

EFOP-3.4.3-16-2016-00014

FILOGENETIKA ÉS EVOLÚCIÓ

AP4_TTIK Kárpát-medencei oktatási tér
kialakítása**PÉNZES ZSOLT
MARKÓ BÁLINT**

SZÉCHENYI 2020

MAGYARORSZÁG
KORMÁNYAEurópai Unió
Európai Szociális
Alap

BEFEKTETÉS A JÖVŐBE

A filogenetika az evolúciós leszármazási kapcsolatok vizsgálatával foglalkozik. Célja az evolúciós történet feltárása (indirekt becslése), ilyen módon a biológia szemléletmódjának alapvető eleme. A leszármazási kapcsolatokat a filogenetikai fával (törzsfával) szemléltetjük. Azonban alkalmazhatóságának feltételei vannak, a fának különböző típusai léteznek, a leszármazáson túl további információt is hordozhatnak. Célunk elsősorban ez utóbbiak elméleti hátterének bemutatása.

Az előadáson a filogenetika fa evolúcióbiológiai alkalmazására és alkalmazhatósága korlátaira mutatunk be példák.

Filogenetika és evolúció

- Divergens evolúció – leszármazás szemléltetése filogenetikai fákkal
- Taxonok evolúciója – történet becslése tulajdonságok alapján
 - filogenetikai rekonstrukció – különböző módszerek
 - kladisztika
 - ősi állapotok ismerete nem feltétel, nem része a rekonstrukciónak
- Karakterek evolúciója – alkalmazott filogenetika
 - ha a filogenetikai fa „ismert”
 - következtetés az ősi karakter állapotokra
 - karakter állapotok változásának szemléltetése
- De a fa alkalmazhatóságára, rekonstrukcióra feltételek
 - az evolúció mindig „fa jellegű”?
 - a történet megismerhető?

A modern taxonok kialakulása múltbeli módosulás és divergencia lépések sorozatának eredménye. A folyamatra indirekt módon tudunk következtetni, **történeti rekonstrukciót** végzünk a taxonokra jellemző tulajdonságai alapján. Az eredményt **filogenetikai fakkal** szemléltetjük, feltételezve hogy az evolúció folyamata divergens jellegű. A rekonstrukcióhoz különböző, eltérő logikán és részben feltételeken alapuló módszerek állnak rendelkezésre. A **kladisztikai elemzésben** például feltételezett szünapomorfiák alapján állítottuk elő a közös ősökkel definiált monofiletikus csoportok hierarchikus rendszerét, a valódi történet becslésének tekintve. A gyakorlatban a rekonstrukció például maximális parszimónia módszerrel történhet, minimalizálva az adathalmazban a homopláziák számát.

Adataink az osztályozandó taxonok és tulajdonságaik (**karakter állapotok**). Minden elemzésbe bevont taxon a kapott fa egy-egy levelét képezi, a rekonstrukció során (általában) nem tudunk tulajdonságokat rendelni a fa csomópontjaihoz – a közös ősök tulajdonságai nem részei az elemzésnek.

A kapott filogenetikai fa számos további elemzés alapjául szolgálhat, mint például karakterek történetének rekonstrukciójához (**karakter evolúció**), vagyis a köztes, közös ősekhez rendelt karakter állapotok becsléséhez.

Karakterek

- Karakter és karakter állapot – szem és színe (tulajdonság)
- Rekonstrukció hasonlóság (→ távolság) alapján
 - öröklődő tulajdonságok – leszármazásra utaló markerek
 - logika: fokozatos divergencia esetén a hasonlóság mértéke csökken
 - a karakter evolúció sebességében különbségek – megfelelő mértékű változatosság egy adott időléptékre
 - minél több független karakter, annál jobb becslés
- Morfológiai és molekuláris karakterek
 - morfológia: komplex expresszió (→ hatása a változatosságra, környezeti hatás), átmeneti formák
 - DNS szekvencia pozíció: azonos állapottér, egyértelmű állapotok, sok karakter, modellezhető állapot átmenetek (pl. neutrális elmélet)
 - molekuláris vagy morfológia – ma mindkettő egyformán fontos
 - a leszármazás „független becslése” (evolúciós tényezők szerepe, más jellegű problémák, stb.)
- Ma elsősorban molekuláris filogenetika DNS szekvenciák alapján – egyértelmű előnyei: standard eljárások, nagyobb időlépték

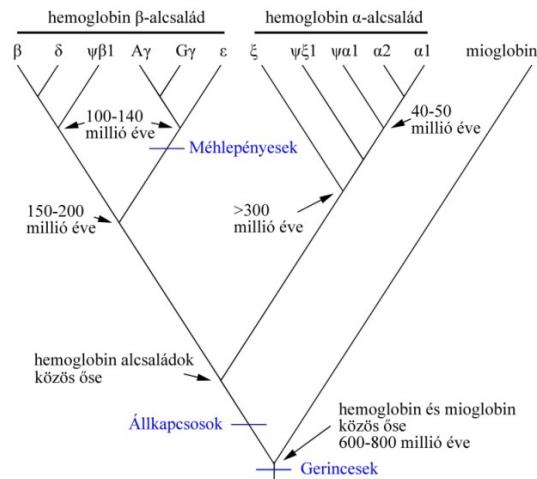
Az élőlények különböző tulajdonságait felhasználhatjuk arra, hogy az élőlények leszármazási kapcsolataira következtethessünk hasonlóságaik (pontosabban a hasonlóságok alapján számolt távolságuk) alapján. A kérdés tehát nem a tulajdonságokra, hanem az azokkal rendelkező élőlényekre vonatkozik – ezek a tulajdonságok a leszármazásra utaló **markerek**. Markerek egyebek mellett lehetnek morfológiai és molekuláris jellemzők egyaránt. Fontos szempont a változatossága és annak evolúciós értelmezhetősége (a módosulás mechanizmusa).

Következő fontos kérdés lehet az alkalmazhatóság (**univerzalitás**) szintje. Lassan evolválódó, konzervatív tulajdonság alapján nagyobb időléptékre következtethetünk, kis időléptékben nem használható (hiszen változatlan). Ez utóbbiakra gyorsabban változó karakterek lehetnek alkalmasak.

Érdemes elkülöníteni a karakterek két nagy csoportját, mindkettőt használják a gyakorlatban, mindkettő egyformán hasznos lehet. A klasszikus kladisztikai elemzések morfológiai jellemzőkön alapultak. A modern filogenetika elsősorban a **DNS szekvenciákat** részesíti előnyben. Nagy léptékű evolúciós vizsgálatokban kizárólag az utóbbit tudjuk használni, változása modellezhető.

Filogenetika és evolúció – példa

Evolúciós leszármazás divergens evolúcióval – pl. gének.
Az ember globin géncsaládjának kladogramja.

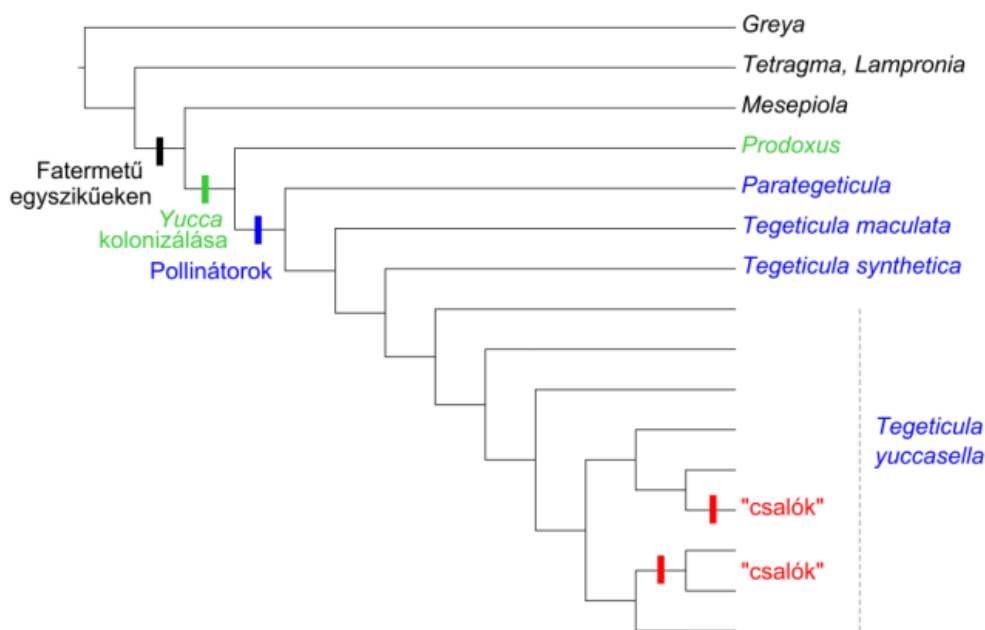


A „leszármazás egy közös ősből” koncepció nem csak taxonokra alkalmazható. Például az egy **géncsaládot** alkotó gének, így a globin gének is egy ősi génből származnak. A géncsalád kialakulása **génduplikációk**, majd az egyes gének fokozatos módosulását eredményező egyéb evolúciós események (mutáció, természetes szelekció, stb.) sorozatára vezethető vissza.

A gének leszármazási kapcsolatait is szemléltethetjük filogenetikai fával, ahol a fa levelei a gének, a rekonstrukció alapjául szolgáló tulajdonságok a génszekvenciák, a DNS szekvencia pozíciói. A fenti kladogram az ember globin génjeinek feltételezett leszármazási viszonyait ábrázolja. A fa elágazásai a közös őseket (ősi géneket) szemléltetik, a számok a szétválás (duplikáció) becsült idejére utalnak. A család ősi génjeinek duplikációi fokozatosan következtek be a gerincesek evolúciója során egy génből kiindulva. Például az α - és β -hemoglobin alegység génjei az ősi állkapcsosokban (*Gnathostomata*) válhattak szét egymástól egy génduplikációs eseménnyel, jóval az ősi hemoglobin és mioglobin gén szétválása után. A későbbiekben számos további génduplikációs esemény történt, az így megjelent gének egy része az ember genomjában ugyan azonosítható, de már nem funkcionáló pszeudogén.

Filogenetika és evolúció – példa

Jukkamolyok filogenetikája és evolúciójuk alapvető lépései.



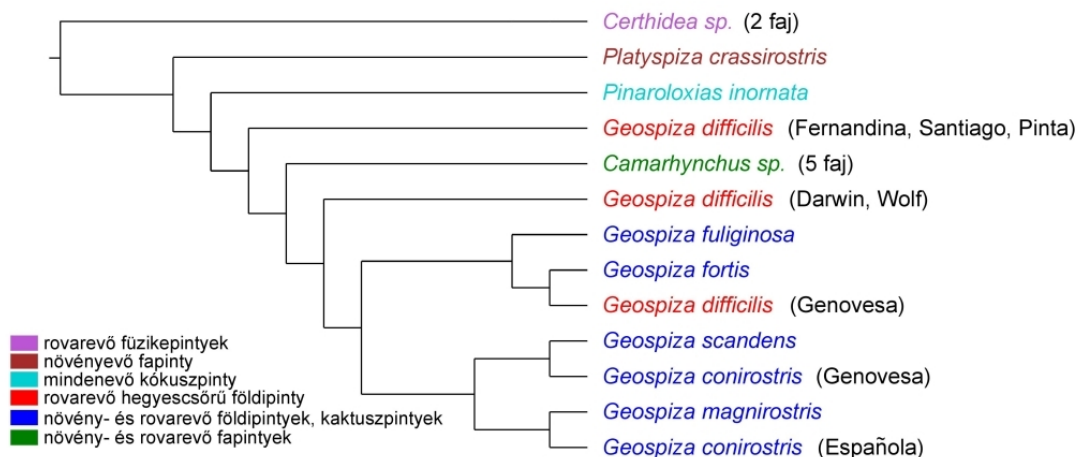
Példa a filogenetikai fák értelmezésére. A neotropikus elterjedésű jukkák (*Yucca*, pálmaliliom) beporzását a **jukkamoly** (*Tegeticula* és *Parategeticula*) nőstények végzik. A beporzást követően a jukka virágába rakják „petéiket”, lárváik a fejlődő magkezdeményekkel táplálkoznak. A számtalan magkezdeménynek csak egy részét fogyasztják el. A jukkamolyok különböző morfológiai adaptációkkal rendelkeznek a beporzáshoz, látványos példái az extrém adaptációt eredményező mutualisztikus kölcsönhatásnak.

Közeli rokonaik (pl. *Greya*) magpredátorok, igaz alkalmanként a beporzáshoz is hozzájárulnak. A leszármazási kapcsolatok arra utalnak, hogy a szoros mutualizmus a jukkamolyok őséiben jelenhetett meg és parazita jellegű kapcsolatból származik. A modern fajok egy monofiletikus csoportot alkotnak, a mutualisztikus kapcsolat egyedi eredetű a kérdéses csoportban.

A mutualizmus evolúciós időléptékben nem biztos hogy stabil, a *Tegeticula* jukkamolyoknál két leszármazási sorban (vagyis egymástól függetlenül) is megjelentek „csalók”, ezek nagyszámú lárvája az összes magkezdeményt elfogyasztja.

Filogenetika és evolúció – példa

A Darwin-pinty fajok leszármazási kapcsolatai (Galápagos-szigetek), élőhelyük (zárójelben) és életmódjuk (színek).



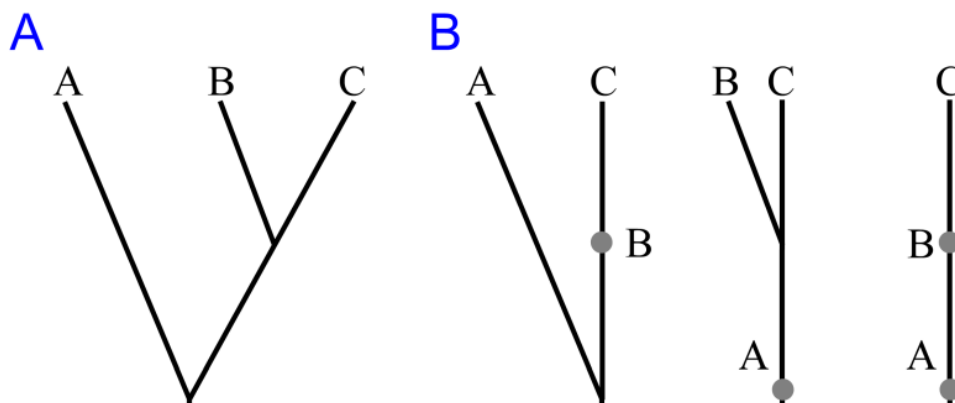
A **Darwin-pintyek** (*Thraupidae*, tangarafélék) az adaptív radiáció klasszikus példái. 15 faja morfológiailag nagyon hasonló, elsősorban a csőrük alakjában és testméretükben különböznek egymástól. Egy faj a Kókusz-szigeten, a többi a Galápagos-szigeteken él. Feltehetően csőrük mérete és alakja adaptáció az egyes táplálék típusokhoz. Emellett hatással van a hímek énekére is, ami a párválasztás alapja. A csőr méret és alak változatossága folytonosnak tekinthető két extrém forma között, a változatosság molekuláris háttere is részben ismert.

Egyes fajok, például hegyescsőrű földipinty (*Geospiza difficilis*) különböző szigeteken élő populációi önálló egységként jelennek meg a filogenetika fán, nem monofiletikusak. Ellenben monofiletikus csoportot alkotnak a különböző szigeteken élő fapinty fajok (az 5 *Camarhynchus* faj, az ábrán egy csoportként jelölve), feltehetően az utóbbiak egy közös ősből származnak.

A Darwin-pintyek tradicionális rendszerezése nem tükrözi a rokonsági viszonyokat, a leszármazási kapcsolatokat – a modern **fejlődéstörténeti (filogenetikai) rendszerek** kizárólag monofiletikus egységeket fogadnak el.

Filogenetika és evolúció

Adott kladogram (A) – de több lehetséges valódi történet (B).
A, B és C modern fajok, a körök fajképződésre utalnak.



A jukkamolyok és Darwin-pintyek filogenetikai fája ma élő fajok tulajdonságainak hasonlósága alapján készült, jelenlegi ismereteink szerint a valódi leszármazási kapcsolatok (a ténylegesen megtörtént divergencia események) legjobb becslései. Amennyiben rendelkezésre állnának **fossziliák**, azokat is hasonló módon tudnánk a történeti rekonstrukció során figyelembe venni, vagyis végeredményben ezek is a filogenetikai fa levelei lennének. Ezért a leszármazási kapcsolatokat szemléltető kladogram több különböző történetnek felelhet meg.

A bal oldali (A) kladogram több különböző módon is értelmezhető.

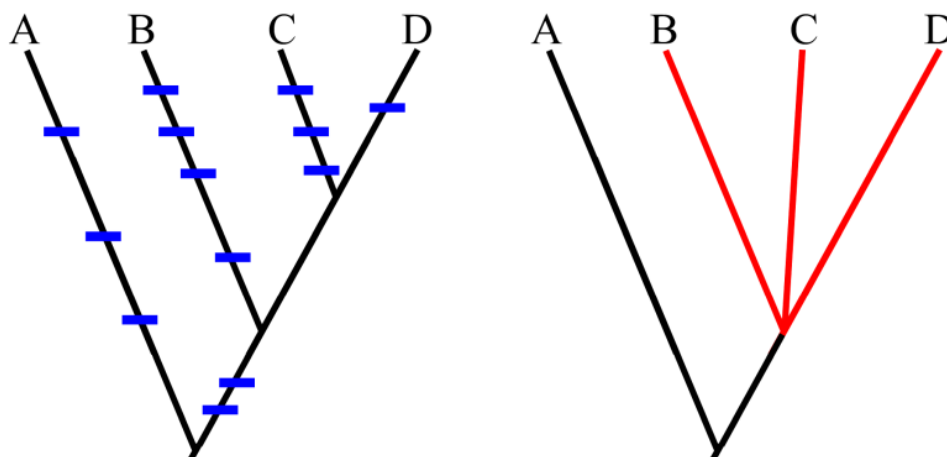
A (B) ábra erre néhány példa, balról jobbra:

- C faj B-ből származik (de B is fennmaradt);
- B és C közös őse A-ból származik;
- C őse B és B őse A – szélsőséges esetben a kladogram egy lineáris leszármazási sort is ábrázolhat.

Az additív filogenetikai fán az őst és modern leszármazottat összekötő ág hossza alapján is csak azok hasonlóságára következtethetünk.

Filogenetika és evolúció

Radiáció: gyors divergencia, közös származtatott tulajdonságok hiánya (politómia)



Autapomorfia és identifikáció

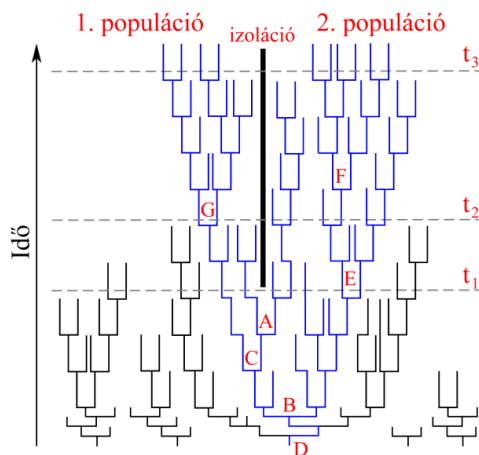
A Darwin-pintyek számos tekintetben nagyon hasonlóak, ennek egyik lehetséges oka az, hogy a Galápagos-szigetek kolonizálását követő divergenciájuk viszonylag recens esemény. Az ehhez hasonló **radiációkra** sok példát ismerünk. A korai radiációk (pl. a Darwin-pintyeket is magába foglaló énekesmadaraké, *Passeriformes*) rekonstrukciója során azonban újabb problémával szembesülünk: kevés a leszármazási kapcsolatokra is informatív karakter, a kezdeti gyors evolúció nyomai már régen eltűnhettek. Jelentősek a különbségek a modern taxonok között, a hosszú idő alatt számos eltérés halmozódott fel közöttük, de nincsenek közös származtatott jellemzők (szünapomorfiák). Ezt a filogenetikai fán **politómiaként** jelenítünk meg.

Az ábrán a (B, C, D) csoport monofiletikus, két származtatott karakter állapot erre utal. Ez A -val ellentétben mindháromban azonosítható. B , C és D elkülönülésére további karakterek utalnak, azonban nincs olyan karakter ami a testvércsoport viszonyokra utalna: B -nek C -vel, B -nek D -vel vagy C -nek D -vel van fiatalabb közös őse, vagyis melyik kettő közelebbi rokona egymásnak.

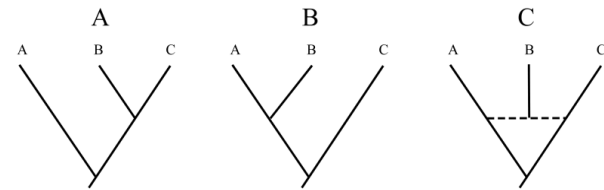
Az egy leszármazási sort azonosító apomorfia (**autapomorfia**) ugyan a rokonságra nem informatív, de lehetővé teszi a leszármazási sor egyértelmű azonosítását.

Filogenetika és evolúció

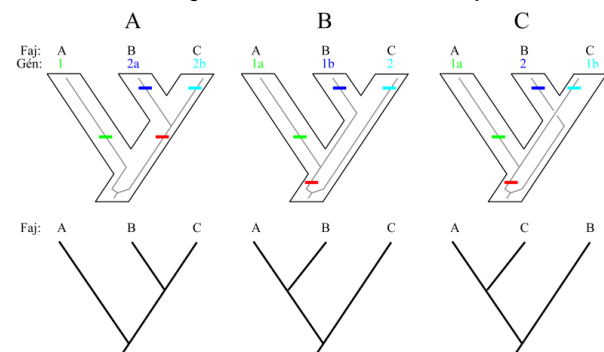
Leszármazási sorok rendeződése



Hibridizáció



Génfák és fajok leszármazási kapcsolatai



Az evolúció folyamat azonban nem szükségszerűen dichotóm jellegű. **Hibridizáció** esetén a különböző karakterek eltérő leszármazási kapcsolatokra utalhatnak annak függvényében, hogy a hibrid tulajdonsága melyik ősétől származik. Az ábrán a B fajnak egyes apomorf jellemzők alapján inkább a C (A ábra), mások alapján inkább az A (B ábra) a testvérfaja. A taxonok evolúciós történetét a megszokott módon nem tudjuk filogenetikai fával szemléltetni (C ábra).

A baloldali ábra két populáció fokozatos elkülönülését szemlélteti izolációjuk megjelenésével. 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_3 időponttól már mindkét populáció monofiletikus (*G* és *F* közös ősök). A folyamatot a **leszármazási sorok rendeződésének** nevezzük.

Ha a közös ős polimorf (jobb alsó ábra), a leszármazási sorok őse eltérő változat is lehet. Ez, a teljes rendeződés hiánya, a DNS szekvenciákra gyakori. Ez esetben az így kapott **génfák** nem biztos, hogy a valódi taxon leszármazási kapcsolatokat tükrözik (B és C ábra).

Karakter evolúció

- Rendszerezés – cél: törzspejlődési mintázat megismerése
- Karakter evolúció – következtetés a közös ősök tulajdonságaira
 - molekuláris és morfológiai jellemzők, pl. Tetrapoda végtag
 - kölcsönhatások (→ közösségek szerveződése), pl. járványok eredete és terjedése
 - történeti biogeográfia, elterjedési mintázatok értelmezése
 - kulturális evolúció – pl. nyelvek eredete, elterjedése
- Pl. biológiai védekezés természetes ellenségekkel
 - karantén, tesztek – hatásuk a natív fajokra?
 - pl. a közel rokon gazdanövény fajokon is túlélhet
 - parlagfű

Filogenetikai rekonstrukció célja lehet egy speciális osztályozás kivitelenítése, ahol az osztályozás az evolúciós leszármazás alapján történik. Például fajok osztályozása során felépítünk egy evolúción alapuló **filogenetikai (fejlődéstörténeti) rendszert**.

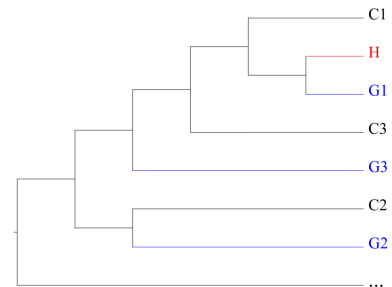
A kapott filogenetikai fa számos különböző céllal alkalmazható, az evolúcióbiológiában egyik alapvető célja a **karakter evolúció** rekonstruálása – a karakter mikor és milyen módosulásokon, karakter állapot változáson ment keresztül. Ez a logika bármely, a fa leveleihez rendelhető tulajdonságra alkalmazható, beleértve például az elterjedési területet (mint a taxon tulajdonságát). Ez utóbbi az alapja a történeti biogeográfiai rekonstrukciónak. De ezt alkalmaztuk a jukka és pollinátorai mutualizmusa eredetének értelmezésénél is.

Invazív fajok elleni **biológia védekezés** egyik módja természetes ellenségeik betelepítése. Azonban ez utóbbiak az invazívval rokon őshonos fajokra is hatással lehetnek, így a betelepítés alapos elővizsgálatokat igényel (egyéb tekintetben is). A rokonság megállapítása a leszármazási kapcsolatok ismeretében történik. Például a **parlagfű** (*Ambrosia* fajok) a *Heliantheae* nemzetségcsoportba tartozik, a napraforgóhoz hasonlóan. A parlagfű az *Ophraella communa* levélbogár faj elsődleges tápnövénye, így egy potenciális jelölt a biológiai védekezésre. Azonban veszélyt jelenthet pl. a napraforgóra is.

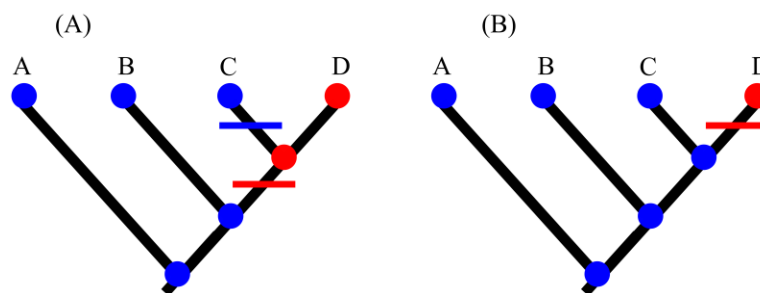
Karakter evolúció

Malária eredete emberben.

- *Plasmodium* filogenetika
- tulajdonság: gazda (C.: csimpánz, G.: gorilla, H: ember)
- eredmény: egy gorilla specifikus leszármazási sorból



Ősi karakter állapot rekonstrukciója a parszimónia elv alapján.



Filogenetika és evolúció – karakter evolúció

10/10

Az emberben **maláriát** okozó *Plasmodium falciparum* egyik gorilla specifikus leszármazási sorból (G1) származik, melyre a leszármazási kapcsolatok alapján következtethetünk – testvércsoportja alapján.

A **parszimónia elve** alapján legjobb becslésnek a legkevesebb változást feltételező hipotézist fogadjuk el. A körök az ábrázolt fán a karakter állapotokat szemléltetik, kérdésünk a karakter evolúciójára, vagyis a változások sorozatára vonatkozik, beleértve a közös ősök tulajdonságait is. Általában csak a recens fajok összehasonlításával, közvetve tudunk a karakter evolúcióra is következtetni. Az ábrán A-D különböző recens fajok, ezek karakter állapotát és leszármazási kapcsolataikat „ismerjük”. Különböző hipotéziseket fogalmazhatunk meg a tulajdonság evolúciójára. Például az ábra két különböző lehetséges történetet szemléltet a számos lehetőség közül. (A) Ha az **új tulajdonság** C és D közös ősében jelent meg, a tapasztalt mintázat két változással értelmezhető (C leszármazási sorában **karakter reverzió** történt). (B) Mivel a mintázat egy változással is értelmezhető, ezt tartjuk valószínűbbnek a parszimónia elve alapján.

Az ősi állapotok becslésére, így a karakter evolúció rekonstrukciójára is különböző módszerek állnak rendelkezésre.

Ellenőrző kérdések

- ❶ Mit értünk filogenetikai marker alatt?
- ❷ Miért nem jó filogenetikai marker a testtömeg?
- ❸ Milyen előnyei vannak a DNS szekvencia markereknek a morfológiai jellemzőkhöz képest?
- ❹ Miért kockázatos egy génfa alapján faj leszármazási kapcsolatokat becsülni?
- ❺ Mit értünk fejlődéstörténeti rendszer alatt?
- ❻ Linnaeus rendszere miért nem fejlődéstörténeti?
- ❼ Milyen okai lehetnek a rekonstruált filogenetikai fa és a valódi evolúciós történet közötti különbségnek?
- ❽ Mire utal egy autapomorfia?
- ❾ Mi lehet az ugyanazon taxonokból származó génfák közötti különbségek oka?
- ❿ Mi a karakter evolúció elemzések célja?

**JELEN TANANYAG A SZEGEDI TUDOMÁNYEGYETEMEN
KÉSZÜLT AZ EURÓPAI UNIÓ TÁMOGATÁSÁVAL. PROJEKT
AZONOSÍTÓ: EFOP-3.4.3-16-2016-00014**

SZÉCHENYI 



MAGYARORSZÁG
KORMÁNYA

Európai Unió
Európai Szociális
Alap



BEFEKTETÉS A JÖVŐBE