gyors kivitelezhetősége (összevetve mondjuk egy összetett modellt alkalmazó ML módszerrel). Azonban nincsenek explicit módon megfogalmazható feltételek, így nem építhetők be a szekvencia evolúcióról felhalmozódott ismereteink sem a rekonstrukcióba⁸. Gyakran számos fát kapunk eredményül, vagyis a módszer alapján ezek mindegyike egyformán jó becslése a valódi fának, az MP módszerrel ezek között nem tudunk dönteni. Azonban érdemes kiemelni, hogy egyes

⁴Hasonlóan a legkisebb négyzetek elvén alapuló egyenes illesztéshez, csak most a fát illesztjük az adatokra. A patrisztikus távolság az additív fán mért taxonok közötti genetikai távolság, vagyis a taxonokat összekötő ágak hosszának az összege.

⁵És a standard módszerek az illesztés bizonytalanságát sem veszik figyelembe. Az illesztés, modell és távolság, illetve fa becslés egy adott folyamat, az evolúció különböző aspektusaira vonatkozik, egymástól így nem független problémák. A kérdést a fejezet végén tárgyaljuk.

⁶Azonos karakter állapot a leszármazási kapcsolatra utalhat, apomorfiának tekintve a morfológiai elemzéshez hasonlóan. A parszimónia informatív állapot azt jelenti, hogy az állapot apomorfia, de nem autapomorfia, hiszen ez utóbbi nem utal a leszármazási kapcsolatokra.

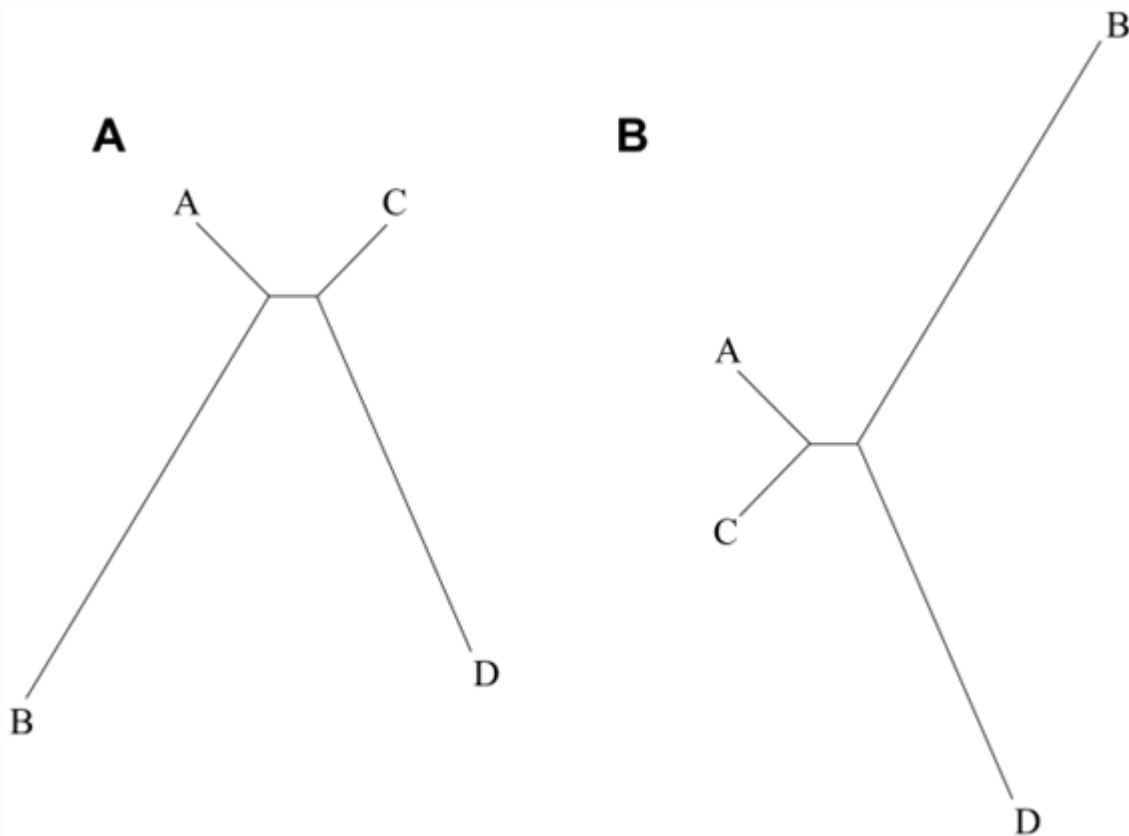
⁷A kladista iskola nézetei szerint az egyetlen használható módszer, hiszen ez minimalizálja a homopláziák számát. Ezzel szemben a statisztikai filogenetikai iskola a modellt alapú becslés jelentőségét hangsúlyozza, mi is ezt a logikát követjük. Ismert fák (kísérletek, számítógépes szimulációk) becslése is ez utóbbiak megbízhatóságát igazolja.

⁸Az apriori súlyozás nem vethető össze az explicit, tesztelhető modellekkel.

marker típusokra (pl. SINE, LINE) kizárólag ezt az optimalizációs logikát tudjuk alkalmazni, mivel nincsenek megbízható modellek ezek evolúciójára.

Hosszú ágak vonzása (LBA). Az MP módszerben a többszörös szubsztitúciót nem tudjuk kezelni, ez oka lehet egy viszonylag gyakori jelenségnek (becslési hibának), amit a hosszú ágak vonzásának (long-branch attraction, LBA) nevezünk (9.2. ábra - Hosszú ágak vonzása). Ha a valódi fa például két hosszú ágat tartalmaz (gyors evolúció jellemzi ezeket a leszármazási sorokat, így több a változás), amelyeket egy rövid ág kapcsol össze, az MP módszer a hosszú ágakat egy csomópontba helyezheti. Ennek oka az, hogy hosszabb ágakon nagyobb valószínűséggel fordulhatnak elő azonos állapotok a véletlennek köszönhetően. Vagyis a parsimónia informatív kombinációk oka ekkor a konvergencia, a hasonló állapotok nem a valódi leszármazási kapcsolatokat (vagyis a divergencia folyamatát vagy a közös őstől változatlan formában örökölt állapotokat) tükrözik. Figyelembe véve azt, hogy DNS szekvenciák esetén a lehetséges átmenetek száma erősen korlátozott (négy lehetséges állapot van), a homoplázia gyakori lehet, így az MP módszer esetén ezzel a hiba lehetőségével számolni kell. Érdekes azonban megjegyezni, hogy a modell alapú módszerek is mutathatják az LBA jelenségét. Noha alkalmazásuk célja pontosan e problémák kezelése, a túl egyszerű modell, vagy a szubsztitúciós ráták rossz becslése (például egyes átmenet típusok hiányában) ugyanúgy LBA-t eredményezhet. A nagyléptékű filogenetikai elemzésekben, ahol a szekvencia változatosság is nagy, az LBA egy alapvető hiba forrás, amely szisztematikus hibát eredményez. Ezekben az esetekben lassabban evolválódó karakterek (szekvencia régiók) alkalmazása, vagy intenzívebb taxon mintázás (ha ez több kisebb ágat eredményez a nagyok helyett) javasolt, illetve a rekonstrukciót a realisztikusabb modelleket is kezelő ML vagy Bayes módszerekkel végezzük.

9.2. ábra - Hosszú ágak vonzása



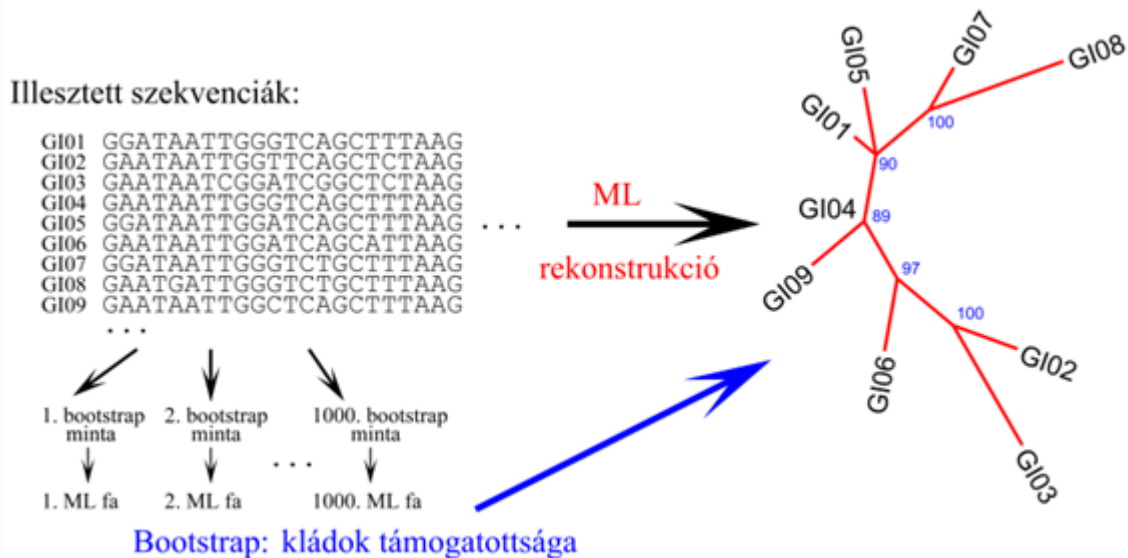
(A) a valódi fa, amelynek egy rövid ággal összekötött két hosszú ága van. Egyes módszerekkel azonban helytelenül a (B) fát kapjuk, ahol a hosszú ágak egy közös csomópontból indulnak ki.

Maximum likelihood (ML). Az maximum likelihood eljárás egy általános statisztikai módszer ismeretlen paraméterek becslésére, amely számos előnyös sajátossággal rendelkezik. A likelihood függvény az adataink valószínűségét fejezi ki a modellek, paraméterek (esetünkben a fa topológiája és ághosszak illetve az evolúciós modell paraméterei) függvényében. Az adatok az illesztett szekvenciák, de emellett a gyakorlatban a szubsztitúciós modell típusát (pl. GTR+G, de lásd még 3. szakasz - Filogenetikai következtetés) is előre

rögzítjük. A likelihood függvény maximumát keressük numerikus eljárásokkal (optimalizációs módszer), a maximális likelihood értékű fa lesz a törzsfa legjobb becslése. A valóságban két optimalizációs lépésről van szó, a fa térben történő keresés mellett az ágak hosszát is optimalizálni kell⁹. A fa likelihood számolása karakterenként (pozíciónként, „single-site likelihood”) történik, feltételezve a karakterek függetlenségét (bármely más rekonstrukciós módszerhez hasonlóan) a fa likelihood az egyes pozíciókra kapott valószínűség értékek szorzata. Az MP módszerhez hasonlóan a döntés lényegében az ősi állapotokon (csomópontok karakter állapotain) alapul. Azonban egy lényeges különbség a kettő között az, hogy amíg az MP csak az ősi optimális állapotokat veszi figyelembe, addig az ML módszer az összes lehetséges állapotot átlagol.

Az ML módszer előnyei és hátrányai. A maximum likelihood elemzés időigényes, ez egyben a legnagyobb hátránya. Azonban egyre hatékonyabb algoritmusok állnak rendelkezésre, ilyen módon egyre nagyobb adathalmazokra alkalmazható. Mivel a topológia nem tekinthető egyszerű paraméternek, az ML becslés elméletének filogenetikai alkalmazása nem triviális, általános sajátosságait nem alkalmazhatjuk. A becslés megbízhatóságát sem tudjuk a szokásos (parametrikus) módon jellemezni, például egy konfidencia intervallummal. A topológia támogatottságát a gyakorlatban a bootstrap eljárás segítségével becsljük (9.3. ábra - A bootstrap eljárás), azonban értelmezése erre az esetre nem teljesen egyértelmű. Mindamellett változatos körülmények között tesztelve (mesterséges adathalmazokon, ahol a valódi fa ismert) az ML alapú rekonstrukció az egyik legmegbízhatóbb módszernek bizonyult. A rekonstrukció evolúciós modellek explicit feltételezésén alapul, amelyek így tesztelhetők, módosíthatók. Természetesen a hibás modell specifikáció (például a ráta heterogenitás paraméter figyelmen kívül hagyása) minden más módszerhez hasonlóan hibás becslést eredményezhet. Mindent összevetve ma a nagyléptékű filogenetikai következtetés alapvetően az ML (és Bayes, lásd alább) módszereken alapul. Érdekes továbbá megjegyezni, hogy a maximum likelihood jelentősége a molekuláris evolúciós vizsgálatokban messze túlmutat a filogenetikán. Egy olyan metodikai keretet biztosít, amelyben a modellek illeszkedése, vagy a különböző biológiai feltételek teljesülése (molekuláris óra, szelekció) tesztelhető.

9.3. ábra - A bootstrap eljárás



A nemparametrikus bootstrap a leggyakrabban használt eljárás az egyes rekonstruált kládok megbízhatóságának jellemzésére, például NJ, MP és ML módszerekkel kapott filogenetikai fákra. Az ábra az eljárás lépéseit mutatja egy ML fára. Ehhez az illesztett szekvenciákat számos (például 1000) alkalommal újra mintázzuk: minden egyes alkalommal véletlenszerűen kiválasztunk a szekvencia hosszával azonos számú karaktert (azaz pozíciót, ami az adatmátrix oszlopa) visszatevéses mintavétellel. Vagyis a karakterek (és természetesen a taxonok) száma változatlan marad, azonban egyes pozíciók többször is szerepelhetnek, más pozíciók pedig egyáltalán nem fordulnak elő a bootstrap mintában. Minden mintára elvégezzük a rekonstrukciót az adatainkra kivitelezett azonos módon, melynek eredményeképpen 1000 darab fát kapunk. Egy klád támogatottságát a fák felbontásával határozzuk meg, a támogatottság itt azt jelenti, hogy az adott klád hány újra mintázott adathalmazból készült

⁹A fa topológiája egy modell, paraméterek az ághosszak, illetve a szubsztitúciós modell paraméterei, vagyis számos modellt kell összehasonlítani azonos számú paraméter feltételezve. Az ML becslés aszimptotikus sajátosságai ebben az esetben nem érvényesek, hiszen nem csak paraméter becslésről van szó. Persze ez nem jelenti automatikusan azt, hogy például nem konzisztens (ez utóbbit többen vitatták).

fában fordul elő. Ezt például százalékban kifejezve adjuk meg (az ábrán kék színnel jelölve, a GI02 és GI03 például mind az 1000 ismétlésben előfordult, az adatokra lásd 9.1. ábra - Karaktermátrix és távolságmátrix) az eredeti fán (piros, az ML fá). Fontos megjegyezni, hogy a bootstrap fá (az 1000 fa konszenzusa, lásd 3. szakasz - Filogenetikai következtetés) nem azonos az eredeti fával, a támogatottságot mindig az eredeti adatainkra kapott fán kell feltüntetni. A nemparametrikus bootstrap eljárással a fa topológiájának megbízhatóságát jellemezzük, arról ad információt, hogy az egymástól független karakterek milyen mértékben támogatják a topológiát. Hiszen minél több karakter támogat egy kládot, a karakterek annál több bootstrap mintában jelennek meg (random mintázással a bekerülésük valószínűsége nagyobb) monofiletikus csoportot eredményezve az ezekből kapott fán. Az eljárás más paraméterek becslése megbízhatóságának jellemzésére is alkalmazható. A karakterek függetlensége a rekonstrukciónak is feltétele, így ez nem jelent további megkötést az eljárás alkalmazhatóságára.

Bayes módszer. A Bayes módszer a statisztikai következtetés egy alapvető típusa, a filogenetikában is széles körben alkalmazzák. Míg például az ML módszer esetén adatok valószínűségéről beszéltünk adott (konstans) paraméterek mellett, itt a paraméterekhez eloszlást rendelünk és az adatainkat tekintjük fixnek, adottnak. A Bayes logikában is alapvető szerepű a likelihood, azonban itt adataink információ tartalmára vonatkozik. Pontosabban, a keresett jellemzőknek (topológia, ághosszak és szubsztitúciós modell paraméterek, mint például az ML rekonstrukció esetén) van egy mintavétel előtti, adatainktól független a priori eloszlása (az előismeretek), ezt módosítjuk az adatok alapján számolt likelihood felhasználásával. Ennek eredménye a posteriori eloszlás a topológiára, illetve külön eloszlás minden paraméterre. Ellentétben például az ML módszerrel, itt egyből információt kapunk például a lehetséges topológiák valószínűségére (ML esetén ehhez bootstrap eljárás kellett, további például 1000 rekonstrukcióval), a magas posteriori valószínűségű fák a törzsfá jó becslései. A Bayes rekonstrukció a viszonylag gyors, hatékony algoritmusok megjelenésével terjedhetett el, és vált a filogenetikai rekonstrukció egy kedvelt módszerévé. A rekonstrukciós eljárás alapvető elemei a Monte Carlo Markov láncok (Markov Chain Monte Carlo, MCMC), amelyek segítségével a posteriori eloszlást mintázzuk. Megfelelő mintázást azonban csak akkor várhatunk, ha a Markov láncok konvergenciája (topológiához és paraméter értékekhez) megfelelő, ennek megítélése azonban nem triviális kérdés.

A Bayes módszer előnyei és hátrányai. Az ML és Bayes metodika egyaránt a likelihood függvényen alapul, ezért statisztikai jellemzőik is számos tekintetben hasonlóak. A statisztikai következtetés két különböző filozófiáját képviselik (Bayes és frekventista logika). A gyakorlatban mindkét eljárást használják, gyakran váltogatva egyikről a másikra. Két lényeges eltérést emelünk ki a megközelítési módok között: az eredmények interpretálása és az a priori eloszlás. A Bayes logikában az értelmezés világos: például egy fa topológia posteriori valószínűsége annak a valószínűsége, hogy a fa korrekt az adott adatok (illesztett szekvencia és kiválasztott szubsztitúciós modell típus) mellett. A topológiák valószínűsége alapján az egyes csomópontokhoz is posteriori valószínűségeket rendelhetünk, amit egy klád támogatottságának tekintünk a gyakorlatban. Ezt szembe állítva az ML és bootstrap logikával a Bayes módszer előnyének tűnhet. A tapasztalatok azonban azt mutatják, hogy a csomópont posteriori valószínűségek gyakran túlságosan magasak (gyakran közel 1, vagyis nem vethető össze a bootstrap támogatottsággal, ami viszont rendszerint a valódi értéknél alacsonyabb), ez mindenképpen óvatosságra int az interpretációban. A másik probléma az a priori eloszlás feltételezése (topológiára és paraméterekre). Mivel az esetek jelentős részében nem áll rendelkezésre erre vonatkozó információ, gyakran hagyjuk, hogy ezt a szoftverek döntsék el alapértelmezett beállításaiikkal. Azonban egy megfelelő nem informatív a priori eloszlás definiálása különösen a topológiára nem egyértelmű. Mivel hatással van az eredményre, ez akár szisztematikus hiba forrása is lehet. A robusztusság elemzése (az a priori hatásának vizsgálata a posteriori eloszlásra) ma egyre inkább elvárás. Természetesen a nem megfelelő modell típus alkalmazása a Bayes módszer esetén is hibás konklúziót eredményezhet.

3. Filogenetikai következtetés

Általános jellemzők. Ha a filogenetikai becslések sajátosságait nézzük, az evolúciós modelleken alapuló eljárások konzisztensek (konvergencia a valódi értékhez növekvő minta nagysággal), amennyiben a modell korrekt. Ezzel ellentétben egyes esetekben az MP módszerről tudjuk, hogy nem konzisztens. Számítógépes szimulációk alapján az ML módszer lényegesen hatékonyabb (torzítatlan becslés kis standard hibával), mint az MP vagy az NJ. Azonban a robusztusságuk, vagyis a feltételek sérülésére való érzékenység tekintetében nehéz általános konklúziót levonni. Számítógépes szimulációk alapján mindegyikről elmondható, hogy vannak adathalmazok amelyekben a szisztematikus hiba lehetősége fennáll. Ezért a rekonstrukció körültekintést igényel, különösen a kevésbé feltárt csoportok (nincs megbízható független információ a filogenetikai kapcsolatokra) vagy összetett (nem standard) adathalmazok esetén. Egy potenciális hiba forrás például az LBA jelensége. A rekonstrukció sebessége vonatkozásában a trendek egyértelműek. Az algoritmikus módszerek sokkal gyorsabbak, mint az optimalizációsak. A likelihood számolása időigényes, ez mind az ML, mind a Bayes

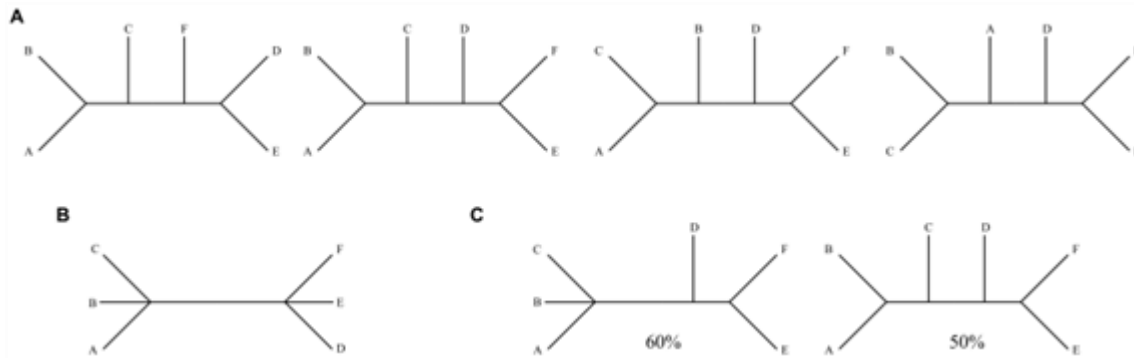
rekonstrukciót érinti. A Bayes módszer esetén egy komplex adathalmaz általában hosszabb Markov láncokat is igényel, azonban egyből információt kapunk a megbízhatóságra, ellentétben az ML módszerrel. De folyamatosan születnek új algoritmusok, a párhuzamos számolás több processzoron, a grafikus processzorok bevonása a számolásba mind olyan lépés, amely az alkalmazhatósági határokat folyamatosan kifelé tolja. Általános álláspont, hogy a különböző rekonstrukciós logikák alkalmazása (mivel érzékenyséjük a feltételek sérülésére eltérő lehet), szükség esetén különböző szekvencia illesztésekkel és a szekvencia evolúció különböző modelljeivel, a becslések megbízhatóságának alapos vizsgálata javasolt egy megbízható filogenetikai rekonstrukció eléréséhez.

Kombinált adatok. Ma már nem ritka, hogy egyidejűleg több tíz, akár több száz genom régió szekvenciája alapján próbálunk taxonok evolúciós történetére következtetni, vagyis génfákból következtetünk fajfára. A módszerek fejlődése is egyértelműen ebbe az irányba mutat, vagyis több genom régió bevonása egyre inkább elvárás. Ezeknek a módszereknek a tárgyalásától azonban eltekintünk. Mindamellett világos, hogy szükségünk van olyan eljárásokra, amelyek segítségével különböző természetű (például eltérő markerok, régiók, eltérő evolúciós történettel) adatokból közös becslést végezhetünk. Tradicionálisan két megközelítési mód létezik: kombinálhatjuk az adatokat vagy kombinálhatjuk a fákat. Egyik lehetőség az adatok összefűzése egy adatmátrixot képezve, ezt szupermátrix módszernek nevezzük. Ezzel a karaktereinket egy egységként kezeljük, így figyelmen kívül hagyjuk például az összefűzött genom régiók evolúciós dinamikájának különbségeit. Ugyan a karaktereket egymástól függetlenek tekintjük, de például egy szubsztitúciós modellt alkalmazunk a teljes adatmátrixra (esetleg a ráta változhat). Azonban lehetőség van arra is, hogy az eltérő sajátosságú adatokat (például morfológia és szekvenciák, gének és nem kódoló szekvenciák) csoportosítsuk, független adatpartícióknak definiálva azokat egymástól elkülönítsük. Így például a különböző csoportokra önálló modell definiálható. A karakter alapú módszerek esetén a változást karakterenként értelmezzük egyidejűleg a teljes adathalmazra, így a karakterek természetes módon csoportosíthatóak. Például a fehérjét kódoló DNS szekvenciákat elemezve a kodon pozíciókat gyakran külön kezeljük, hiszen evolúciós rátájuk jelentősen eltérhet, vagy az inszerciós-deléciós eseményeket is a nukleotid szubsztitúcióktól függetlenül kezeljük. De a különböző adatokból végeredményben egy fát (topológiát és ághosszakat) becslünk. Előnye az adat particionálásnak az, hogy így a teljes adathalmazra vonatkozó véletlenszerű ráta és szubsztitúciós mintázat változás helyett a biológiai ismereteket is beépíthetjük¹⁰, azonban jelentősen növeli a számolás erőforrás igényét és akár modell túlillesztést is eredményezhet. Likelihood keretek között a csoportosítást hipotézisnek tekintve jogossága tesztelhető (pl. két gént egy csoportba sorolhatunk-e, a kodon pozíciók között van-e különbség). Egységes konklúzió levonásának másik módja a fák kombinálása, vagyis a különböző adatokkal önálló rekonstrukciót végzünk és a végeredményt kombináljuk (szuperfa megközelítési mód). Egyes esetekben hasznos eljárás (például intenzív horizontális géntranszfer esetén, vagy ha a különböző kládokat eltérő karakterek alapján elemezzük), általában azonban nem hatékony eljárás közös filogenetika becslésére.

Konszenzus fák. Különböző karakterekből, karakter halmazokból (pl. különböző gének) kiindulva különböző fákat kaphatunk (pl. eltérő génfák). Fajok filogenetikai elemzésében a topológiai különbség ellentmondó fajképződési mintázatot jelent, így ezt a különbséget valahogyan ki kell tudnunk fejezni. De a különböző módszerek, modellek is más eredményt adhatnak, amelyet szeretnénk összehasonlítani. Topológiák összehasonlítása például a fák felbontásával kivitelezhető, ahogy a bootstrap módszer esetén is láttuk. A bizonytalanságot gyakran úgy fejezzük ki, hogy mondjuk a 60% alatti támogatottságú csomópontokat eltávolítjuk. Az így kapott fa a kondenzált fa. Ez politómiát eredményez (lásd például a (GI01,GI05,(GI07,GI08)); kládot, 9.3. ábra - A bootstrap eljárás). A politómiától függetlenül a csoport támogatottsága magas (az ábrán 90%), azonban a csomópontból kiinduló leszármazási sorok kapcsolata nem világos. Másrészt előfordulhat az is, hogy egy adathalmazból több eltérő topológiájú, de támogatott fát kapunk és ezek közös elemeit szeretnénk kiemelni (pl. optimális fák egy MP rekonstrukcióban). Vagy különböző génekre kapott fákat szeretnénk szemléltetni (de nem az együttes becslés a cél), a közös támogatott elemeket kiemelve. Ezt megtehetjük a konszenzus fák segítségével, ahol a fán csak az elegendően gyakran megjelenő (majority-rule) kládokat tüntetjük fel, például amit a gének 75%-a támogat (75% majority-rule consensus tree). Szigorú konszenzusról (strict consensus) beszélünk, ha csak a minden fában előforduló topológiai jellemzőket tartjuk meg (9.4. ábra - Konszenzus fák). Konszenzus fák ághossza nem informatív. Érdemes megjegyezni, hogy a fák közötti különbségek is számszerűsíthetők (fák távolsága).

9.4. ábra - Konszenzus fák

¹⁰Lényegében megfelel a fix-hatás vagy random-hatás vitának a statisztikában.



Az (A) ábrán látható fák (B) szigorú és (C) előfordulási gyakorisággal definiált, 60% és 50% értékekhez tartozó konszenzus fái. Zvelebil és Baum (2007) alapján.

Az evolúciós történet rekonstrukciója. Célunk a múltban lejátszódott evolúciós események sorozatának feltárása, amely karakterek és taxonok divergenciáját eredményezte. Ezeknek a múltbeli eseményeknek a következménye a szekvenciák divergenciája, amelyet a szubsztitúciós modellek segítségével próbálunk leírni az illesztett szekvenciák felhasználásával. Ilyen divergenciát eredményező események az eltérő szubsztitúciók, amelyek típusai sebességében különbségek lehetnek (ezt az evolúciós modellek részének tekintjük), vagy egyes genom régiók kiesése egy leszármazási sorban (deléció, az illesztésekkel vesszük figyelembe). Végül a történetet, a már kiválasztott illesztés és szubsztitúciós modell alapján a filogenetika módszereivel rekonstruáljuk. A végeredményül kapott filogenetikai fa csak akkor lehet megbízható becslése például a valódi történetet tükröző törzsfának, ha az illesztés és a modell is korrekt – ezt azonban nem tudjuk. Egy megbízható rekonstrukció alapján már könnyebb lenne megbízható modellt találni a szekvencia evolúcióra, azonban jó rekonstrukció csak jó modellel képzelhető el. Nincs ellentmondás, egyszerűen a valódi karakter leszármazási kapcsolat (illesztés és modell) és a taxon evolúció (fa) egymástól nem független kérdések, egy adott folyamat különböző következményei. A megoldás mindhárom eljárás egyidejű kivitelezése lenne. Így az illesztés és modell választás bizonytalansága is megjelenik a rekonstrukció bizonytalanságában, például a klád támogatottsági értékekben. A tipikus gyakorlatnak, amit részben tárgyaltunk (illesztés, majd modellszelekció egy feltételezett fán, majd rekonstrukció), elsősorban technikai okai vannak: a rekonstrukció önmagában is nagyon számolás igényes lehet¹¹. Természetesen az elméleti és technikai akadályok elhárulása sem garancia a valódi történet megismerésére. A valódi történetre közvetett módon, recens taxonok tulajdonságai alapján következtetünk, azonban számos korábbi eseménynek már nincs nyoma a jelenben.

4. Összefoglalás, kérdések

4.1. Összefoglalás

Az evolúciós történet rekonstrukciója különböző jellegű adatok, tipikusan morfológiai karakterek vagy DNS szekvenciák alapján történhet. Kivitelezésére több különböző megközelítési mód létezik, különböző előnyökkel és hátrányokkal. Fontosabb megemlített módszerek a karakter alapú optimalizációs eljárások közül az ML, MP és Bayes, távolság alapú algoritmikusak közül az NJ és UPGMA, távolság alapú optimalizációs az ME és LS eljárások. Divergens evolúciót feltételezve a valódi történetet adatoktól és módszerektől függetlenül filogenetikai fakkal ábrázolhatjuk. A filogenetikai rekonstrukció célja a fák topológiájának és az ágak hosszának becslése (additív fák). A szekvencia alapú molekuláris filogenetikában a gyakorlat az, hogy előbb a szekvenciákat illesztjük, majd a szekvencia evolúció modell típusának kiválasztása következik (szubsztitúciós modellek, nem mindegyik módszernél) és végül ezt követi a fa becslése. Ennek alapvetően technikai okai vannak, hiba forrása lehet, hiszen bármely lépés bizonytalansága a végső konklúziót, a kapott fát is érinti. Általában javasolt a rekonstrukciót több különböző módszerrel is elvégezni ha lehetséges, tekintettel a módszerek eltérő statisztikai sajátosságaira. A szisztematikus torzítás elkerülésére robusztus módszereket kell alkalmazni (általában modell alapú ML és Bayes). Fontos további információ becslésről az egyes kládok támogatottsága, amely alkalmazásának célja egyfajta jellemzése a becslés megbízhatóságának. Azonban konkrét esettanulmányokból ismert, hogy a bootstrap támogatottságok inkább alacsonyabbak, míg a Bayes posteriori valószínűségek következetesen túlbecsülhetik ezt az értéket. Nagy adathalmazokra ez a különbség eltűnik, szinte minden klád támogatottsága 100% lesz, függetlenül például attól, hogy a különböző adatok között

¹¹Léteznek szoftverek ezek együttes kezelésére, használatuk például bizonytalan illesztés esetén javasolt. Továbbá a hagyományos fix topológián alapuló modellszelekció mellett egyéb megközelítési módok is léteznek, illetve az illesztésre is számos algoritmus ismert.

konfliktus lehet. Adatok független egységekként való kezelésére (adatpartíciók, szupermátrix) és az eredmények interpretálására (kondenzált és konszenzus fák) különböző lehetőségek állnak rendelkezésre.

4.2. Ajánlott irodalom

Számos kitűnő áttekintés (lásd például [Yang és Rannala, 2012]) és könyv (lásd például [Felsenstein, 2004]) foglalkozik a filogenetikai rekonstrukcióval. Magyar nyelven lásd Podani (2007) függelékét.

4.3. Önellenőrző kérdések

Kérdések (megoldások, a telepített verzió):

1. Mire használjuk a bootstrap eljárást a filogenetikában?
 - a. Bayes módszerben a fák topológiájának eloszlását becsüljük vele
 - b. Az ághosszak becslésének megbízhatóságát fejezi ki
 - c. A topológia megbízhatóságát jellemezzük vele
2. Melyik nem optimalizációs módszer?
 - a. ML
 - b. NJ
 - c. MP
 - d. Bayes
3. Melyik nem karakter alapú módszer?
 - a. ML
 - b. NJ
 - c. MP
 - d. Bayes
4. Mit értünk LBA alatt?
 - a. Egy gyakran előforduló becslési hibát
 - b. Az MP fát
 - c. Az ML fát
 - d. Egy szubsztitúciós modellt
5. Mit értünk konszenzus fa alatt?
 - a. A valódi fát
 - b. Az egyesített adathalmazból kapott fát
 - c. A különböző fák közös elemeit tartalmazó fát

10. fejezet - Evolúciós egységek

1. Áttekintés

1.1. Célkitűzés

Evolúciós egység bármely biológiai entitás lehet, a hierarchikus biológiai szerveződés bármely szintje, amely az evolúciós változással összekapcsolható. A változás legfontosabb egysége az egyedek (mint egységek) alkotta populáció, ahol a különböző tulajdonságokkal rendelkező egyedek gyakorisága változik generációról generációra. Azonban ez a megközelítés több alapvető jelenségről, így például az egyedek közötti kölcsönhatásokról (például altruizmus) nem ad számot, illetve a folyamatok egyidejűleg több szintet is érinthetnek, ahol a hatásuk akár ellentétes irányú is lehet. Bármit is tekintünk entitásnak, a legalapvetőbb koncepciók – változatosság, szaporodás (pontosabban a sokszorozódás) és öröklődés – változatlanok. Az evolúciós változás elemi folyamatai többségére az egységet definíció szintjén rögzítettük: így például a mutációt az örökítő anyag megváltozásaként, vagy a genetikai sodródást allél gyakoriság fluktuációként definiáltuk¹. Hatásuk a karakter állapotok (fenotípus) kifejeződését meghatározó egyéb tényezőknek is függvénye lehet. Például az egyedek külső morfológiai sajátosságai a fizikai környezettől is függhetnek (lásd kvantitatív jellegek), vagy a molekuláris markerek alkalmazása egyik fő előnye éppen ennek hiánya. Mivel a természetes szelekció hatását a fenotípuson keresztül értelmeztük (lásd kvantitatív jellegekre vagy szekvenciákra), az egység kérdése kicsit összetettebb. A fejezet célja elsősorban a legfontosabb szelekciós szintek bemutatása, részletes tárgyalásuk azonban nem célunk.

1.2. Tartalom

Elsősorban a természetes szelekció fogalmát fogjuk általánosítani, és néhány ehhez kapcsolódó fogalmat pontosítani (fitnesz, funkció) úgy, hogy a koncepció alkalmazható legyen a különböző entításokra. Majd bevezetünk az egységekre, csoportokra egy általános sémát, ennek a segítségével tudjuk a többszintű szelekciót is értelmezni.

2. A szelekció egysége

A természetes szelekció definíciói. A természetes szelekció alatt az entítások, objektumok fenotípusosan különböző csoportjai (jelleg csoportjai) közötti konzisztens fitnesz különbséget értjük. A szelekció így nem egy külső erő², ha változatosság van a fitneszben, pontosabban olyan jellegekben, amelyek hatással vannak a túlélésre, reprodukív sikerre, azaz a fitneszre, akkor szelekcióról beszélünk. A szelekció így nem más, mint egy elnevezés a különböző entitás csoportok közötti fitnesz különbségre. Entitás fitnesze, reprodukív sikere alatt az átlagos per capita növekedési rátát értjük, amely egy entitás csoport (pl. azonos genotípusú egyedek csoportja, de nem az egyed) jellemzője. A szelekcióra adott válasz, a változás a következő generációban, számos további tényezőtől is függ, így természetesen a fenotípus öröklődésétől is³. Definíciónk alapján bármely konzisztens fitnesz különbséggel rendelkező szerveződési szinten szelekció is automatikusan hat, vagyis a különbség hatással van a következő generációk változatosságára, így az evolúció folyamatára.

Objektum és tulajdonság, funkció és melléktermék. A fitnesz tehát az objektumok különböző tulajdonságainak a függvénye. Szelekció hatására objektumok „válogatása” történik egyes *tulajdonságaik miatt*, de emellett a szelekció más tulajdonságokra is hatással van (10.1. ábra - Objektumok és tulajdonságok szelekciója.). Ha a nagyobb testméret előnyt jelent, nagyobb testméretre ható szelekcióról beszélünk (a nagyobb testű egyedek szelekciója történik, az eltérő testméretű egyedek fitnesze különbözik). De a testmérettel számos egyéb tulajdonság is korrelál, amelyek gyakorisága szintén változik. Az előnyös tulajdonság az oka a nagyobb

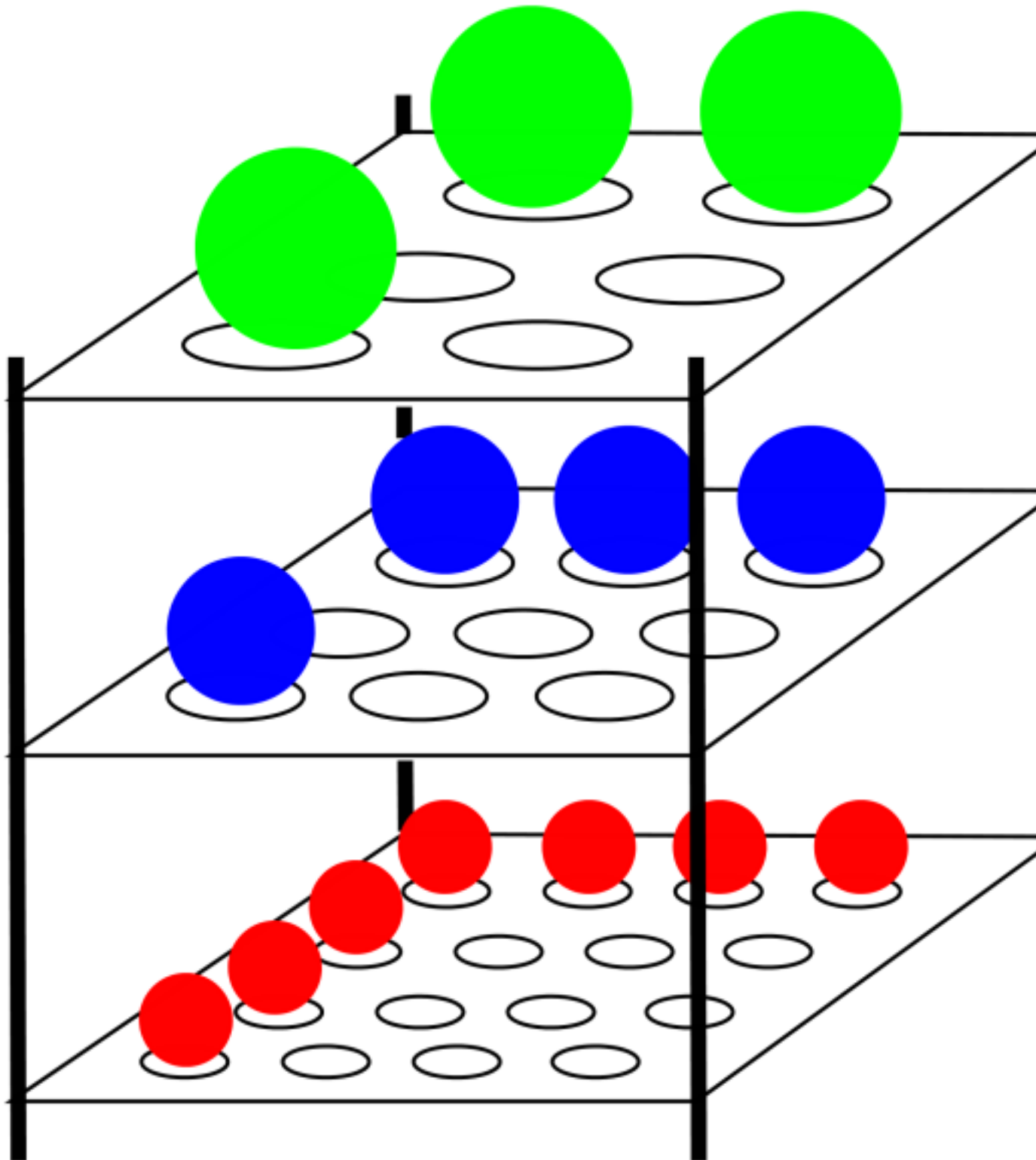
¹A sodródás azonban már bármely szinten értelmezhető (például az egyedek átlagostól eltérő mortalitása külső tényezők, balesetek következtében, az alléljaitól függetlenül).

²A „szelekció hatására az allél gyakoriság megváltozott” kifejezés ezt sugallhatja, hangsúlyozva hogy ha a feltételei fennállnak, akkor a szelekció egy automatikus folyamat. Ennek ellenére pusztán egy generációbeli fitnesz különbséget jelent, ami hatással van a következő generációbeli karakter eloszlásra (de ez már a szelekcióra adott válasz), és a rákövetkezőkre, hiszen konzisztens különbségként definiáltuk (előnyös jelleg előnye fennáll, amíg a környezet változatlan). Érdemes megjegyezni, hogy ehhez hasonlóan a drift kifejezést is mindkét értelemben használjuk (allél gyakoriság változás drift hatására vagy az átlagtól való eltérés a véletlen miatt). Folyamatként értelmezve ezek következő generációban megnyilvánuló hatására gondolunk.

³Az öröklődés is a populáció válaszára van hatással, legyen az genetikai, epigenetikai vagy kulturális. Részletesebben lásd a Populációgenetika jegyzetben.

fitnesznek, annak *funkciója* miatt, emellett azonban a tulajdonságnak egyéb *hatásai* is lehetnek (nem elsődleges funkció, melléktermék). Például a szín funkciója legyen most a ragadozók elkerülése (rejtőzés). A szín megváltozásának (evolúciós változás) azonban egyéb hatásai is vannak. Így például az előnyös változatnak, például egy lepke melanikus formájának az elterjedése (melanikus egyedek relatív gyakorisága nő) a populáció kihalási valószínűségét csökkenti. De természetesen a kihalás elkerülése nem lehet oka a színezet evolúciójának, a populáció jövőbeli állapota nem hathat a jelenben zajló eseményekre, így egy jelleg elterjedésére.

10.1. ábra - Objektumok és tulajdonságok szelekciója.



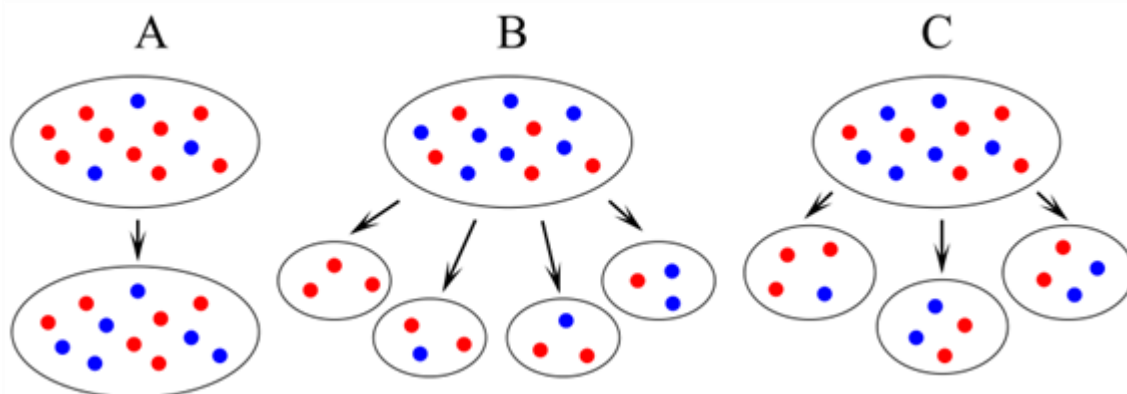
A szitával a golyókat (objektumok) méretük (tulajdonság) alapján válogatjuk (szelekció). De az eltérő méretű golyók színe (tulajdonság) is más, így szín alapján is szelektálunk, azonban ez a tulajdonságok együttes előfordulásának (karakterek korrelációjának) következménye. Futuyma (2009) alapján.

A szelekció szintjei. Az egyedek morfológiai vagy magatartási tulajdonságai alapján elkülöníthető csoportjai (jelleg csoportok) között fitnessben is eltérés lehet, ez gyakori eset. Azonban ehhez hasonlóan értelmezhető a konzisztens különbség az egyed szint alatt (pl. gének között szegregációs torzítás esetén, ahol egy allél másolata

nagyobb eséllyel megy tovább a következő generációba) és felett (pl. fajon belül populációk között, vagy fajok között) is, vagyis szelekció ezeken a szerveződési szinteken is hathat. Legfontosabb esetek a génikus, egyed, csoport/populáció és faj szelekció. Ezek közül az egyed szelekció messze a legfontosabb, eddig alapvetően ezzel találkoztunk, az eltérő fitness háttérben genotípus illetve öröklődő fenotípus különbségek álltak. Az eltérő párválasztási, párzási siker (eltérés a szaporodáshoz kapcsolódó jellegekben, fitness komponens) következtében ható szelekciót ivari szelekciónak nevezzük, amely a természetes szelekció egy típusa. Azonban tételezzük fel, hogy a következő generációk karakter eloszlása a populációk egyes tulajdonságainak (például a populáció méretének, elterjedésének, vagyis nem az egyedek tulajdonságainak) is függvénye. Ez esetben az egyed szelekció (pl. eltérő genotípusú egyedek fitnessze eltér) mellett a csoportok közötti szelekció is számíthat. Az eltérő csoport jellemzők következtében ható szelekciót csoport szelekciónak nevezzük. A csoport szelekció egy vitatott koncepció, ennek egyik oka az, hogy több különböző folyamatot is értenek alatta (rövidesen tárgyaljuk). Ha az egy csoportot alkotó egyedek rokonok, rokon szelekcióról beszélünk (a rokonsági fok is csoport jellemző), amely több taxon esetén alapvető tényező. Az interdém szelekció a csoport szelekció egyik típusa.

Szerveződési szintek: részecskék és kollektívák. Ha az egyedek tulajdonsága (genotípusa, fenotípusa) megváltozik a populációban, akkor az egyedet magába foglaló csoport, például a populáció is (például a karakter átlag) változik. A magasabb szerveződési szintet (populáció, általánosítva kollektíva) az azt alkotó objektumok (általánosítva részecskék) tulajdonságaiból (genotípusából, fenotípusából) származtatott mérőszámmal (pl. a populáció átlagos testtömege) jellemeztük. Ez nem minden esetben ilyen triviális (lásd pl. elterjedési mintázat), ezeket a tulajdonságokat a kollektíva megjelenő („emergent”) tulajdonságainak nevezzük, amelyek szintén hatással lehetnek az evolúciós változásra. Számos különböző kollektíva-részecske pár képezhető, például: klád és faj, faj és populáció, populáció és egyed, genotípus és gén. Az így definiált rendszerben két különböző fitness mérőszámot is értelmezhetünk, ezeket egyértelműen el kell különíteni egymástól (10.2. ábra - Részecske és kollektíva): kifejezhetjük részecskék és kollektívák szintjén.

10.2. ábra - Részecske és kollektíva



A színes körök a különböző tulajdonságú részecskék, az ellipszisek a kollektívák. Az (A) esetben a kék tulajdonságúak, (B) esetben a piros tulajdonságúak fitnessze nagyobb. (C) esetben reprodukciós sikerük azonos (nincs szelekció ezen a szinten). (B) és (C) esetben több utód kollektíva is van (például kolonizáció következtében több populáció), ezen a szinten (B) fitnessze nagyobb a több utód kollektíva miatt. Fitness alatt mindkét szinten a per capita növekedési rátát értjük, az első esetben a különböző tulajdonságú részecskéket, második esetben a kollektívákat. Okasha (2006) és Futuyma (2009) alapján.

Többszintű szelekció. A szelekció egyidejűleg különböző szinteken hathat, együttesen formálva az evolúció folyamatát. Ez különösen akkor válik számottevő tényezővé, ha eltérő irányú változást várunk a különböző szerveződési szinteken. Például bizonyos egyedek számára hátrányos magatartási forma (egyed szelekció hatására a gyakorisága csökkenne) egy rokonokból álló csoport szintjén előnyös lehet, amely következtében elterjedhet (pl. altruizmus). A többszintű szelekció (MLS, „multilevel selection”) két típusát különíthetjük el a koncepcionális modellünk segítségével (10.2. ábra - Részecske és kollektíva). Leegyszerűsítve a kérdést a csoport szelekcióra, egyik esetben (MLS1) a hangsúly az egyedek tulajdonságai gyakoriságának teljes populációra vonatkozó változásán van, a csoportok fitness különbsége azt fejezi ki, hogy mennyi egyeddel járulnak hozzá a populációhoz. Másik esetben (MLS2) a hangsúly a különböző összetételű csoportok számán van, a fitness az utód-csoportok számára vonatkozik. MLS2 a hagyományos csoport szelekciós elképzelésnek felel meg, amelyről tudjuk, hogy csak nagyon speciális körülmények között lehet a hatása számottevő. Ezzel szemben az MLS1 modell, amit csoport szelekcióra alkalmazva jelleg-csoport szelekciónak is nevezünk, fontos

szerepű lehet. A rokonszelekció, az altruizmus evolúciója is ezzel a koncepcióval értelmezhető (de egyéb hipotézisek is léteznek).

3. Összefoglalás, kérdések

3.1. Összefoglalás

Az evolúciós egységek kérdése folyamatosan vita tárgyát képezi, a fejezetben a legáltalánosabban elfogadott koncepciót követtük. A kérdés különösen a szelekció vonatkozásában merül fel, hiszen egyidejűleg számos szerveződési szinten hathat (többszintű szelekció). Ahhoz, hogy a különböző szintekre alkalmazni tudjuk, a szelekció definícióját általánosítottuk, konzisztens fitness különbséget értünk alatta, a hatására bekövetkező változást a szelekcióra adott válasznak nevezzük (karakter eloszlás megváltozása). A karakter eloszlást már populáció szinten értelmezzük, ezért noha egyed szelekcióról beszélünk (a tulajdonságokat egyedekhez rendeltük), a változás egysége már az egyedek alkotta populáció. Egy másik fontos eset a csoport szelekció, amely hagyományos értelmezési módja (MLS2) problémás, konkrét példákat is leginkább csak a célzott kísérletek szolgáltatnak. A csoport szelekció másik értelmezési módját (MLS1) alapul véve viszont egyes esetekben fontos tényező lehet, különösen ha csoport alatt rokonok csoportját értjük. A két koncepció közötti alapvető eltérés a fitness értelmezésére vezethető vissza. Egyed és csoport mellett két további szintet emeltünk ki (a teljesség igénye nélkül), a gént és a fajt.

3.2. Ajánlott irodalom

A terület nagyon szerteágazó, több fontos kérdést és elméletet meg sem említettünk. Az általános evolúció és viselkedés ökológia könyvek részletesebben tárgyalják. A természetes szelekció különböző koncepcióira lásd Endler (1986), a szelekciós szintekre Okasha (2006).

3.3. Önellenőrző kérdések

Kérdések (megoldások, a telepített verzió):

1. Mit értünk természetes szelekció alatt (tágabb értelemben vett szelekció)?
 - a. Fenotípusosan különböző csoportok közötti konzisztens fitness különbséget
 - b. Fenotípusosan különböző csoportok közötti különbséget (különbség bármely tulajdonságban)
 - c. Fenotípusosan különböző csoportok közötti jelentős különbséget
2. Mi a fitness?
 - a. Egy tulajdonság
 - b. Eltérés egy tulajdonságban két változat között
 - c. A szelekcióra adott válasza a populációnak, kollektívának
 - d. Átlagos per capita növekedési ráta
3. Mekkora a fitness, ha a populáció 100 egyedből áll és egy egyed átlagos utódszáma 5?
 - a. 500
 - b. 50
 - c. 5
 - d. 0.5
 - e. 0.05
4. Mit jelent a többszintű szelekció (szelekcióra adott válasz)?

- a. Egyidejű hatást az egyedek számos tulajdonságára
 - b. Előnyös tulajdonságok időbeli felhalmozódását
 - c. Egyidejű hatást több szerveződési szinten
5. Melyik nem populáció (kollektíva) szintű mérőszám az alábbiak közül?
- a. Átlagos testtömeg
 - b. Populáció mérete
 - c. Egyed tömege
 - d. Testtömeg varianciája

11. fejezet - Koevolúció 1. Konceptió

1. Áttekintés

1.1. Célkitűzés

Koevolúcióról akkor beszélünk, ha egy fajban bekövetkező változás kölcsönhatásuk következtében evolúciós változást eredményez egy másik fajban. Olyan, különböző fajok egyedei közötti kölcsönhatásokról van szó, amelyek hatással vannak a generációról generációra bekövetkező változás sebességére, irányára. Tágabb értelemben, különböző szerveződési szintekre, objektumokra és tulajdonságokra (morfológiai sajátosságokra, génekre, szekvencia pozíciókra egyaránt) alkalmazva pusztán együttes változást értünk alatta a változást eredményező mechanizmustól függetlenül, így például karakterek korrelációját is jelentheti. Ezt a fenotípus evolúció és a molekuláris evolúció viszonylatában már tárgyaltuk. Például a riboszómális RNS gének egyes pozícióiban bekövetkezett változást (szubsztitúciót) gyakran egy másik szekvencia pozícióban bekövetkező szubsztitúció követ, amelyet egy szerkezeti kényszerből adódóan előnyös mutáció elterjedésével magyarázunk. Nagy időléptékben a szekvencia evolúció a karakterek párosával bekövetkezett változása sorozatának látszik, így koevolválódó pozíciókról beszélünk, függetlenül attól, hogy a két mutációs esemény bekövetkezése egymástól független. A logika kiterjeszthető génekre (gének koevolúciója), külső morfológiai jellemzőkre (karakterek koevolúciója, lásd még 13. fejezet - *Makroevolúció: mintázatok térben és időben*). Szűkebb értelemben koevolúció alatt a kölcsönható felek, melyek tipikusan különböző fajok egyedei (vagyis reprodukció izolációt mutatnak), egymás fitnessére gyakorolt (reciprok) hatására visszavezethető evolúciós változást értjük – vagyis az együttélő, kölcsönhatásban lévő fajok szelekciós tényezők egymásra, amely egymáshoz való adaptációt eredményez. Ez a „biológiai környezet” a fizikai környezetnél lényegesen gyorsabban változhat, ezért a szelekció intenzitása, sebessége is jelentős lehet, így gyors diverzifikációt eredményezhet. Mivel ez az interspecifikus (fajok egyedei közötti, kizárólag ezzel foglalkozunk) kölcsönhatásokon keresztül realizálódó szelekció általános jelenség, célunk egyrészt betekintést nyerni ennek néhány sajátosságába. A kölcsönhatások történeti vonatkozásaira (a kapcsolat eredete, módosulása például gazdaváltás következtében stb.) a filogenetikai mintázatokból következtethetünk, másik célunk ennek illusztrálása. A koevolúció néhány alapvető esetével a következő fejezet foglalkozik részletesebben (12. fejezet - *Koevolúció 2. Közösségek evolúciója*).

1.2. Tartalom

Először a kölcsönhatások típusait definiáljuk, amelyek alapján eltérő mintázatokat várunk (12. fejezet - *Koevolúció 2. Közösségek evolúciója*), de a különböző tényezők együttes hatására minden rendszer egyedi sajátosságokkal rendelkezik. A kölcsönható fajok száma, a kölcsönhatások dinamikája tekintetében három fő típust emelünk ki. A kölcsönható taxonok filogenetikai kapcsolatainak összehasonlításával (filogenetikai asszociáció) mélyebb betekintést nyerhetünk a (tágabb értelemben vett) koevolúciós rendszer történetébe. Az asszociációs mintázat lehet párhuzamos, de általában ettől eltér, egyéb folyamatok (pl. gazdaváltás) következtében.

2. A koevolúció típusai

A kölcsönhatások típusai. Együttélő fajok egymáshoz történő adaptációja az evolúciós diverzifikáció meghatározó tényezője, amelyet a generációk sorozatán keresztül fennálló kölcsönhatások folyamatos módosulására vezetünk vissza. A kölcsönhatás egy adott faj egyedei számára lehet

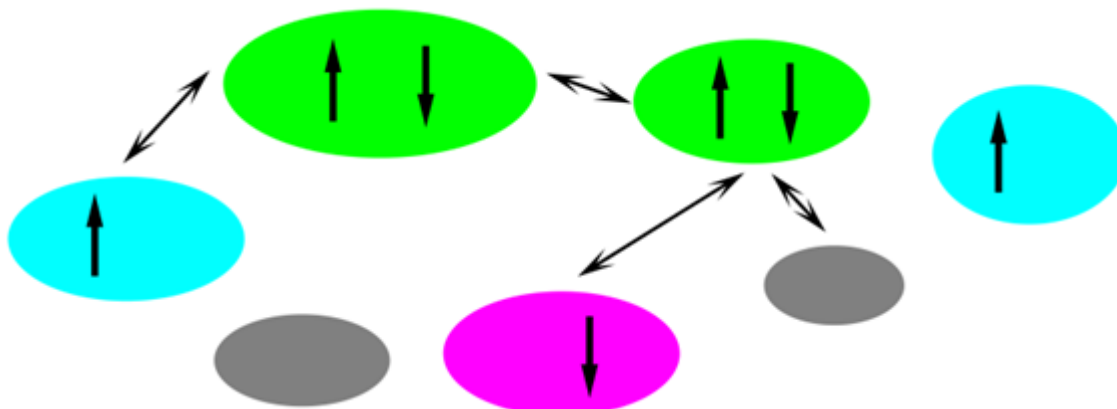
- forrás jellegű, ahol a másik faj egyedei például táplálékként vagy élőhelyként szolgálnak (zsákmány, gazda),
- kompetíció különböző forrásokért (interspecifikus),
- ellenség, ahol a másik faj egyedei számára a kérdéses egyed forrás (ragadozó, parazita),
- kommenzalizmus, ahol a kérdéses egyedre a kölcsönhatás nincs számottevő hatással,
- mutualizmus (szimbiózis), ahol a kölcsönhatás mindkét félnek előnyös¹.

¹A szimbiózis tartós, szoros együttélést jelent, ami a kölcsönható fajok számára előnyös. Így a mutualizmus speciális esete, sokszor szinonimájaként is használják.

A kölcsönhatás gyakran összetett, így például egy harmadik félen keresztül is realizálódhat. A kölcsönhatás egy látványos formája a mimikri, egyik extrém típusa esetén a nem toxikus egyedek egy másik, közös ragadozójuk számára toxikus faj egyedeihez hasonlítanak (Batesi mimikri), egy másik véletel esetén pedig toxikus egyedek hasonlítanak egymásra (Mülleri mimikri). Ez előnyös lehet bizonyos határok között (az előny gyakoriságfüggő, lásd gyakoriságfüggő szelekció), hiszen védettséget jelent. A kapcsolat több, a mimikri különböző fokát és típusát képviselő fajra is kiterjedhet, amelyek együttesen mimikri gyűrűt alkotnak. Legismertebb példája a *Heliconius* lepke fajok Dél-Amerikában, ahol egy gyűrű 16 fajból is állhat.

Változatosság, a kölcsönhatások geográfiai mozaikja. A kölcsönhatás természete, intenzitása számos tényezőtől függhet, így például a fizikai környezettől, genotípustól, kortól. Például elegendő táplálék mellett a kompetíció sokkal kevésbé kiélezett (akár semleges kapcsolat), mint korlátozott mennyiségű táplálék esetén. A kölcsönhatást meghatározó sajátosságok változatosságot mutathatnak (kompetitív képesség, parazita virulencia, rezisztencia stb.), vagyis egyidejűleg különböző virulenciájú paraziták lehetnek jelen a populációban és a gazdák is eltérő mértékű rezisztenciát mutathatnak. Ennek következtében populációk között is különbségek lehetnek ezekben a jellegekben, változatos szelekciót², így a koevolúció „geográfiai (földrajzi) mozaikját” eredményezve (11.1. ábra - A geográfiai mozaik elmélet).

11.1. ábra - A geográfiai mozaik elmélet



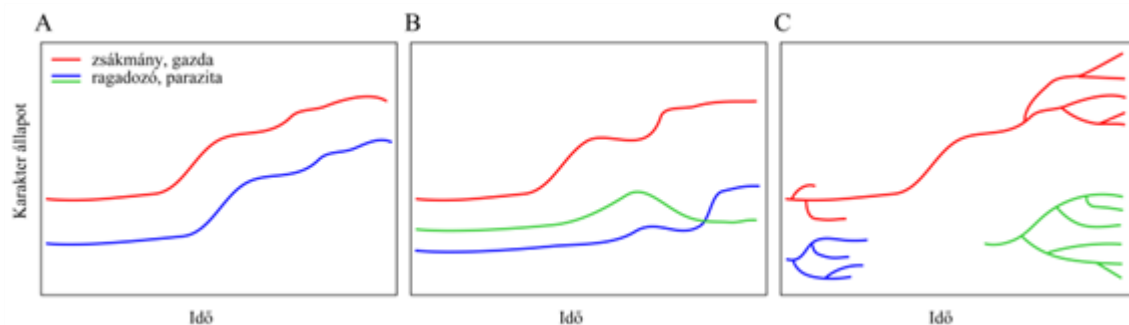
A koevolúciós változás alapja a fajok közötti kölcsönhatások változatossága. A geográfiai mozaik elmélet fő komponensei a fajokon belüli változatosságra ható szelekció (és egyéb elemi események, folyamatok) a lokális populációkban, a forrópontok („hotspot”), ahol reciprok szelekció is történik, illetve a populációk közötti génáramlás a közösséget alkotó különböző fajokra. E tényezők együttesen határozzák meg a közösségben bekövetkező evolúciós változást. Az ellipszisek a lokális populációkat, a nyilak a populáción belüli változást illetve a populációk közötti génáramlást szemléltetik.

A koevolúció típusai. Legegyszerűbb esetben, amelyet specifikus koevolúciónak nevezünk, egy fajpár reciprok, egymásra gyakorolt hatásával magyarázzuk az evolúciós változást (11.2. ábra - A koevolúció típusai), például egy elvi lehetőség egy ragadozó-zsákmány típusú evolúciós versenyben (12. fejezet - *Koevolúció 2. Közösségek evolúciója*) a ragadozó és zsákmány kizárólagos specializálódása egymásra. Diffúz (guild) koevolúció során több faj evolválódik, és evolúciójuk egymástól nem független. A gyakorlatban sokszor nem egyértelmű a kettő közötti határ, hiszen számos faj élhet együtt egyidejűleg, különböző jellegű kölcsönhatásokkal. Egy tulajdonságról még belátható hogy mondjuk ragadozók elleni adaptáció, azonban annak igazolása, hogy mely ragadozó(k)ra vonatkozik már nem egyszerű feladat. Az ER („escape-and-radiate”) típusú koevolúció modellje gazda-parazita típusú kölcsönhatásokra született, ahol a gazda olyan sajátosságokra tesz szert (rezisztencia), amely birtokában ellenáll a parazitáknak (ragadozóknak, herbivor fajoknak), és a rezisztenciát biztosító jelleg elterjedését („megszökik” a parazita elől) gyors radiációja kíséri. Később azonban egy, a korábbival nem biztos hogy rokon parazita (ragadozó, herbivor) taxon alkalmazkodik ehhez a jórészt kihasználatlan, változatos forráshoz, melyen gyors diverzifikációja következik be (11.2. ábra - A koevolúció típusai). ER típusú mintázatokat tapasztalunk a különböző herbivor rovar taxonok egyes növény családokon

²A szelekció előfeltétele a fitnessre is hatással levő változatosság (lásd a Populációgenetika jegyzetben), vagyis inkább maga a változatosság. A jellegek egy része a kölcsönhatástól független (de az aktuális fizikai környezetben előnyt vagy hátrányt jelent), másik részük hatással lehet rá. Ez utóbbi változatossága kell ahhoz, hogy egymásra szelekciós tényezők legyenek. Ezek együttesen határozzák meg a fitnesszt, a következő generációhoz való hozzájárulást. A biológiai kölcsönhatások és külső fizikai tényezők együttesen számítanak, ebben az értelemben használjuk a biológiai környezet elnevezést is (az egyed, mint egység környezetének része), mivel a szelekció mechanizmusa, koncepciója szempontjából a környezet típusa lényegtelen.

történő diverzifikációja során. A növények másodlagos metabolitjai védekező mechanizmusuk egy alapvető komponense. A metabolit módosulása, nagyobb mennyiségben történő termelése ideiglenes védeltséget jelenthet.

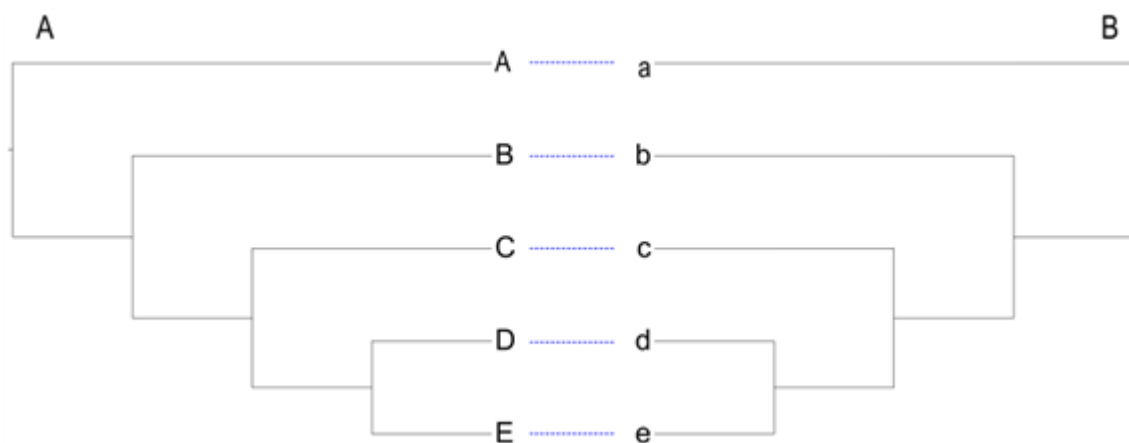
11.2. ábra - A koevolúció típusai



(A) Specifikus, (B) diffúz, és (C) ER típusú koevolúció. Az ábra a koevolválódó fajok (zsákmány, gazda, ragadozó, parazita) egy kulcsfontosságú karakter állapotának (átlagának) változását szemlélteti az idő függvényében (evolúciós változás). Futuyma (2009) alapján.

Párhuzamos történet. Egymással asszociálódó taxonok (például egy gazda és parazitája vagy endoszimbiontája) diverzifikációja is bizonyos mértékig hasonló mintázatot mutathat, különösen ha a parazita átvitele vertikálisan történik (vertikális transzfer), vagyis a gazda utódokat kizárólag a szülei fertőzik. Ebben az esetben a két taxonra egymásnak megfeleltethető filogenetikai mintázatot várunk. Szélsőséges esetben teljes az egyezés (kongruencia) a filogenetikai fák topológiáját tekintve, vagyis közös történetük kezdetétől például az endoszimbionta divergenciája gazdája divergenciájával együtt (hozzávetőleg egyidejűleg) következik be (11.3. ábra - Kongruens filogenetika) és nincs keresztbe történő fertőzés (horizontális transzfer), gazdaváltás a leszármazási sorok között. Ha a csomópontok fajképződési eseményeknek felelnek meg mindkét taxon esetén, akkor kospeciációról beszélhetünk. Természetesen a kongruens topológia mellett az ághosszak különbözhetnek, sőt az evolúció sebessége nagy valószínűséggel eltér a két taxonban (például az eltérő effektív populáció méretek miatt).

11.3. ábra - Kongruens filogenetika

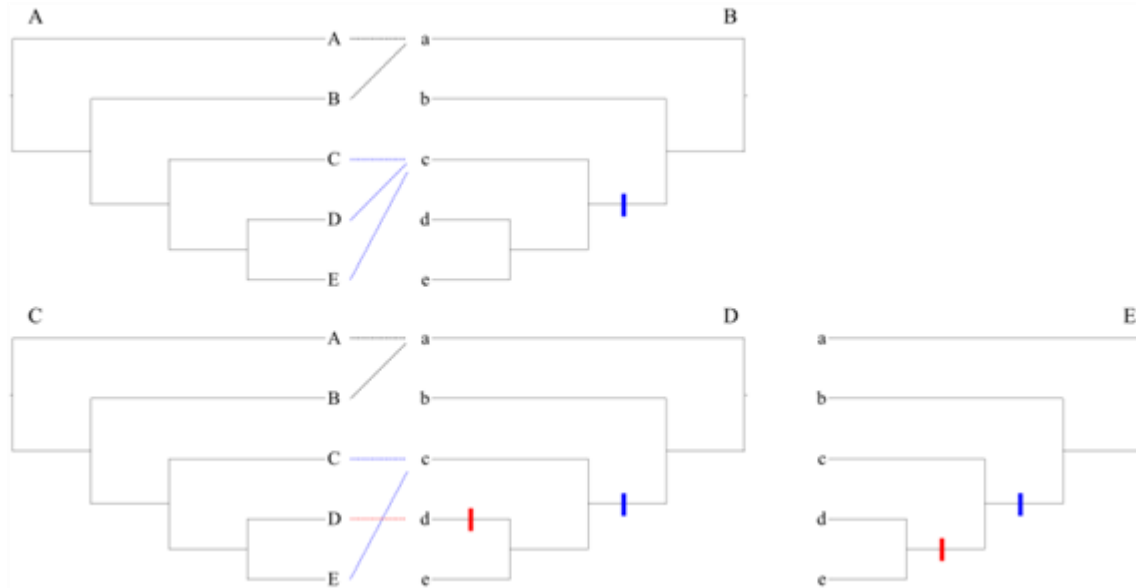


A (A) gazda és (B) endoszimbionta fajok filogenetikája (topológia) egy-egy feltételezett taxonban (A szimbiontája a, B szimbiontája b stb.). Az ábra egybevágó (kongruens) filogenetikát szemléltet, ilyen jellegű mintázatot mutat például a *Buchnera* endoszimbionta baktérium divergenciája levéltetű (Aphidoidea) gazda fajokon.

Horizontális transzfer, gazdaváltás. A teljes filogenetikai egyezés ritka, noha a fajok közötti különbségek a gazdaváltást korlátozhatják. Például egy adott *Columbicola* tolltetű faj csak hasonló testméretű gazdákon fordul elő. Ezekhez adaptálódott, ellenkező esetben a gazda könnyen eltávolítja. De hasonló testméretű gazdák között gazdaváltás előfordulhat. Általában a horizontális transzmisszió, gazdaváltás több tényező, így különböző életmenet jellemzők (például a diszperziós képesség) és a potenciális gazdák eloszlásának is függvénye lehet.

Ha a gazdaváltás ritka, a különböző gazdákon előforduló változatok közötti génáramlás is csekély, idővel gazda szerinti rasszok, nagyobb léptékben az adott gazdára specializálódó fajok kialakulását várjuk (11.4. ábra - Filogenetikai asszociációs mintázatok). Parazita és herbivor rovarok genetikai differenciációjában ez meghatározó folyamat. A filogenetikai kongruencia hiányának a gazdaváltáson kívül egyéb okai is lehetnek, így például egyes parazita leszármazási sorok kihalása.

11.4. ábra - Filogenetikai asszociációs mintázatok



Az ábra egy gazda és parazita taxon diverzifikációját szemlélteti, a fákat összekötő vonalak a gazda-parazita asszociációra utalnak. A kérdéses gazda taxon korai leszármazási sorainak recens képviselőiről (A ábrán az A és B fajok) egy korán elkülönült parazita ág ismert (B ábrán az a faj, a b parazita faj például egyéb taxonokra specializálódott, vagy kihalt), míg a később megjelent C, D és E gazdák leszármazási sorát a c parazita faj támadja. Legegyszerűbb magyarázat az, hogy a c faj a (C,(D,E)) gazda klád őséhez adaptálódott (kék vonal jelzi a kapcsolat kialakulását, B ábra). Nincs horizontális transzfer, azonban a két filogenetika nem mutat kospeciációs mintázatot, az öt gazda fajról két parazita faj ismert. Ugyan ezen a gazda csoporton (C ábra) egy másik parazita részben hasonló asszociációt mutat, azonban a d parazita a D gazda ősére specializálódott (piros vonal), míg testvérfaján, az E gazda fajon az ősből parazitát (c, kék vonal) látjuk. Alternatív magyarázat lehet, hogy a (D,E) őst a (d,e) paraziták őse támadta (E ábra, piros vonal), ez esetben c csak később terjedt el az E gazdán, kiszorítva az e parazitát. Ahogy ez utóbbi példa is illusztrálja, pusztán a filogenetikai mintázat ismerete nem mindig elegendő a koevolúciós történet rekonstrukciójához. A két utóbbi eset (D és E ábrák) közül a korábbi a valószínűbb a parsimónia elve alapján, mivel kevesebb gazda kolonizációs evolúciós eseményt tételezünk fel. Az érvelésben a karakter evolúció rekonstrukciójának tipikus logikáját alkalmaztuk (a parazitát a gazda tulajdonságának tekintve).

3. Összefoglalás, kérdések

3.1. Összefoglalás

A koevolúció fogalmát több különböző értelemben is használják, jelenthet pusztán korrelációt is különböző karakterek között, szűkebb értelemben a kölcsönható felek egymás fitneszére gyakorolt hatásán keresztül realizálódó változást értjük alatta. A diverzifikáció egy meghatározó tényezője lehet. A fajok közötti kölcsönhatások öt alapvető típusát különítettük el, azonban a különböző tényezők együttesen hatnak az evolúciós változásra, így a populációk között is jelentős eltérések lehetnek a fajok közötti kapcsolatok geográfiai mozaikját eredményezve. A koevolúciós kapcsolat lehet egy fajpárra specifikus (specifikus koevolúció), de gyakran több faj együttes hatása határozza meg az evolúciós változást (diffúz koevolúció). Jelenthet fokozatos változást a kölcsönható fajokban, vagy kísérhetik gyors radiációk (ER modellt). A kölcsönható taxonok filogenetikájának összehasonlításával (filogenetikai asszociáció) betekintést nyerhetünk a kapcsolat történetébe. Ez ritkán kongruens, az eltérés oka lehet például a gazdaváltás.

3.2. Ajánlott irodalom

Futuyma (2009) 19. fejezete áttekinti a koevolúció koncepcióját, ennek logikáját követtük. Az ökológiai kölcsönhatásokkal, evolúciós jelentőségükkel foglalkozik Thompson (2005).

3.3. Önellenőrző kérdések

Kérdések (megoldások, a telepített verzió):

1. Mi a szűkebb értelemben vett koevolúció?
 - a. Drift hatására bekövetkező hasonló mértékű evolúciós változás a kölcsönható fajokban
 - b. Szelekció hatására bekövetkező hasonló mértékű evolúciós változás a kölcsönható fajokban
 - c. Egymásra gyakorolt szelekció hatására bekövetkező változás a kölcsönható fajokban
2. Mit értünk a koevolúció geográfai mozaikja alatt?
 - a. Populációk közötti különbségeket az ökológiai kölcsönhatásokban
 - b. Génáramlás hiányát a populációk között
 - c. Génáramlás ellenére bekövetkező populáció divergenciát
3. Mit jelent a kospeciáció?
 - a. Fajképződést eredményező kompetíciót
 - b. Fajképződések sorozatát a gazdában például paraziták hatására
 - c. Együttes fajképződést a kölcsönható fajokban
4. Mit értünk kongruens filogenetika alatt?
 - a. Kospeciáció szinonimája
 - b. Azonos filogenetikai fa topológiát
 - c. A gazda és endoszimbiontája filogenetikáját
5. Melyik folyamat eredményez horizontális transzfert (átvitelt)?
 - a. Kompetíció
 - b. Endoszimbionták öröklése generációról generációra
 - c. Kospeciáció
 - d. Gazdaváltás

12. fejezet - Koevolúció 2.

Közösségek evolúciója

1. Áttekintés

1.1. Célkitűzés

A fejezet célja betekintést nyújtani az ökológiai kölcsönhatások evolúciós változásban betöltött szerepébe. A szűkebb értelemben vett koevolúció koncepcióját alkalmazzuk, vagyis a kölcsönható fajok szelekciós tényezők egymásra (a koncepciót az előző fejezet tekinti át). Míg a filogenetikai asszociációval a diverzifikáció történetét elemeztük, kérdésünk most a változás mechanizmusára, a szelekciót eredményező tényezőkre vonatkozik.

1.2. Tartalom

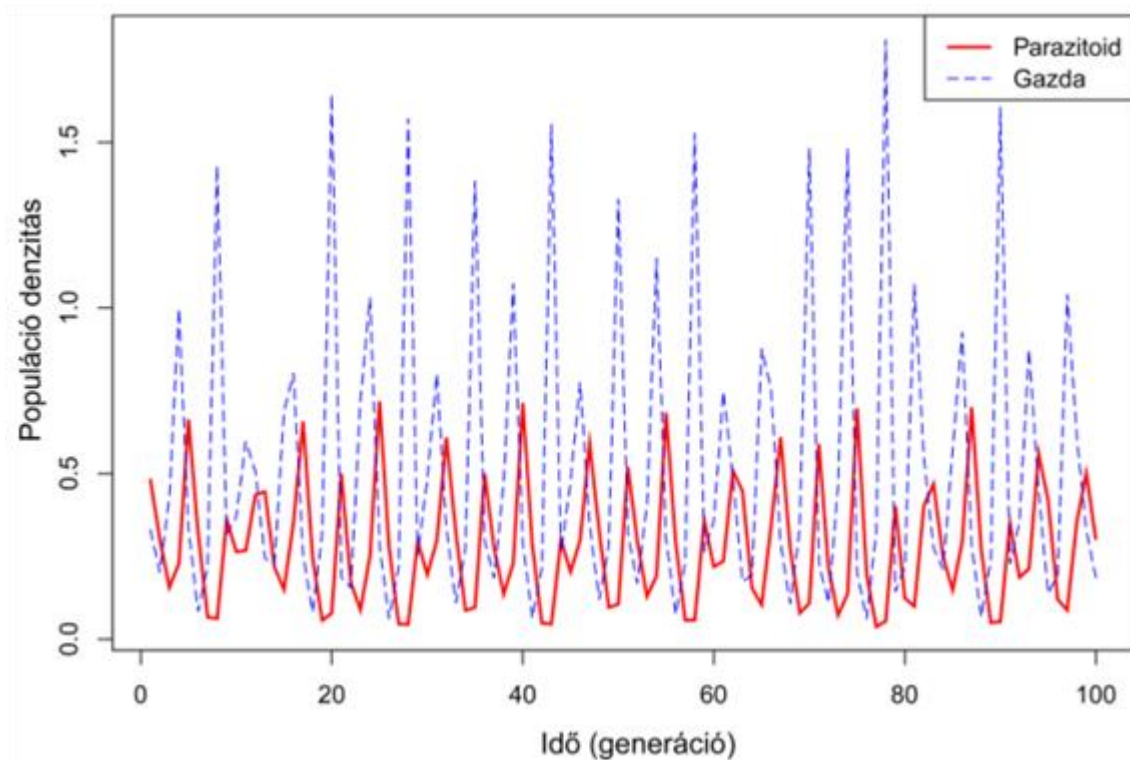
Két alapvető folyamatot emelünk ki, az evolúciós versenyt („arms races”) és a mutualizmust. A fajon belüli (intraspecifikus) kompetíció szerepét az evolúciós változásban mindvégig hangsúlyoztuk, ezt kiegészítjük most a fajok közötti kompetícióval. Végezetül röviden kitérünk az evolúció szerepére a közösségek szerkezetének formálásában.

2. Közösségek evolúciója

Evolúciós verseny. Evolúciós verseny („evolutionary arms races”) alatt egy fajok közötti kapcsolat típus – tipikusan forrás-ellenség, vagyis ragadozó és zsákmány, gazda és parazita, növényi gazda és herbivor – olyan jellegű evolúcióját értjük, amely reciprok adaptációk sorozatát eredményezi a kölcsönható felekben¹. Ragadozó, parazita adaptációk például a zsákmányszerzés, fertőzés hatékonyság növelhetik, míg válaszként a zsákmány vagy gazda hatékonyabban rejtőzik, védekezik. Vagyis ha megjelenik egy sajátosság a gazda populációban (pl. mutációval, migrációval), ami ugyan költséges, de védettséget eredményez, így összességében a gazda fitnesze nagyobb a tulajdonsággal nem rendelkezőkénél, akkor szelekcióval elterjed. Hasonlóan, ha megjelenik egy tulajdonság a ragadozóknak, parazitáknak ami ellen a gazda nem rezisztens, szelekcióval elterjed. Egy ilyen adaptáció számos ellenfél ellen lehet hatásos egyidejűleg. A reciprok, egymásra gyakorolt hatásra visszavezethető változás sok generáción keresztül ismétlődhet (például újabb sajátosságok terjedhetnek el a gazdában, ami védettséget jelent az aktuálisan domináns parazita típus ellen). Elméletileg az ilyen jellegű koevolúciónak több különböző kimenetele is lehet: eredményezhet stabil egyensúlyt, folyamatos, többé-kevésbé ciklikus változást mindkettő egyedszámában (12.1. ábra - Gazda-parazita dinamika), illetve egyik, vagy akár mindkét fél populációjának kihalására is vezethet. Az, hogy melyik realizálódik egy adott esetben számos tényező függvénye lehet. Különböző modellek születtek ennek megértésére, vagy általában a folyamat mélyebb megismerésére (lásd például 12.1. ábra - Gazda-parazita dinamika, animációja és R kód), ahol a kölcsönhatás szempontjából fontos tulajdonságok kvantitatív jellegek, egyes esetekben azonban az allél és genotípus gyakoriságok változásának értelmezése is elegendő egy vagy néhány lokuszon (például gén-gén modellek számos tesztel, a gazda rezisztencia és a kártevő virulencia génekre vonatkoztatva).

12.1. ábra - Gazda-parazita dinamika

¹A koncepciót fajon belüli változatosságra is használják, például az ivari konfliktus értelmezésére.

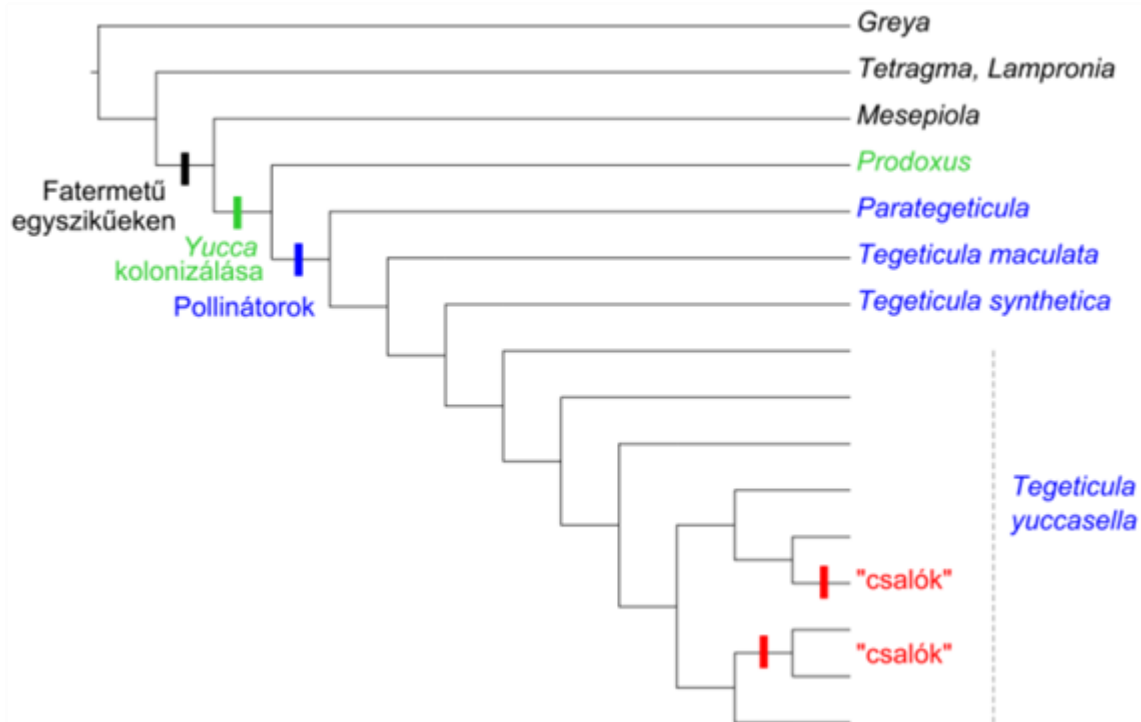


Gazda és parazitoid populáció egyedszámának változása az idő függvényében. A kölcsönhatásoknak különböző kimenetele lehet, például mindkettő populáció egyedszáma ciklikusan változhat (a gyakorlatban fluktuációt várunk), így számos generáción keresztül mindkettő fennmarad. Nem csak az egyedszám, hanem például a gazda és parazita genotípusok gyakorisága is hasonlóan fluktuálhat gyakoriságfüggő szelekció hatására. Soetaert és Herman (2009) alapján.

Mutualizmus. A koevolúció nem szükségszerűen verseny jellegű. Mutualizmusról beszélünk, ha a kölcsönhatás a résztvevő fajok egyedei számára előnyös. Gyakran olyan reciprok kihasználásként értelmezzük, amely az evolúció során idővel mindkét fél számára extra nyereséget eredményezett. Ez különösen azokban az esetekben világos, ahol valószínűsíthető, hogy a mutualizmus parazitizmusból származik (12.2. ábra - Jukkamolyok filogenetikája). A mutualizmus evolúciója fő kérdése az, hogy mi akadályozza meg a „csaló” fenotípus elterjedését², amely a partnert csak kihasználja – vagyis mi stabilizálja evolúciós léptékben ez ilyen rendszert? Elméleti alapon a „megbízható” fenotípus elterjedését akkor várjuk, ha fitnessze a partner fitnessének is függvénye. Így a vertikális transzmisszió stabilizáló tényező lehet, hiszen például az endoszimbionta reprodukció sikere a gazdájának is függvénye (például *Buchnera*). Azonban ez még nem jelenti azt, hogy a vertikális transzmisszió mindig evolúciósan stabil mutualista kapcsolatot eredményez. A mutualizmus meghatározó szerepű az élővilág evolúciójában, jelentőségét most kezdjük érteni, elsősorban a genomika eredményeinek köszönhetően. A mitokondrium és kloroplasztisz eredete mellett ma számos egyéb példa is ismert szimbionta kapcsolatra, fontos tényezője a biokémiai komplexitás kialakulásának, az adaptálódásnak (például új funkciók megjelenése).

12.2. ábra - Jukkamolyok filogenetikája

²Fajon belüli kooperációról beszélünk, a mutualizmus evolúciójának elmélete a fajon belüli reciprocitáshoz hasonló. Természetesen feltételezzük, hogy a csaló, megbízható stb. fenotípus öröklődik.

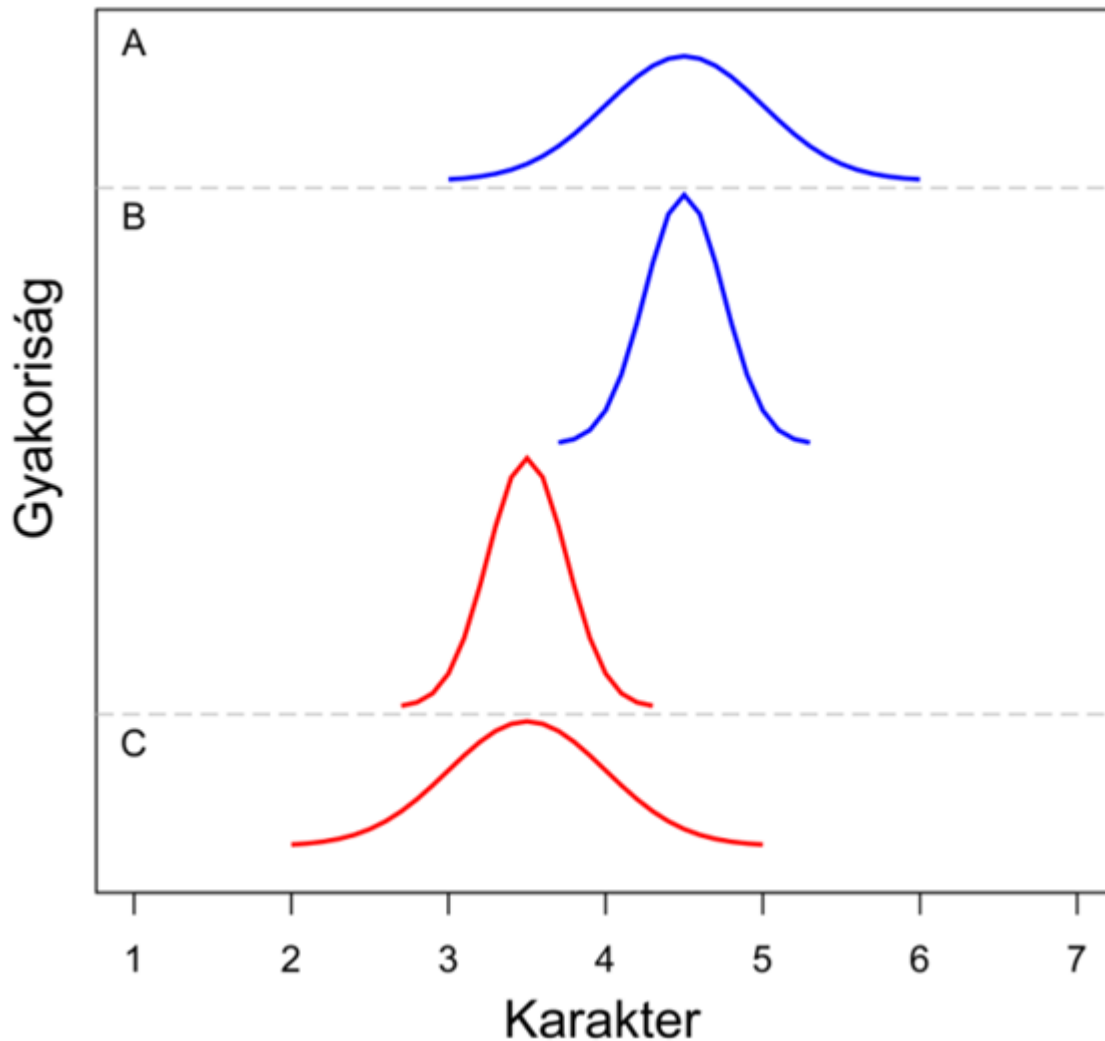


A jukka (*Yucca*) kizárólagos beporzója a jukkamoly nőténye (*Tegeticula*, *Parategeticula*), amely az aktív beporzás mellett a virágba petézik. A fejlődő lárvák a magok egy részét fogyasztják, hasonlóan legközelebbi rokonaikhoz (pl. *Greya*), ahol viszont a beporzás csak mellékes (passzív). A mutualizmus ebben az esetben valószínűleg magpredációból származik, amely a gazdanövény számára hátrányos. A mutualista kapcsolatot a gazdanövény stabilizálja, azonban ezt kijátszó csalók többször is megjelentek az evolúció során ([Pellmyr és Leebens-Mack, 1999]). Futuyma (2009) alapján.

Kompetíció. A kompetíció fajon belül és fajok között általános. Darwin az evolúciós változás meghatározó tényezőjének tekintette, mivel szelekciót, és ennek következtében divergenciát eredményezhet a forrás használatban, amely fajképződésre és fajok további divergenciájára vezethet (ökológiai diverzifikáció). Mára számos evidencia utal arra, hogy a kompetícióra visszavezethető evolúciós változás az adaptív radiációkban meghatározó tényező. Ezt illusztrálja például a *Geospiza* fajok szimpatrikus és allopatrikus populációinak vizsgálata a Galápagos szigetein, ahol a csőrméret egy változatosságot mutató kvantitatív jelleg, adaptáció a különböző táplálék típusokhoz (lásd 7.4. ábra - A *Geospiza fortis* átlagos csőrméretének változása). Nagyobb a kompetíció intenzitása abban az esetben, ha két szimpatrikus elterjedésű faj csőrméret eloszlása átfed. Ekkor kezdetben az extrém formák (egyik fajra a nagyobb, másira a kisebb csőrméretűek) fitnessze nagyobb – a kompetíció ezekre intraspecifikus, illetve a fitness negatív gyakoriságfüggő lehet – ezért szelekció hatására a két faj fokozatos elkülönülését várjuk. A fajok közötti kompetícióra adott válaszként bekövetkező karakter divergenciát karakter eltolódásnak („character displacement”) nevezzük³ (12.3. ábra - Karakter eltolódás). Ennek eredményeképpen szimpatrikus populációkban kisebb mértékű átfedést várunk a közvetlenül szelektált jelleg eloszlásában. Ez a forgatókönyv az általánosabb niche felosztás („niche partitioning”) modell speciális esetének tekinthető. Másrészt kompetitor fajok hiányában egy faj populációja gyakran nagyobb változatosságot mutat a forrás használatában és az ehhez kapcsolódó jellegben („ecological release”), ennek egy realizációja a sziget populációkban tapasztalt nagyobb mértékű ivari dimorfizmus a kontinensen élő rokonaikhoz képest (pl. *Melanerpes* harkályok a Karib régióban). Nagyobb időléptékben a kompetíció mérsékeltebbé válása a speciációs ráta növekedését eredményezheti. Ez magyarázhatja egyrészt azt, hogy a szigetek és a kontinens rokon kládjai fajszámát összehasonlítva a szigetek gyakran nagyobb fajszámmal rendelkeznek ([Schluter, 2000]), másrészt erre utal egy a fossziliákban gyakran tapasztalt mintázat is, amely szerint egy taxon kihalását gyakran más kládok gyors radiációja követi.

12.3. ábra - Karakter eltolódás

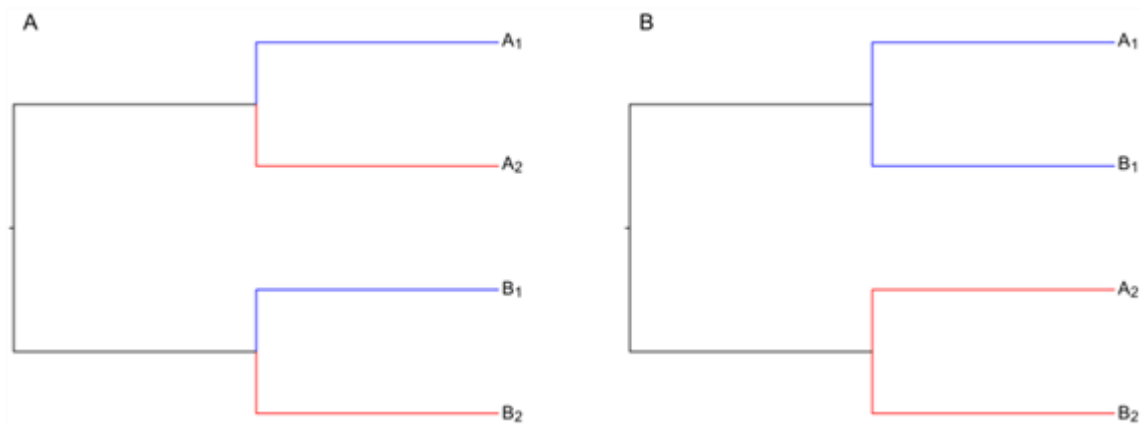
³Gyakran pusztán a kompetícióra visszavezethető divergencia folyamatát értik alatta.



A karakter eltolódás egy tipikus következménye az, hogy két faj (eltérő színek) szimpatrikus populációiban (B) nagyobb az eltérés, mint az allopatrikus esetben (A és C).

Közösségek szerkezete. Számos faj folyamatos kölcsönös egymásra gyakorolt hatása további mintázatokat eredményezhet. Például egy ragadozó és több zsákmány rendszernek több lehetséges kimenete ismert. Ha a ragadozó populáció mérete nő, mert az egyik zsákmány faj gyakori, ez egy másik, ritkább zsákmány abundanciáját tovább csökkenti (látszólagos kompetíció). Ekkor divergencia várható szelekció hatására az olyan jellegekben, amelyek a zsákmány védettségét növelik. Máskor pontosan ennek az ellenkezője, a konvergencia eredményez nagyobb védettséget (lásd a védekezés célú mimikrit). Hasonló adaptációk elterjedése a hasonló környezethez általános jelenség (például az eltérő családokba tartozó növény fajok adaptációi a szárazsághoz, vagy madarak csőr alakja a táplálék típusokhoz), a konvergens evolúcióra a filogenetikai elemzésből tudunk következtetni (12.4. ábra - Konvergencia). A konvergencia a közösségek szerkezetére (fajszám, niche felosztás, trofikus kapcsolatok) azonban már gyakran nem igaz – hasonló abiotikus környezetben nem biztos, hogy a közösség szerkezet is hasonló, vagyis például a fajösszetétel nem prediktálható. A szerkezet konvergenciáját abban az esetben várnánk, ha az egymáshoz való adaptáció gyors lenne. Egy taxon fajainak fiziológiai sajátosságai, ökológiai igényei nagyon hasonlóak, amelyet közös ősükre vezetünk vissza. A jelenséget filogenetikai niche konzervativizmusnak nevezzük. Úgy tűnik, hogy a lokális közösség összetételét sokkal inkább az határozza meg, hogy az adott területen előforduló fajok közül melyek rendelkeznek olyan sajátosságokkal (korábbi adaptációkkal), amelyek lehetővé teszik az együttélésüket (ökológiai rendeződés folyamata) egymáshoz történő adaptálódás nélkül. Például az *Anolis* fajok ökotípusainak független eredete a Nagy-Antillákon (nagyobb szigeteken) a konvergens szerkezetetre utal, azonban lényegesen több példa ismert az ökológia rendeződésre (*Anolis* fajok a Kis-Antillákon, esőerdőt alkotó fa fajok), vagyis a koevolúció nélküli együttélésre.

12.4. ábra - Konvergencia



Az (A) ábrán az A és B szigetek két ökotípusa (A1 és A2, illetve B1 és B2) független eredetű, vagyis konvergens evolúcióról beszélünk: az ökotípusok minden szigeten a szigetet kolonizáló ősből alakultak ki (monofiletikus csoport), a másik szigettől függetlenül. A (B) ábrán mindkét ökotípus egy-egy leszármazási sort alkot, vagyis a szigetek különböző kládokból tartalmaznak fajokat.

3. Összefoglalás, kérdések

3.1. Összefoglalás

Mind az evolúciós verseny, mind a mutualizmus alapvető tényezője az evolúciós változásnak, hasonlóan a fajok közötti kompetícióhoz. A kompetíció ökológiai diverzifikációt eredményezhet, erre utal például a karakter eltolódás, illetve a mérsékelt kompetíció a speciációs ráta növekedését eredményezheti. Egy közösséget alkotó fajok között már számos különböző kölcsönhatás fordul elő, amely alapvető tényező a rendszer (a közösség, mint egység) evolúciója szempontjából. A kölcsönhatásokon keresztül realizálódó intenzív szelekció és a kulcsfontosságú karakterek konvergens evolúciója gyakori, ez alapján azt várhatnánk, hogy a közösségek szerkezete prediktálható, mivel a kölcsönható felek egymáshoz adaptálódnak. Azonban úgy tűnik, hogy a filogenetikai konzervatívizmusra visszavezethető ökológiai rendeződés sokkal gyakoribb jelenség, vagyis egy közösség szerkezetének értelmezése a történeti komponens, az evolúció ismerete nélkül nem lehetséges.

3.2. Ajánlott irodalom

Futuyma (2009) 19. fejezete áttekinti a koevolúció koncepcióját, ennek logikáját követtük. Az ökológiai kölcsönhatásokkal, evolúciós jelentőségükkel foglalkozik Thompson (2005), illetve ezek diverzifikációban betöltött szerepét tárgyalja Schluter (2000).

3.3. Önellenőrző kérdések

Kérdések (megoldások, a telepített verzió):

1. Mit értünk evolúciós verseny alatt?

- a. A szelekció hatására bekövetkező változás sebességét a drifthez képest
- b. Olyan koevolúciót ami mindig stabil egyensúlyt eredményez
- c. Reciprok adaptációk sorozatát a koevolúció során
- d. Olyan koevolúciót ami mindkét félnek előnyös jelleg elterjedésével jár

2. Az alábbiak közül melyik rendszerre jellemző a mutualizmus?

- a. Gazdanövény és aktív beporzást végző rovarok
- b. Ragadozó és zsákmány

c. Gazda és parazita

3. Mit értünk karakter eltolódás alatt?

- a. Irányító szelekció hatására bekövetkező változást
- b. A karakter átlag változását egy populációban a mechanizmustól függetlenül
- c. A kompetícióra visszavezethető karakter divergenciát

4. Mit értünk egy közösség szerkezetének konvergenciája alatt?

- a. Hasonló fajösszetétel az egymáshoz való adaptáció miatt azonos abiotikus környezetben
- b. Hasonló fajösszetétel a hasonló abiotikus környezet miatt egymáshoz való adaptáció nélkül
- c. Az ökológiai rendeződést

5. Mit értünk ökológiai rendeződés alatt?

- a. Hasonló fajösszetétel az egymáshoz való adaptáció miatt azonos abiotikus környezetben
- b. Együttélés egymáshoz való adaptáció nélkül
- c. Konvergens evolúciót

13. fejezet - Makroevolúció: mintázatok térben és időben

1. Áttekintés

1.1. Célkitűzés

Makroevolúció alatt a faj szint feletti evolúciós változást értjük, azonban ezen belül több különböző értelemben is használjuk. Jelentheti taxonok diverzifikációját (eredetét, kihalásokat), vagy a nagy időléptékű karakter evolúciót, jelentős fenotípusos változást (evolúciós újdonságok, taxon diagnosztikai jellemzők eredete és elterjedése). Ebben a fejezetben ez utóbbi koncepciót követjük. A nagyobb léptékű mintázatokra elsősorban paleontológiai vagy komparatív filogenetikai eredmények utalnak, de magyarázatuk a már megismert genetikai és ökológiai folyamatokkal történik – hiszen evolúciós változásról, a fenotípus evolúciójáról beszélünk. Célunk ezeknek a nagyléptékű mintázatoknak az értelmezése, néhány általános sajátosság áttekintése.

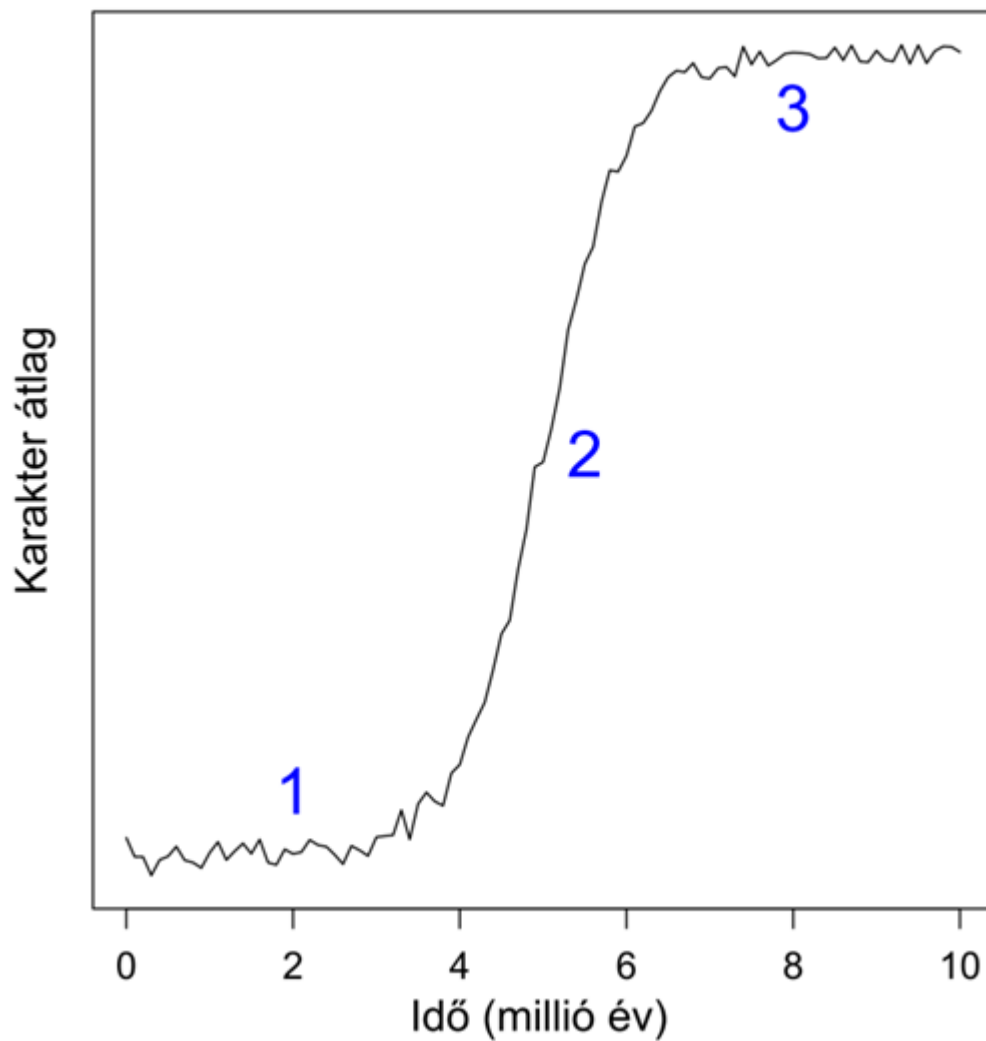
1.2. Tartalom

Az evolúcióbiológia egy központi kérdése az evolúció sebességében mutató különbségek magyarázata, a populáció és közösség szintű faktorokkal, folyamatokkal történő értelmezése. Ha a fenotípusos diverzitás általános, egyes taxonok és karakterek változatlansága magyarázatra szorul, de a változás dinamikája sem triviális kérdés. Karakter állapotok módosulása egyes esetekben jelentős változás, illetve új változatok megjelenésére is több különböző mechanizmus ismert. Végezetül röviden érintjük az evolúciós trendek kérdését, választ keresve például arra, hogy van-e egyáltalán valami egyértelmű tendencia az evolúciós változásban.

2. Makroevolúciós mintázatok

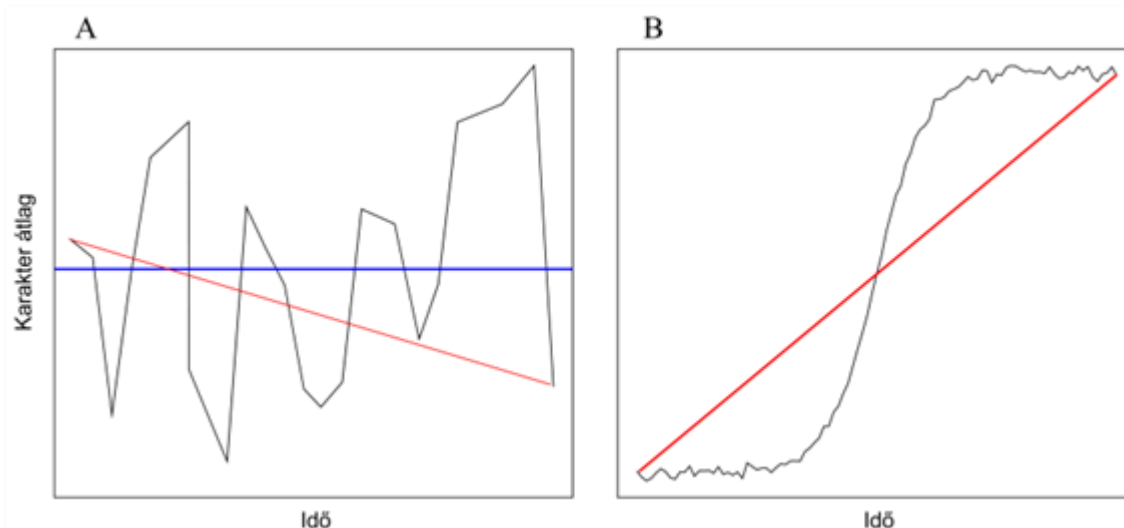
Az evolúció sebessége. Recens diverz gerinces taxon fossziliák és a testvér fajok közötti genetikai különbségek egyaránt arra utalnak, hogy a fajképződés 1-2 millió év alatt bekövetkezik, de gyakran ennél jóval kevesebb idő is elegendő. Általános nézet, hogy ez elegendően rövid idő ahhoz, hogy a taxonok tapasztalt diverzitását értelmezni tudjuk. De nem csak a taxonok, hanem az egyedi karakterek evolúciójának sebességében is jelentősek különbségek. Számos leszármazási sor elemzése alapján sok karakter hosszú időn keresztül szinte alig változik, ezt a jelenséget sztázisnak nevezzük: a karakter átlag csak fluktuál, a nagy időléptékű átlag változatlan. A sztázisokat ugyan gyors változással jellemezhető időszakok szakítják meg, de összességében a karakter evolúciója lassú folyamat. Ezt a mintázatot szaggatott egyensúlynak nevezzük („punctuated equilibrium”, [Eldredge és Gould, 1972], 13.1. ábra - Szaggatott egyensúly és 13.2. ábra - Az átlag fluktuációja és fosszilis leletek). A karakter átlag változás becsült sebessége nagyságrendileg azonos a tipikus, egy új környezetben tapasztalt, elsősorban szelekciónak tulajdonított fenotípus evolúció sebességével, amelyre számos adat áll rendelkezésre. A sztázist a modellben eredetileg genetikai kényszerekkel magyarázták, míg a változást fajképződéssel kapcsolták össze. Ez utóbbi feltételezése azonban szükségtelennek bizonyult, hiszen populációk adaptív divergenciája speciáció nélkül is bekövetkezhet.

13.1. ábra - Szaggatott egyensúly



Az evolúciós változást nagy időléptékben (esetünkben millió évek) sztázisokra (1 és 3) és gyors változással jellemezhető szakaszokra (2) bonthatjuk, vagyis a látszólagos egyensúlyi állapotokat (sztázis) néha az 1 millió évet ritkán meghaladó változások szakítják meg. A szaggatott egyensúly modellje magyarázatot is próbál adni erre a mintázatra.

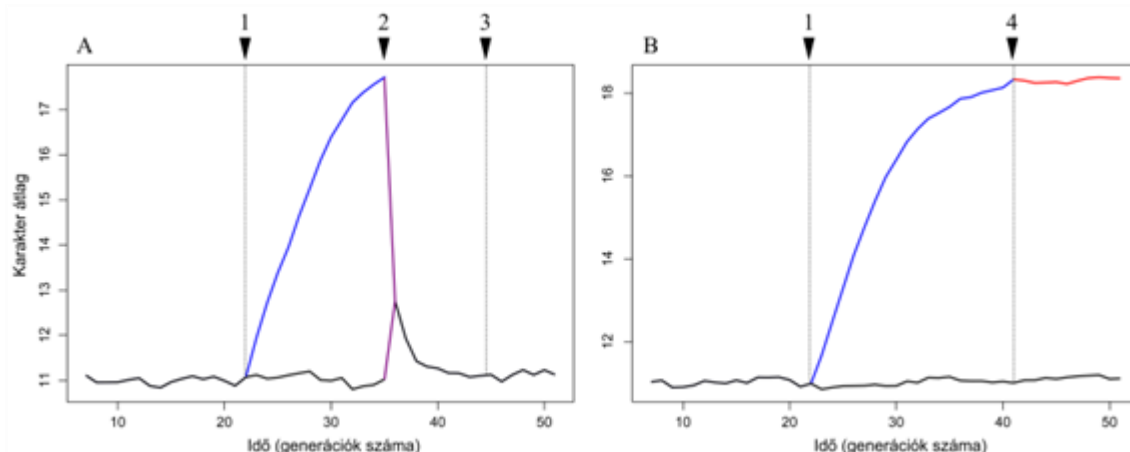
13.2. ábra - Az átlag fluktuációja és fosszilis leletek



(A) A karakter átlaga nőhet, vagy csökkenhet az idő függvényében, de nagy időléptékben változatlan (kék vonal) sztázis esetén. Ha néhány fosszília alapján döntünk, akkor akár lassú növekedésnek vagy csökkenésnek (piros vonal) is tűnhet. (B) Hasonlóan, nem megfelelő mintázással a sztázisok és gyors változás lassú növekedésnek tűnhet (piros vonal). A nagyléptékű átlagtól való eltérés például több ezer éven keresztül fennálló egyirányú változást is jelenthet (például irányító szelekció hatására), ami után a populáció visszatérhet a korábbi állapotába (aztán például a stabilizáló szelekció ebben az állapotban tarthatja). Ez a változás konzisztens az evolúció genetikai elméletével, új változatok megjelenésével és szelekció hatására történő elterjedésével. Ez alapján a karakter fluktuáció oka a környezet fluktuációja, az ahhoz való folyamatos adaptáció lehet. Azonban a sodródás szerepe sem zárható ki.

Sztázis. Míg a tapasztalt változás a mikroevolúció elméletével (elemi folyamatok, divergencia magyarázata) konzisztens (fajképződés nélkül), a sztázis magyarázatra szorul. Több hipotézis is született az értelmezésére. A tradicionális elképzelés szerint genetikai, egyedfejlődési kényszerrel értelmezhető, amely oka a genetikai változatosság hiánya, vagy a jelentős genetikai korreláció. Azonban a kvantitatív karakterekkel kapcsolatos ismereteink jelentősen bővültek – a karakterek változatossága tipikus és a tökéletes korreláció is ritka. Ez alapján valószínűsíthető, hogy a kényszerek önmagukban a sztázist nem magyarázzák. A leginkább elfogadott nézet szerint a sztázis oka egy konstans optimális fenotípusra ható stabilizáló szelekció (ami persze kényszer következménye is lehet). Az ezen alapuló modellek illeszkednek legjobban a különböző adathalmazok alapján becsült rátákra, feltételezve, hogy a karakter heritabilitása elegendően nagy ([Estes és Arnold, 2007]). Nagy időléptékben a környezet természetesen jelentősen megváltozhat, mint például a Pleisztocén jégkorszakjai idején, azonban a faj elterjedése a habitat megváltozását követheti („habitat tracking”). Így az effektív környezet alapvetően változatlan, vagy jóval kisebb mértékben változik, amely magyarázatot adhat a karakter átlag fluktuációjára. Ez az érvelés egy jóval általánosabb hipotézisen alapul, mely szerint a lokális populációkban bekövetkező evolúciós változás ritkán van hatással a nagyléptékű evolúcióra. Ehhez az új változatnak el kell terjednie minden populációban, vagyis azok környezetében is előnyösnek kell lennie. Azonban a legtöbb változatosságot mutató sajátosságra az előny a lokális populációkra vonatkozik (geográfiai mozaikok). Sőt, ez esetben a génáramlás az előnyös változat elterjedését a lokális populációban korlátozza, hiszen a rekombináns utódok nem rendelkeznek az előnyös sajátosságokkal. Viszont a reprodukív izoláció megjelenése az aktuális állapotot befagyaszttja, hiszen ezzel a génáramlás lehetősége megszűnik. Vagyis a fajképződés ugyan nem szükséges feltétele az adaptálódásnak, viszont a kialakul adaptációkat megőrzi, fennmaradását elősegíti (13.3. ábra - Divergencia és speciáció, animáció, R script), így kulcsfontosságú tényező a fenotípus evolúciójában. Mindezekből az is következik, hogy mivel a gyors környezeti fluktuációk az adaptív változást lassítják, a nagyléptékű evolúciós változashoz viszonylag stabil környezet kell. Ez magyarázatot adhat számos mintázatra, például arra, hogy miért ritka a jelentős fenotípusos változás (és a speciáció) a Pleisztocén jégkorszakok előtti és utáni formák között (például bogarak esetén). A filogenetikai konzervativizmus és ennek egy lehetséges magyarázata, a niche konzervativizmus egy központi kérdése ma az evolúcióbiológiának.

13.3. ábra - Divergencia és speciáció



Az ősi karakter átlagot fekete szín jelzi, a populációt stabilizáló szelekció tartja ebben az állapotban. A fizikai izoláció megjelenésével (például két populációra szakadt az ősi populáció) (1) gyors karakter divergencia következett be (kék szín) szelekció hatására. A fizikai akadály megszűnésével (2, A ábra) a génáramlás hatására a populációk közötti különbség gyorsan eltűnik, a populáció az ősi állapothoz tart (3, irányító majd stabilizáló szelekció). Ezzel ellentétben, ha a reprodukív izoláció megjelenik a két populáció egyedei között (4, B ábra, allopatrikus speciáció), a populációk fúzióját követően is fennmarad az új állapot (piros szín). A fúziót követően az átlag a korábbival azonos a reprodukív izoláció nélküli esetben (1 előtt és 3 után, A ábra), ennek több különböző oka lehet, például az ősi karakter állapotokat hordozók egyedszáma lényegesen nagyobb, ezért a fúzió nem jelent tényleges változást a karakter átlagban.

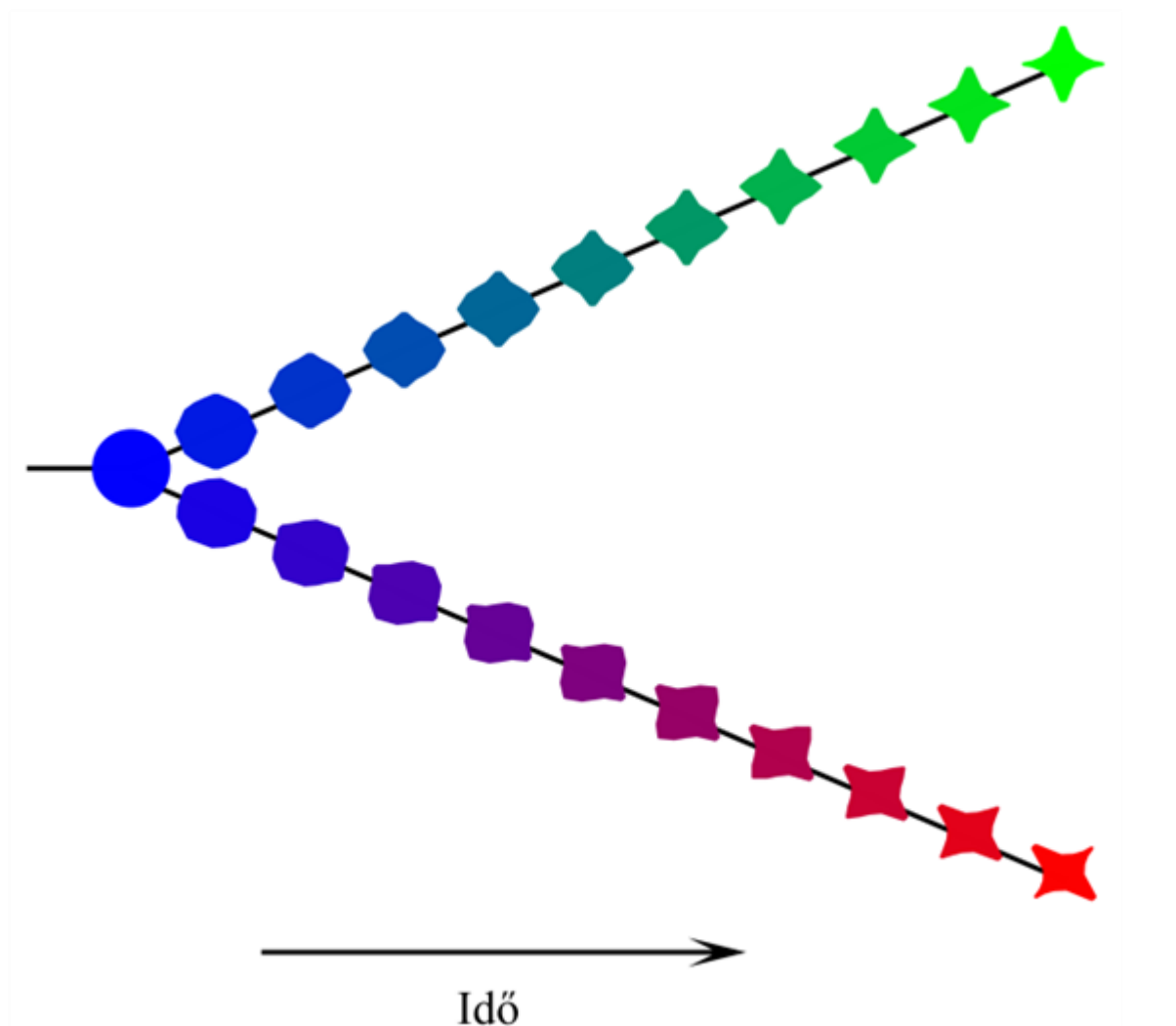
Gradualizmus és szaltáció. Karakterek evolúciós változása általában sok kis lépésben, fokozatosan, átmeneti formákon keresztül történik, amelyet gradualizmusnak nevezünk. A populációban megjelenik egy új karakter állapot, amely a korábbi egy tipikusan kis mértékű módosulása, és elterjed (vagyis szubsztitúció következik be) – ha ez adaptáció, akkor az elterjedést szelekciónak tulajdonítjuk. Ez a folyamat a szaggatott egyensúly mintázatok változás szakaszaival is konzisztens. Komplex adaptációk (számos karakter komplexe) fokozatos kialakulását azonban hosszú időn keresztül vitatták. Az alternatív elképzelés a szaltáció, amely ugrásszerű változást jelent a karakterekben¹. A gradualizmus aligha kétséges azokban az esetekben, amikor a két különböző forma közötti átmeneti lépések ismertek. Recens divergencia esetén erre köztes karakter állapotokkal rendelkező fossziliák sora utalhat. De ezzel magyarázzuk a természetes változatosság folytonosságát is, amelyet egy alapvető evolúciós bizonyítéknak tekintünk². Azonban számos esetben nincsenek átmeneti formák, különösen a nagyobb taxonok (rendek, osztályok) között. Például nincsen olyan ma élő emlős, amely a cetek leszármazási kapcsolataira utalna az által, hogy tulajdonságai átmenetet képeznek a cetek (Cetacea) és emlős testvércsoportja (Hippopotamidae) között³. Átmeneti formák hiányát fenotípus hézagoknak (gap) nevezzük. Ennek következtében a cetek egyértelműen elkülönülő fenotípus osztályt képviselnek, azonban az eredet, leszármazási kapcsolat nem világos. Természetesen a jelenség egyik lehetséges magyarázata az, hogy a köztes állapotokkal rendelkezők már kihaltak (létezett, de nem találtuk meg). Másrészt a közös ős nem biztos, hogy a köztes karakter állapottal rendelkezett, hiszen a leszármazási sorokban egymástól függetlenül más jellegű változások következhetnek be (13.4. ábra - Fenotípusos hézagok, animációja). Mivel a tulajdonságok részben egymástól függetlenül evolválódnak (mozaik evolúció), módosulásuk egymástól független, ezért a taxonok divergenciájára (ami számos karakter változását jelenti) a fokozatosság lehet a jellemző. Valószínűleg a legtöbb karakter is gradualizmust mutat, azonban lehetnek kivételek – nagyhatású mutációk előfordulhatnak, így nincsenek átmeneti formák.

13.4. ábra - Fenotípusos hézagok

¹Nem keverendő a szaggatott egyensúly modelljében szerepelő változással, ez utóbbi teljes mértékben konzisztens a gradualizmussal. A szaltáció eredetileg egy nagyhatású mutáció fixálódását jelentette.

²Egyedek hasonlóságát egy populáción belül és populációk között számos alkalommal érintettük (lásd 4. fejezet - *Karakterek, populációk és fajok*), de folytonos az átmenet a fajok közötti különbségekbe is (lásd gyűrűfajok), hiszen a reprodukív izoláció kialakulása sem egy speciális mechanizmussal történik (karakter divergenciával értelmeztük). A részleteket lásd például a Populációgenetika jegyzetben.

³Sőt fossziliák alapján a testvércsoport sem volt világos, erre leginkább a molekuláris filogenetikai eredmények utalnak.



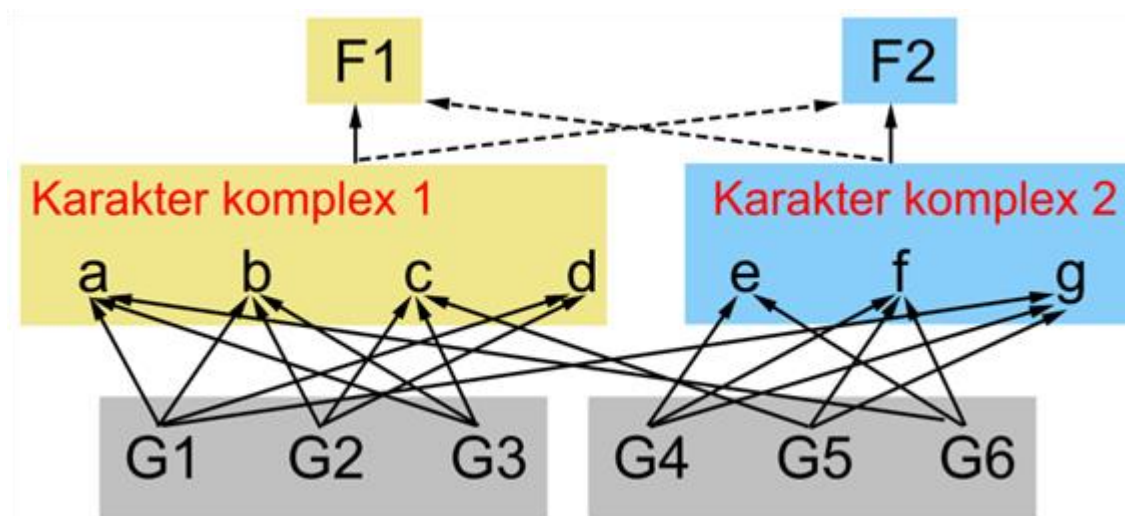
Karakterek (alak és szín) fokozatos elkülönülése a végső állapotra vonatkozóan köztes állapotot mutató formák nélkül. A jelenség oka az, hogy a leszármazási sorokban eltérő irányú változás következett be. Az átmeneti forma hiánya nem mond ellent a gradualizmusnak. Futuyma (2009) alapján.

Nagyhatású mutációk. Az ugrásszerű változás háttérében a tradicionális elképzelés szerint nagyhatású mutációk álltak. Ugyan a terminológia a mechanizmus megismerésével alapvetően módosult, de ilyen mutációkat ismerünk. Transzpozíció, vagy szabályozó elemek mutációi jelentős változást eredményezhetnek a külső morfológiában, klasszikus példái a *Drosophila* Hox gén mutánsok. Persze kulcsfontosságú gének pleiotróp hatásai révén a viabilitást jelentősen csökkentik, homozigóta formában általában letálisak. A mestergének inaktiválása alternatív egyedfejlődési útvonalat aktiválhat, ami számos változással járhat a fenotípus szintjén. A fenotípus akár jelentős megváltozása tehát nem egy új, összetett rendszer eredetét jelenti egy lépésben. A szabályozás módosult, ami a korábbiól eltérő elemek aktiválását jelenti. Mutációk hatásában tehát különbségek lehetnek, nagyobb hatású mutációk állhatnak például a *Papilio* fajok sokrétű mimetikus polimorfizmusának háttérében is, ezek elterjedését kihatású mutációk elterjedése követheti („finomhangolás”). De az axolotl forma (és faj, *Ambystoma mexicanum*) eredetét is egy gén megváltozására vezetik vissza, amely következtében egy összetett egyedfejlődési útvonal lerövidült (pedomorfózis). Azonban ettől még az eredeti egyedfejlődési út számos kisebb-nagyobb fenotípusos változást eredményező mutációval fokozatosan alakulhatott ki, akár fenotípus szinten a gradualizmussal konzisztens módon.

Evolúciós újdonságok. Szintén egy több különböző értelemben használt koncepció, mind az eredetre mind az elterjedésre vonatkozhat. Az eredettel kapcsolatos kérdésekkel foglalkozik a modern evolúcióbiológia egy alapvető frontvonala, az evolúciós fejlődésbiológia („evo-devo”), amely a szerkezet (és funkció) változásának a genetikai és egyedfejlődési mechanizmusait keresi. Az elterjedés vonatkozásában egy klasszikus kérdés a szelekció szerepe és működése. Új sajátosságok megjelenésére eddig úgy tekintettünk, ez egy tipikus és egyben a legnyilvánvalóbb eset, hogy egy meglévő forma kis mértékben módosul, ami a funkcióban is megnyilvánul,

akár az adott környezetben adaptívnak is bizonyulhat (például a rejtettség nő). Azonban láttunk példát jelentősebb módosulásra is. Később előnyösnek bizonyuló sajátosság megjelenhet egyéb folyamatok melléktermékeként is (pl. a Pieridae fajok fehér színének eredete). Tipikus séma lehet az ősi multifunkciós szerkezet funkcióinak szétválása, például egy duplikációt követően. Komplex (összetett) karakterek evolúciós változása több karakter együttes, korrelált változását tételezi fel, klasszikus példa a szem szerkezetének és a látás funkciójának eredete, evolúciós lépései. Kialakulása ma már egyáltalán nem tűnik valószínűtlennek⁴: a köztes formák is adaptívak lehetnek (például pusztán a fényérzékelés is előnyös lehet) és új karakterek folyamatos integrációjával egyre összetettebb lesz a szerkezet. Az evo-devo szemléletmódja, expressziós mintázatok és mechanizmus soha nem látott részletei hatására a fenotípus evolúcióról alkotott kép folyamatosan módosul. Például tudjuk, hogy a stabilizáló szelekció sok esetben fontos az optimális állapot fenntartásában, de hogy ez a kifejeződés mechanizmusa szintjén mit is jelent, csak most kezdjük érteni, hiszen a vizsgálatához szükséges módszerek és az általános konklúzióhoz szükséges számtalan adat csak rövid ideje állnak rendelkezésre. Modularizáció (13.5. ábra - Egyedfejlődési modulok), fenotípus integráció, evolválhatóság ma már nem csak az elméleti modellekben létező koncepciók, predikcióik tesztelése intenzíven zajlik a modell szervezetekben.

13.5. ábra - Egyedfejlődési modulok

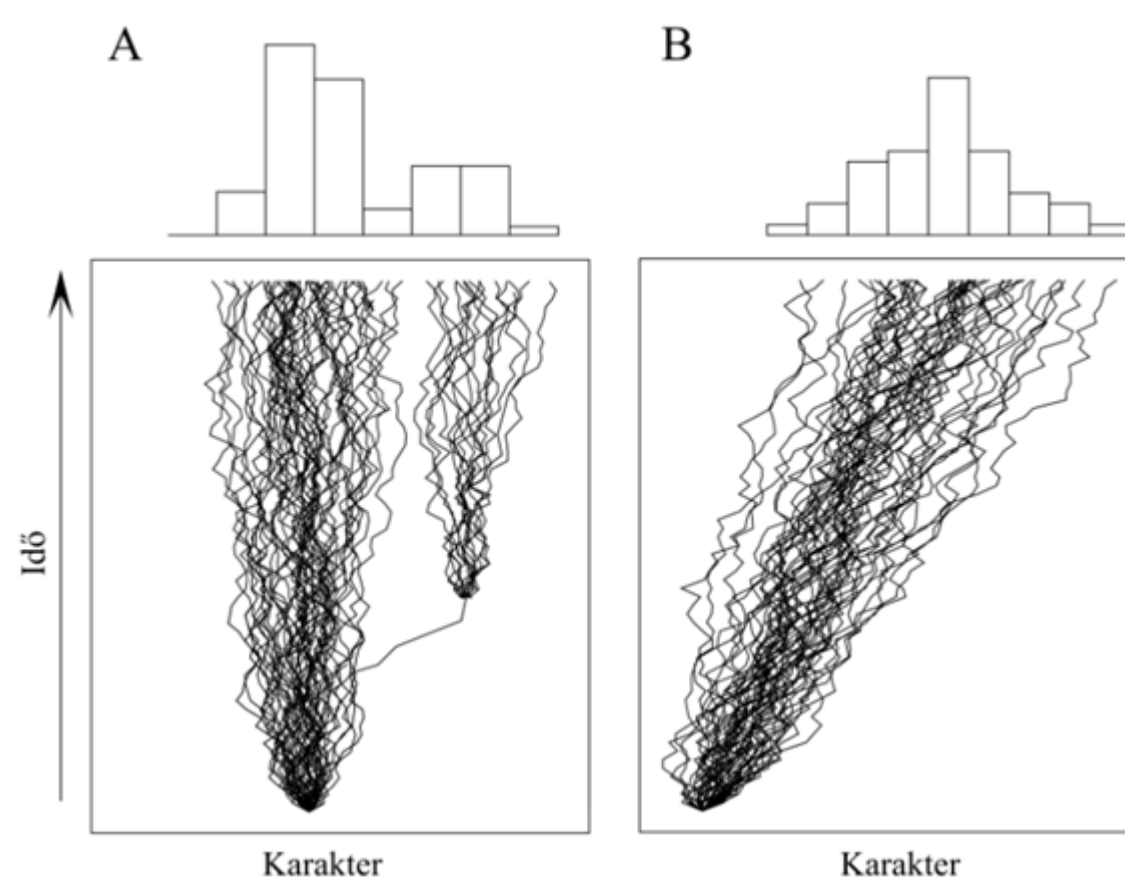


Gének (G), két különböző komplexet alkotó tulajdonságok és funkció (F) kapcsolata. Egy komplexet egy adott elsődleges funkcióhoz rendelünk, azonban egyéb funkciókra is hatással van.

Trendek. Az evolúciót ma is sokszor haladásként, fejlődésként (progress, improvement) definiálják, azonban ez így önmagában helytelen. A fejlődést nem tekinthetjük az evolválódó rendszer belső sajátosságának és különösen nem kapcsolhatjuk össze céllal. Helyette inkább trendekről beszélünk, amely objektív módon értelmezhető: adott irányú eltolódást jelent időben. A passzív trend tipikus jellemzője, hogy a karakter érték bármelyik irányba változhat, számos leszármazási sort az ősi karakter állapot jellemez. A leszármazási sorok variációjuk fokozatosan nő, illetve a karakter értékre van egy alsó korlát. Gyakori mintázat, például a neutrális evolúció passzív trendeket eredményez. Aktív (irányított) trend esetén a teljes eloszlás eltolódik, tipikusan egy adott faktor hatására, de irányító szelekció hatására is ezt tapasztaljuk (13.6. ábra - Trendek). Az egyed szelekció mindkét mintázattal kompatibilis lehet. Az emlős testméret például passzív trendet mutat, azonban az Equidae családban ez már aktív trend. A trendek eszközök az általános evolúciós mintázatok keresésére, a végső cél olyan jellemzők (trendek), törvényszerűségek keresése, amelyek a biológiai evolúcióra egységesen alkalmazhatóak. Számos ilyen elképzelés létezik, amely legalábbis nagy vonalakban igaz, azonban olyan nincs, amire nem tudunk ellenpéldát felhozni és csak a biológiai rendszerek sajátossága. Például a komplexitás növekedése (a szerkezeti komplexitás további elemek beépülésével nő, mértéke számszerűsíthető) sok esetben nyilvánvaló (passzív) trend, azonban a redukció is (komplexitás csökken) szinte minden nagyobb kládban előfordul.

13.6. ábra - Trendek

⁴Pontosabban az evolúciós történet valószínűtlen események sorozata, de ismerjük azokat a folyamatokat, amelyekkel a változásról mégis számot tudunk adni.



(A) Passzív és (B) aktív trend számítógépes szimulációja. Futuyma (2009) alapján.

3. Összefoglalás, kérdések

3.1. Összefoglalás

A makroevolúció léptékét tekintve a faj szint feletti változást jelenti, vonatkozhat taxonokra és karakterekre. A karakterek egy része hosszú időn keresztül változatlan, vagyis a karakter átlag csak fluktuál (sztázis). A sztázisnak több különböző oka lehet, így például a stabilizáló szelekció. A sztázist gyors változással jellemezhető időszakok szakíthatják meg, azonban ezzel együtt is a szaggatott egyensúlyt mutató karakterek evolúciója lassú folyamat. Csak a változást kiemelve ennek sebessége összemérhető a ma megfigyelhető populáció szintű változással, amit az elemi folyamatokkal értelmezünk. A becsült fajképződési rátával a taxon diverzitás értelmezhető. Taxonok eredetét független karakterek fokozatos változására vezetjük vissza (mozaik evolúció). A legtöbb karakter evolúciója is fokozatos (gradualizmus), azonban előfordulhat nem folytonos változás is nagyhatású mutációknak köszönhetően. Új karakterek kialakulására több lehetőség ismert. Nem ismerünk olyan sajátosságát az evolúció folyamatának, ami a teljes élővilágra egységes trendet mutat.

3.2. Ajánlott irodalom

A fejezetben Futuyma (2009) *Evolution* 22. fejezetének logikai felépítését követtük, a könyv 21. fejezete (szerző True J.R.) egy evo-devo áttekintő. Magyarul lásd Maynard Smith és Szathmáry (1997) „Az evolúció nagy lépései” könyvét (Scientia kiadó).

3.3. Önellenőrző kérdések

Kérdések (megoldások, a telepített verzió):

1. Mit értünk makroevolúció alatt?

a. A fajképződés folyamatát

- b. A populáción belüli evolúciós változást
 - c. Faji szint feletti evolúciós változást
2. Mit értünk gradualizmus alatt?
- a. Fokozatos változást
 - b. Változás hiányát
 - c. Tulajdonságok jelentős mértékű módosulását
3. Mit értünk szaltáció alatt?
- a. Fokozatos változást
 - b. Változás hiányát
 - c. Tulajdonságok jelentős mértékű módosulását egy lépésben
 - d. Gyors változást a szaggatott egyensúly modelljében
4. Mit értünk filogenetikai konzervativizmus alatt?
- a. Tulajdonságok, taxonok, karakterek változatlansága egy kládban
 - b. Egy módszer, a maximális parszimónia elődje
 - c. Egy a gerincesek evolúciójára vonatkozó hipotézis
5. Mit értünk trend alatt?
- a. Fejlődést
 - b. Egyirányú változást
 - c. Újdonságok eredetét

14. fejezet - Evolúciós modellek 1. A modellek típusai

1. Áttekintés

1.1. Célkritizálás

A modellek fontos szerephez jutnak az evolúcióbíológíában. A matematikai modellek – analitikai és számítógépes modellek – segítenek megérteni például a különböző folyamatok hatását (lásd például a szelekció és drift együttes hatását az elterjedésre, 4.3. ábra - Szelekció és drift, vagy a szekvencia evolúció modelljeit, amelyek a filogenetikai becslés alapvető elemei), vagy statisztikai modellekkel értelmezzük a megfigyeléseket, kísérletek eredményét. Az elmélet alapján formalizált tradicionális kvalitatív modellek mellett az adatokon alapuló kvantitatív modellek ma minden eddiginél jelentősebb szerephez jutnak köszönhetően az egyre növekvő számítási kapacitásnak és adatbázisokban elérhető adatmennyiségnek. Az előző fejezetekben a modellek kifejtését kerültük, azonban szinte minden területen szerves részét képezik az érvelésnek. A következő fejezetek célja betekintést nyújtani néhány fontos modell típusba, a természetes szelekcióra összpontosítva (15. fejezet - *Evolúciós modellek 2. Optimalizáció* és 16. fejezet - *Evolúciós modellek 3. Játékelmélet*). A függelék (A. függelék - *Szimulációk R-ben*) pedig áttekint néhány példát egy kvantitatív jellegek változásának vizsgálatára, a modell gyakorlati implementációjára. Ebben a fejezetben a modellek szerepét és felosztási szempontjait tárgyaljuk.

1.2. Tartalom

A fejezetben a modellek néhány alapvető jellemzőjét, felosztási szempontját tekintjük át, amelyek a leggyakrabban használt evolúciós modellekre is relevánsak. Ezek közül néhányat külön is részletezünk. Először is egy modell lehet mechanisztikus vagy leíró jellegű. Mintázatok és azok változásának dinamikája szükségessé teszi a tér és idő kezelését, amelyre különböző megközelítési módok léteznek. A változatosság egy központi kérdés, modellezhetjük egyedek vagy populáció szinten, determinisztikus és sztochasztikus modellekkel. Mivel a lehetőségeink analitikus módszerekkel korlátozottak, ezért a számítógépes szimulációk szinte minden területen fontos szerepük.

2. A modellek típusai

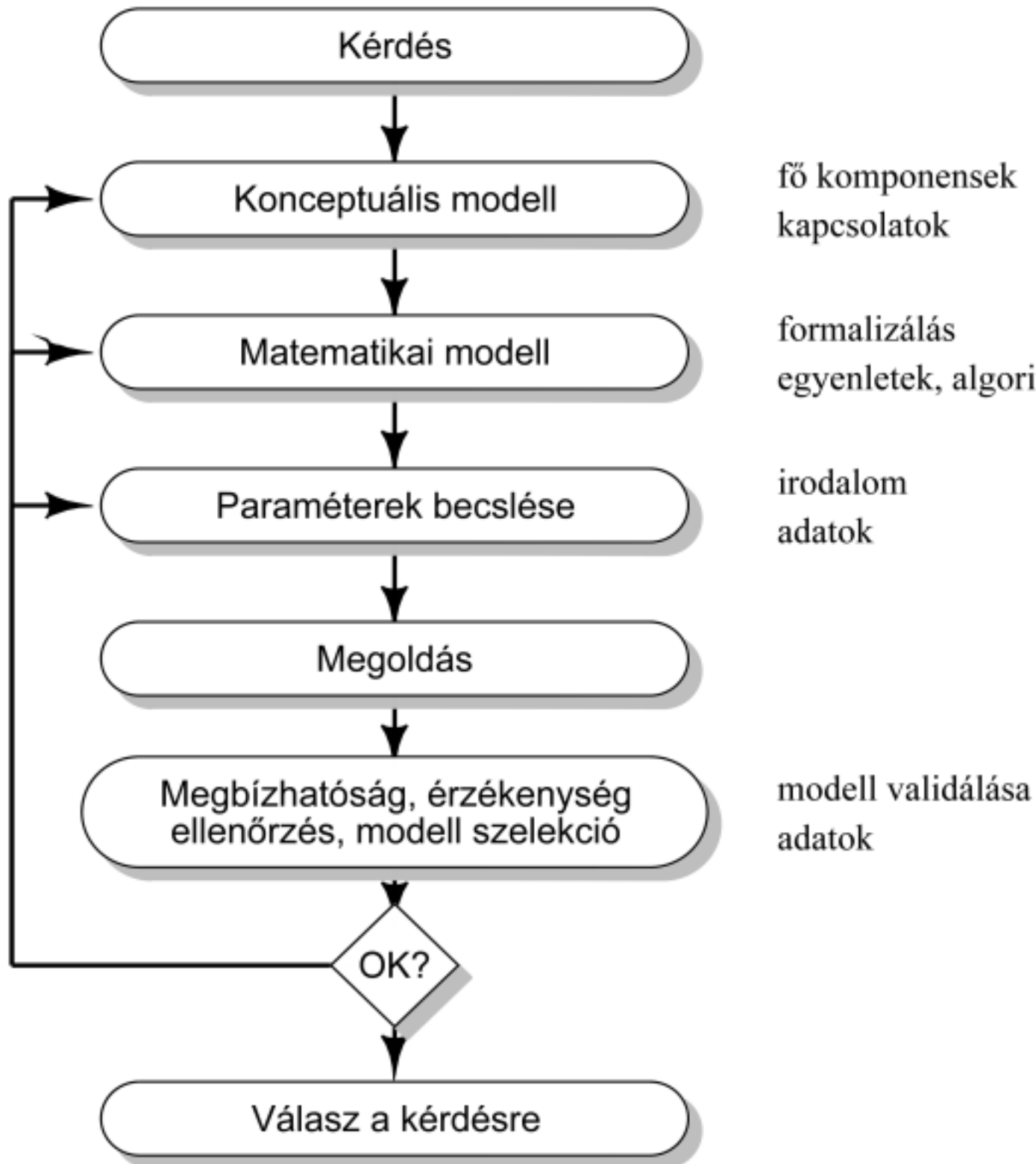
Felosztási szempontok. A modell egy eszköz a valóság megismerése. Például egy filogenetikai fa egy modell, amely segítségével a valódi leszármazási kapcsolatokat szeretnénk megismerni. A modellek tipikus alkalmazási területe hipotézisek megfogalmazása, formalizálása egy elmélet alapján. Egyrészt kiindulhatunk adatokból, ezek alapján választunk modellt és becsüljük a paramétereket (inverz modellezés, statisztikai modellek¹, 14.1. ábra - A modellezés folyamata). Máskor (például szimulációk esetén) kiválasztjuk a modellt és a paramétereket és így generálunk mintázatok. A modellezés több technikai lépést is tartalmaz, használatukhoz döntéseket kell hoznunk a megközelítés módjára és technikai részletekre vonatkozóan. Például egy részleteket tartalmazó modell (amely mondjuk a fajspecifikus életmenet sajátosságokat is tartalmazza, vagyis egy realisztikus modell) sokszor nem általános – minél több részletet tartalmaz egy rendszerre² vonatkozóan, annál kevésbé általánosíthatunk a modell alapján (például más taxonokra). Kérdésünktől függ, hogy melyiket alkalmazzuk. Ha a modell célja a predikció (például természetvédelmi kezeléshez), akkor szükségünk van a részletekre. Realizmus, generalitás és precizitás (predikciós céllal) olyan alapvető szempontok, amelyek egyszerre nem maximalizálhatóak. Természetesen ez a metodikai nehézségektől független probléma. Például az ökológia egyedszám változást leíró elméleti analitikus modelljei (például a Lotka-Volterra egyenletek) csak kvalitatív predikciókra alkalmasak, túlságosan egyszerűek. Analitikus modell alatt olyan modellt értünk, amely megoldása matematikai módszerekkel (egyenletek megoldása, határérték stb.) történik, míg a számítógépes modellek esetén számítógépes programot futtatunk, ahol a modell formalizálása algoritmusokkal történik. Máskor az egyes diszciplínák eltérő modell típus preferenciájának történeti okai vannak. Például hagyományosan a statisztikai modellek statikusak de a változatosságot precízen kezelik (hangsúly a mintázaton), míg a dinamikus

¹A biológiában alapvető szerepük. Azonban ezek tárgyalása nem célunk.

²A teljesség kedvéért rendszer alatt egymással kölcsönható objektumok halmazát értjük, ahol az objektum az elemi egység, amin méréseket végzünk. Esetünkben legtöbbször ez az egyed, melynek kérdéses tulajdonságai a változók, erre vonatkoznak az adatok.

modellek (differenciál egyenletekkel) a sztochasztikus komponenst hagyják figyelmen kívül (hangsúly a folyamaton). Természetesen a kettő ötvözhető. Technikai részletek vonatkozásában számos további szempont létezik.

14.1. ábra - A modellezés folyamata



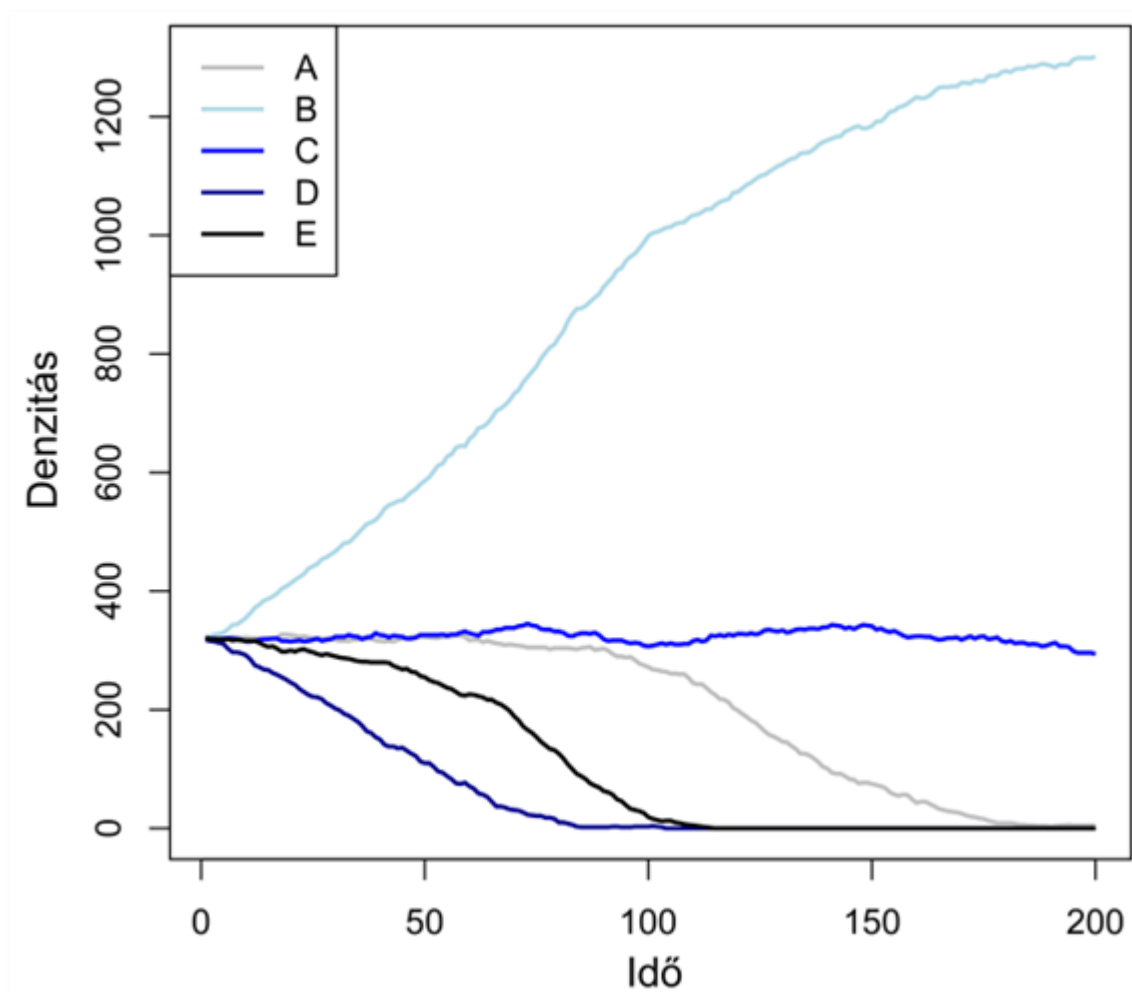
Az adatokon alapuló modellezés főbb lépéseinek folyamatábrája, az ellipszisek a főbb logikai egységeket szemléltetik.

Leírás és mechanizmus. Elsőként tegyünk különbséget a fenomenológiai (mintázat leíró) és a mechanisztikus (folyamat) modellek között. A fenomenológiai modell célja a jelenség, mintázat leírása, például az adatok által hordozott információ tömörítése néhány jellemzővel. A modell – ami lehet egy a változók kapcsolatára vonatkozó összefüggés, vagy egy eloszlás – kiválasztásakor célunk például valami hasonló alakú függvény keresése. Például 50 pontpárra egy egyenest illesztve két paraméterrel³ jellemezzük adatainkat. Mechanisztikus modell esetén a mintázatot generáló folyamaton van a hangsúly, a kiválasztott összefüggés, eloszlás az elméletből következik. Például lineáris összefüggést ekkor azért használunk, mert a linearitás az elméletből következik (az előbb azért használtuk, mert „ránézésre” jó közelítésnek tűnt, nincs statisztikai evidencia az ettől való eltérésre). A mechanisztikus modell ezért több információt hordoz, extrapolálni (következtetni az adatainkon túli tartományra) is csak mechanisztikus modellel lehet.

Idő és tér. Mivel fő kérdésünk eleve az időbeli változás, modelljeink sokszor dinamikus matematikai modellek: a függő változónk (például a karakter átlag, genotípus gyakorisága, amit értelmezünk) értéke egy adott időpontban, ezt a rendszer állapotának nevezzük, hatással van a jövőbeli állapotokra. Ezzel szemben a statisztikai modellek sokszor statikusak, a függő és magyarázó változók kapcsolata rögzített. Dinamikus és statisztikai modellek kombinálása általában nem egyszerű feladat, azonban adataink modellezésében fontosak. Dinamikus modell lehet időben folytonos vagy diszkrét (lásd például a Lotka-Volterra dinamika diszkrét és folytonos verzióit R-ben), hasonlóan a térbeli mintázatokhoz. Térbeli mintázat, eloszlás explicit kezelése céljainkon túlmutat, noha meghatározó szerepű tényező a folyamatok kimenetelében. A térben és időben diszkrét megközelítés egyik eszköze lehet a sejtautomata, ahol az állapot változása a közvetlen szomszédok állapotának is függvénye (14.2. ábra - Kompetíciós modellek, animáció, R kód). A térben és időben folytonos terjedés, diszperzió implementációjának egy alapvető eszköze a diffúziós modellek (14.3. ábra - Diszperzió, R kód, egy példa animáció), amelyek meghatározó szerepűek például a neutrális terjedés (drift) vizsgálatában.

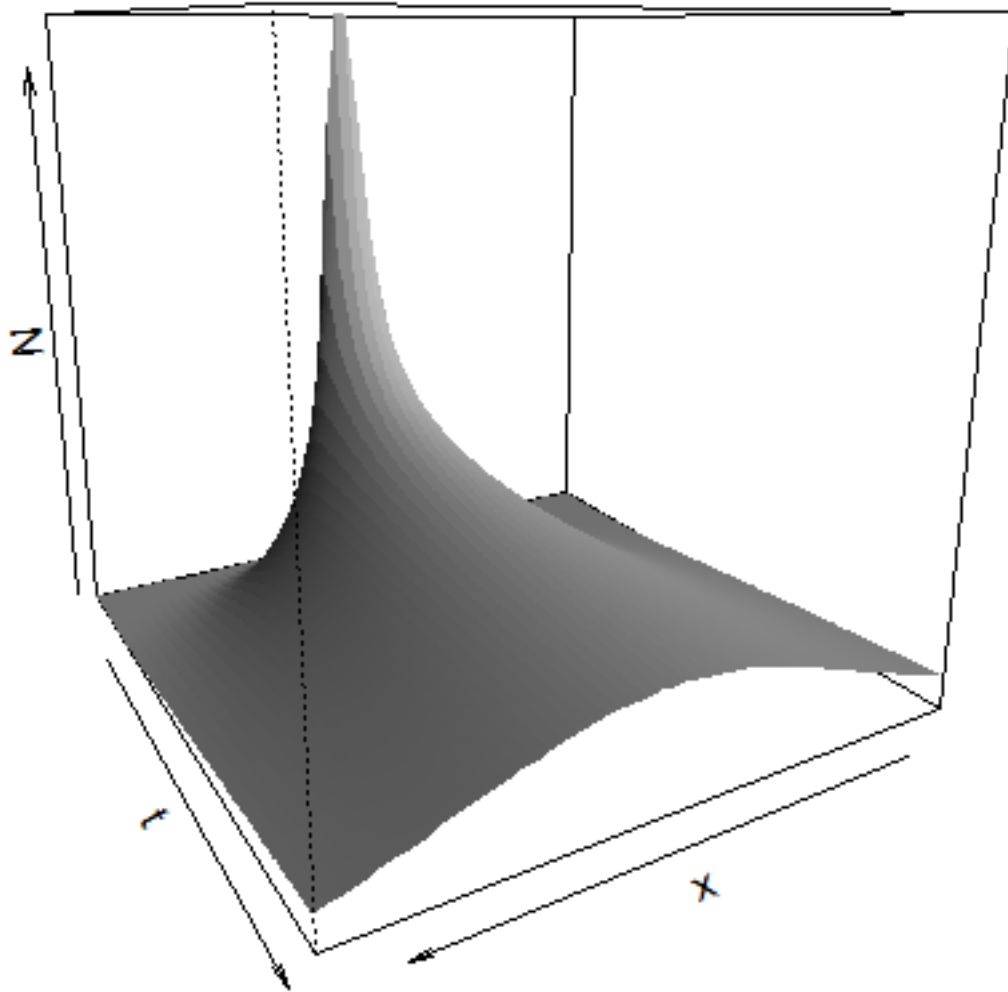
14.2. ábra - Kompetíciós modellek

³Illetve az illeszkedés jósága és a standard hibák is kellenek, ha ezt becslésnek tekintjük.



Egy sejtautomata modell öt fű faj kompetíciójára, az ábra a denzitás változását mutatja (a térbeli mintázatot lásd az animációban, R kódja). A B faj fokozatosan elterjed. Forrás: Soetaert és Herman (2009).

14.3. ábra - Diszperzió



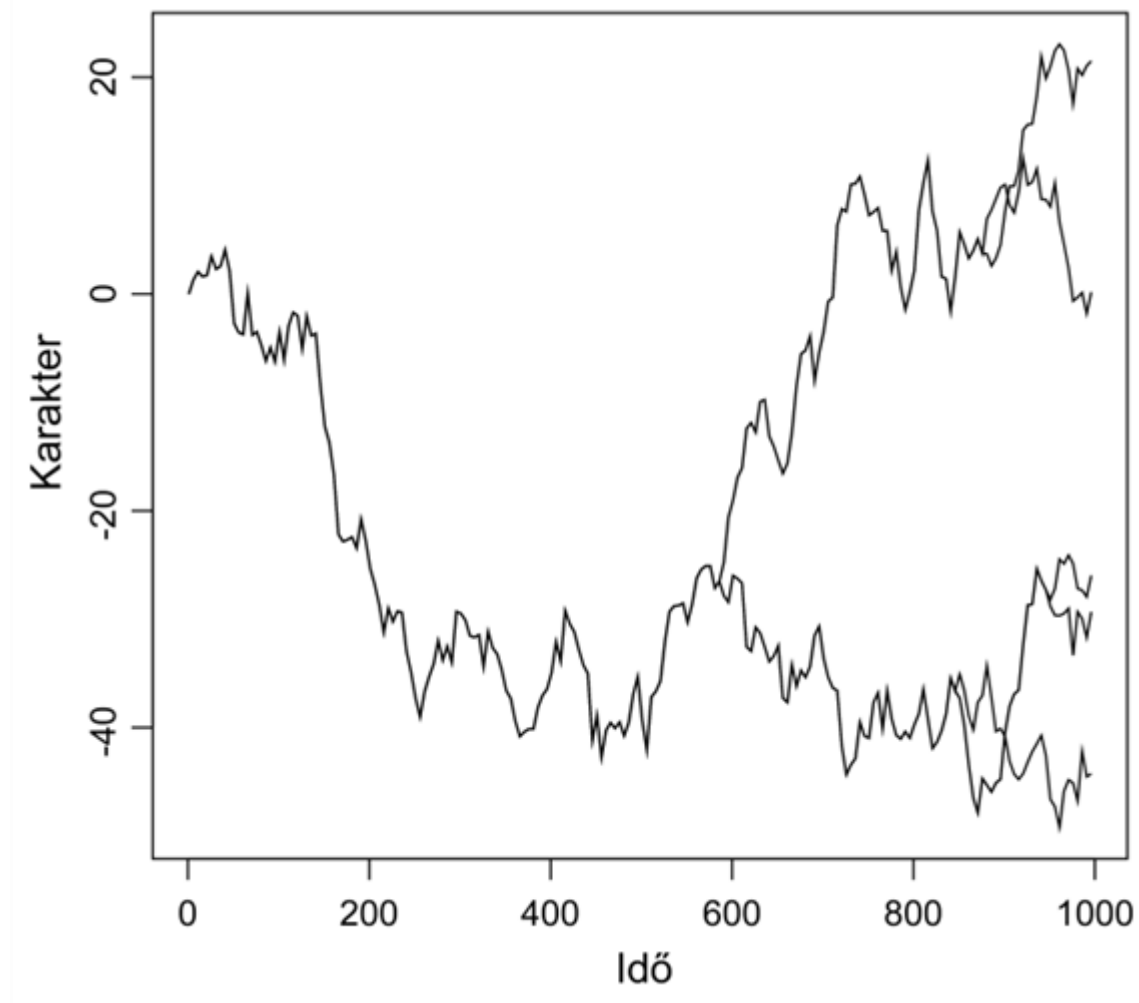
Egydimenziós diszperzió, péda a diffúziós egyenlet alkalmazására. Az egyedszám (N) változása térben (x) és időben (t) diffúzióval. Forrás: Soetaert és Herman (2009).

Egyed és populáció. A modell a populációt alkotó egyedeket kezelheti külön (egyedenként, diszkrét egységenként követve a változást) vagy a populáció reprezentációja történhet folytonos denzitásként (pl. biomassa, egység a populáció). Az egyedeket különböző szempontok alapján sorolhatjuk csoportokba (például faj, biológiai populáció, genotípus, fitness, kor, méret intervallum), és tekinthetjük a csoportokat a vizsgálat egységének. A kérdésünk vonatkozhat az egyedek tulajdonságainak, kölcsönhatásoknak a változására (egyed-alapú, vagy Euler modell) és a tulajdonságok alapján létrehozott kategóriákban az egyedszám változására (populáció-alapú, vagy Lagrange modell). Az evolúcióbiológiában mindkettő egyformán fontos szerepű (lásd karakter és objektum), hasonlóan az egységek egyértelmű definiálásához. A tér és idő dinamika szempontoktól ez független felosztás, a sejtautomaták például gyakran egyed alapúak, máskor a „sejt” egy homogénnek tekintett (tipikusan térben tovább nem osztott) egység (pl. 14.2. ábra - Kompetíciós modellek).

Determinisztikus és sztochasztikus. A változatosság a biológiai rendszerek alapvető jellemzője, ennek kezelése alapján két fő csoportra bonthatjuk a modelleket. A determinisztikus modellek tipikusan egy (néhány) kiragadott jellemzőre, például a karakter átlagra (átlagos testtömeg) vagy a populáció méretére vonatkoznak, a rendszer változatosságát figyelmen kívül hagyva. Ezért egy valódi rendszerrel is csak kvalitatív módon tudjuk összevetni, hiszen a modell és adatok egyezését csak korlátozott mértékben tudjuk megítélni. A kvantitatív modellek a változatosságról is számot adnak, erre azonban a véletlen is hatással van. A sztochasztikus modellekben ezt is figyelembe vesszük. A változatosság kezelésének egy durva módja az, hogy feltételezünk egy adott eloszlást, például kvantitatív karakterek esetén ez tipikusan számos random faktor független hatására visszavezethető a normális eloszlás. Egy sztochasztikus modell akkor lesz mechanisztikus, ha a változatosság forrásait is beépítjük, például annak várt eloszlásával. A véletlennek tulajdonított (random) változatosság három

fő típusát különíthetjük el: mérési, mintázási hiba (tipikusan 0 várható értékű normális eloszlással kezeljük), a demográfiai (belső) és a környezeti (külső) sztochaszticitás. Ez utóbbiak, amelyeket együttesen folyamatvariabilitásnak nevezünk, hatással vannak a rendszer dinamikájára, ezért fontos elkülöníteni a mérési hibától. Természetesen azt, hogy mit tekintünk determinisztikus vagy sztochasztikus, külső vagy belső hatásnak mindig a kérdésünk dönti el. A természetes szelekciót a terjedés determinisztikus komponensének tekintettük (amennyiben a kérdéses jellegre szelekció hat), ahol azonban a fitness egy várható érték, például az adott karakter állapotú egyedek várható utódszáma, azokra az utódokra vonatkoztatva, amelyek egyszer majd szaporodni fognak. A drift a sztochasztikus komponens, amely hatással van a dinamikára, hiszen egy tulajdonságot fixálhat, divergenciát eredményezhet (14.4. ábra - Diffúziós folyamat elágazással, animációja, R kód, vagy szelekció és drift együttes hatására lásd 4.3. ábra - Szelekció és drift, animáció, R kód).

14.4. ábra - Diffúziós folyamat elágazással



Diffúziós modell, a diffúziót fix paraméterű normális eloszlásból vett random mintával modellezzük. Minden generációban adott valószínűséggel bekövetkezhethet az elágazás. Forrás: Revell (2011), phylotools R csomag.

Sztochasztikus szimulációk. Modellek kifinomultsága egy következő szempont, amely arra vonatkozik, hogy milyen mélységben építjük be a koncepciót a modellbe. Az előbbi random számokon alapuló diffúziós modell (14.4. ábra - Diffúziós folyamat elágazással) meglehetősen durva modellje a változásnak, összevetve a matematikai elméletén alapulóval (14.3. ábra - Diszperzió), ahol az összefüggés (változók kapcsolata), paraméterek (adatokból becsülve) a biológiai sajátosságok alapján értelmezhető⁴. De természetesen nem az

⁴Persze pseudo-random számok generálása egy elméleti eloszlásból sem feltétlenül triviális, az R számos technikai részletet elrejt előlünk. Modelljeink R forráskódja ezért csak néhány soros. Másrészt a normalitás feltételezésével itt fenomenológiai megközelítésre gondolhatnánk, azonban ismert hogy a normalitás ez esetben jó közelítés.

összetett modell a jó modell⁵, hiszen a cél a lényeg kiemelése, sokszor egy egyszerű szimuláció is célravezető lehet (lásd még A. függelék - *Szimulációk R-ben*). Szimulációk esetén kiválasztjuk a modellt és a paramétereket és így generálunk mintázatokat. Példáink nagy része ilyen (persze a számunkra érdekes paraméter érték tartományokat ismerhetjük). A szimulációk a nem konkrét adatokon alapuló elméleti modellek kvalitatív predikciói megértésének alapvető eszközei. Sokszor az elméletből ismert összefüggés alapján modellezzük az átlag változását, míg egy megfelelően megválasztott eloszlással a változatosságot, heterogenitást, így nyerve betekintést a várható mintázatokba. Máskor egyed-alapú szimulációkat végzünk, ahol a változást egyedeken, vagy jelleg csoportokon követjük és random számok alapján döntünk (ezeket Monte Carlo szimulációknak is nevezik).

3. Összefoglalás, kérdések

3.1. Összefoglalás

A fejezetben a modellek különböző, egymástól független szempontú felosztásait tárgyaltuk. Egy kiemelt szempont az, hogy a modell mechanisztikus (a mintázatot generáló mechanizmust is implementálja) vagy pusztán fenomenológiai, leíró jellegű. Mivel elsődleges célunk az evolúciós mechanizmus értelmezése, ezért általában mechanisztikus modelleket alkalmaztunk. Az idő és a tér kezelése a következő felosztási szempont. Az idő tekintetében a modellek lehetnek statikusak vagy dinamikusak, a dinamikus lehet folytonos vagy diszkrét. Modelljeink általában a dinamikára vonatkoztak, hiszen már az evolúció is definíció szerint változást jelent. Általában a populációt homogénnek tekintve a térbeli változatosságtól eltekintettünk. Figyelembe vétele esetén különböző megközelítési módok léteznek mind a térben folytonos és diszkrét esetre. Az egyed- és populáció-alapú megközelítési módok egyaránt fontosak, a vizsgálat egységétől függ melyiket választjuk. Az alkalmazott modelljeink jó része sztochasztikus szimuláció. Sztochasztikus, mert a változatosságot is értelmeznünk kell (szemben a kvalitatív determinisztikus modellekkel).

3.2. Ajánlott irodalom

Barton és mtsai (2007) *Evolution* 28. online fejezete (<http://evolution-textbook.org>) egy általános bevezető az evolúciós modellekbe, szemléletmódja miatt is javasolt irodalom Hofbauer és Sigmund (1988) (illetve Hofbauer és Sigmund (1998)). Soetaert és Herman (2009) gyakorlat centrikus bevezető az ökológiai modellekbe, míg Bolker (2008) a statisztikai modellezésbe. A felosztási szempontokban az utóbbit követtük.

3.3. Önellenőrző kérdések

Kérdések (megoldások, a telepített verzió):

1. Mi a mechanisztikus modell?
 - a. Ami a mintázatot írja le
 - b. Ami lineáris
 - c. Ami a mintázatot generáló folyamatot írja le
2. Mi a fenomenológiai modell?
 - a. Ami a mintázatot írja le
 - b. Ami lineáris
 - c. Ami a mintázatot generáló folyamatot írja le
3. Mi a dinamikus modell?
 - a. A térben heterogén modellek
 - b. Ahol a rendszer jövőbeli állapota korábbi állapotai függvénye

⁵Illetve adatokból kiindulva tesztelhető, például egy újabb változó, paraméter beépítése szignifikáns javulást eredményez-e a modell illeszkedésében. Persze a jobb illeszkedés nem jelent jó modellt.

- c. Ahol diszkrét generációkról beszélünk, a rendszer állapota az előző generáció függvénye
 - d. A statisztikai modellek
4. Mit értünk egyed alapú szimuláció alatt?
- a. Amikor az egyedek tulajdonságának változását követjük
 - b. Amikor a populáció átlagának változását követjük
 - c. Amikor a korcsoport szerinti tulajdonság eloszlás változását követjük
5. Mi a szimuláció?
- a. Egy dinamikus modell típus
 - b. Egy sztochasztikus egyed-alapú modell
 - c. Paraméterek becslése adatok alapján
 - d. Mintázatok generálása egy adott modell alapján

15. fejezet - Evolúciós modellek 2.

Optimalizáció

1. Áttekintés

1.1. Célkritérium

Az optimalizációs módszerek a fenotípus adaptív evolúciója vizsgálatának fontos eszközei, az optimális fenotípus alatt adaptációt értettünk. A modellek típusait tekintve sokfélék lehetnek, dinamikusak vagy statikusak, formális matematikai vagy számítógépes modellek. Az evolúciós optimalizációs módszerek, amelyek a szelekción túl egyéb folyamatokat is beépítenek a modellbe, jelentősége a biológiai evolúció vizsgálatán túlmutat, az evolúciós folyamatokon alapuló eljárásokat a mesterséges intelligencia sikerrel alkalmazza a legkülönbözőbb problémákra (Evolutionary Computation). A módszerekkel az optimális fenotípust – esetünkben általában egy karakter állapot, vagy stratégia, esetleg csoport jellemző, amely a fitnesszt maximalizálja – keressük, annak változását értelmezzük. Célunk ebből a koncepcióból kiindulva betekinteni az optimalizációs módszerek alkalmazásának logikájába néhány gyakran használt módszeren keresztül. A filogenetikai rekonstrukcióban az optimalizációs módszerekkel szélsőértéket keresünk (maximális vagy minimális pontszámú filogenetikai fa az összes lehetséges fa közül), azonban ott ennek semmi köze a fitnesszhez, például a maximális likelihood értékű fa a törzsfá legjobb becslését jelenti.

1.2. Tartalom

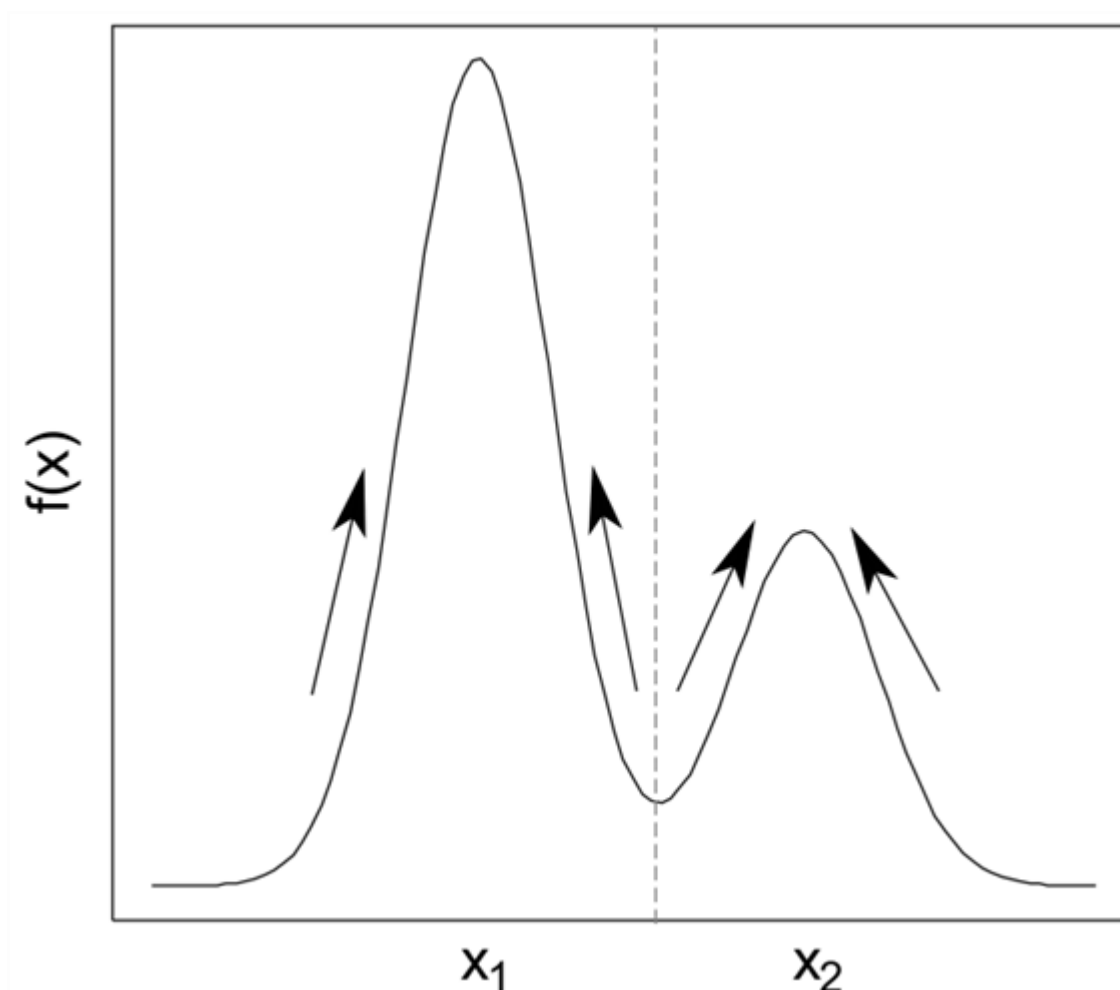
Először az optimális karakter állapotot jelentését értelmezzük, majd külön tárgyalunk egy gyakorlati szempontból is fontos megközelítési módot, az optimum nyereségen és költségeken alapuló koncepcióját. Végül két alapvető módszer kerül megemlítésre, a dinamikus programozás és a genetikai algoritmus.

2. Optimalizációs modellek

Optimális karakter állapot. Az optimum legegyszerűbb esetben egy függvény szélsőértéke, a modell alkalmazásának egy lehetséges célja a szélsőérték hely meghatározása. Az általunk tárgyalt esetekben ez a függvény tipikusan a fitnessz, vagy annak valamilyen komponense (például túlélés), illetve a gyakorlatban egy olyan jellemző, amiről feltételezzük, hogy a fitnessszel korrelál (például a kikelt fiókák száma, fiókák tömege), egy vagy több karakter függvényében (15.1. ábra - Optimalizáció). Ez utóbbi lehet például egy morfológiai sajátosság, magatartás, valamilyen életmenet jellemző, amelyről feltételezzük, hogy a változatossága közvetlenül (például az utódok védelme, etetési ráta) vagy közvetve (például a táplálékszerzési ráta, hiszen a táplálékszerzés a túlélés feltétele) változatosságot eredményezhet a fitnesszben. A karakter sokszor inkább egy reakciónorma, vagyis a karakter állapot a környezettől is függ, lehet egy viselkedési akció sorozat, ekkor a magyarázó változóinkat stratégiáknak nevezzük. Ennek megfelelően a fitnessz maximumát eredményező állapot lehet optimális karakter állapot, optimális stratégia, optimális reakciónorma. Másrészt mivel a fitnessz maximális, ezek az állapotok definíció szerint adaptációk. Vagyis az optimalizációs módszerek alkalmazásának egy alapvető célja az adaptációk prediktálása, magyarázata. Továbbá így függetlenül attól, hogy az optimális állapotot milyen módszerrel keressük, feltételezzük, hogy a jelleg elterjedése hátterében a természetes szelekció áll¹. A folyamatot akár egy szimulációban implementálva explicit módon modellezhetjük (lásd A. függelék - *Szimulációk R-ben*), de hatását sokszor csak feltételezzük.

15.1. ábra - Optimalizáció

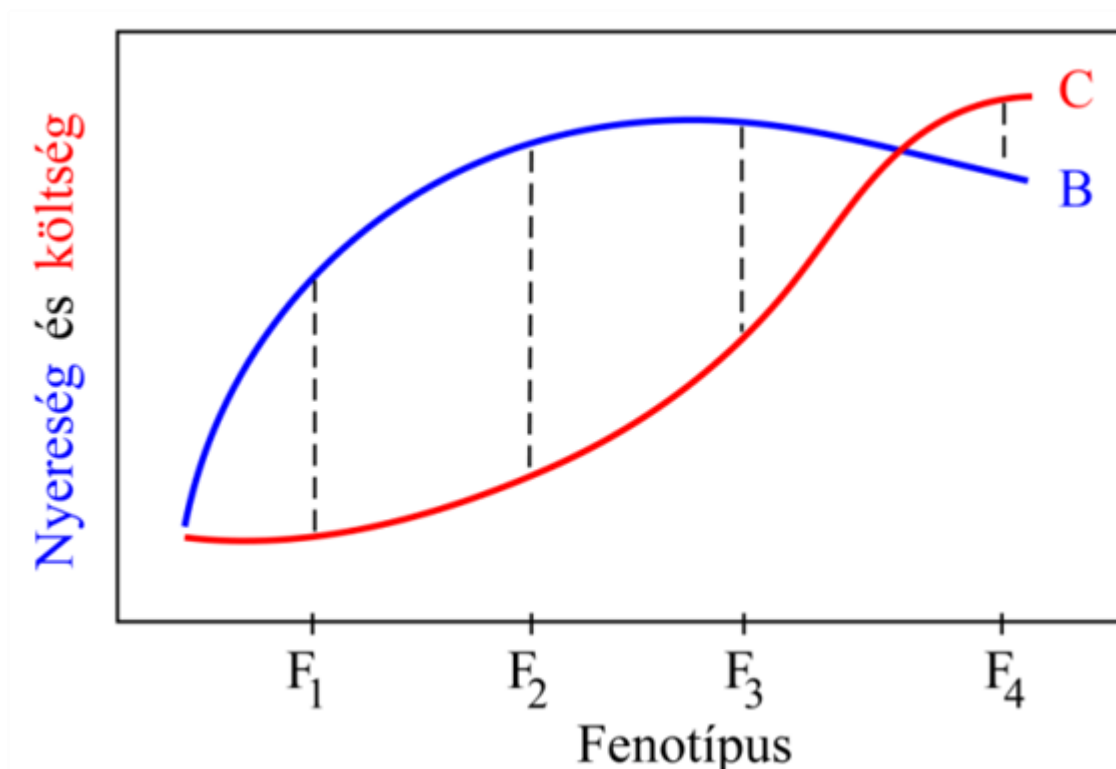
¹ Egyszerűen arról van szó, hogy a szélsőérték helyek meghatározására standard módszerek vannak, függetlenül attól a biológiai mechanizmustól, ami az adott függvény kapcsolatát eredményezi. Például ha a függvény formálisan (a fitnessz függése a magyarázó változóktól) felírható, akkor a szélsőérték hely a deriváltakból meghatározható: maximumhely esetén az első derivált itt nulla, a második derivált ezen a helyen vett értéke negatív.



Az optimális állapot az a karakter állapot, ahol a fitness függvény a maximális értékét felveszi. Az ábra egy statikus modellt (esetünkben ez az $f(x)$ függvény, ahol x a kérdéses karakter) szemléltet. Az x_1 érték az optimális állapot (a fitness itt $f(x_1)$, a globális optimum), az x_2 egy lokális optimumnak felel meg, amely szintén érdekes lehet. A nyilak az optimalizációs algoritmusok működését szemléltetik.

Nyereség és költség. A fitness függvény alakját a biológiai sajátosságok, különböző kényszerek határozzák meg, és természetesen egy adott környezetre vonatkozik. A fitness azonban egy absztrakció a következő generációhoz való hozzájárulás kifejezésére, a gyakorlatban ezért sokszor célszerűbb a lehetséges karakter állapotok előnyeit és hátrányait elkülöníteni, amelyeket kísérletekkel becsülni is tudunk. Egy szín mintázat előnye lehet a nagyobb párzási gyakoriság (a párválasztási preferencia alapja), azonban hátránya lehet a feltűnőség miatt a nagyobb predációs kockázat. Az összes nettó nyereség, ami például a nyereség és a költség különbsége a fitnessszel korrelál (15.2. ábra - Nyereség és költség). Egyes esetekben a költség abszolút értéke is fontos lehet.

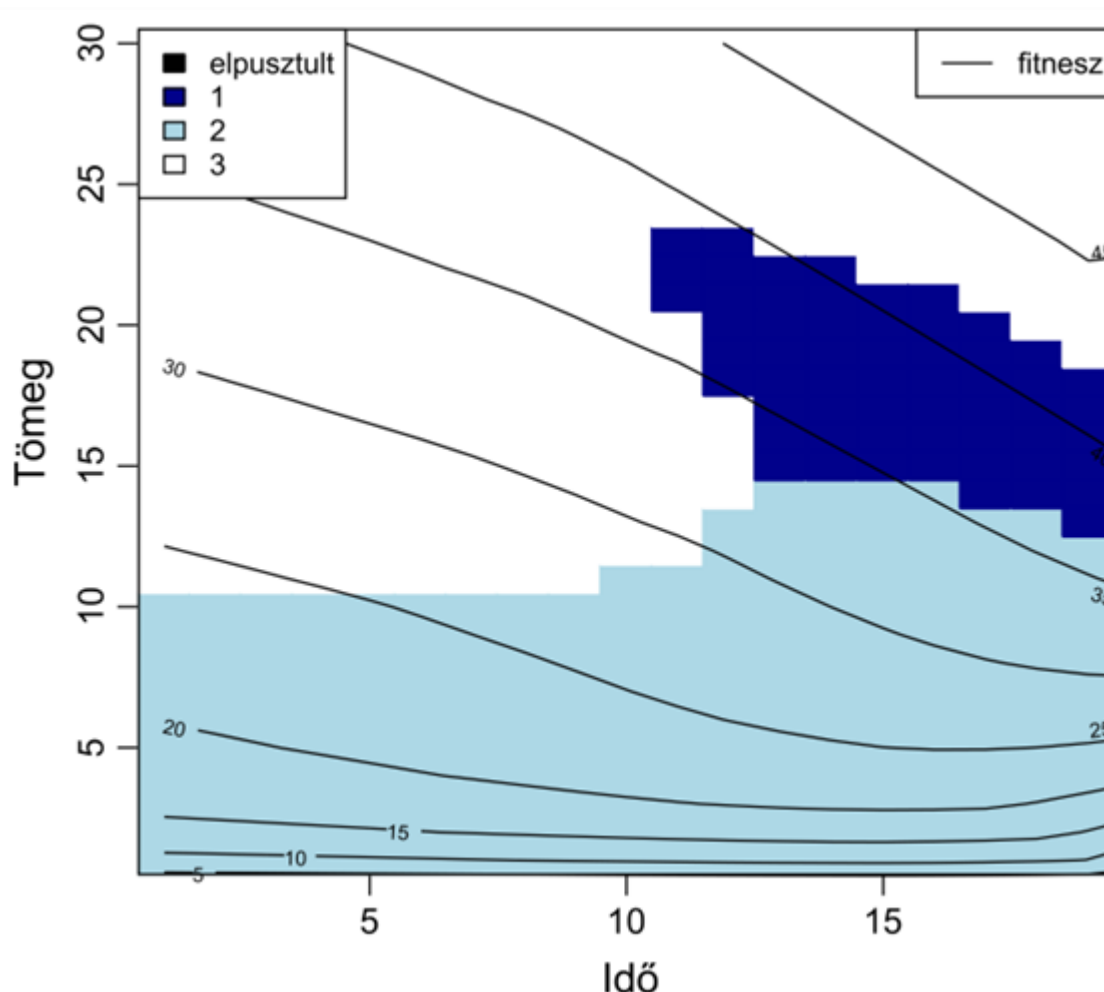
15.2. ábra - Nyereség és költség



Nyereség (B) és költség (C) egy karakter függvényében, F1, F2, F3 és F4 a négy lehetséges karakter állapot (fenotípus érték). F2 esetén a legnagyobb a fitness, mert itt a legnagyobb a nettó nyereség, vagyis a nyereség és a költség különbsége (szaggatott vonal), így ennek az elterjedését várjuk. F1 és F3 esetén a nyereség a költséget meghaladja, így elvileg ezek is elterjedhetnének, azonban a fitness F2 esetén nagyobb. Alcock (2009) alapján.

Állapotfüggő dinamikus modellek, a dinamikus programozás. Idő és állapotfüggő döntések elemzésére bevált eszköz a dinamikus programozás, amelynek megoldása egy optimális stratégia. Ez egy olyan, például viselkedési akciókra vonatkozó döntés sorozat, amely a vizsgált idő szakasz végén a fitnesszt (a célfüggvényt) maximalizálja. Ennek meghatározásához a vizsgált időszakot diszkrét periódusokra bontjuk, az egyed minden egyes periódusban az állapota alapján dönt, vagyis fix lehetőségek közül választ. Az állapota lehet például tápláltsága, a vizsgált periódus egy hónap, amelyet napokra bontunk, a döntés pedig választás egy nagyobb predációs veszélyt jelentő, de több táplálékkal kecsegtető habitat és egy kevésbé veszélyes, de szegényebb habitat között (15.3. ábra - Dinamikus programozás, R kód). Például az éhenhalás küszöbén álló egyed kockáztathat, míg ha jóllakott, akkor nem ezt várjuk. A modellel ez kvantitatív módon vizsgálható. Az optimális stratégia meghatározása dinamikus programozással történik, az utolsó periódustól kiindulva időben visszafelé haladva azt a stratégiát választjuk, amely a fitnesszt maximalizálja. A végeredmény egy olyan stratégia halmaz, amely megmondja bármely állapotra bármely periódusban mi az optimális döntés. Ez felhasználható egy következő lépésként az állapotok eloszlásának meghatározására tetszőleges eloszlásból kiindulva. A módszerrel a különböző jellegű döntések (predációs veszély, táplálékszerzés, reprodukció stb.) egységes keretben kezelhetők. A dinamikus programozás egy hatékony optimalizációs eszköz, számos területen használják, így például szekvenciák illesztésére is.

15.3. ábra - Dinamikus programozás



A példában az egyed 3 habitat (folt) közül választhat, az ábra az optimális stratégiát mutatja az idő (x tengely) és a testtömeg (y tengely) függvényében. A célfüggvény (fitness a 20 időegység végén) a szaporodási sikert adja meg a testtömeg függvényében. Forrás: Soetaert és Herman (2009).

Genetikai (genetikus) algoritmus. Egy optimalizációs módszer, amely működése az evolúciós változás genetikai modelljein alapul, egyike a számos evolúciós algoritmusnak. A legkülönbözőbb keresési problémákra alkalmazzák (lásd például a mellékelt R kódot), hatékony módszer. A terminológia is a genetikából, evolúcióbiológiából származik. Alapesetben egyedek egy populációjából indulunk ki, minden egyed egy tulajdonság halmazzal rendelkezik, amit kromoszómán kódolunk (például bináris formában). Egy tulajdonság mutációval változhat, a szaporodást, így a következő generáció összetételét a karakterektől függő fitness határozza meg. A fitness számolása előre definiált módon történik. A populáció kiindulási összetétele tipikusan véletlenszerű, az eljárás lépései (generáció): a következő generációt alkotó egyedek kiválasztási esélyét a fitnessszal súlyozzuk (szaporodás), ezt követi a tulajdonságok változása (mutáció és rekombináció, például tulajdonság csere az egyedek között). Ezt ismétljük számos generáción keresztül.

3. Összefoglalás, kérdések

3.1. Összefoglalás

Az optimalizációs módszereket felhasználhatjuk adaptációk elemzésére, vagyis célunk a természetes szelekció hatásának az értelmezése. Különböző kényszerek figyelembe vételével azt a stratégiát keressük (optimális stratégia), amely a fitnesszt (közvetlenül vagy közvetve) maximalizálja. Azt várjuk, hogy természetes szelekció hatására ez a stratégia terjed el az adott környezetben. Természetesen feltételezzük, hogy a stratégia öröklődik (fenotípus evolúciós modell explicit öröklődési és kifejeződési mechanizmus nélkül). Az optimum keresés történhet egyszerű függvény szélsőérték meghatározással, dinamikus programozással, genetikai algoritmusokkal, de ezek mellett számos egyéb lehetőség létezik.

3.2. Ajánlott irodalom

Az optimalizációs logika adaptív evolúcióra történő alkalmazása a korábban javasolt evolúciós könyvek mindegyikében megtalálható (például Futuyma (2009) Evolution), illetve részletesen tárgyalják a viselkedésokológia könyvek is. Lásd például Barta és mtsai. (2002) Viselkedésokológia, vagy Alcock (2009) Animal behavior.

3.3. Önellenőrző kérdések

Kérdések (megoldások, a telepített verzió):

1. Mire használjuk az optimalizációs modelleket?
 - a. A neutrális evolúció modellezésére
 - b. Bármely evolúciós változás modellezésére
 - c. Az adaptív evolúció modellezésére
2. Mi a stratégia?
 - a. Az a karakter állapot (reakciónorma, döntés sorozat), amely elterjed
 - b. Bármely karakter állapot (reakciónorma, döntés sorozat)
 - c. A hátrányos (vesztes) karakter állapot (reakciónorma, döntés sorozat)
3. Melyik az optimális karakter állapot, ha a fitness A:0,3 B:0,4 C:0,2
 - a. A
 - b. B
 - c. C
4. Mekkora a netto nyereség, ha a nyereség 5 és a költség 3 egység
 - a. 2
 - b. 5
 - c. 3
 - d. 15
5. Mit értünk állapotfüggő dinamikus modell alatt?
 - a. A döntés az állapot és az idő függvénye
 - b. A döntés csak az állapot függvénye
 - c. A döntés csak az idő függvénye

16. fejezet - Evolúciós modellek 3.

Játékelmélet

1. Áttekintés

1.1. Célkitűzés

A játékelméleti modellekkel az adaptív evolúcióra, a természetes szelekció hatására következtetünk. Míg az optimalizációs modellek esetén az egyedek sajátosságait izoláltan, egy konstans környezetben vizsgáltuk, a játékban a környezet, a populáció már nem passzív. A terjedés a különböző stratégiával rendelkező egyedek kölcsönhatásainak a függvénye. Ilyen kölcsönhatás például a kompetíció, ahol a fitnessz gyakoriságfüggő. A modellek a matematikai játékok egy típusának biológiai populációkra történő alkalmazásai, amelyet evolúciós játékelméletnek nevezünk. A hangsúly a stratégiák dinamikáján, annak a kölcsönhatások gyakoriságától való függésén van és nincs feltételezett racionalitás (ellentétben a tradicionális játékokkal). A tulajdonságok, stratégiák a természetes szelekció hatása alatt állnak, azok evolúcióját vizsgáljuk. Kizárólag a nem kooperatív játékokkal foglalkozunk. A fejezet célja a koncepció alapjainak tisztázása a legegyszerűbb esetben keresztül.

1.2. Tartalom

Először a játékok terminológiáját, elemeit tisztázzuk, majd egy alapvető koncepciót, az evolúciósan stabil stratégiákat definiáljuk. A játék logikáját egy egyszerű példa, a héja-galamb játék illusztrálja.

2. Evolúciós játékok

Evolúciós játékok. A populáció változatosságát jelentő lehetséges alternatív állapotokat stratégiáknak nevezzük, amely bármilyen öröklődő tulajdonság lehet, amire szelekció hathat. A játék egy alapfeltétele, hogy egy adott stratégiát követő fitnessze a populációban aktuálisan előforduló alternatív stratégiák gyakoriságának is függvénye. Tehát a szelekció gyakoriságfüggő, ez a természetes szelekció egy gyakori típusa. Negatív (inverz) gyakoriságfüggés esetén, amikor egy változat relatív gyakoriságának növekedésével a fitnessze csökken, a szelekció stabil egyensúlyi polimorfizmust eredményezhet (lásd 4.2. ábra - Negatív gyakoriságfüggő szelekció). A játékban az adott stratégiát követők fitnessének változását nyereségnek (kifizetés, payoff) nevezzük. Ez a fitnessz változás az azonos vagy különböző stratégiájúak kölcsönhatásából származik, amit a játék szabályai írnak le. A nulla nyereség tehát csak azt jelenti, hogy a fitnessz a kölcsönhatásból adódóan nem változik (ha a gyakoriság is változatlan). Legegyszerűbb esetben (szimmetrikus lineáris játékok) a stratégiák egymás elleni nyeresége mátrix alakban is kifejezhető (nyereség mátrix), gyakran azonban a nyereség a gyakoriság nem lineáris függvénye. A játék mögött tehát egy általában csak implicit módon feltételezett dinamika áll, ahol az öröklődő stratégiák gyakorisága generációról generációra változhat a kölcsönhatásokra rögzített szabályoknak megfelelően. A következő generációban a fitnessz is módosul a gyakoriság megváltozásával, kivéve egyensúlyban, ahol a különböző stratégiák nyeresége azonos, így a gyakoriság sem változik. Ezt a dinamikát replikátor dinamikának nevezzük, célunk a stabil egyensúlyi állapotok meghatározása.

A stratégiák típusai. Beszélhetünk tiszta stratégiákról, ha a populáció egy egyede egy adott (előre rögzített) stratégiát követ, és kevert stratégiákról, ha az egyed stratégiáját a tiszta stratégiák eloszlásával írjuk le (például adott valószínűséggel egy tiszta stratégiát követi). A tiszta stratégia sokszor csak elméletileg értelmezhető. Például tiszta stratégia lehet a csak hím és csak nőstény utód produkció (az ivararány játékban), ekkor alapesetben az egyensúlyi populációban az ivararány 50%, ami egy kevert stratégiának felel meg – egy egyed utódainak a fele hím vagy a csak hím és csak nőstény utódokat produkálók aránya 50%, a kevert stratégia realizációja sokszor ismeretlen.

Evolúciósan stabil stratégiák (ESS). Evolúciósan stabil stratégiának (ESS) egy olyan stratégiát nevezünk, amit ha a populáció legtöbb egyede követ, akkor más stratégia nem terjedhet el. Természetesen nem újonnan megjelent stratégiákról van szó, hiszen ez új játékot jelentene új szabályokkal. A modell csak az elterjedésre vonatkozik, és az elterjedés természetes szelekcióval történik. Az ESS egy olyan fenotípust jelent, ami ha egyszer megjelent a populációban és elegendően gyakorivá tudott válni, akkor a jelenlévő alternatívák már nem tudják kiszorítani. Az ESS a dinamika stabil egyensúlyi állapotának feleltethető meg. Lehet tiszta és kevert stratégia egyaránt. Az ESS nem biztos, hogy optimális fenotípus a fenti értelemben, hiszen nem biztos, hogy ez

eredményezi a maximális fitneszt – a tartós együttélés feltétele az azonos fitnesz. Ez esetben már a populáció átlagfitnesze sem biztos, hogy maximalizálódik.

Példa: a héja-galamb játék. A klasszikus példa a héja-galamb játék, ahol a héja (H) és a galamb (G) a két stratégia neve egy faj egy populációjában. A H stratégiát követő mindig küzd, azonban ennek költsége is van, hiszen meg is sérülhet. Ezzel szemben a G stratégista csak pózol, ennek most tegyük fel, hogy nincs költsége. A játék például alkalmas lehet egy adott forrásért folytatott vita értelmezésére („contest” típusú kompetíció, két egyed egymás ellen játszik). Egy jobb terület például több utódot jelent (de ez nem jelenti azt, hogy a vesztes nem szaporodik), a nyereség (W, pl. $W(H,G)$ H nyeresége G ellen) ezt az eltérést fejezi ki (ami a fitnesszel korrelál). A nyereség az adott stratégista, fenotípus várható (átlagos) nettó nyeresége (hiszen a fitnesz is várható érték). A szabályok a következők, összesen négy lehetséges kölcsönhatást különíthetünk el (16.1. táblázat - A héja - galamb játék nyereségmátrixa):

- H a G ellen mindig nyer, nyeresége ekkor V (fitnesz növekmény), tegyük fel hogy G mindig visszalép
- H a H ellen 50% eséllyel nyer (bármelyik nyerhet, nyeresége ekkor V), azonban meg is sérülhet, ennek költsége legyen C
- G a G ellen 50% eséllyel nyer, de mivel csak pózol, nincs költség (bármelyik nyerhet, nyeresége ekkor V)
- G a H ellen soha nem nyer, mivel mindig visszalép

16.1. táblázat - A héja - galamb játék nyereségmátrixa

Stratégia	H	G
H	$(V-C)/2$	V
G	0	V/2

A mátrix első sora H átlagos nyeresége H illetve G ellenfél ellen, második sora ugyanez G-re. Ha a populációban sok a G, akkor H elterjed, hiszen főleg ezzel találkozok és $W(H,G) = V > W(G,G) = V/2$ (G gyakori, ezért a H-H interakció ritka, elhanyagolható, csak a mátrix második oszlopát nézzük). Ha H gyakori (a mátrix első oszlopa) és a küzdelem költsége csekély (pontosabban $V > C$, ekkor $W(H,H) > 0$), akkor a G nem terjedhet el ebben a populációban (hiszen $W(G,H) = 0$). Ekkor a H tiszta stratégia ESS. Vagyis függetlenül H gyakoriságától, ha küzdelem költsége alacsony érték a nyereséghez képest, a H elterjed, G-t kiszorítja a populációból. Azonban ha sok a H és a küzdelem költsége jelentős ($C > V$), akkor viszont G terjed el, noha a nyeresége 0 ($W(G,H) = 0 > W(H,H) = (V-C)/2$). Ebben az esetben kevert ESS várható, hiszen ha G a gyakori H terjed el, míg ha H a gyakori G terjed el. H gyakoriságának növekedésével egyre több a H-H kölcsönhatás, vagyis a várható nyereség csökken (negatív gyakoriságfüggés). Létezhet egy olyan populáció összetétel (kevert stratégia), ahol mind H mind G tiszta stratégia nyeresége azonos. Ennek meghatározásához legyen p a populációban a H relatív gyakorisága (G ekkor 1-p). A tiszta stratégiák nyeresége ebben a populációban:

- $W(H, pH+(1-p)G) = p(V-C)/2+(1-p)V$
- $W(G, pH+(1-p)G) = (1-p)V/2$

Egyensúlyban a stratégiák nyeresége azonos, $W(H, pH+(1-p)G) = W(G, pH+(1-p)G)$, ami alapján $p=V/C$. Ez az ESS populációban a H, $1-V/C$ pedig a G gyakorisága. A stratégiák gyakorisága ehhez az értékhez tart (stabil egyensúly negatív gyakoriságfüggő szelekció hatására¹). Érdemes megjegyezni, hogy az ESS populációban a várható nyereség $(1-V/C)*V/2$, amely kisebb, mintha kooperálnának és minden egyed G stratégiát játszana (ekkor az átlagos nyereség $W(G,G)=V/2$). Azonban ez csak H megjelenéséig lenne stabil, hiszen $W(H,G) > W(G,G)$, tehát H gyakorisága (kezdetben biztosan) nő.

3. Összefoglalás, kérdések

3.1. Összefoglalás

¹De a stratégia öröklődése és a dinamika nem része explicit módon a modellnek. Az ESS meghatározása a nyereség mátrix alapján történt, az hogy az ESS a dinamikában fixpont bizonyított.

A játékelméleti modellek bevezetése, az ESS koncepciója jelentős hatással volt az evolúcióbiológia szemléletmódjára. Jelentése világos: kérdésünk arra vonatkozik, hogy milyen feltételek mellett terjedhet el egy alternatív stratégia (fenotípus, karakter állapot) a populációban, szoríthatja ki a többi stratégiát vagy eredményezhet stabil polimorfizmust. A gyakoriságfüggő szelekció hatását modellezzük, azonban pusztán fenotípus evolúciós modellel, hiszen az öröklődést explicit módon a játékok általában nem tartalmazzák. Mivel a fenotípus jellemzők általában kvantitatív jellegek, ezért a tradicionális génszintű megközelítési mód erre nem is lenne alkalmas². Ennek ellenére tapasztalatok sokasága alapján hasznos eszköze a természetes populációk vizsgálatának is, nem csak a jelenségek kvalitatív értelmezésére használhatjuk. Az ESS stratégia nem biztos hogy a legnagyobb nyereséget nyújtó optimális stratégia, ahogy ezt a héja-galamb játékban is tapasztalhattuk. A kooperáció előnyös lenne, azonban ez nem stabil, ezt egy másik stratégia kihasználhatja.

3.2. Ajánlott irodalom

Az evolúciós játékok vonatkozásában Hofbauer és Sigmund (1998) (illetve Hofbauer és Sigmund (1988)) könyvét emelném ki, de a koncepció a korábban javasolt evolúciós könyvek mindegyikében megtalálható (például Futuyma (2009) Evolution).

3.3. Önellenőrző kérdések

Kérdések (megoldások, a telepített verzió):

1. Mire használjuk az evolúciós játékokat?
 - a. Az adaptív evolúció modellezésére
 - b. A neutrális evolúció modellezésére
 - c. Tulajdonságok megjelenésének modellezésére
2. Mit jelent a stratégia nyeresége (kifizetés) az evolúciós játékban?
 - a. A fitnesszt (vagy azzal korreláló mérőszámot)
 - b. A fitnessz változását (vagy azzal korreláló mérőszámot)
 - c. A populáció átlag megváltozásának mértékét
3. Mi az ESS?
 - a. A populáció átlagfitnessze
 - b. A stratégia, amelyet nem tud más stratégia kiszorítani
 - c. Egy stratégia nyeresége
4. A héja (H) - galamb (G) játékban a nyereség (V) 5 egység, a költség (C) 2, ekkor
 - a. ESS a H, nyeresége 1,5
 - b. ESS a H, nyeresége 3
 - c. Kevert ESS, nyeresége 1,5
 - d. Kevert ESS, nyeresége 2,5
 - e. ESS a G, nyeresége 2,5
5. A héja (H) - galamb (G) játékban a nyereség (V) 5 egység, a költség (C) 10, ekkor
 - a. ESS a H, nyeresége 5

²Egy-két extrém esetet kivéve nagyon összetett lenne a modell, így alapvetően használhatatlan. De léteznek az öröklődést is figyelembe vevő egyéb megközelítési módok is.

- b. ESS a H, nyeresége 2,5
- c. Kever ESS, H gyakorisága 0,5, nyeresége 1,25
- d. Kever ESS, H gyakorisága 0,5, nyeresége 0,5
- e. ESS a G, nyeresége 2,5

Bibliográfia

- [Abzhanov és mtsai, 2004] Abzhanov A., Protas M., Grant B. R., Grant P. R., Tabin C. J. (2004) „Bmp4 and morphological variation of beaks in Darwin's finches” *Science* 305, 1462-1465.
- [Abzhanov és mtsai, 2006] Abzhanov A., Kuo W. P., Hartmann C., Grant B. R., Grant P. R., Tabin C. J. (2006) „The calmodulin pathway and evolution of elongated beak morphology in Darwin's finches” *Nature* 442, 563-567.
- [Alcock, 2009] Alcock J. (2009) *Animal Behavior*, 9th ed. Sinauer Associates, Inc
- [Barta és mtsai., 2002] Barta Z., Liker A., Székely T. (szerk.) (2002) *Viselkedésetkológia*. Osiris Kiadó, Budapest
- [Barton és mtsai., 2007] Barton N. H., Briggs D. E. G., Eisen J. A., Goldstein D. B., Patel N. H. (2007) *Evolution*. Cold Spring Harbor Laboratory Press, New York
- [Bolker, 2008] Bolker B. M. (2008) *Ecological Models and Data in R*. Princeton University Press, New Jersey
- [Crow és Kimura, 1970] Crow J. F., Kimura M. (1970) *An Introduction to Population Genetics Theory*. Harper and Row, New York
- [De Queiroz, 2007] De Queiroz K. (2007) „Species Concepts and Species Delimitation” *Systematic Biology* 56, 879-886.
- [Eldredge és Gould, 1972] Eldredge N., Gould S. (1972) „Punctuated equilibria: An alternative to phyletic gradualism” In: Schopf T. J. M. ed. *Models in Paleobiology*. pp. 82-115. Freeman, Cooper and Co, San Francisco.
- [Endler, 1984] Endler J. A.. (2004) *Natural Selection in the Wild*. Princeton University Press, New Jersey
- [Estes és Arnold, 2007] Estes S., Arnold S. J. (2007) „Resolving the paradox of stasis: models with stabilizing selection explain evolutionary divergence on all timescales” *American Naturalist* 169, 227-244.
- [Felsenstein, 2004] Felsenstein J. (2004) *Inferring phylogenies*. Sinauer Associates, Inc
- [Freeman és Heron, 2007] Freeman S., Heron J. C. (2007) *Evolutionary analysis*, 4th ed. Pearson Prentice Hall
- [Futuyma, 2009] Futuyma D. J. (2009) *Evolution*, 2nd ed. Sinauer Associates, Inc
- [Grant, 1999] Grant P. R. (1999) *The Ecology and Evolution of Darwin's Finches*. Princeton Univ Press, Princeton
- [Grant és Grant, 2003] Grant B. R., Grant P. R. (2003) „What Darwin's finches can teach us about the evolutionary origin and regulation of biodiversity” *BioScience* 53, 965-975.
- [Grant és Grant, 2002] Grant P. R., Grant B. R. (2002) „Unpredictable Evolution in a 30-Year Study of Darwin's Finches” *Science* 296, 707-711.
- [Grant és Grant, 2008] Grant P. R., Grant B. R. (2008) *How and why species multiply: The radiation of Darwin's finches*. Princeton Univ Press, Princeton
- [Graur és Li, 2000] Graur D., Li W.-H. (2000) *Fundamentals of molecular evolution*. Sinauer Associates, Inc
- [Griffiths és mtsai., 2000] Griffiths A. J. F., Miller J. H., Suzuki D. T., Lewontin R. C., Gelbart W. M. (2000) *An Introduction to Genetic Analysis*, 7th ed. W. H. Freeman, New York
- [Hartl és Clark, 2007] Hartl D. L., Clark A. D. (2007) *Principles of population genetics*, 4th ed. Sinauer Associates, Inc
- [Hedrick, 2011] Hedrick P. W. (2011) *Genetics of populations*, 4th ed. Jones and Bartlett Publishers

- [Hofbauer és Sigmund, 1988] Hofbauer J., Sigmund K. (1988) *The theory of evolution and dynamical systems*. Cambridge University Press
- [Hofbauer és Sigmund, 1998] Hofbauer J., Sigmund K. (1998) *Evolutionary games and population dynamics*. Cambridge University Press
- [Maddison, 1995] Maddison W. P. (1995) „Phylogenetic histories within and among species” In: Hoch P. C., Stevenson A. G. ed. *Experimental and molecular approaches to plant biosystematics. Monographs in Systematics*. pp. 273-287. Missouri Botanical Garden 53, St. Louis.
- [Mallarino és mtsai, 2011] Mallarino R., Grant P. R., Grant B. R., Herrel, A., Kuo W. P., Abzhanov A. (2011) „Two developmental modules establish 3D beak-shape variation in Darwin's finches” *PNAS, USA* 108, 4057-4062.
- [Maynard Smith és Szathmáry, 1995] Maynard Smith J., Szathmáry E. (1995) *The major transitions in evolution*. Freeman W H, San Francisco
- [Nielsen, 2005] Nielsen R. (2005) „Molecular signatures of natural selection” *Annual Reviews of Genetics* 39, 197-218.
- [Okasha, 2006] Okasha S.. (2006) *Evolution and the Levels of Selection*. Oxford University Press
- [Pásztor és Oborny, 2007] Pásztor E., Oborny B. (szerk.) (2007) *Ökológia*. Nemzeti Tankönyvkiadó Zrt., Budapest
- [Pecsenye, 2006] Pecsenye K. (2006) *Populációgenetika*. Pars Kft., Nagykovács
- [Pellmyr és Leebens-Mack, 1999] Pellmyr O., Leebens-Mack J. (1999) „Forty million years of mutualism: Evidence for Eocene origin of the yucca-yucca moth association” *PNAS, USA* 96, 9178-9183.
- [Podani, 2007] Podani J. (2007) *A szárazföldi növények evolúciója és rendszertana, 2nd ed.* ELTE Eötvös kiadó
- [Ridley, 2004] Ridley M. (2004) *Evolution, 3rd ed.* Blackwell Publishing
- [Reiczigel és mtsai., 2007] Reiczigel J., Harnos A., Solymosi N. (2007) *Biostatisztika*. Pars Kft, Nagykovács
- [Schluter, 2000] Schluter D. (2000) *The ecology of adaptive radiation*. Oxford Univ Press
- [Soetaert és Herman, 2009] Soetaert K., Herman P. M. J. (2009) *A Practical Guide To Ecological Modelling, Using R as a Simulation Platform*. Springer
- [Thompson, 2005] Thompson J. N. (2005) *The Geographic Mosaic of Coevolution*. University of Chicago Press
- [Weaver és Hedrick, 2000] Weaver R. F., Hedrick P. W. (2000) *Genetika*. Panem, Budapest (Genetics 3rd ed. 1997 McGraw-Hill Comp. fordítása)
- [Yang és Rannala, 2012] Yang Z., Rannala B. (2012) „Molecular phylogenetics: principles and practice” *Nature Reviews Genetics* 13, 303-324.
- [Zhang és Hill, 2005] Zhang X-S., Hill W. G. (2005) „Genetic variability under mutation selection balance” *Trends in Ecology and Evolution* 20, 468-470.
- [Zvelebil és Baum, 2007] Zvelebil M., Baum J. (2007) *Understanding Bioinformatics*. Garland Science

A. függelék - Szimulációk R-ben

Az R egyrészt egy statisztikai és grafikai környezet másrészt egy nyelv, amely rendkívüli rugalmasságot biztosít az elemzések kivitelezéséhez. Azonban ennek ára is van, az alapszintű elsajátítása is kicsit több befektetést igényel. Ebben számos különböző terjedelmű és mélységű dokumentáció, bevezető segít (statisztikai célú használatához lásd például [Reiczigel és mtsai., 2007], példák a könyv honlapján, vagy Solymosi Norbert (2005) internetes jegyzete, letöltés a cran-ról). A szoftver szabadon hozzáférhető (GPL licenz, Free Software Foundation), letöltése: <http://www.r-project.org>. Feltelepítve a legalapvetőbb statisztikai és grafikai eljárások azonnal elérhetőek, specializáltabb problémákra ezernyi csomag (könyvtár) áll rendelkezésre (lásd <http://cran.r-project.org>). Ilyen csomagok például az „ape” (Analysis of Phylogenetics and Evolution) filogenetikai, evolúciós elemzésekhez (számos egyéb mellett, lásd Phylogenetics Task View), vagy az „ecolMod,” (lásd [Soetaert és Herman, 2009]) modellezéshez. Mára az ökológiai és evolúciós témájú publikációkban az R a legtöbbet hivatkozott statisztikai, adatelemző szoftver, gyakran a kód file is hozzáférhető. Az R kód file szövegfile, futtatása történhet például a source parancs használatával, vagy soronként, blokkonként bemásolva is futtathatjuk. Az R telepítéséhez, kezdeti lépésekhez, a korábbi fejezetekben hivatkozott kódok futtatásához segítséget nyújt ez a rövid videó (36.6 MB).

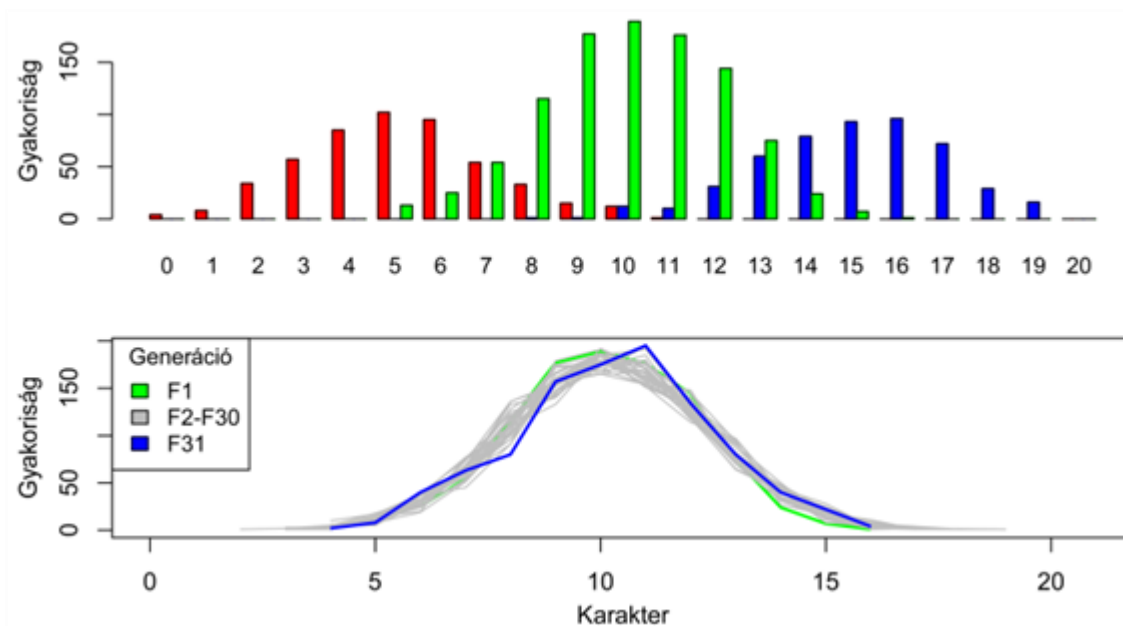
A jegyzetben található szimulációk, animációk, az ábrák egy része, az egyszerű számítások egyaránt R-ben készültek. Az elemzés kivitelezése sokszor néhány program sorral megoldható, mivel kész rutinok állnak rendelkezésre a különböző csomagokban¹ (lásd például a genetikai algoritmusok alkalmazását, R kód). Példaképpen elkészítünk egy egyszerű modellt, egy sztochasztikus szimulációt egy kvantitatív jelleg eloszlása változásának elemzésére. Egy közel ideális populációból indulunk ki, pusztán a rekombináció hatásának szemléltetésére, majd a modellt különböző folyamatok, így a szelekció és génáramlás figyelembe vételével bővíteni fogjuk. A kód magyarázata az R file-okban található.

A populáció diploid egyedekből áll, mérete legyen generációról generációra változatlan (jele n) és a generációk diszkrét, nincs átfedés. Tételezzük fel, hogy a karakter változatossága m darab egymástól függetlenül szegregálódó polimorf lokuszra (kromoszóma) vezethető vissza, lokuszonként két alléllal, amelyek jele $+$ és $-$. Egy egyed karakter állapota (a fenotípus érték) legyen a $+$ allélok száma, vagyis a karakter állapot a 0 és $2m$ között változik ($2m+1$ lehetséges érték). A hímek és nőstények tulajdonságainak eloszlását azonosnak tekintjük és a párválasztás véletlenszerű a populációban. Egy utód genotípusát minden esetben úgy határozzuk meg, hogy minden egyes lokuszon véletlenszerűen kiválasztunk egy allélt az egyik, majd a másik szülő azonos lokuszáról (allél szegregálódás, rekombináció). A szimulációhoz rögzítenünk kell a paramétereket (n és m), a többi szabályt kódoljuk. Az alábbi példákban a populációk mérete $n=1000$ egyed és a lokuszok száma $m=10$. Továbbá rögzítenünk kell a kezdeti állapotot is. Tegyük fel, hogy az egyik szülő egy olyan populációból származik, ahol a $+$ allél előfordulási valószínűsége hozzávetőleg $0,75$, míg a másik szülő származzon olyan populációból, ahol ez $0,25$ ². Az F1 populáció fenotípus érték átlagra a két szülő átlagát várjuk, mivel a szülőket véletlenszerűen válogatjuk egyik illetve a másik populációból. Az F1 generációtól egy szülő populációnk van. Az első szimuláció eredménye nem meglepő, a karakter eloszlása nem változik, csak véletlenszerű fluktuációt tapasztalunk (A.1. ábra - Szimuláció: véletlenszerű párválasztás, R kód).

A.1. ábra - Szimuláció: véletlenszerű párválasztás

¹Viszont a kényelem költsége az, hogy a számítások gyakran lassúak. De az R kód egyszerűen kombinálható a különböző programnyelvekkel, például C kóddal.

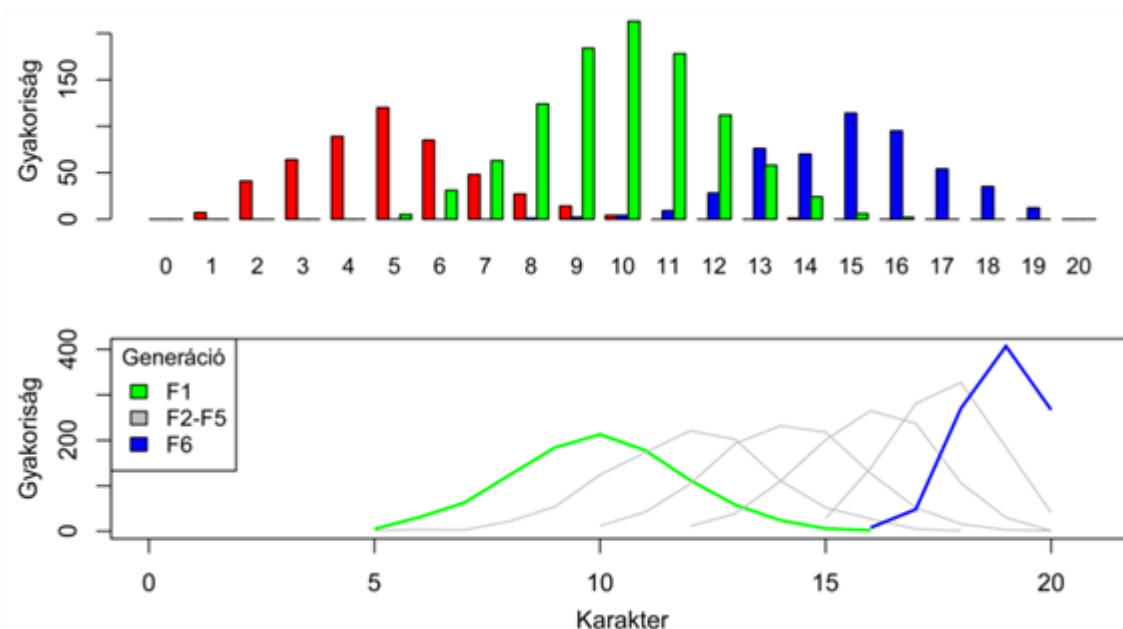
²A $+$ allél szám binomiális eloszlású mindkét szülő populációban, paraméterei egyikben $2m$ és $0,75$ (fenotípus átlag így $2m \cdot 0,75 = 3m/2$), a másikban $2m$ és $0,25$ (átlag $m/2$). Ha $m=10$, az átlagok 15 és 5 .



A felső ábra a szülők (kék és piros) és az F1 (zöld) populáció karakter eloszlását mutatja egy szimulációban. Az alsó ábrán a görbék 30 további generáció karakter eloszlásai, kék jelzi az utolsót.

Módosítsuk a modellt úgy, hogy csak a legextrémabb karakter állapotokkal rendelkezők szaporodnak (np darab egyed, a példában ez a legnagyobb fenotípus értékű 30%, np=300), vagyis irányító szelekció hat a jellegre. A karakter eloszlás szelekció hatására gyorsan változik (A.2. ábra - Szimuláció: irányító szelekció, animáció, R kód).

A.2. ábra - Szimuláció: irányító szelekció

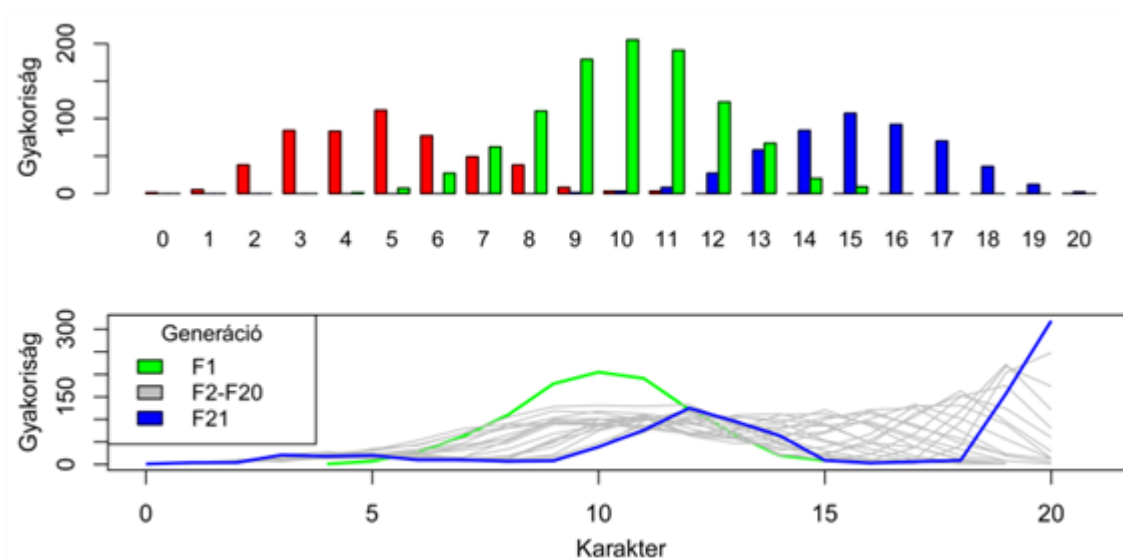


A felső ábra a szülők (kék és piros) és az F1 (zöld) populáció karakter eloszlását mutatja egy szimulációban. Az alsó ábrán a görbék 5 további generáció karakter eloszlásai, kék jelzi az utolsót.

Módosítsuk tovább a modellt, nézzük meg mi a hatása a génáramlásnak. Változatlanul irányító szelekció hat (de most np=400, a populáció felső 40 százaléka szaporodik), azonban előtte generációnként lecseréljük a populáció adott részét (nm egyed, de a populáció mérete nem változik) a fenotípus értéktől függetlenül (a példában nm=300, 30%). A forrás populáció eloszlása legyen a kisebb fenotípus átlagú, vagyis több hátrányos karakter állapotú egyeddel rendelkező kiindulási populációval azonos (az ábrán pirossal jelölve). A szimulált génáramlás

a szelekció hatására bekövetkező változást lassítja (A.3. ábra - Szimuláció: irányító szelekció és génáramlás, animáció, R kód).

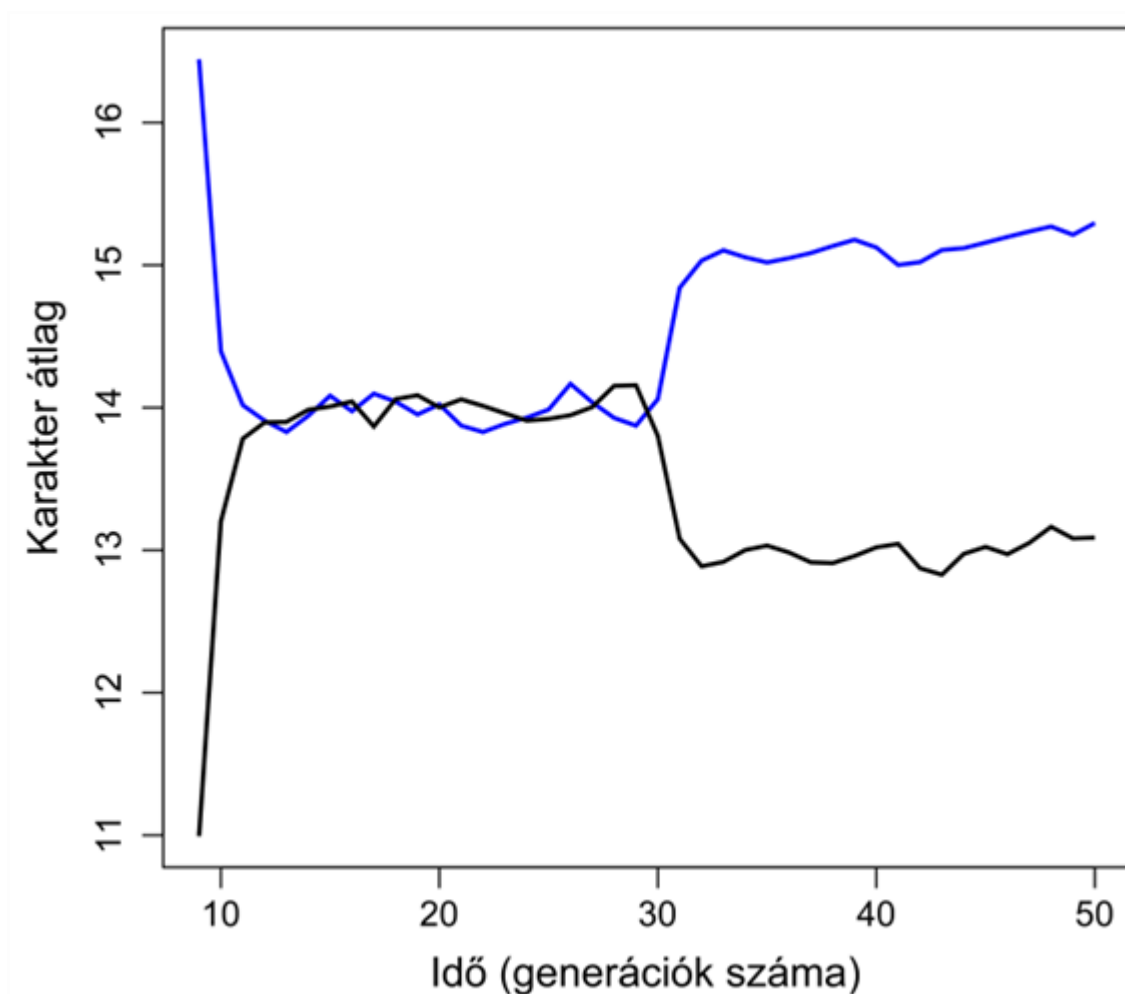
A.3. ábra - Szimuláció: irányító szelekció és génáramlás



A felső ábra a szülők (kék és piros) és az F1 (zöld) populáció karakter eloszlását mutatja egy szimulációban. Az alsó ábrán a görbék 20 további generáció karakter eloszlásai, kék jelzi az utolsót.

Korábbi példáink a populációk teljes izolációban eltérő irányú szelekció hatására bekövetkező divergenciájára, illetve a populációk fúziója után bekövetkező változásra is ebben a keretben készültek (lásd 13.3. ábra - Divergencia és speciáció, animáció, R script). A karakter állapottól függő súlyozással (wprob változó) egy fitness függvényt definiálunk, a szaporodási valószínűség ezzel arányos. Az alábbi példában a súlyozás a karakter állapotokon definiált normális eloszlással történik, amivel a stabilizáló szelekciót modellezzük. Ha van két populációnk, amelyekben más az optimális karakter állapot, a populációk szelekció hatására gyorsan elkülönülnek. Szelekció nélkül génáramlás hatására viszont hasonlóvá válik a karakter eloszlás a két populációban (A.4. ábra - Szimuláció: stabilizáló szelekció és génáramlás, animáció, R script).

A.4. ábra - Szimuláció: stabilizáló szelekció és génáramlás



Két populációból indulunk ki, az ábra ezek fenotípus átlagának változását mutatja generációról generációra. Intenzív génáramlás hatására a két populáció átlaga gyorsan hasonlóvá válik, majd mindkét populációban stabilizáló szelekció hat, azonban az optimális karakter állapot eltér. Ez hozzávetőleg állandó különbséget eredményez a populációk között.

Végezetül a környezeti hatás illusztrálása is ebben a keretben történt, beépítve a szelekciós modellbe. Ezt normális eloszlással modellezzük, az eloszlás várható értéke a genotípus érték (lásd 7.3. ábra - Környezeti változatosság és szelekció, animáció, R script).

B. függelék - Válaszok, megoldások

1. fejezet megoldásai: a, c, a, b, b, c, d, c, c, b
2. fejezet megoldásai: c, b, a, b, b
3. fejezet megoldásai: b, c, a, c, b
4. fejezet megoldásai: c, d, a, c, c
5. fejezet megoldásai: d, c, b, b, a
6. fejezet megoldásai: c, b, b, a, c
7. fejezet megoldásai: a, d, c, c, c
8. fejezet megoldásai: c, a, c, b, d
9. fejezet megoldásai: c, a, c, a, b
10. fejezet megoldásai: c, a, c, a, b
11. fejezet megoldásai: c, a, b, a, d
12. fejezet megoldásai: c, b, b, a, a
13. fejezet megoldásai: a, b, b, a, a