

Introduktion til evolutionsbiologi

Hans R. Siegismund

Formålet med denne øvelse er at præsentere en række vigtige termer og begreber, som anvendes i forbindelse med undervisningen i kurset Evolutionsbiologi. Denne øvelsesgang vil derfor kort introducere mange forskellige emner som dog i løbet af kurset vil blive gennemgået i langt flere detaljer. Den faglige intention med øvelse 1 er således at skabe et overblik over kursets indhold – en slags evolutionært potpourri om man vil. Vi håber derfor, at man efter denne øvelse er bedre rustet til at læse lærebogen og forstå de efterfølgende forelæsninger og øvelser.

Den vigtigste forudsætning for biologisk evolution er **genetisk variation**. Uden variation kan der ikke ske nogen evolution. Vi tager udgangspunkt i variation i naturlige populationer. En **population** defineres her som en gruppe organismer af samme art, som findes i et mere eller mindre veldefineret geografisk område. Økologiske og reproduktive interaktioner mellem individer er mere hyppige inden for populationer end mellem forskellige populationer

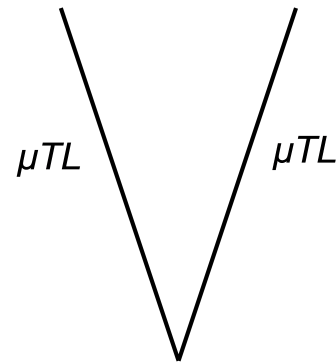
Genetisk variation i en population påvirkes af flere evolutionære kræfter. Den produceres ved **mutation** og **rekombination**. Den ændres tilfældigt gennem **genetisk drift**. Den er en forudsætning for **naturlig selektion**, hvor biologiske enheder (individer, f.eks.) har en genetisk betinget forskel i **fitness**, d.v.s. deres evne til at overleve og reproducere. Populationer indenfor en art differentieres genetisk over tiden, dels på grund af tilfældig genetisk drift og dels på grund af naturlig selektion, der kan virke forskelligt i forskellige miljøer. Over tid kan populationer differentieres så meget, at der vil opstå **reproduktiv isolation**, og der vil da være tale om nye **arter**. Gentagne **artsdannelse** – kombineret med divergens – resulterer i det forgrenede netværk af arter man kan se i et **fylogenetisk træ**. De følgende opgaver giver en introduktion til de ovennævnte begreber.

Mutation

Mutationer (og rekombinationer) er basis for al variation observeret i naturlige populationer. Mutationsrater angives ofte i forskellige enheder. For enkelte gener benyttes ofte enheden mutationer per generation. For DNA- (eller RNA-sekvenser) benyttes ofte enheden mutationer per base per tidsenhed (ofte år). De næste opgaver illustrerer disse to eksempler.

Opgave 1 (Mutationer i DNA sekvenser)

Mutationsrater for DNA sekvenser kan f. eks. bestemmes ved at sammenligne sekvenser fra to arter, der har udviklet sig uafhængigt af hinanden; antag at de blevet splittet op for T år siden. Med en mutationsrate μ (per site per år) forventer vi, at der i hver linje for en sekvens, der er L baser lang, vil være opstået μTL mutationer, se figuren til højre. Vi antager her, at der ikke forekommer to mutationer på samme position. Så er det totale antal nukleotidforskelle mellem de to sekvenser givet ved



$$D = 2\mu TL$$

hvor to-tallet skyldes, at der akkumuleres mutationer i hver af de to linjer. Kendes mutationsraten μ for et gen, kan man således ud fra antallet af nukleotidforskelle, D , mellem to sekvenser beregne hvor lang tid siden de splittedes ad,

$$T = D/(2L).$$

Vi vil her benytte dette til at bestemme alderen på en hidtil ukendt menneske-art. I 2008 fandt man i Denisova-hulen i Altai bjergene i det sydlige Sibirien den yderste fingerknogle fra en lillefinger, af hvad man først troede, var et menneske. Fundet er mellem 30.000 og 48.000 år gammelt. Det lykkedes dog at ekstrahere DNA fra knoglen og at sekventere hele mitokondriegenomet på $L = 16.570$



basepar. En sammenligning med menneskesekvenser viste at det gennemsnitlige antal forskelle var $D = 385$, hvilket er cirka dobbelt så stor som det gennemsnitlige antal forskelle mellem mennesket og neandertaleren.^[1] Fundet repræsenterer derfor en ny enhed i slægten *Homo*; men man har afstået fra at tildele det et artsnavn, da det fundne materiale er så begrænset.

For humane mitokondrier har man skønnet, at den gennemsnitlige mutationsrate er $\mu = 1,1 \times 10^{-8}$ per base per år.

1. Benyt denne oplysning til at beregne tiden for opsplitningen mellem dette nye fund og mennesket.

▼ Klik for at se svaret.

$$T = 385 / (2 \times 1,1 \times 10^{-8} \times 16570) \text{ år} = 1.056.126 \text{ år}$$

(Den helt korrekte besvarelse ville have taget højde for, at Neandertalerens gren faktisk er en smule kortere, da den har levet indtil for ca 39.000 år siden. Tiden bliver så ca. 20.000 år mindre.)

2. Hvorfor er det mitokondrielle gener, man ofte ser sekventeret fra gamle prøver?

▼ Klik for at se svaret.

Mitokondrier findes i langt flere kopier end det nukleare genom i hver celle og har derfor en større sandsynlighed for at blive bevaret.

Opgave 2 (Mutationer i enkelte gener)

Lægen Mørch fandt blandt 94.000 fødsler i Danmark 10 tilfælde af chondrodystrofe dværge. Denne form for dværgvækst er dominant betinget: Personer med normal vækst har genotypen dd , medens chondrodystrofe har genotypen Dd . Det antages, at individer med genotypen DD ikke observeres, fordi genotypen er letal. Der foreligger yderligere oplyst, at 3 af de 10 fødte dværge havde en chondrodystrof forælder, mens 7 havde normale forældre; det vil sige, at der optræder 7 nye mutationer i populationen.

1. Beregn ud fra disse oplysninger et skøn over mutationsraten.

▼ Klik for at se svaret.

Blandt de nyfødte optræder der 7 nye mutationer. Vi finder så mutationsraten som

$$\mu = 7 / (2 \times 94.000) = 3.7 \times 10^{-5}$$

Bemærk, det er mutationsraten per generation. Man kunne godt have trukket 3 fra 2×94.000 for at finde den helt korrekte rate, hvormed alle de gener i populationen har muteret. Det ville ikke ændre noget på ovenstående resultat.

Variation i naturlige populationer

Opgave 3 (Variation i et autosomt locus med dominans mellem allelerne)

Denne opgave illustrerer basale forskelle mellem traditionel Mendelsk genetik baseret på kontrollerede forsøg og på observationer indsamlet i naturlige populationer. I en stor naturlig plantepopulation var forholdet imellem planter med røde og planter med hvide blomster ca. 3:1. Blomsterfarven bestemmes af et autosomt gen med to alleler, hvor den ene allel er dominant og den anden er recessiv.

1. Hvad fortæller det om dominansforholdene imellem røde og hvide blomster?

▼ Klik for at se svaret.

Intet som helst. Dominansforhold har ingen indflydelse på en given allels hyppighed i en population.

Nogle er nok blevet vildledt af de kendte Mendelske 3:1 udspaltninger.

2. Hvis du skulle undersøge dominansforholdene nærmere, hvilke krydsninger ville du så foretage?

▼ Klik for at se svaret.

Man kunne lave et antal krydsninger med

Rød \times Rød

og

Hvid \times Hvid

Hvis hvid er recessiv, ville krydsningen Hvid \times Hvid udelukkende give hvidt afkom, medens nogle af krydsningerne Rød \times Rød ville spalte ud med hvidt afkom. Det sidstnævnte sker i de tilfælde, hvor

begge forældre er heterozygote, og vi forventer her en 3:1 udspaltning af røde til hvide. Hvis Rød var recessiv, ville udspaltningerne være omvendte.

Opgave 4

Rhesus-systemet er af stor betydning ved blodtransfusioner og kan forvolde komplikationer ved graviditeter, hvor kvinde og foster har uforenelige blodtyper. Der findes to fænotyper i Rhesus-systemet: Rhesus-positiv (Rh+) og Rhesus-negativ (Rh-). Den følgende tabel viser udspaltninger i Rhesus-systemet hos de tre mulige forældrekombinationer:

		Børn	
Forældrekombination	Antal familier	Rh+	Rh-
Rh+ × Rh+	73	248	16
Rh+ × Rh-	20	54	23
Rh- × Rh-	7	-	34

(Fra Frydenberg og Spärck (1963): *Arv og race hos mennesket*. Belingske Forlag, København.)

1. Hvordan nedarves variationen i Rhesus-systemet? Det vil sige, hvor mange alleler indgår, og hvilke genotyper resulterer i hvilke fænotyper?

▼ Klik for at se svaret.

Tabellen over udspaltningen i Rhesus-systemet viser tydeligt, at kombinationen Rh- × Rh- udelukkende får Rh- børn, medens kombinationerne Rh+ × Rh+ og Rh+ × Rh- kan få både Rh+ og Rh- børn. Rhesus-systemet må derfor nedarves dominant. Hvis vi benytter betegnelserne Rh for den dominante og rh for den recessive allel, kan genotyperne og fænotyperne gives ved

Genotype	Fænotype
RhRh	Rh+
Rhrh	Rh+
rh rh	Rh-

Opgave 5 (Nukleotiddiversitet for DNA-sekvenser)

Nukleotiddiversiteten, π , er et simpelt mål for variationen på DNA-sekvens niveau. Den måles som det gennemsnitlige antal nukleotid-forskelle per base mellem DNA-sekvenser fra en population. Den kan beregnes på en meget simpel måde. Hvis man har sekventeret et vist antal sekvenser fra den samme population, bestemmes alle parvise forskelle mellem sekvenserne og divideres bagefter med antallet af sammenligninger og sekvensernes længde. For eksempel, hvis man har fire sekvenser, der er tusind basepar lange, med de parvise forskelle givet i den følgende tabel

	[1]	[2]	[3]	[4]
[1] Sekvens 1	-			
[2] Sekvens 2	10	-		
[3] Sekvens 3	15	20	-	
[4] Sekvens 4	18	17	27	-

så beregnes nukleotiddiversiteten som

$$\pi = \frac{(10 + 15 + 20 + 18 + 17 + 27)}{1000 \times 6} = 107/6000 = 0,018$$

Vi skal i denne øvelse beregne nukleotid-diversiteten for Neandertaleren. Briggs *et al.* (2009)^[2] publicerede sekvenserne for hele mitokondriet fra fem forskellige Neandertaler-prøver. Findestederne er angivet på figuren til højre. På figuren er også angivet alderen af prøven (K står for kilo = 1.000). Udover de fem sekvenser fra Briggs *et al.* (2009) findes yderligere en sekvens med et helt mitokondrielt genom. Den følgende tabel viser det parvise antal forskelle mellem alle seks mitokondrier:



	[1]	[2]	[3]	[4]	[5]	[6]
[1] Feldhofer1						
[2] Feldhofer2	10					
[3] ElSidron1253	10	6				
[4] Vindija33.25	0	10	10			

	[1]	[2]	[3]	[4]	[5]	[6]
[5] Mezmaiskaya	46	40	44	46		
[6] Vindija33.16	10	8	10	10	46	

Neandertalerens mitokondrielle genom har en længde på $L = 16.565$ basepar.

1. Beregn nukleotiddiversiteten π for Neandertalerens mitokondrielle genom.

▼ Klik for at se svaret.

$$\pi = (10 + 10 + 6 + 0 + 10 + 10 + 46 + 40 + 44 + 46 + 10 + 8 + 10 + 10 + 46) / (15 \times 16.565) = 0,012$$

For det moderne menneske har man bestemt nukleotiddiversiteten til at være 0,0037.

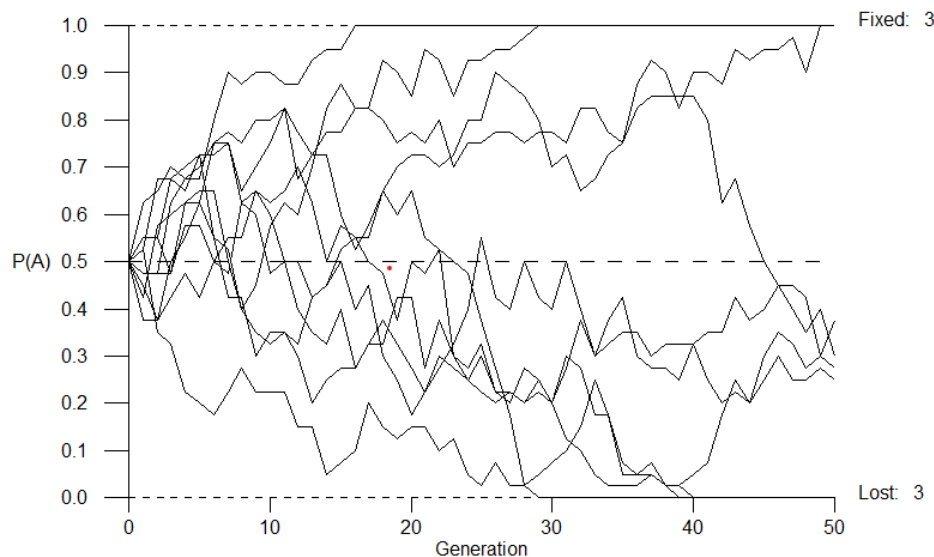
2. Hvad kan forklaringen på forskellen mellem nukleotiddiversiteten i mennesket og Neandertaleren være?

▼ Klik for at se svaret.

Neandertaleren har formentlig haft en lavere populationsstørrelse end mennesket. Her spiller genetisk drift en større rolle og fjerner mere variation i hver generation (se den følgende opgave), så nukleotiddiversiteten bliver lavere.

Tilfældig genetisk drift

Genetisk drift opstår på grund af populationers endelige størrelse. Som nævnt, taler vi om tilfældig genetisk drift. Hermed mener vi, at allelfrekvenser i et locus ændrer sig tilfældigt fra generation til generation. Vi starter, for eksempel, 10 populationer med en størrelse på hver 20 diploide individer i generation 0. De er alle polymorfe med to alleler, A_1 og A_2 , der hver har en frekvens på 0,5. Med tiden vil de enkelte populationers allelfrekvenser ændre sig og bevæge sig bort fra 0,5, se den følgende figur. Efter tilstrækkelig lang tid forventer vi, at populationerne bliver fikseret for enten den ene eller den anden allel. Populationerne bliver fikseret med de to alleler med den frekvens, allelerne havde i generation 0. I vores tilfælde forventer vi, at halvdelen af populationerne fikseres for A_1 og den anden halvdel fikseres for allel A_2 . Jo mindre en population er, des stærkere virker genetisk drift. Vi skal i den følgende øvelse se på genetisk drifts virkning.



Opgave 6

En genetiker starter et forsøg med *Drosophila melanogaster*, hvor han benytter 10 populationer, der hver holdes på en konstant størrelse på 8 hanner og 8 hunner i hver generation. I generation 0 er alle individer heterozygote for to alleler, A_1 og A_2 i et autosomalt locus. Efter 19 generationer ses følgende fordeling af frekvenser for allel A_1 i de 10 populationer:

0,18 0,00 0,18 0,25 0,30 0,19 0,16 0,00 0,15 0,00

1. Kan denne fordeling af allelfrekvensen forklares med genetisk drift?

▼ Klik for at se svaret.

Nej. Ved genetisk drift ville allelfrekvenserne fordele sig tilfældigt over hele spektret fra 0 til 1. Se figuren ovenover. I eksperimentet har alle 10 populationer en allelfrekvens under 0,5, hvilket er meget usandsynligt ($0,5^{10} = 0,000977$).

2. Hvilken anden evolutionær kraft har også virket under dette forsøg?

▼ Klik for at se svaret.

Naturlig selektion, der har øget frekvensen af allel A_2 .

Naturlig selektion

I Darwin's bog fra 1859 "Arternes Oprindelse – ved naturlig selektion eller bevarelse af de bedst tilpassede racer i kampen for tilværelsen" er naturlig selektion den centrale proces, hvormed arter udvikler sig. Naturlig selektion sker på baggrund af nogle simple observationer:

- **Variation:** Individerne i en population er forskellige fra hinanden
- **Arv:** Variationen er til dels arvelig.
- **Forskel i reproduktivt succes:** Individer med bestemt træk overlever og reproducerer sig med større succes end individer uden disse træk.

Efter selektionen vil de gener, der har bidraget til individers forøgede overlevelse og reproduktion at være steget i hyppighed. Et centralt begreb, som er knyttet til naturlig selektion, er fitness.

Fitness kan defineres som en biologisk enheds evne til at overleve og reproducere sig. (Den biologiske enhed kan f.eks. være et individ.)

Opgave 7

Vi skal i denne opgave beregne fitness for to kloner i en simpel organisme, *A* og *B*. De fødes, overlever og forplanter sig en enkelt gang og dør. Sandsynligheden for at overleve til den reproduktive alder og antal afkom er givet i nedenstående tabel

Klon	<i>A</i>	<i>B</i>
Overlevelse	0,1	0,2
Antal afkom	120	40

Den samlede **absolutte fitness** kan beregnes som sandsynligheden for at overleve multipliceret med antallet af afkom, som et individ får.

1. Beregn de to kloners absolutte fitness.

▼ Klik for at se svaret.

Klon	<i>A</i>	<i>B</i>
Absolut fitness	$0,1 \times 120 = 12$	$0,2 \times 40 = 8$

2. Beregn de to kloners **relative fitness**, der findes ved at dividere med den største absolutte fitness.

▼ Klik for at se svaret.

Klon	A	B
Relativ fitness	$12/12 = 1$	$8/12 = 2/3$

3. Hvilket udfald forventes i et eksperiment, når man starter med lige mange af hver klon i generation 0?

▼ Klik for at se svaret.

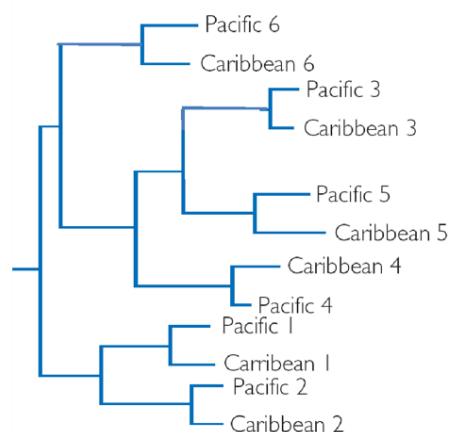
Klon A vinder.

Arter

Der findes mange definitioner af arter. Et vidt accepteret er **det biologiske artsbegreb**, som blev introduceret af Ernst Mayr i 1942. Ifølge det biologiske artsbegreb er en art en gruppe af populationer, der er reproduktivt adskilt fra andre grupper af populationer. Her fokuseres på **reproduktiv isolation**, der dog ikke behøver at være 100%. Mange arter hybridiserer i en vis grad, uden at de derved mister deres genetiske integritet. For eksempel, rødspætte (*Pleuronecta platessa*) og skrubbe (*Platichthys flesus*) hybridiserer jævnligt, og hybrididen kaldes for en "leps".

Opgave 9

Knowlton et al. (1993) har undersøgt morfologisk og genetisk variation hos 12 arter af rejer, der findes i Stillehavet og Atlanterhavet på hver side af Panama landtangen. Alderen af tangen er ca. 3 millioner år. Før den tid var Stillehavet og Atlanterhavet forbundet med hinanden i dette område. Forskerne delte rejerne op i seks morfologisk definerede grupper (1 til 6 i figuren) og undersøgte deres indbyrdes slægtskab ved hjælp af mitokondrielle DNA-sekvenser. Det



fylogenetiske træ er vist til højre. "Pacific" og "Caribbean" er arter, som findes i henholdsvis Stillehavet og Atlanterhavet.

1. Hvordan kan slægtskabet mellem de 12 arter karakteriseres, når man tager geografien i betragtning?

▼ Klik for at se svaret.

De består af seks artspar, der hver især har den nærmeste slægtning på den atlantiske og den pacifiske side af Panama landtangen.

2. Hvordan kan dannelsen af de seks artspar forklares?

▼ Klik for at se svaret.

Før Panama landtangen er blevet dannet, fandtes der seks arter i dette område. Efter landtangen er blevet dannet, er de seks par divergeret fra hinanden på grund af genetisk drift og naturlig selektion i de to områder.

-
1. Krause *et al* 2010. The complete mitochondrial DNA genome of an unknown hominin from southern Siberia. *Nature* **464**: 894–897. [↩](#)

2. Briggs, A.W. *et al.* 2009. Targeted retrieval and analysis of five Neandertal mtDNA genomes. *Science* **325**: 318–321. [↩](#)