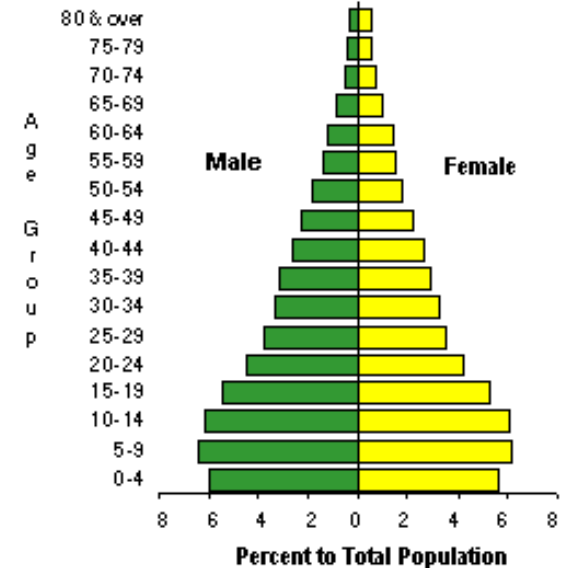
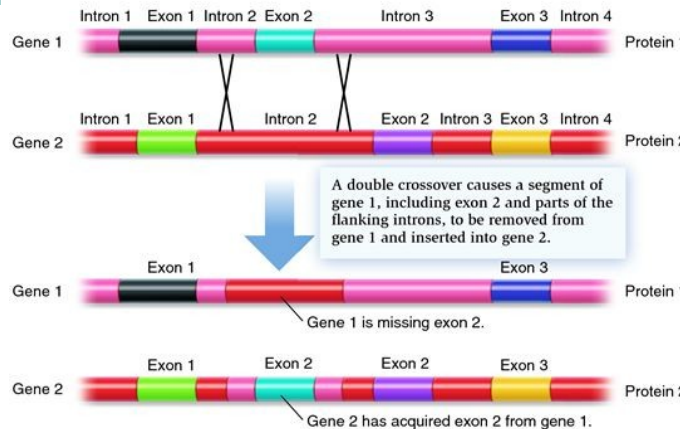
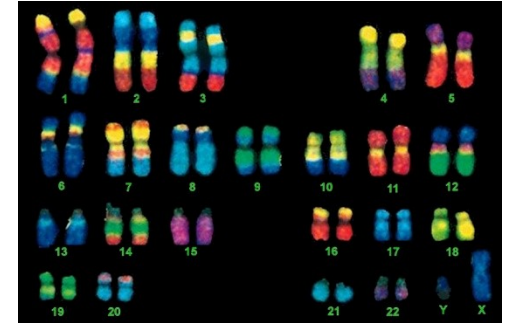
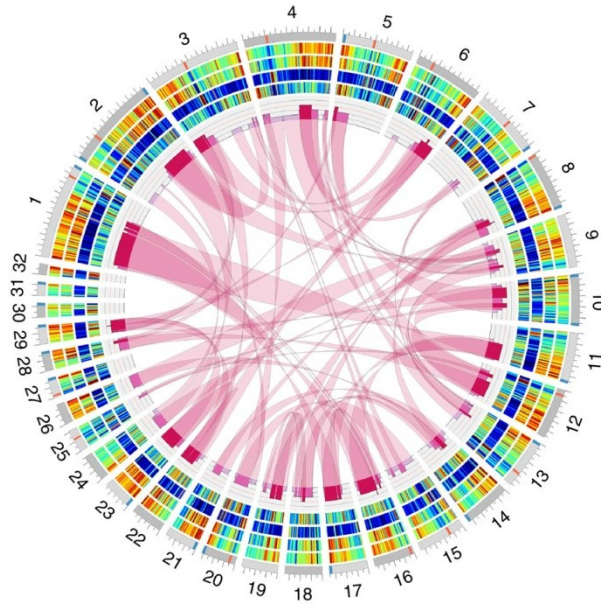


# EVOLUCE GENETICKÝCH SYSTÉMŮ



# EVOLUCE GENOMU

Velikost genomu a cytoplazmatický poměr (C-value):

C-value = množství DNA v haploidním genomu (pg, bp)

## Prokaryota:

$6 \times 10^5 - 10^7$  bp (20-násobné rozpětí)

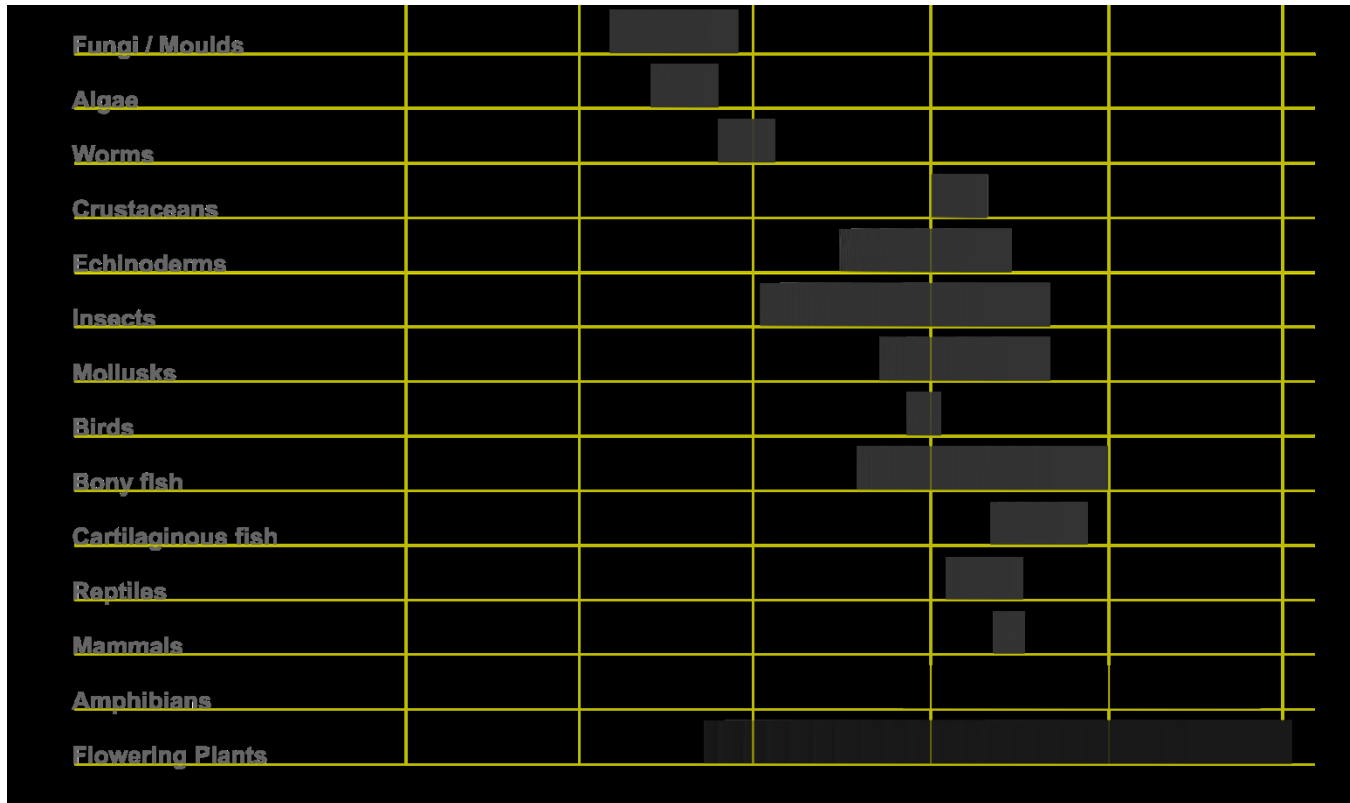
nejmenší: *Mycoplasma genitalium* 525 genů, nejmenší funkční uměle syntetizovaný genom  $\approx$  473 genů (odvozený od *M. mycoides*)

největší: někt. G+ bakterie, sinice

					in bp
<i>Mycoplasma</i>					
Gram positive bacteria					
Gram negative bacteria					

## Eukaryota:

$8,8 \times 10^6$  –  $6,9 \times 10^{11}$  bp (80 000-násobné rozpětí!)



žádný vztah velikosti genomu ke složitosti organismu nebo počtu genů

velké rozdíly i u příbuzných organismů:

*Paramecium caudatum* (8 600 000 kb) × *P. aurelia* (190 000 kb)

člověk: ca.  $6 \times 10^9$  bp (~ 6,5 pg DNA)

× *Amoeba proteus*:  $2,9 \times 10^{11}$  bp

*Polychaos dubium* (*Amoeba dubia*):  $6,7 \times 10^{11}$  bp

⇒ *C-value paradox (C-value enigma)*

**Table 4. C values from eukaryotic organisms ranked by genome size.**

Species	C value (kb)
<i>Navicola pelliculosa</i> (diatom)	35,000
<i>Drosophila melanogaster</i> (fruitfly)	180,000
<i>Paramecium aurelia</i> (ciliate)	190,000
<i>Gallus domesticus</i> (chicken)	1,200,000
<i>Erysiphe cichoracearum</i> (fungus)	1,500,000
<i>Cyprinus carpio</i> (carp)	1,700,000
<i>Lamprreta planeri</i> (lamprey)	1,900,000
<i>Boa constrictor</i> (snake)	2,100,000
<i>Parascaris equorum</i> (roundworm)	2,500,000
<i>Carcarias obscurus</i> (shark)	2,700,000
<i>Rattus norvegicus</i> (rat)	2,900,000
<i>Xenopus laevis</i> (toad)	3,100,000
<b><i>Homo sapiens</i> (human)</b>	<b>3,400,000</b>
<i>Nicotiana tabaccum</i> (tobacco)	3,800,000
<i>Paramecium caudatum</i> (ciliate)	8,600,000
<i>Schistocerca gregaria</i> (locust)	9,300,000
<i>Allium cepa</i> (onion)	18,000,000
<i>Coscinodiscus asteromphalus</i> (diatom)	25,000,000
<i>Lilium formosanum</i> (lily)	36,000,000
<i>Amphiuma means</i> (newt)	84,000,000
<i>Pinus resinosa</i> (pine)	68,000,000
<i>Protopterus aethiopicus</i> (lungfish)	140,000,000
<i>Ophioglossum petiolatum</i> (fern)	160,000,000
<i>Amoeba proteus</i> (amoeba)	290,000,000
<i>Amoeba dubia</i> (amoeba)	670,000,000

blízce  
příbuzné  
druhy!

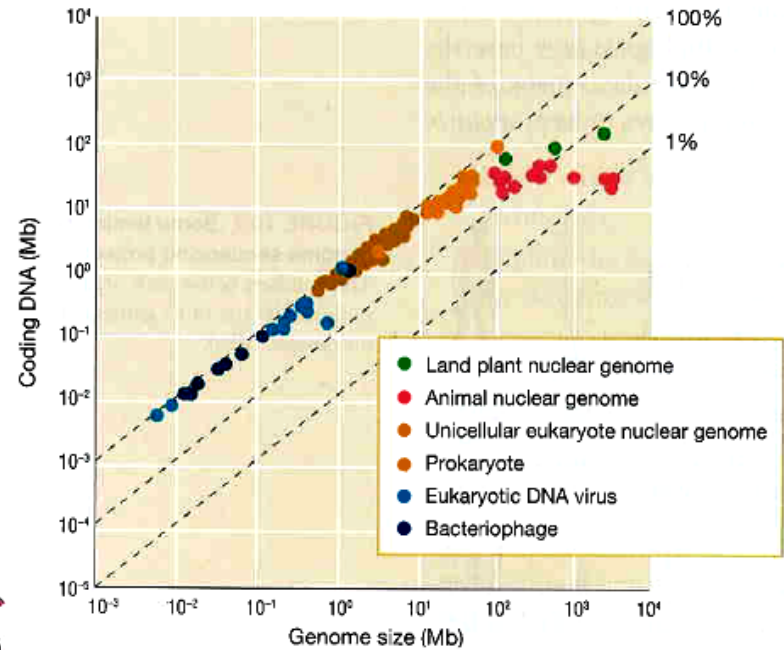
bahník  
východoafrický  
> 40× větší než  
člověk

skoro 200× větší  
než člověk

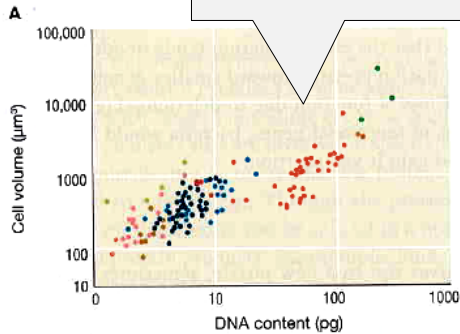
Data from Cavalier-Smith (1985), Sparrow et al. (1972), and other references.

# C-value paradox:

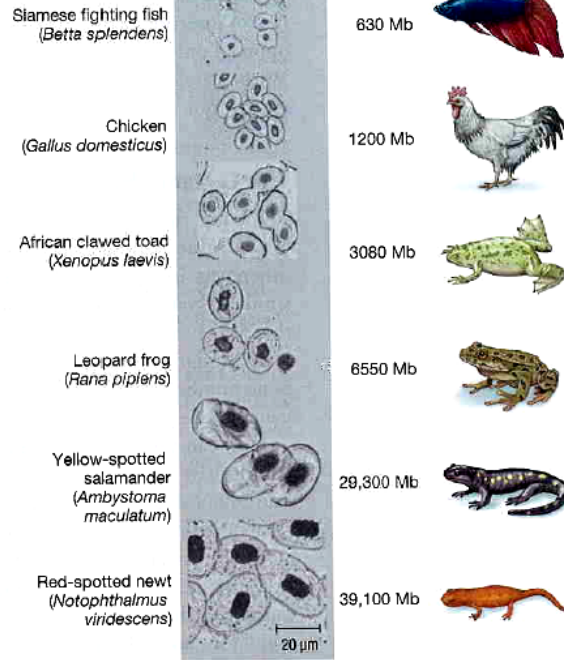
velké genomy obsahují velké množství nekódující DNA



čím větší genom, tím větší buňka



- Teleost fishes
- Birds
- Anuran amphibians
- Jawless fishes
- Reptiles
- Cartilaginous fishes
- Urodele amphibians
- Lungfishes



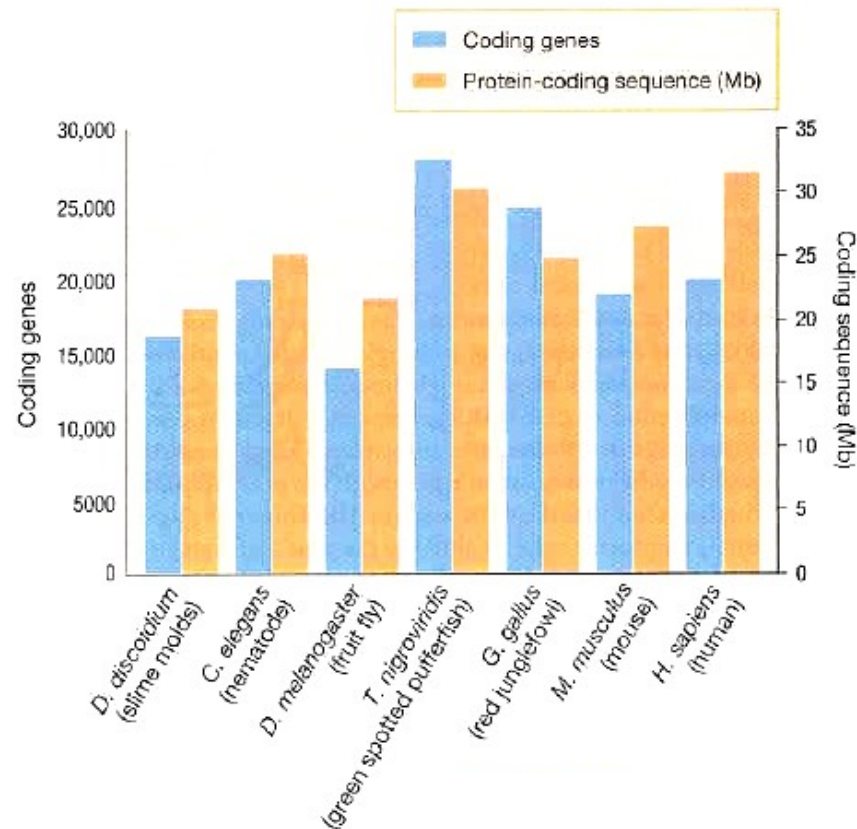
**FIGURE 10.4** Cell size increases with genome size in vertebrates. (A) Cell volume in cubic micrometers ( $\mu\text{m}^3$ ) is plotted against DNA content in picograms (pg) of a diploid cell. Both axes are plotted on a logarithmic scale. Adapted from Gregory (2001). (B) Micrographs of individual cells reveal the same trend. The dark-stained material in the center of each cell is DNA.

velké genomy  $\Rightarrow$   
velké buňky  $\Rightarrow$  vliv na:

- rychlost dělení
- účinnost metabolismu
- rychlost výměny iontů
- a proteinů
- velikost těla

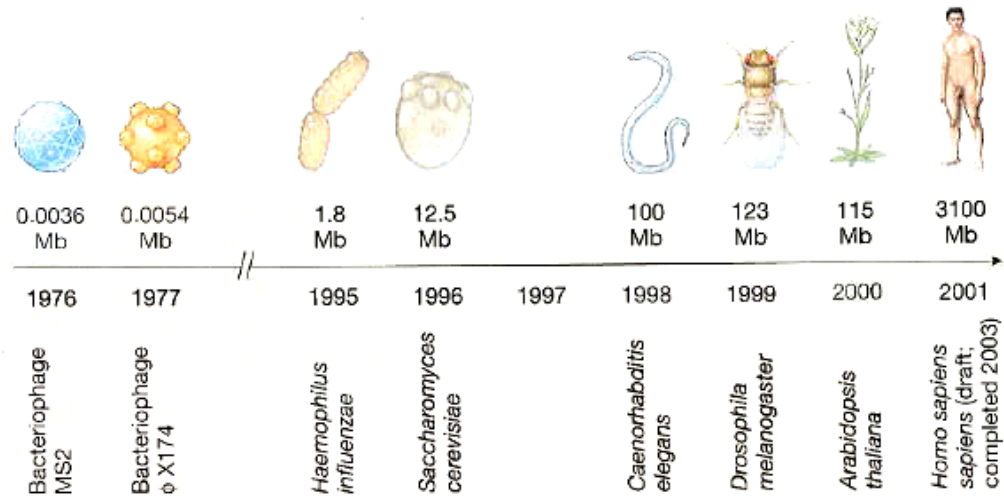
## *G-value paradox:*

navzdory rozmanitosti složitosti organismů, mnohobuněční mají tendenci mít podobný počet protein kódujících genů (*G-value*)



Nezáleží na celkovém počtu genů, ale na složitosti genových regulačních sítí – organismy s podobným počtem genů mohou mít velmi odlišnou strukturu genových regulačních sítí

sekvence  
celého genomu



## Kolik kódujících genů obsahuje genom člověka?

před 2001 (hrubá verze sekvence lidského genomu) odhady od 50 000 po > 140 000 (max. 212 278) genů

Int. Human Genome Sequencing Consortium (IHGSC) 2001: 30 000–40 000 protein kódujících genů

IHGSC 2004: 20 000–25 000 protein kódujících genů

Ensembl – květen 2012: 21 065 kódujících genů

Ensembl – leden 2013: 20 848 genů

Ensembl – únor 2014: 20 805 kódujících genů

Ensembl – listopad 2018: **20 418 kódujících genů**



# Repetitivní DNA:

1. Vysoce repetitivní = satelitní
2. Středně repetitivní = minisatelity, mikrosatelity
3. Transpozabilní elementy, retroelementy (SINE, LINE)

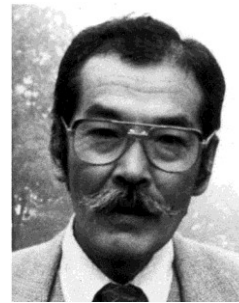
## Proč existuje repetitivní DNA?

Cavalier-Smith (1978): nějaká funkce

Doolittle a Sapienza, Orgel a Crick (1980): repetitivní DNA je „sobecká“

Susumu Ohno (1972): pojem „*junk DNA*“

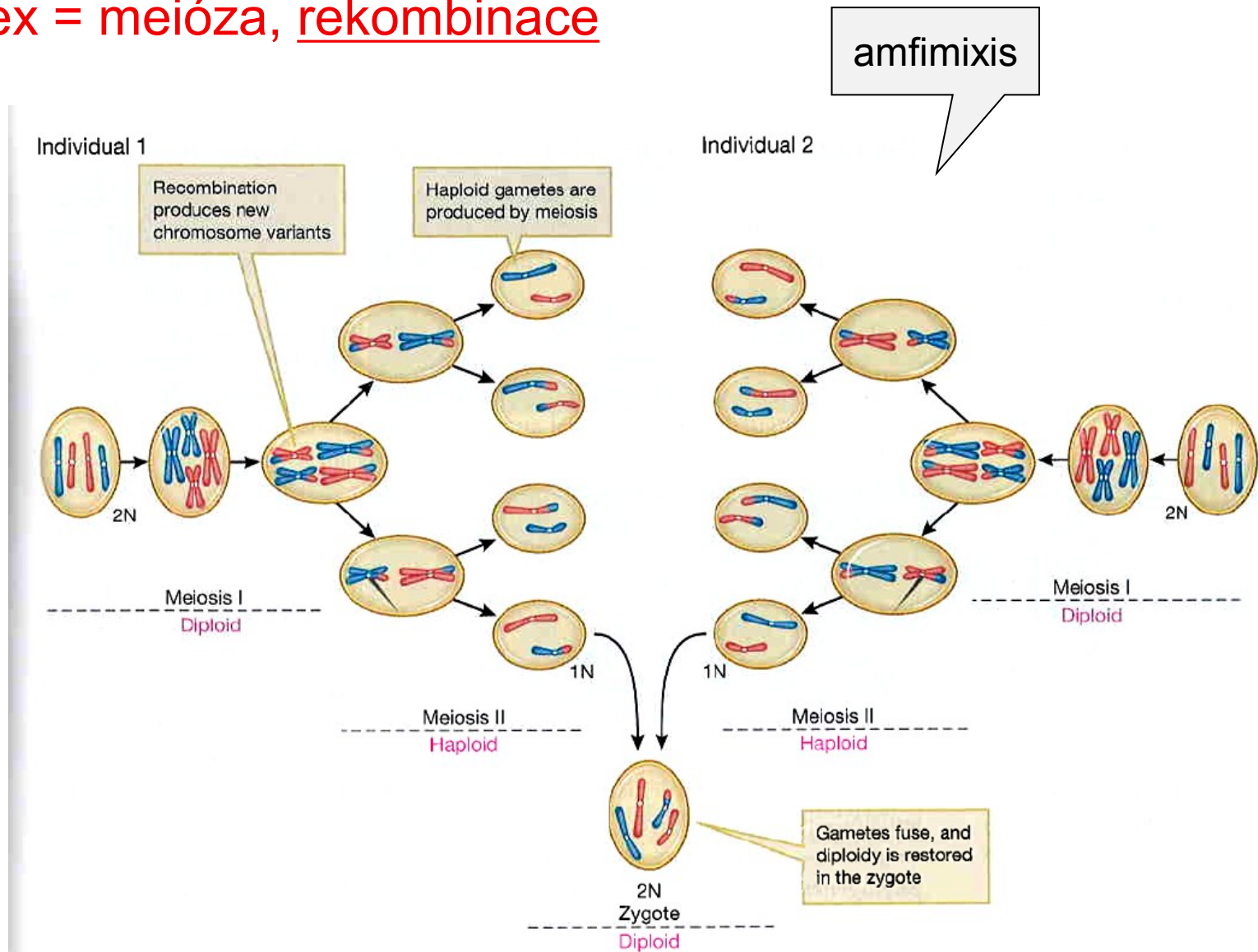
význam pojmu „*junk*“ = „harampádí“  
(např. garáž plná harampádí),



ne „odpad“ („*garbage*“)  $\Rightarrow$  v budoucnu může nabýt funkci

# EVOLUCE POHLAVNÍHO ROZMNOŽOVÁNÍ

sex = meióza, rekombinace



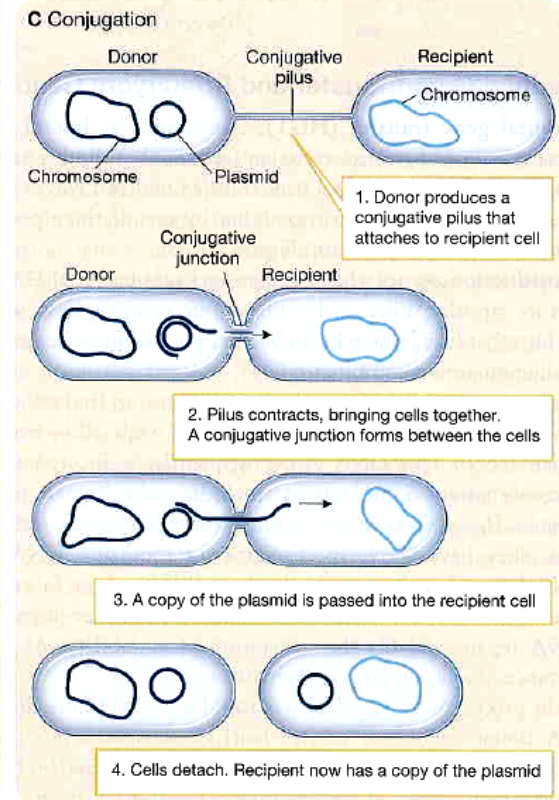
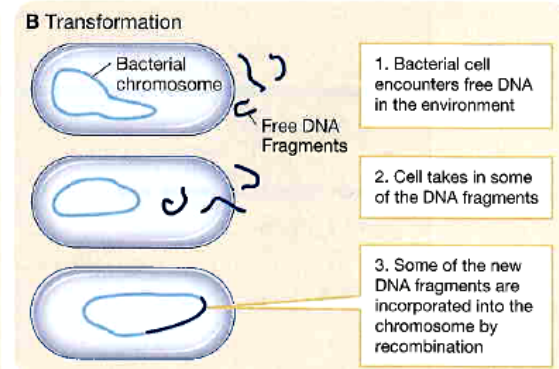
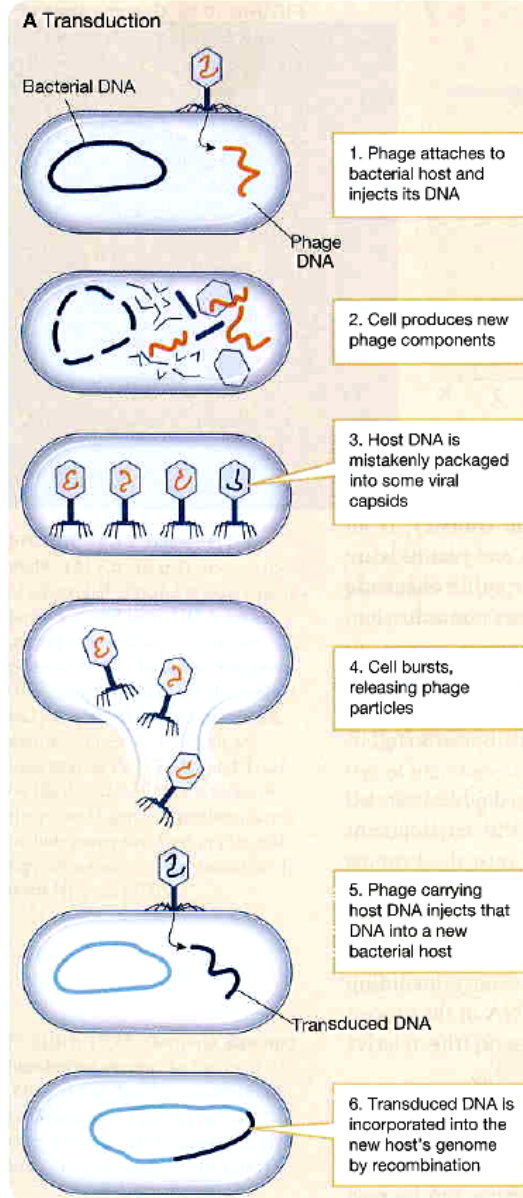
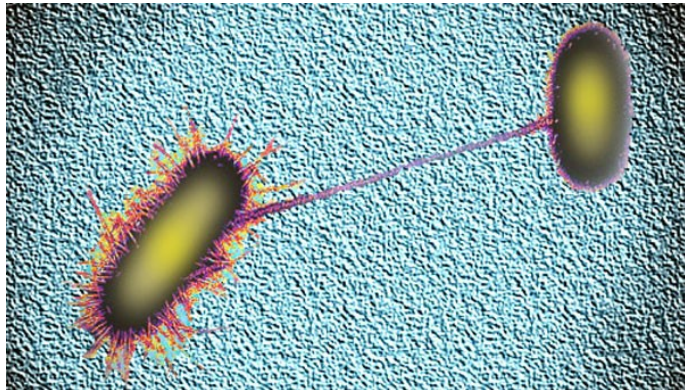
# „sex“ u prokaryot:

konjugace

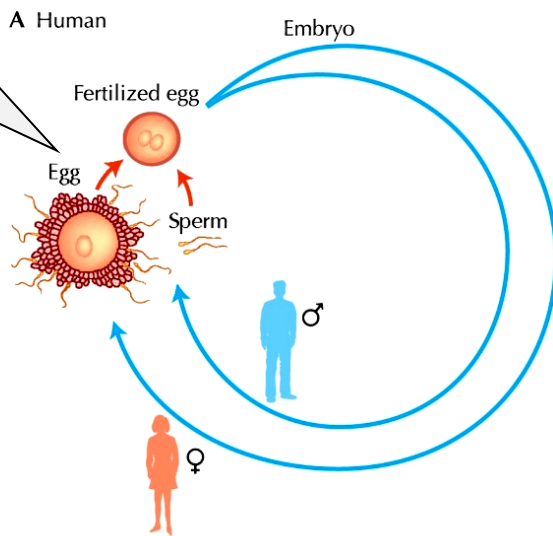
transformace

transdukce

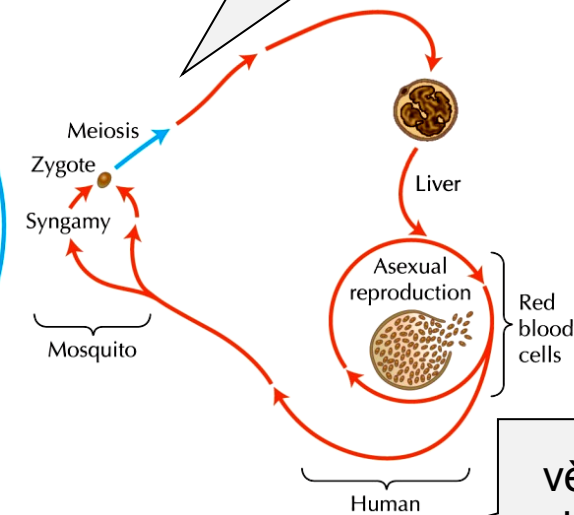
## konjugace u *E.coli*:



haploidní stadium se nedělí

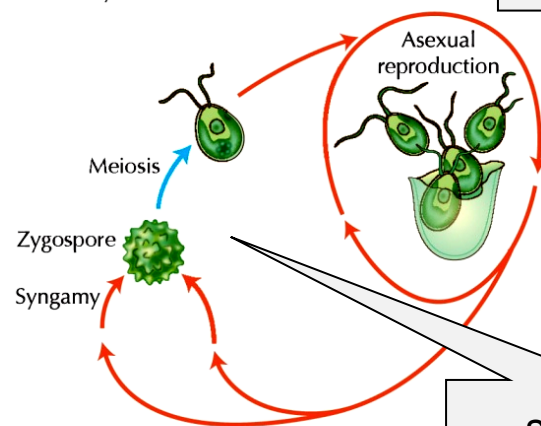


C *Plasmodium*



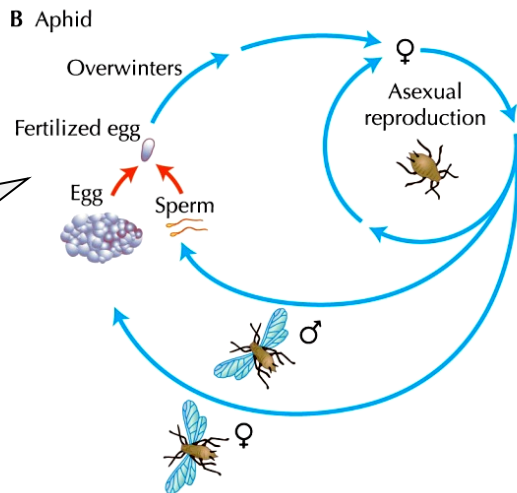
většina života v haploidní fázi

D *Chlamydomonas*



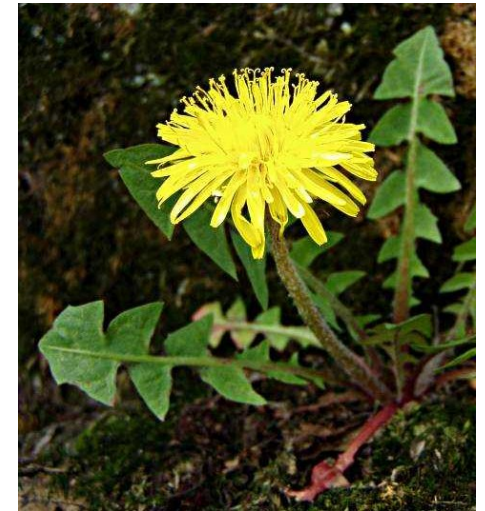
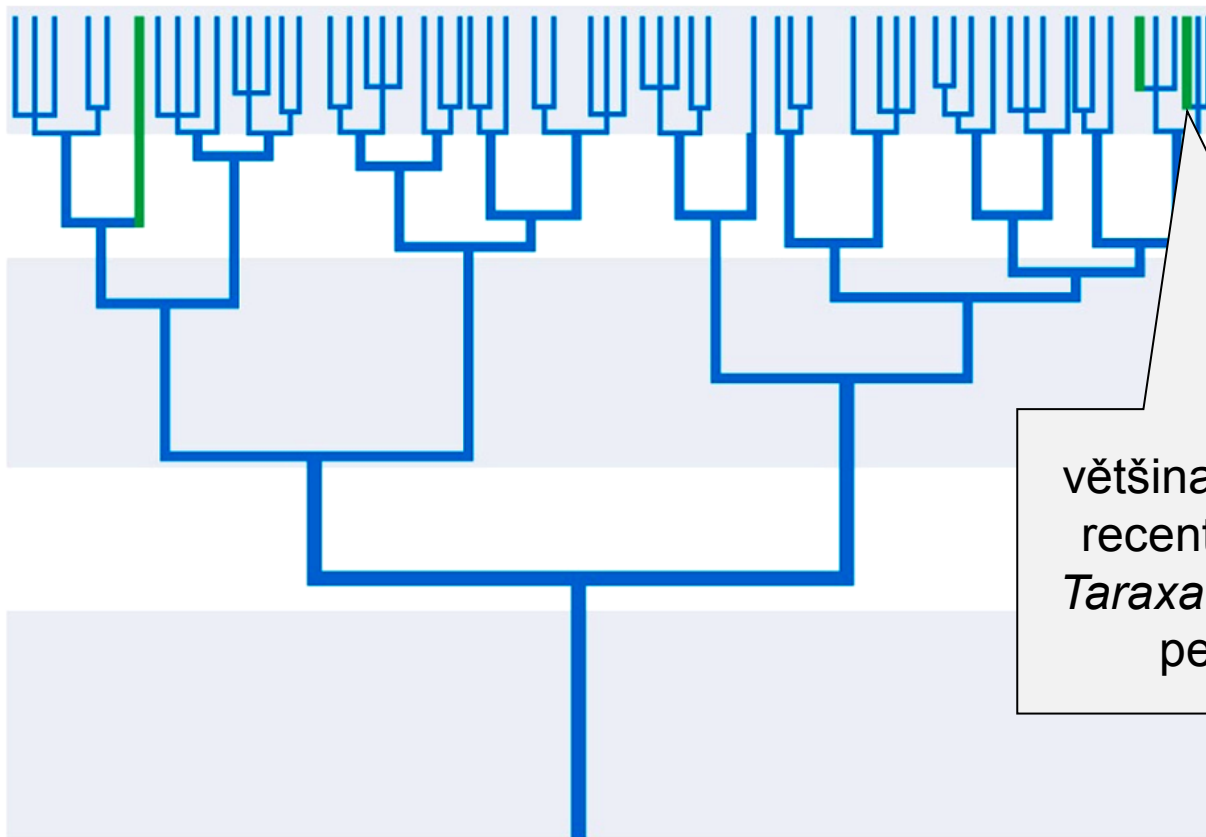
sex vyvolán hladověním (nedostatek N<sub>2</sub>)

fakultativní sex



fylogenetická pozice asexuálních taxonů:

většinou mladé linie  
taxony roztroušené



*T. officinale*

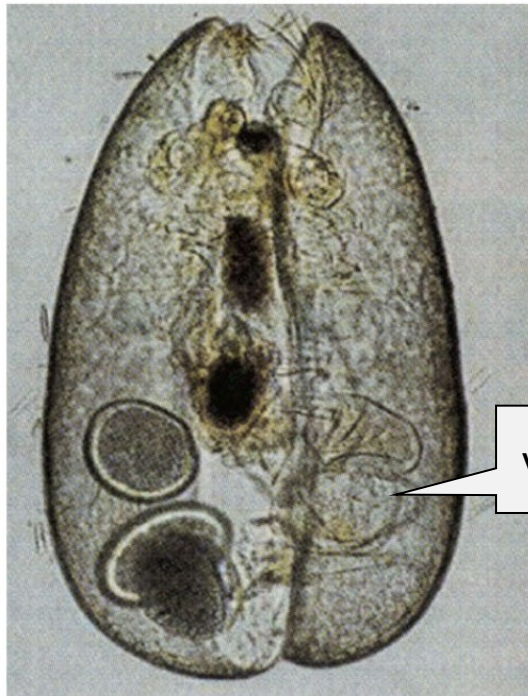
většina asexuálních linií vznikla  
recentně ze sexuálních; např.  
*Taraxacum officinale*: nefunkční  
pestíky, barevné květy

výjimky:

viřníci – pijavenky kladu Bdelloidea:  
fosilie v jantaru 35-40 mil.  
existence ~100 mil.

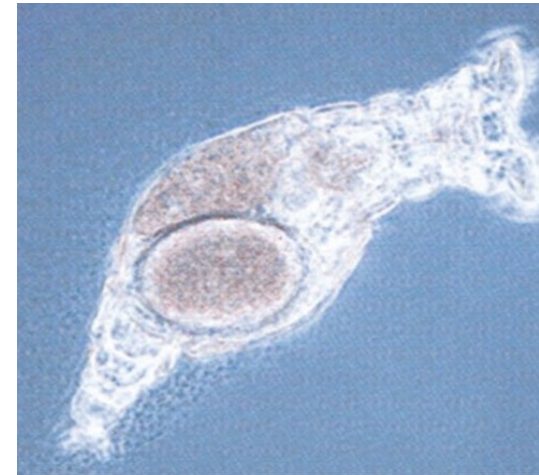
lasturnatky (Ostracoda):  
asexuální ~100 mil. let  
× v současnosti nalezení samci

*Philodina roseola*



vajíčka

*Darwinula stevensoni*



*Macrotrachela quadricornifera*

## Nevýhody pohlavního rozmnožování

čas a energie k nalezení partnera (může být problém ho najít), další úsilí před kopulací

zvýšené riziko predace nebo parazitace, přenos pohlavních chorob

náchylnost k extinkci při nízkých  $N_e$

nižší schopnost kolonizace

složitý meiotický molekulární aparát

meióza: 10-100 h × mitóza: 15 min – 4 h

dopady pohlavního výběru na samce → snížení fitness populace

např. soayská ovce (St. Kilda): samci umírají během první zimy

× samice a kastrovaní samci několik let

# Nevýhody pohlavního rozmnožování:

















rozpad výhodných kombinací alel rekombinací

Př.:  $A_1$  (dominantní) = velké drápy,  $A_2$  (recesivní) = malé drápy

$B_1$  (dominantní) = agresivní,  $B_2$  (recesivní) = neagresivní

Gametes produced by  $A_1A_2B_1B_2$  parent  
(large claw, aggressive)

nevýhodné  
kombinace

	$A_1B_1$	$A_1B_2$	$A_2B_1$	$A_2B_2$
$A_2B_2$				
$A_2B_2$				
$A_2B_2$				
$A_2B_2$				

výhodné  
kombinace

Gametes produced  
by  $A_2A_2B_2B_2$  parent  
(small claw, meek)

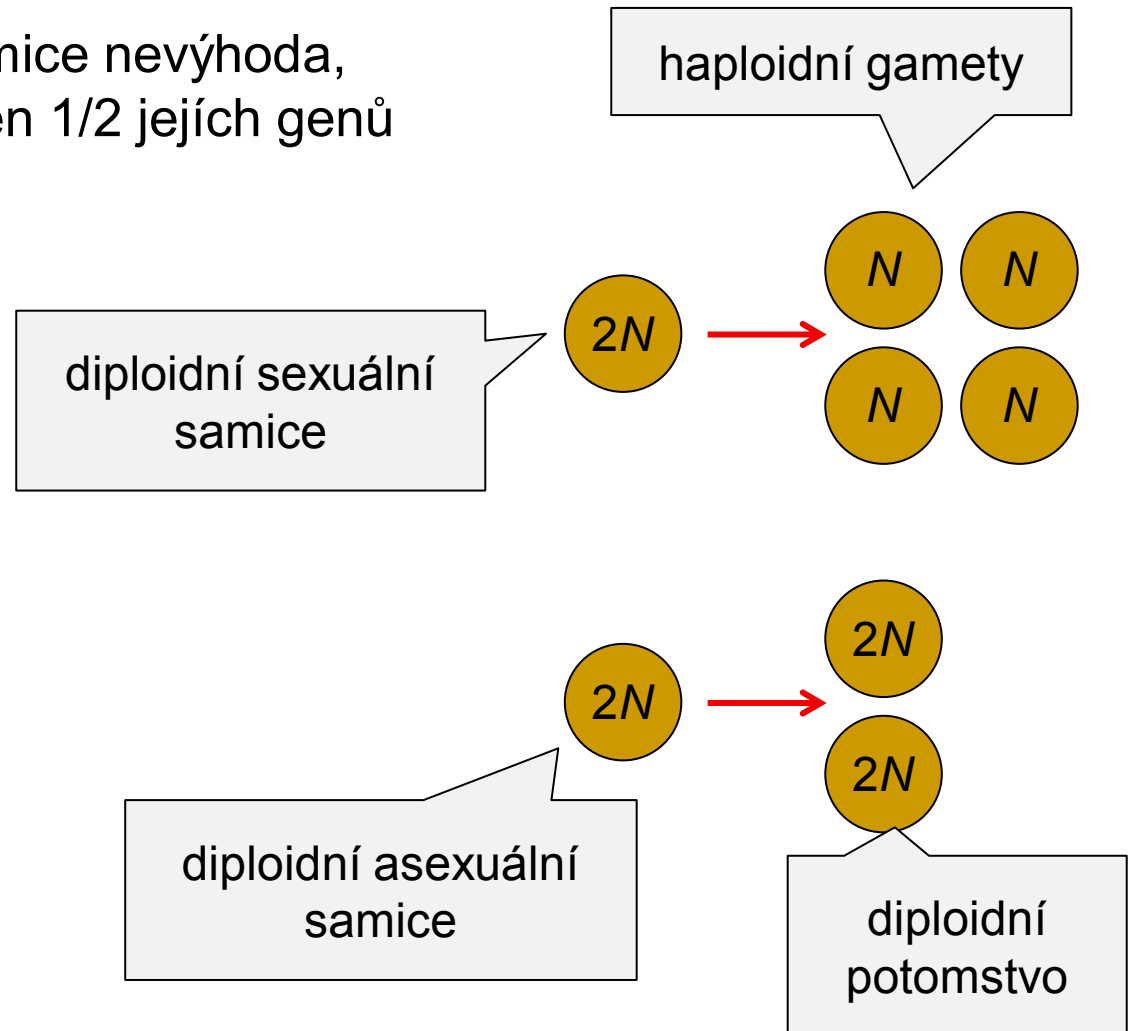
výhodné  
kombinace



## Nevýhody pohlavního rozmnožování:

akce sobeckých elementů (konflikt genů) → snížení fitness populace  
(B chromozomy, transpozony)

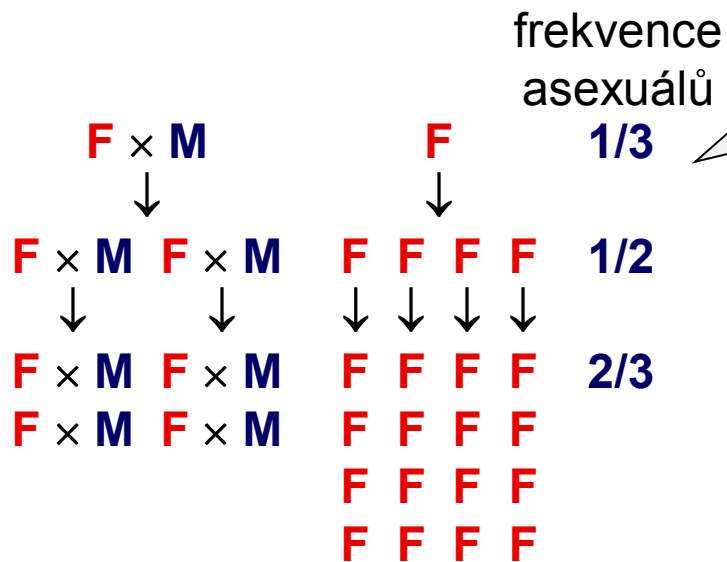
z hlediska sexuální samice nevýhoda,  
že potomci nesou jen 1/2 jejích genů



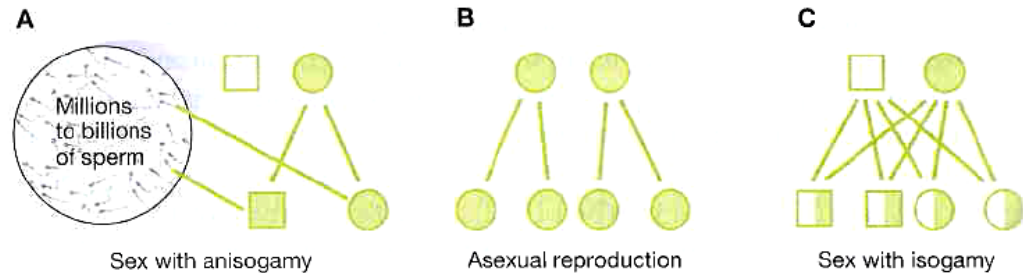
# J. Maynard Smith: Jaký je osud sexuální a asexuální populace?

předpoklady: způsob rozmnožování nemá vliv

1. na počet potomstva (např. samčí péče o potomstvo)
2. na pravděpodobnost přežití potomstva



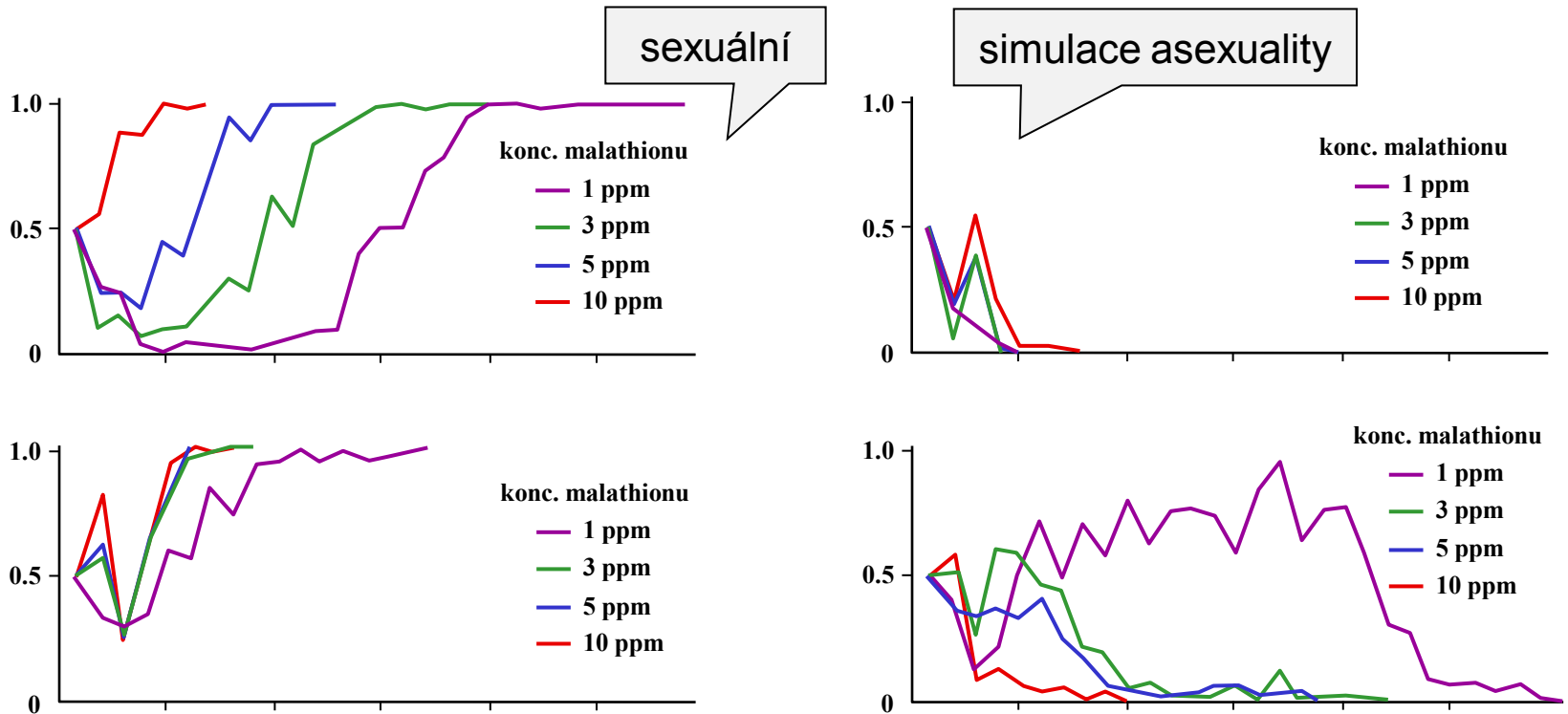
jestliže v populaci převažují sexuální jedinci, pak v každé generaci se počet asexuálních samic přibližně zdvojnásobí



⇒ dvojnásobná penalizace za pohlaví (*cost of sex*),  
tj. 50% selektivní nevýhoda sexuality (neplatí pro izogamii!)  
→ spíš *cost of males*)

## ad 2) vliv prostředí

experiment s potměníkem hnědým (*Tribolium castaneum*): kompetice, insekticid, reprodukční výhoda „asexuálů“

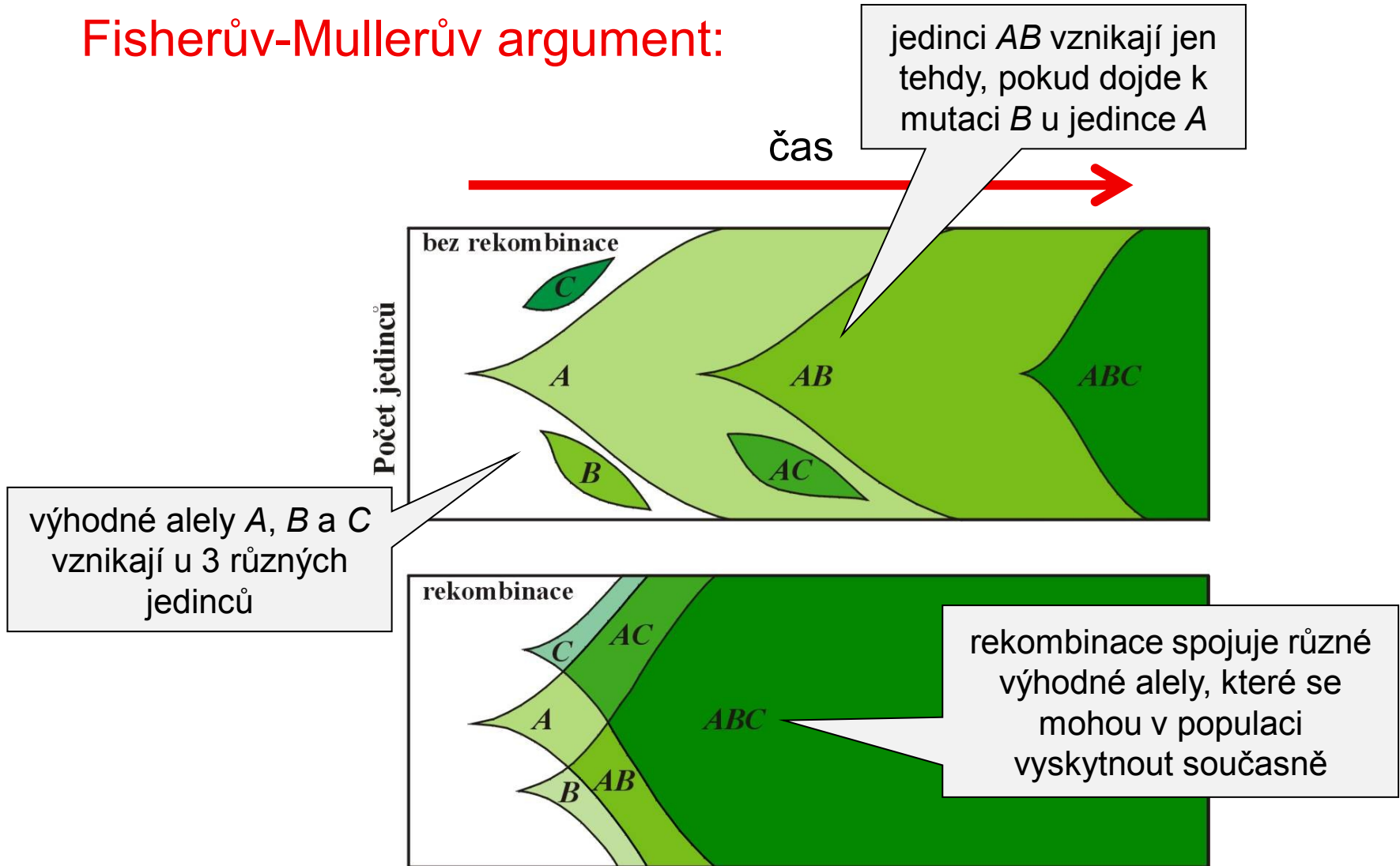


zpočátku převaha asexuálů, nakonec fixace pohlavně se rozmnožujících rychleji při vyšších koncentracích insekticidu

potomci sexuálních jedinců mají vyšší fitness ⇒ **předpoklad 2 neplatí**

# Výhody pohlavního rozmnožování

## Fisherův-Mullerův argument:



## Účinky rekombinace:

1 lokus → max. 2 varianty gamet (heterozygot)

2 lokusy → 4 varianty: gamety  $AB/ab$  →  $ab, aB, Ab, AB$

10 lokusů →  $2^{10} = 1024$  různých gamet a  $2^{n-1}(2^n+1) = 524\ 800$  diploidních genotypů

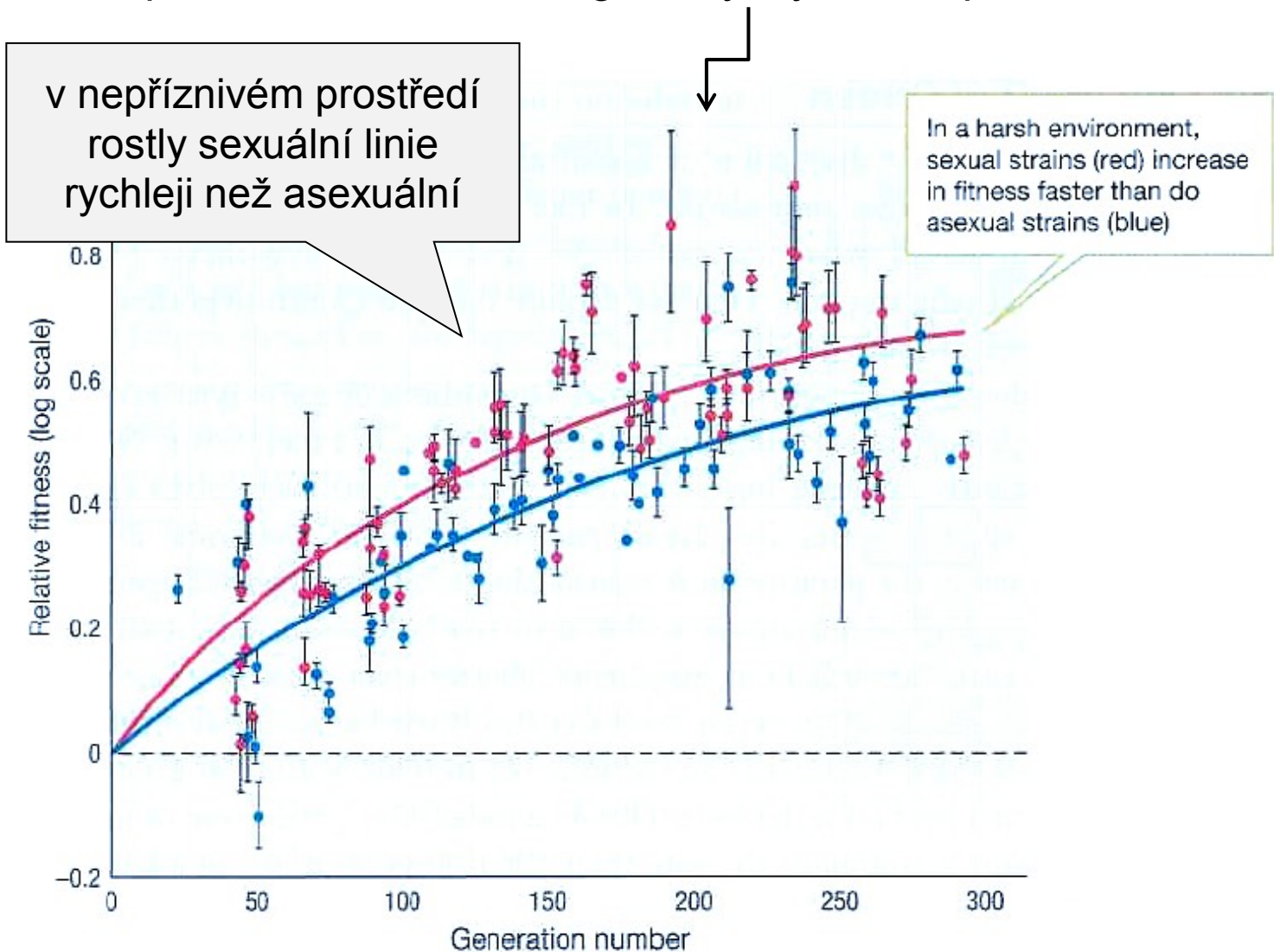
z hlediska populační genetiky *jediným* důsledkem sexu je **vazebná rovnováha** – jakmile je jí dosaženo, sex ztrácí smysl

každý model vysvětlující výhody sexu musí obsahovat mechanismus, který eliminuje některé kombinace genů (vzniká vazebná nerovnováha = LD), a vysvětlit, proč geny způsobující LD podporovány selekcí

Pohlavní rozmnožování zvyšuje variabilitu a tím i evoluční rychlost, ale tato výhoda většinou v dlouhodobé perspektivě, asexualita krátkodobě výhodnější

Př.: kvasinky (*Saccharomyces cerevisiae*)

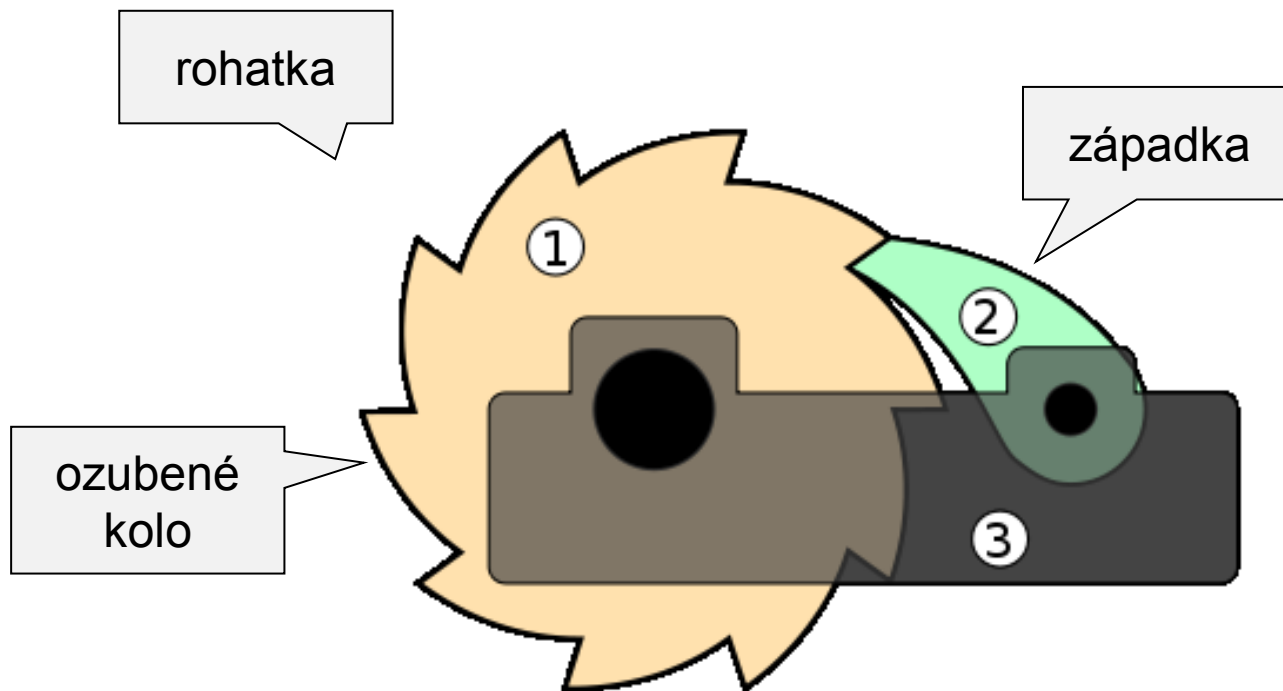
příznivé prostředí: dostatek glukózy, optimální teplota → žádný rozdíl  
nepříznivé prostředí: nedostatek glukózy, vysoká teplota



# 1. Eliminace škodlivých mutací I. Mullerova rohatka (*Muller's ratchet*):

Jediným způsobem, jak uniknout škodlivým mutacím jsou buď

zpětné mutace, nebo  
mutace, které ruší vliv mutace předchozí



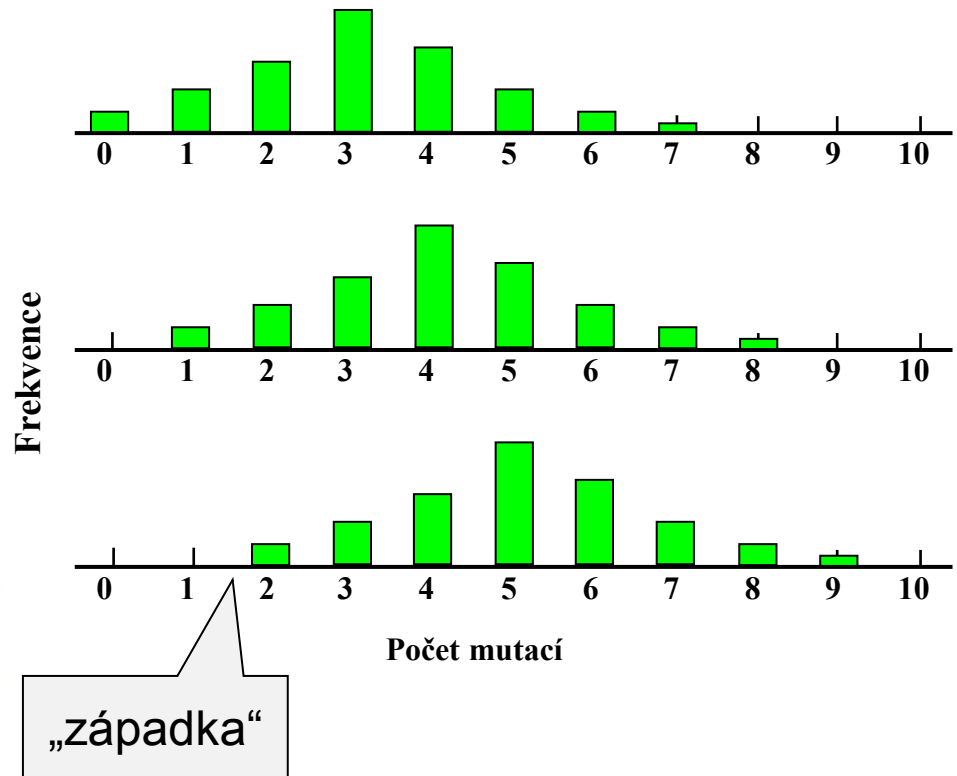
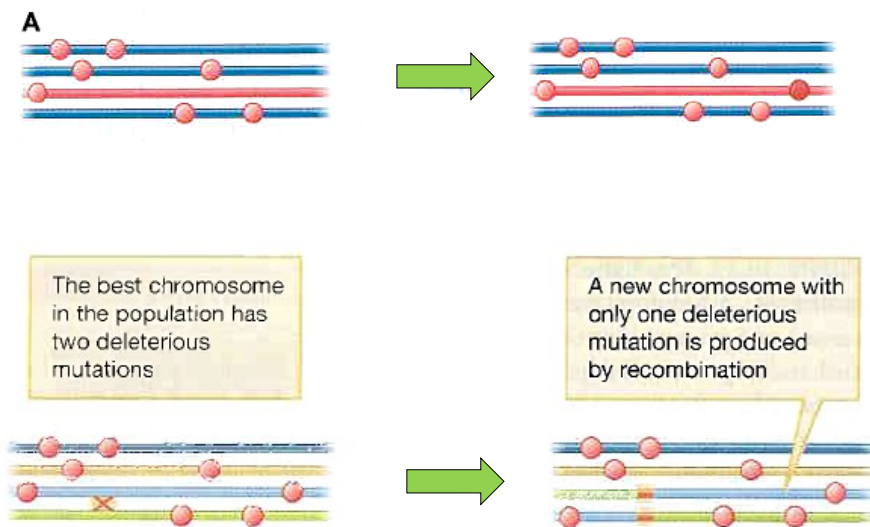
akumulace škodlivých mutací

malá velikost populace  $\Rightarrow$  role driftu (stochastický proces)

při sexu možnost vyhnout se „západce“

šíření genů odpovědných za sex s tím, jak roste frekvence genotypů  
bez škodlivých mutací

nejlépe mírně škodlivé mutace





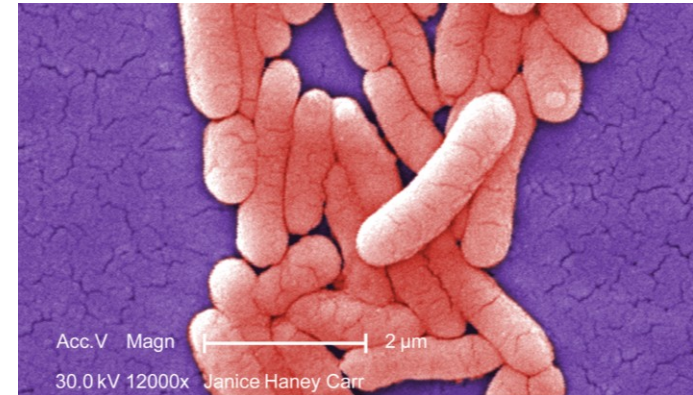
## Andersson a Hughes (1996) - *Salmonella typhimurium*

444 experimentálních kultur, každá z 1 jedince → růst přes noc

opakování ⇒ opakovaný drift, celkem 1700 generací

srovnání s volně žijícím kmenem

→ 5 kultur (1%) se významně sníženou fitness,  
žádná s vyšší



## Lambert a Moran (1998) - srovnání fitness bakterií v buňkách hmyzu s volně žijícími druhy

9 druhů bakterií žijících pouze v buňkách hmyzu

každý druh má volně žijícího blízkého příbuzného

termální stabilita rRNA genů

akumulovali endosymbionti škodlivé mutace?

→ ve všech případech rRNA endosymbiontů o 15 až 25% méně stabilní

## 2. Eliminace škodlivých mutací II. Kondrashovův model:

Alexey S. Kondrashov (1988)

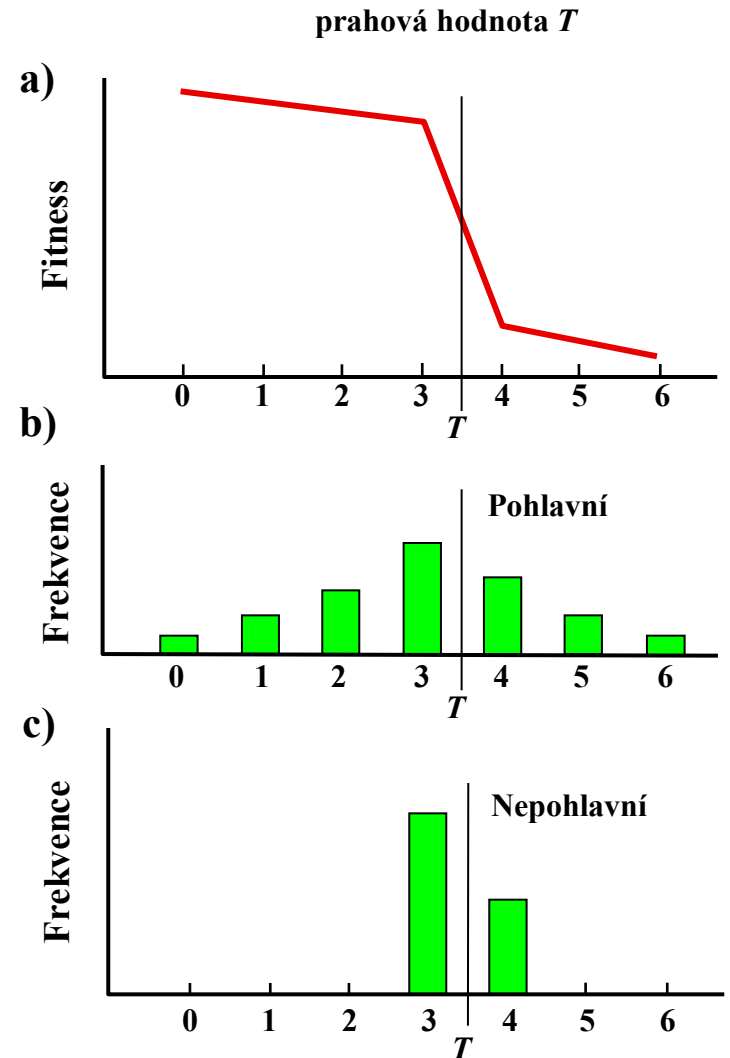
předpoklad, že škodlivé mutace působí synergicky → epistáze

„*truncation selection*“ (deterministický proces)

protože u sexuálů je podíl škodlivých mutací přesahujících hodnotu  $T$  vyšší než u asexuálů, je u nich eliminace těchto mutací rychlejší (rekominace je dostává dohromady)

otázka, zda frekvence škodlivých mutací dostatečně vysoká (alespoň  $1/\text{generaci/genom}$ )

model prokázán u *E. coli* a *S. cerevisiae*



### 3. Nepredikovatelnost prostředí – model loterie (lotery model, elm-oyster model)

biotop rozdělený na lokální místa, do kterých náhodně „distribuovány“ potomci → jen nejlépe adaptovaní přežijí, rodič nemůže předpokládat, který z nich to bude

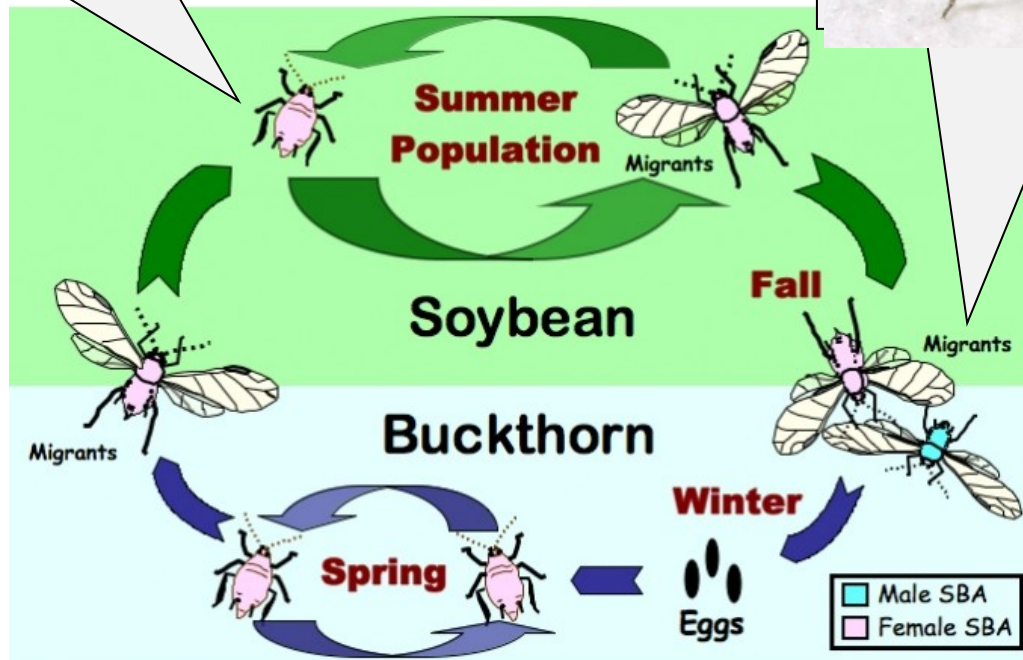
analogie s koupí losu



	1	2	3	4
	Temporal variation, predictable	Temporal variation, unpredictable	Spatial variation, predictable over time	Spatial variation, unpredictable over time
1				
2				
3				
4				
5				

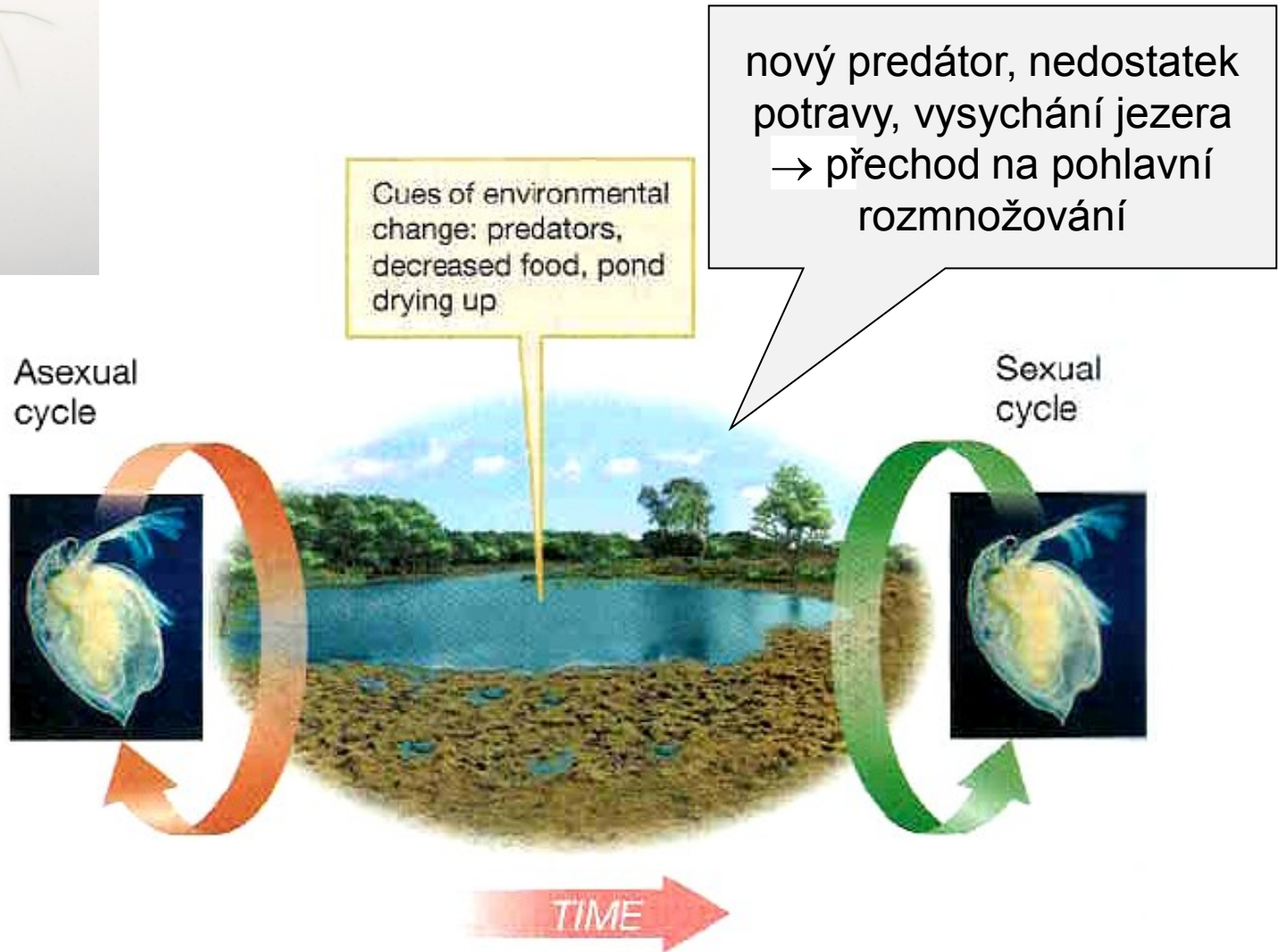


# Př. mšice (*Aphis*):





## Př. hrotnatka velká (*Daphnia magna*):



## 4. Nepredikovatelnost prostředí – model vlastního pokoje (*elbow room model*)

předpoklad, že v heterogenním i homogenním biotopu se genotypy mohou lišit ve využití omezených zdrojů

kompetice mezi sourozenci → na lokalitě se může udržet více potomků sexuálních rodičů, protože asexuální potomstvo kompetuje intenzivněji

**Problém: modely 3 a 4 platí pouze pro organismy s vysokou fertilitou**

### Fluktuace prostředí:

sama o sobě nepodporuje sex → nutná fluktuace epistáze

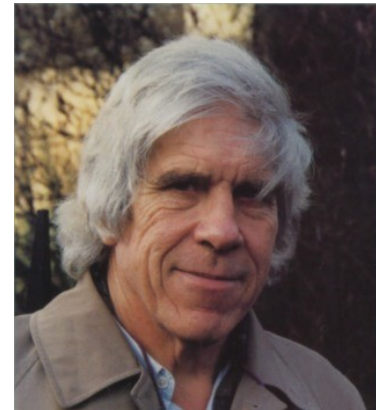
např. 2 lokusy: střídání asociace studený-vlhký a teplý-suchý ↔ studený-suchý a teplý-vlhký

tento model může fungovat např. v interakci parazit-hostitel

## 5. Hypotéza Červené královny

William D. Hamilton

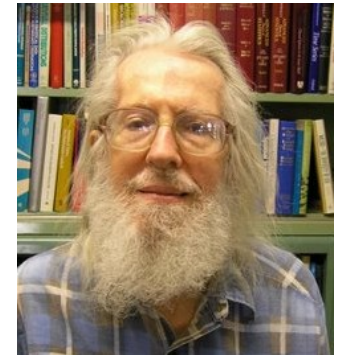
základem hypotéza Červené královny (Leigh Van Valen)



W.D. Hamilton



"The Red Queen has to run faster and faster in order to keep still where she is. That is exactly what you all are doing!"



L. Van Valen



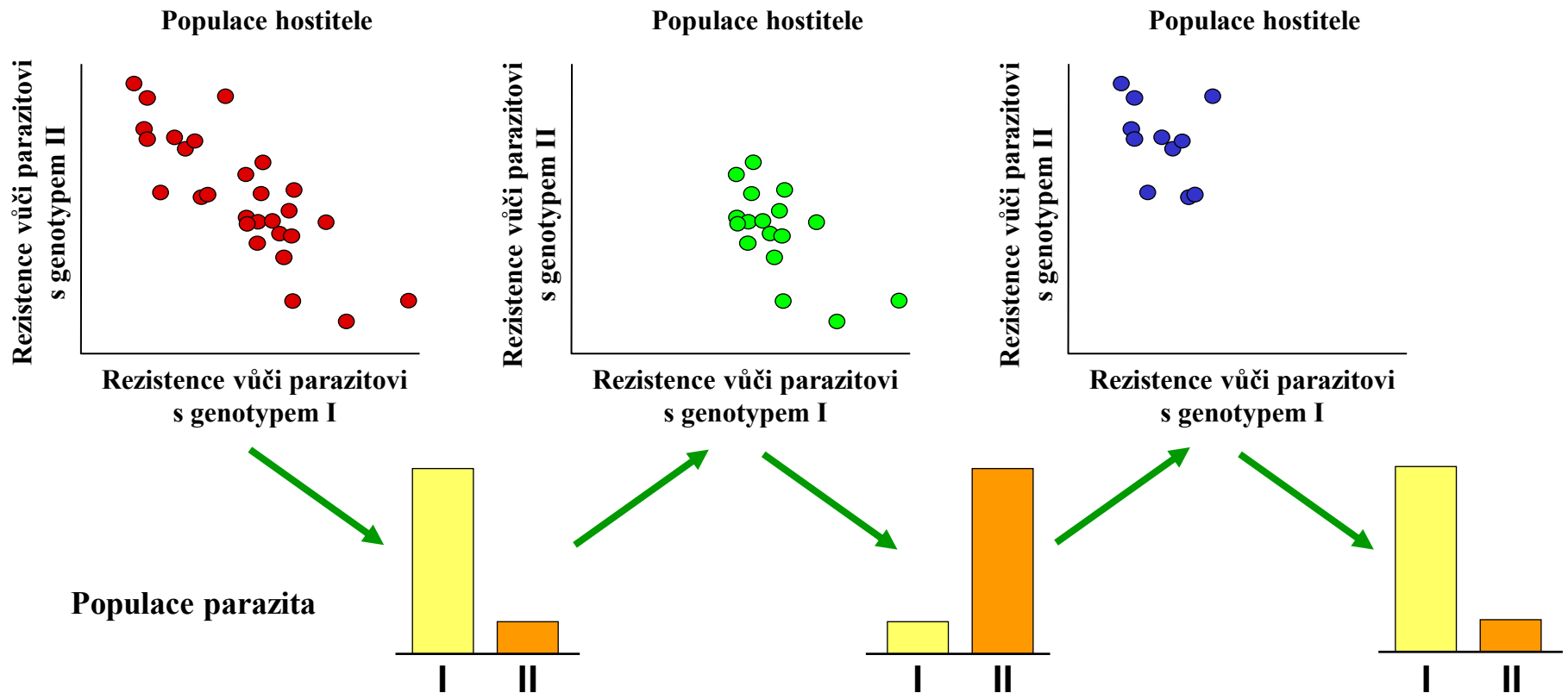
fluktuace epistáze

cykly fitness a cykly genových frekvencí

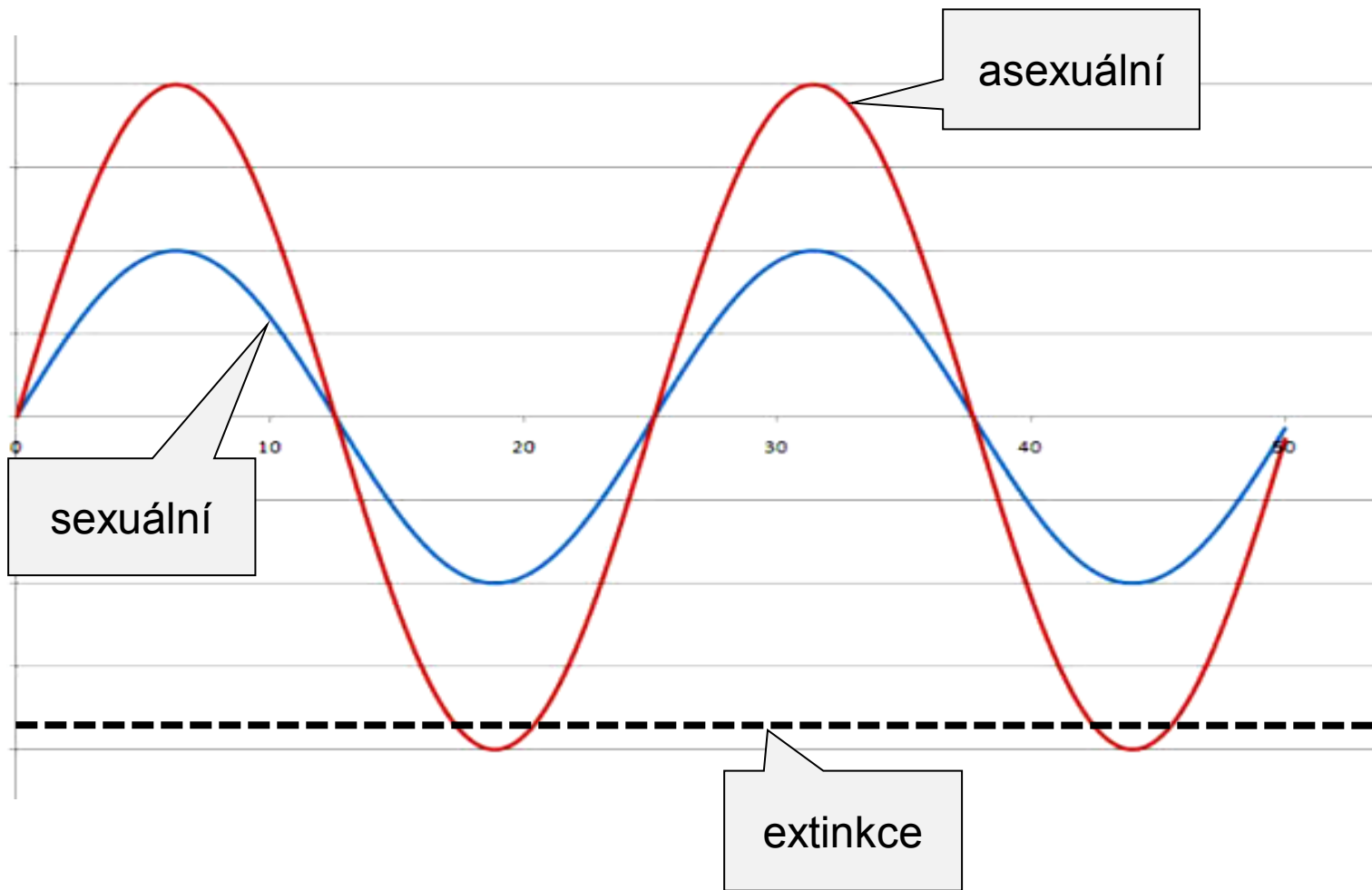
koevoluce parazita a hostitele  $\Rightarrow$  závody ve zbrojení (*arms races*)

multilokusový vztah „*gene-for-gene*“

oscilace genových frekvencí vyšší u asexuálních jedinců







předpoklad modelu: u heterogonních organismů (střídání sexuálního a asexuálního rozmnožování) a organismů s fakultativní sexualitou  
**pohlavní rozmnožování častější při zvýšení parazitace**

Curtis Lively (1992): sladkovodní plž písečník novozélandský  
(*Potamopyrgus antipodarum*)

jezera a vodní toky na Novém Zélandu  
sexuální i asexuální samice



Lake Alexandria, South Island, New Zealand



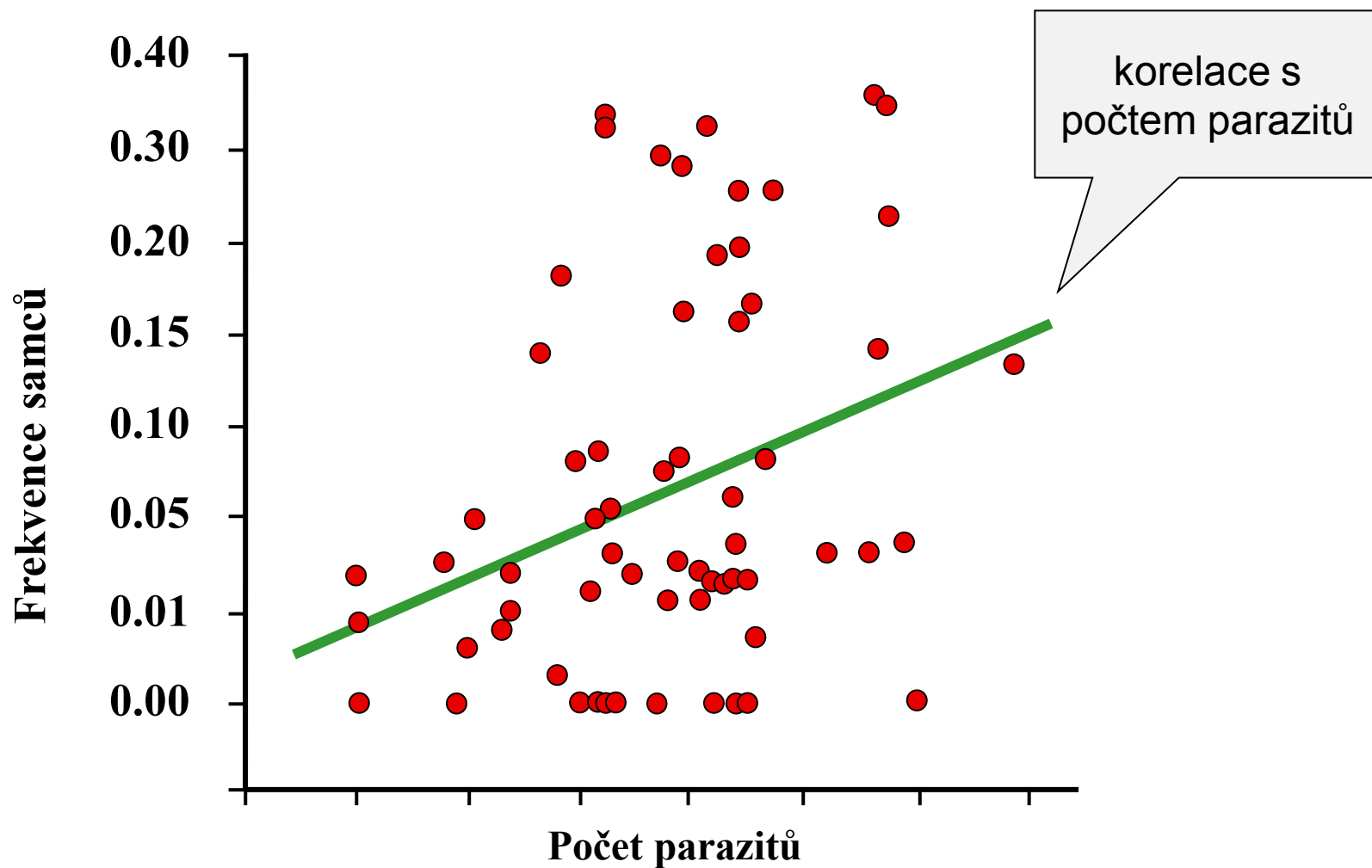
*Potamopyrgus antipodarum*

>12 parazitických druhů motolic (kastrace hostitele  $\Rightarrow$  silná selekce)

66 jezer

počet samců jako ukazatel pohlavního rozmnožování

Lively et al. (1992):



# EVOLUCE POMĚRU POHLAVÍ

poměr pohlaví často 1:1 → proč plýtvání na samce?

R. A. Fisher (1930)

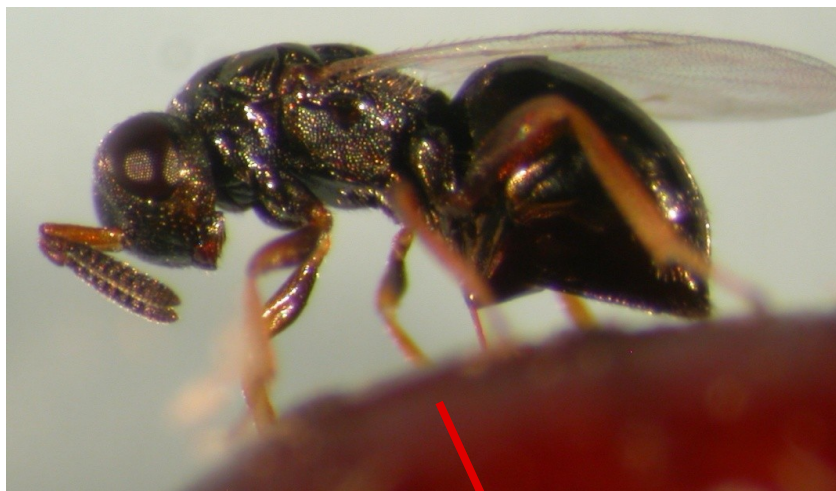
frekvenčně závislá selekce

podmínka platnosti Fisherova argumentu:

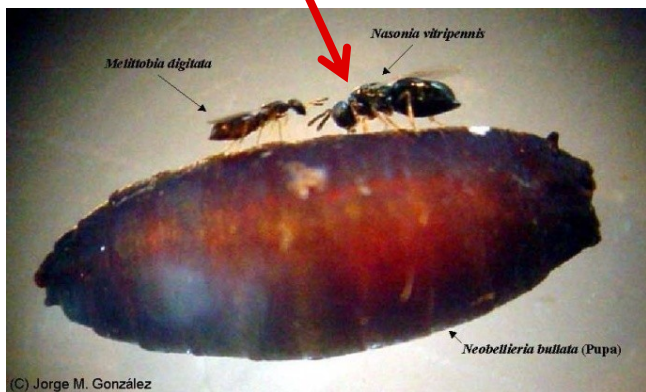
1. stejná pravděpodobnost páření s kteroukoli samicí
2. stejné náklady na obě pohlaví

## ad 1) Místní rozmnožovací kompetice:

roztoci *Adactylidium*, *Pyemotes ventricosus*, *Acarophenax tribolii*  
parazitické vosy (např. *Nasonia vitripennis*)



*Pyemotes ventricosus*

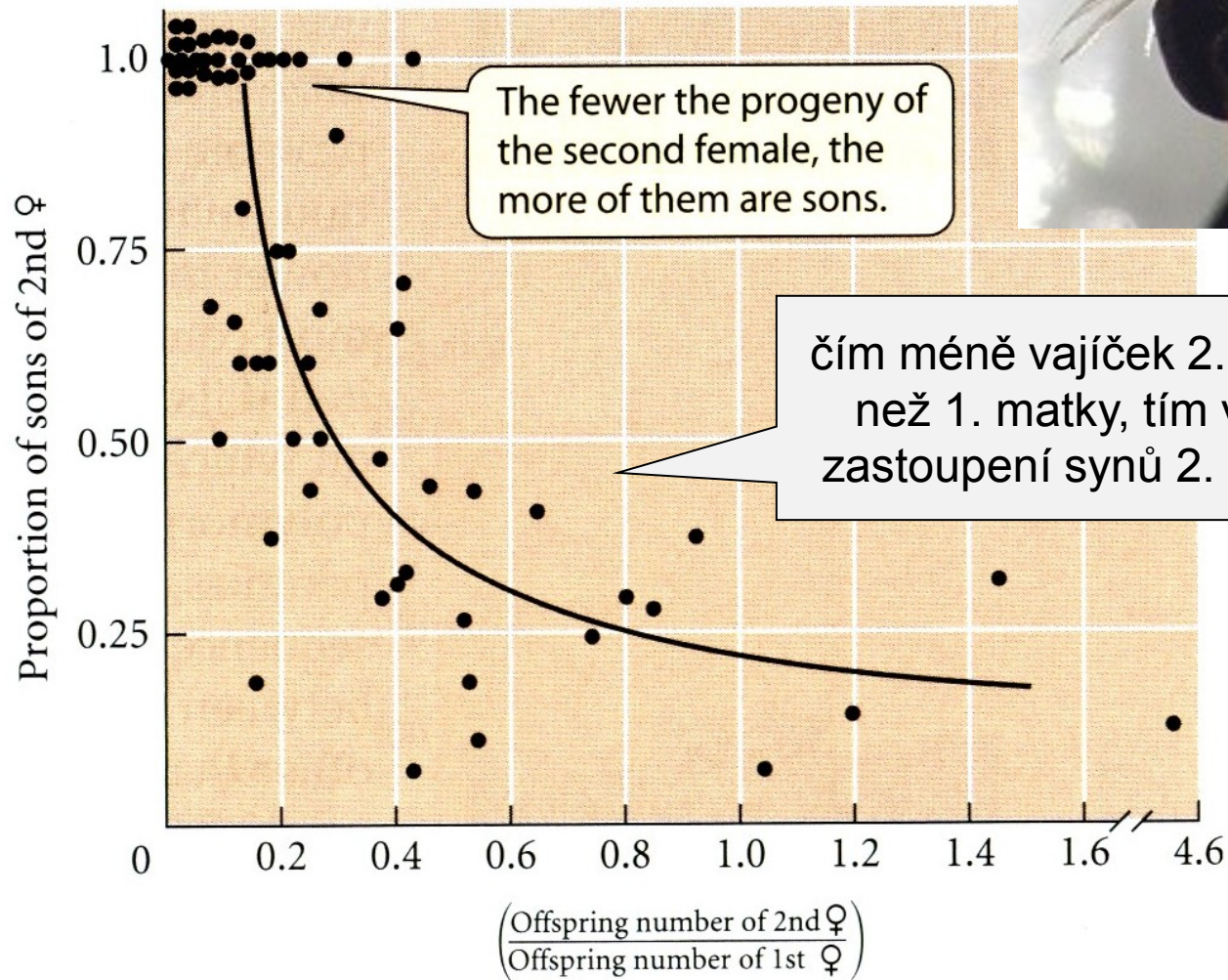


*Nasonia vitripennis*



*Acarophenax tribolii*

teoretická predikce: s rostoucím počtem kladoucích samic roste procento synů



## ad 2) Triversova-Willardova hypotéza:

Robert L. Trivers, Dan Willard

investice do pohlaví, které zajistí vyšší fitness  
v další generaci

dominantní matka → investice do synů a naopak

posun poměru pohlaví nebo rozdílné rodičovské investice

Př.: jelenovití



R.L. Trivers



D. Willard

