

Dr. Péntzes Zsolt

Az evolúciós változás elemi tényezői;  
Természeti változatosság és eredete,  
természeti szelekció és adaptáció, genetikai  
sodródás, génáramlás

Segédlet a BSc záróvizsgára való felkészüléshez

Jelen tananyag a Szegedi Tudományegyetemen  
készült az Európai Unió támogatásával.

Projekt azonosító: EFOP-3.4.3-16-2016-00014

# Az evolúciós változás elemi tényezői; Természetes változatosság és eredete, természetes szelekció és adaptáció, genetikai sodródás, génáramlás.

Segédlet a BSc záróvizsgára való felkészüléshez

Készítette: Pénzes Zsolt  
SZTE, 2020

- Evolúciós változás: generációról generációra történő változás a populációban
- Változás: eredet és terjedés folyamatai, tényezői
- Tulajdonságok gyakorisága változik
- Ha nincs változás nincs evolúció (pl. ideális populáció)
- Ha nincs változatosság nincs változás így nincs evolúció
- Populációk szétválása, divergencia – leszármazási sorok, közös ős
  
- Konceptió kialakulása: C. Darwin (közös ős, természetes szelekció), modern szintézis
- Evolúcióbiológia célja: evolúciós történet leírása és értelmezése

# Természetes változatosság

**Tulajdonságok – változatosság** általános a különböző szerveződési szinteken

- Molekuláris jellemzők, biokémiai, élettani sajátosságok, morfológia, magatartás
- Fenotípusos változatosság öröklődő (genetikai) és nem öröklődő (környezeti) komponensei
- Evolúciós változás: öröklődés jelentősége (generációk, szülő-utód hasonlóság)

**Tulajdonságok csoportosítása** (karakter típusok) – sok különböző módon

- Kvantitatív (mennyiségi) jellegek, kvantitatív genetika
- **Mendeli (egyszerű) karakterek:** csak genetikai különbség, mendeli öröklődés
  - legegyszerűbb eset – nem általános modell, de *főleg ezzel foglalkoztunk*
  - molekuláris markerek, populációgenetika
  - DNS szekvencia pozíció, mikroszatellit, enzimpolimorfizmus stb.

**Populáció genetikai változatossága** (mendeli karakterekkel)

- Allél: öröklődő, valamilyen módszerrel elkülöníthető változat
- Egy lokusz: allél és genotípus gyakoriság a populációban
- Több lokusz (genetikai kapcsoltság, rekombináció): ivarsejt típus/haplotípus és genotípus gyakoriság a populációban
- Származtatott mérőszámok („lényeg kiemelés”): heterozigotizáció, polimorfizmus, nukleotid diverzitás, genetikai távolság

# Ideális (Hardy-Weinberg) populáció

Az **evolúciós változás nullmodellje** a lokuszon

- Mendeli öröklődés hatása a populáció genetikai változatosságára – megőrzi...
- ... az elemi evolúciós **tényezők** nélkül – **feltételek**:
  - nincs mutáció
  - nincs génáramlás (zárt populáció)
  - nincs drift (nagy populáció)
  - nincs szelekció (azonos túlélés)
  - az allél (ill. genotípus) kombinálódás véletlenszerű

Kérdés: **dinamika** - allél, genotípus gyakoriság változás a lokuszokon

- **Hardy-Weinberg egyensúly** (stabil egyensúly a populációban)
  - allél gyakoriság változatlan
  - genotípus gyakoriság változatlan – egy generáció után (alapesetben)
  - Hardy-Weinberg arányok (allél-genotípus gyakoriság kapcsolat, Hardy-Weinberg parabola)
- Elméleti jelentősége, pl. az egyensúlytól való eltérés kifejezése (lásd beltenyésztési együttható)

Hardy-Weinberg egyensúlyhoz közeli állapot előfordulhat a természetben.

Több lokusz: kapcsoltsági egyensúly az ivarsejt típusra és Hardy-Weinberg a genotípusra

# A változatosság eredete

**Új változat** megjelenése a populációba – a változás eredet komponense

- Mutáció: új allél
- Rekombináció: új ivarsejt típus
- Génáramlás

## Mutáció

- A populáció genetikai változatosságának forrása
- Spontán mutációk, a környezettől *függetlenül* (véletlen)
- Folyamat, adott valószínűséggel bekövetkező esemény – **mutációs ráta**
  - kis valószínűség, gyakran egyedi esemény – ráta a környezettől is *függhet*
  - vonatkozhat pl. genomra, lokuszra, szekvencia pozícióra
  - időegysége pl. replikáció, generáció, vagy év, évmillió (abszolút időskála)
  - tipikus átlagértékek de nagy szórás
- **Fenotípus hatása:** általában egy létező struktúra módosulása – de kényszer lehet
- **Fenotípus hatás és reprodukív siker** (szelekció): neutrális (semleges), hátrányos vagy előnyös – leggyakrabban semleges vagy kissé hátrányos
- **Véletlen (random) mutáció** jelentése:
  - megjelenési valószínűsége – de mikor, hol?
  - nem irányított az adaptációk tekintetében – pl. előnyös lesz-e az adott környezetben
  - molekuláris szinten (mechanizmus) nem random

# Populációk szerkezete

**Populáció:** a tényleges szaporodási egység, fertilis utódok

- Kapcsolatuk (földrajzi izoláció): allo-, para- (hibrid zóna) és szimpatrikus
- Alfaj, rassz kiemelt tulajdonság alapján
- Időben: ősi és utód populációk sorozata (generációk) – **leszármazási sor**

**Szerkezet: genetikai különbség a populációk között** – általános

- Lokusz: allél típus, allél gyakoriság, genotípus gyakoriság különbségek
- Kombinálódás (szaporodás) nem véletlenszerűen (vö. Hardy-Weinberg)
- A szerkezet leírása (mérőszámok) és kialakulása (folyamat, divergencia)?

**Beltenyésztés** - speciális eset

- Közeli rokonok közötti szaporodás
- Allél kombinálódásra vonatkozik – allél gyakoriság változatlan
- Genotípus gyakoriság változik – heterozigotitás csökken
- **Beltenyésztési együttható** – a Hardy-Weinbergtől való eltérés mérőszáma
- Értelmezési módok (pl. családfa elemzés: autozigotitás valószínűsége)
- Asszortatív párzás, párválasztási rendszerek – fenotípus preferencia

Szerkezet **konceptiók** (dém, távolság alapján) és **mérőszámok** – a fixációs index, genetikai távolság

# Génáramlás

## **Migráció és génáramlás**

- Allél transzfer a populációk között
- Migráció: reprezentatív minta (pl. azonos genotípus gyakoriság) a forrás populációból
- Génáramlás: bevándorló egyedek szaporodnak a rezidensekkel – hatása a következő generációra, pl. allél és genotípus gyakoriság változása a célpopulációban
- Példa: rezisztencia elterjedése
- Mértéke: génáramlási/migrációs ráta

## **Migrációs modellek**

- Kontinens-sziget modell – egyensúlyban a kontinenssel azonos allélgyakoriság, a konvergencia sebessége kizárólag a migrációs rátától függ
- Kétirányú génáramlás: több lehetőség, akár egyensúlyi polimorfizmus

## **Természetes változatosság meghatározó tényezője**

- Természetes szelekció és génáramlás
- Példa: elterjedés rekonstrukciója molekuláris markerekkel (pl. jégkorszak, filogeográfia)

# Genetikai sodródás

## Véletlen szerepe az evolúciós változásban

- Eredet – lásd mutáció
- Terjedés: sodródás (drift) és környezet megjósolhatatlan változása (lásd szelekció)

**Sodródás:** random fluktuáció, korábbi történettől független, iránya véletlenszerű

## Genetikai sodródás: allél gyakoriság generációk közötti fluktuációja

- Utód génkészlet random minta a szülő génkészletből (Wright-Fisher modell)
- Változás, így evolúció – nem adaptív evolúció (mutációval, génáramlással)
- Környezettől független
- Teljes genomot érinti – a terjedés nullmodellje
- Semleges, illetve előnyös és hátrányos jellegekre (lásd szelekció) egyaránt
- Valódi populáció (vö. ideális populáció méret feltétele) – számolni kell vele

## A genetikai sodródás következményei

- Populáció: allél fixálódik (genotípus gyakoriság is változik) – a változatosság megszűnik
- Populációk divergenciája – más allél fixálódhat
- Fixálódás sebessége csak a populáció méret függvénye – kis populációban gyorsabban

**Az effektív populáció méret:** elméleti korrekció, modellekben a drift hatása így az aktuális populációban tapasztalttal azonos



# Genetikai sodródás

## Drift **számos formában:**

- Palacknyak hatás: populáció méret gyors csökkenése
- Alapító hatás: kolonizáló egyedek eltérő allél gyakoriságai

**Természetvédelmi vonatkozások:** drift és beltenyésztés kis populációban, populációk fragmentációja, alapító hatás

Sok **példa:** modellek, kísérletek, tapasztalt mintázatok (pl. északi elefántfóka)

## **Neutrális mutáció és drift**

- Evolúciós változás (eredet és terjedés, szubsztitúció) a populációban
- Neutrális egyensúly: populáció méret függvénye
- A neutrális evolúció sebessége (neutrális mutációs ráta, a molekuláris óra alapja)

**Génáramlás és drift** – génáramlási ráta becslése molekuláris markerekkel

## **A molekuláris evolúció neutrális elmélete**

- A tapasztalt változatosság jellemzése – számos bizonyíték
- De szelekció is – előnyös mutáció elterjedése
- Morfológia: nem várjuk, alapvetően természetes szelekció ...

# Természetes szelekció

**Természetes szelekció** evolúciós változást (folyamat) eredményezhet és magyarázza az adaptációt (tulajdonság) – Darwin

- **Mozaik** (tulajdonságok rátája eltérhet) és **összehangolt** (együttes változás) evolúció
- Különböző **konceptiók** – ma: konzisztens, a reprodukív sikert befolyásoló fenotípusos különbség
- Konzisztens generációkon keresztül: **öröklődés** (nem csak genetikai)
- Egysége lehet gén, egyed (a legfontosabb), rokonok csoportja stb. – **többszintű szelekció**: hatása egyidejűleg több szerveződési szinten
- Genetikai elmélet (modellek): mendeli karakter öröklődésén keresztül
- **Környezettől függ**, csak ezzel együtt értelmezhető
- Akár **gyors változás** – példa az adaptív evolúcióra

**Fitness** (rátermettség): technikai fogalom, a következő generációkhoz való átlagos hozzájárulás mértékének jellemzése – változás iránya és sebessége (**szelekciós koefficiens**)

- Várható utódszám, reprodukív siker – a per capita populáció növekedési ráta
- **Fitness komponensek** – viabilitás, fertilitás
- **Előnyös** (nagyobb fitness) és **hátrányos** (kisebb fitness) tulajdonságok – fitness komponensek (pl. előny a túlélésben) – fitness
- **Relatív** előny és hátrány számít – relatív fitness
- **Genotípus fitness**: fitness kizárólag a genotípus függvénye az adott környezetben
- De függhet az allél/genotípus gyakoriságtól – **gyakoriságfüggő szelekció**
- **Populáció átlagfitnessze**

# Természetes szelekció

Hatása (**szelekcióra adott válasz**) a genetikai változatosságra: nem csak csökkentheti és függhet az öröklődés módjától is – a **szelekció típusai** (példák!)

- Genotípus és fitness:
  - irányító (pozitív és negatív): előnyös allél fixálódik
  - heterozigóta előny: stabil egyensúlyi polimorfizmus, egyensúlyi állapot a szelekciós koefficiensek függvénye (antagonista szelekció)
  - heterozigóta hátrány: egyik allél fixálódik, kiindulási gyakoriságok függvénye
- Kvantitatív jellegre: irányító, stabilizáló és diszruptív (szétválasztó) szelekció

**Gyakoriságfüggő szelekció** – negatív gyakoriságfüggéssel stabil egyensúlyi polimorfizmus (gyakori), pl. többszörös niche polimorfizmus

**Változatosság csökken** (pl. irányító, stabilizáló szelekció) – változatosság magyarázata?

- Mutáció és szelekció egyensúlya
- Génáramlás és szelekció

**Beltenyésztéses leromlás** értelmezése: több hátrányos homozigóta beltenyésztéssel

Terjedés: **drift és szelekció**, közel neutralitás, természetvédelmi vonatkozások

**Adaptáció, adaptív evolúció** - az előnyös tulajdonság (múltban, jelenben), csak szelekcióval értelmezhető, adaptáció vagy kényszer