

Evoliucija ir kilmė

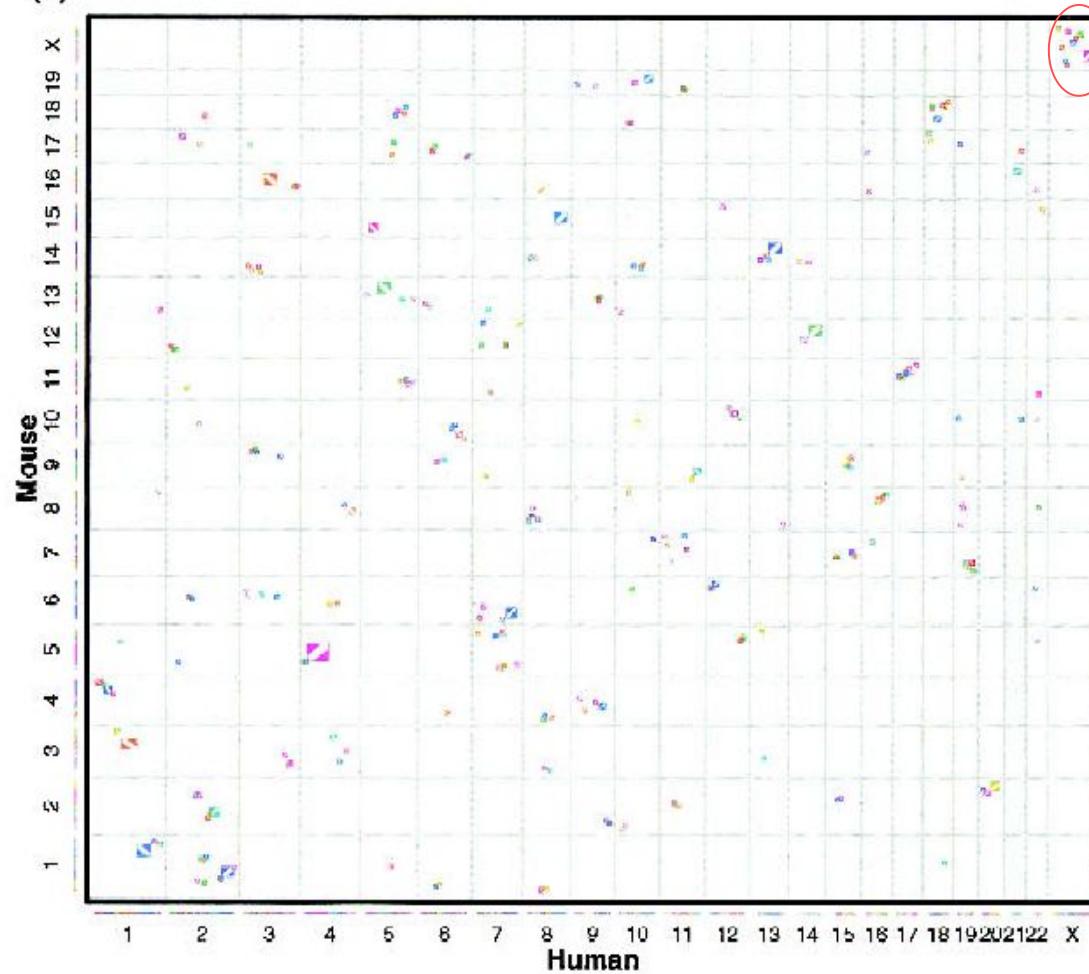


Daug duomenų, rodančių bendraą gyvybės kilmę

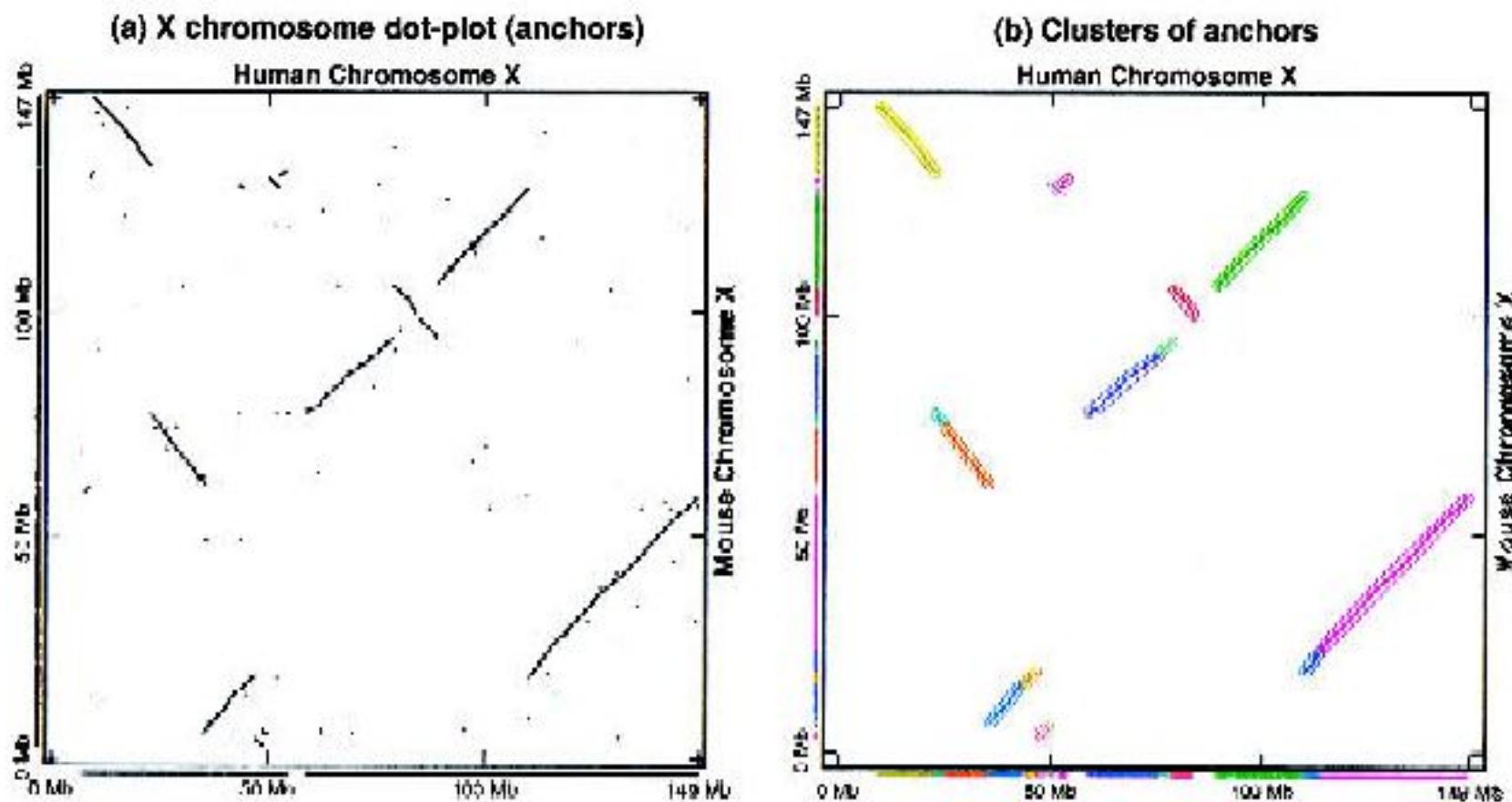
- Archeologiniai duomenys
- Panašūs sekų segmentai
- Vienodi domenai

Pelės ir žmogaus genomai

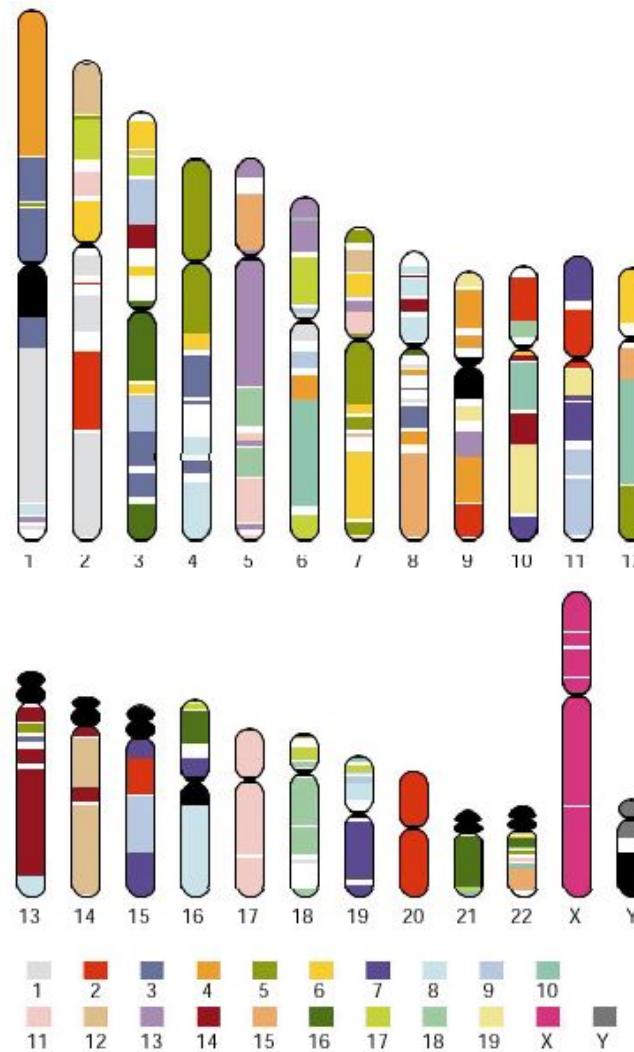
(a)



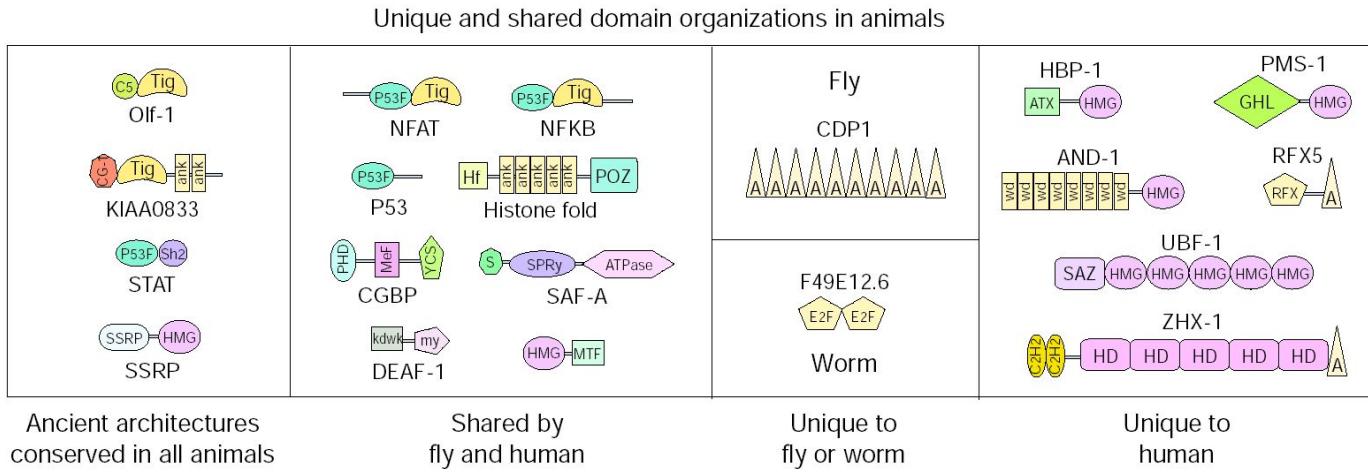
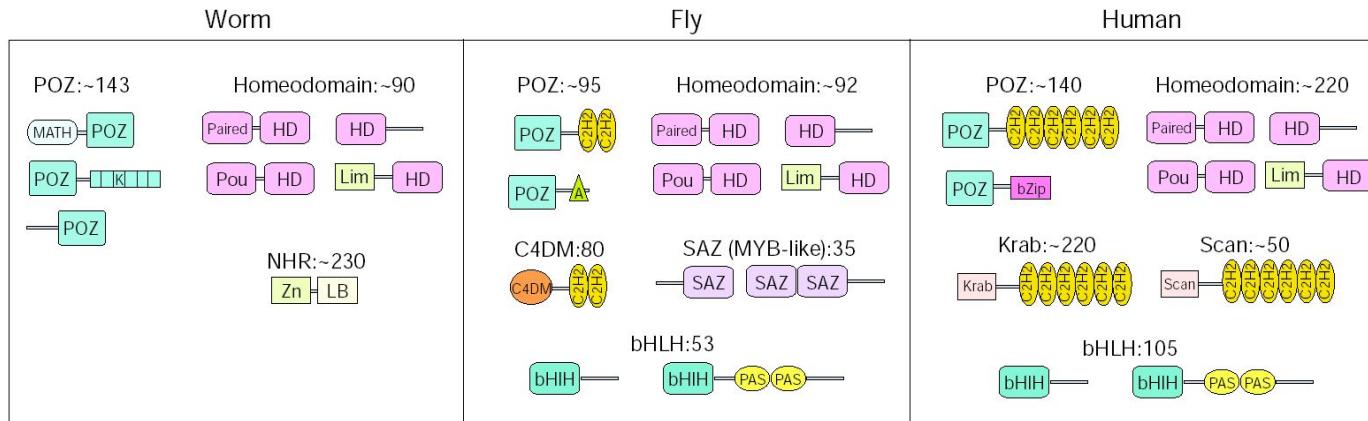
Pelės ir žmogaus genomai



Pelės ir žmogaus genomai



Baltymų sekose išsilaičio struktūra



Hemoglobino evoliucija

TABLE VIII
NUMBER OF DIFFERENCES BETWEEN SOME MAMMALIAN HEMOGLOBIN CHAINS^a

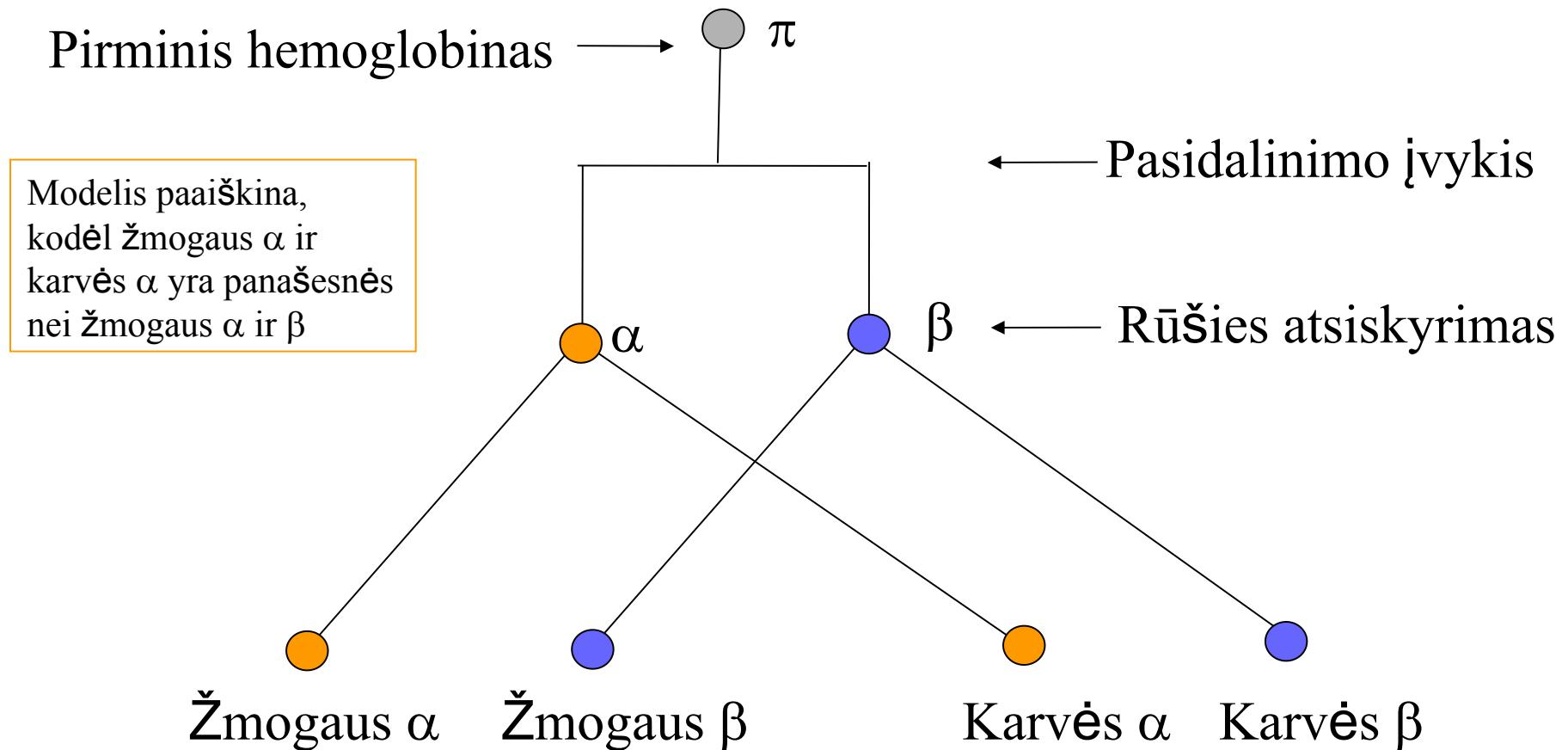
	α man	α horse	α cattle	β man	" β " horse	" β " cattle ^b	γ man	" γ " cattle
α man	0	17	~27	74	81	~75	79	82
α horse	17	0	~38	77	75	~77	77	77
α cattle	~27	~38	0	~81	~83	~83	~81	~88
β man	74	77	~81	0	26	~27	39	32
" β " horse	81	75	~83	26	0	~35	43	33
" β " cattle ^b	~75	~77	~83	~27	~35	0	~45	~28
γ man	79	77	~81	39	43	~45	0	~40
" γ " cattle	82	77	~88	32	33	~28	~40	0

^a Differences due to deletions are not counted.

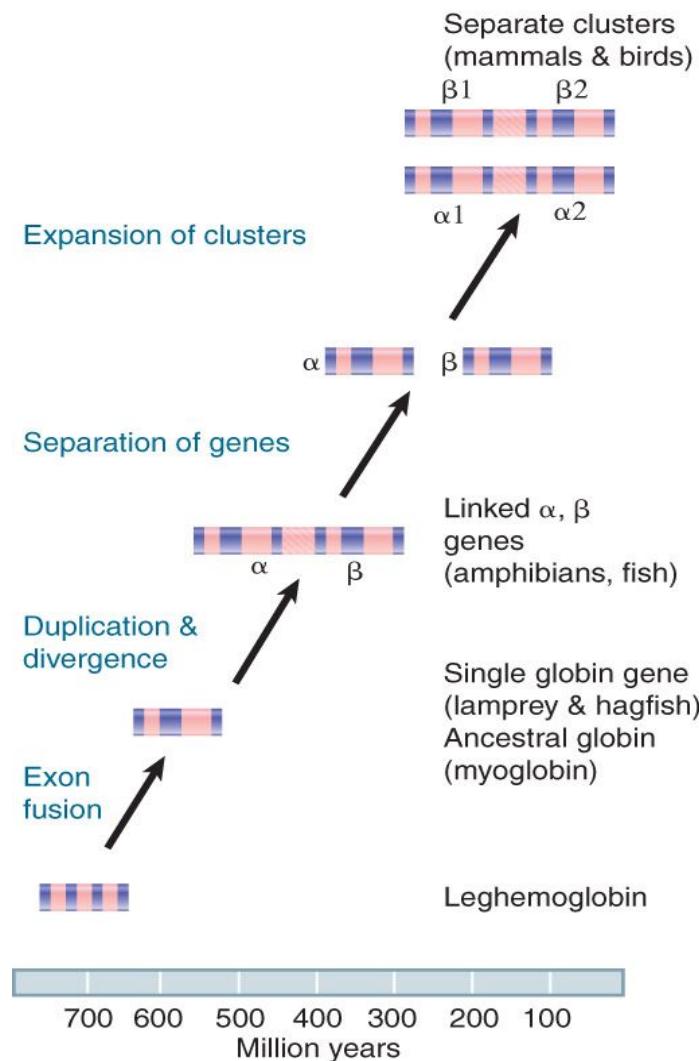
^b Estimated on the basis of 65% of the cattle β chain (composition of tryptic peptides).

α nuo ne- α sekų yra nutolusios nepriklausomai nuo organizmo

Hemoglobino evoliucija

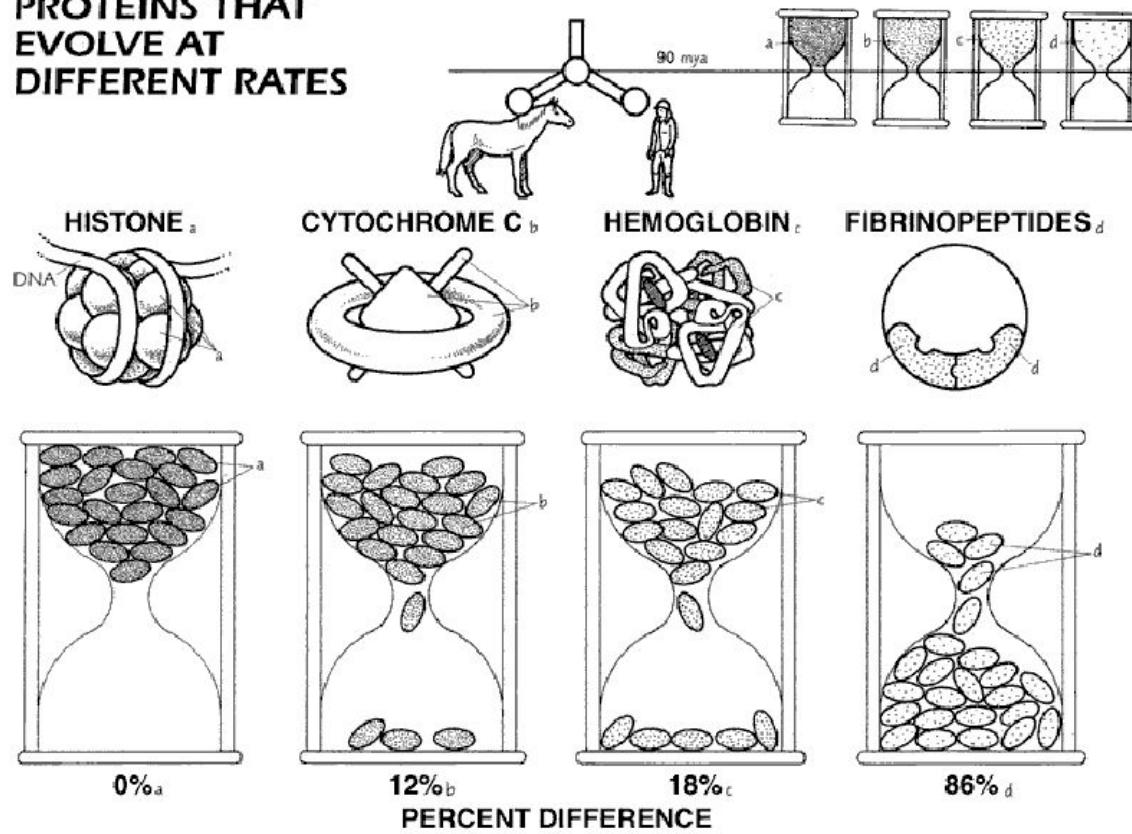


Hemoglobino evoliucija

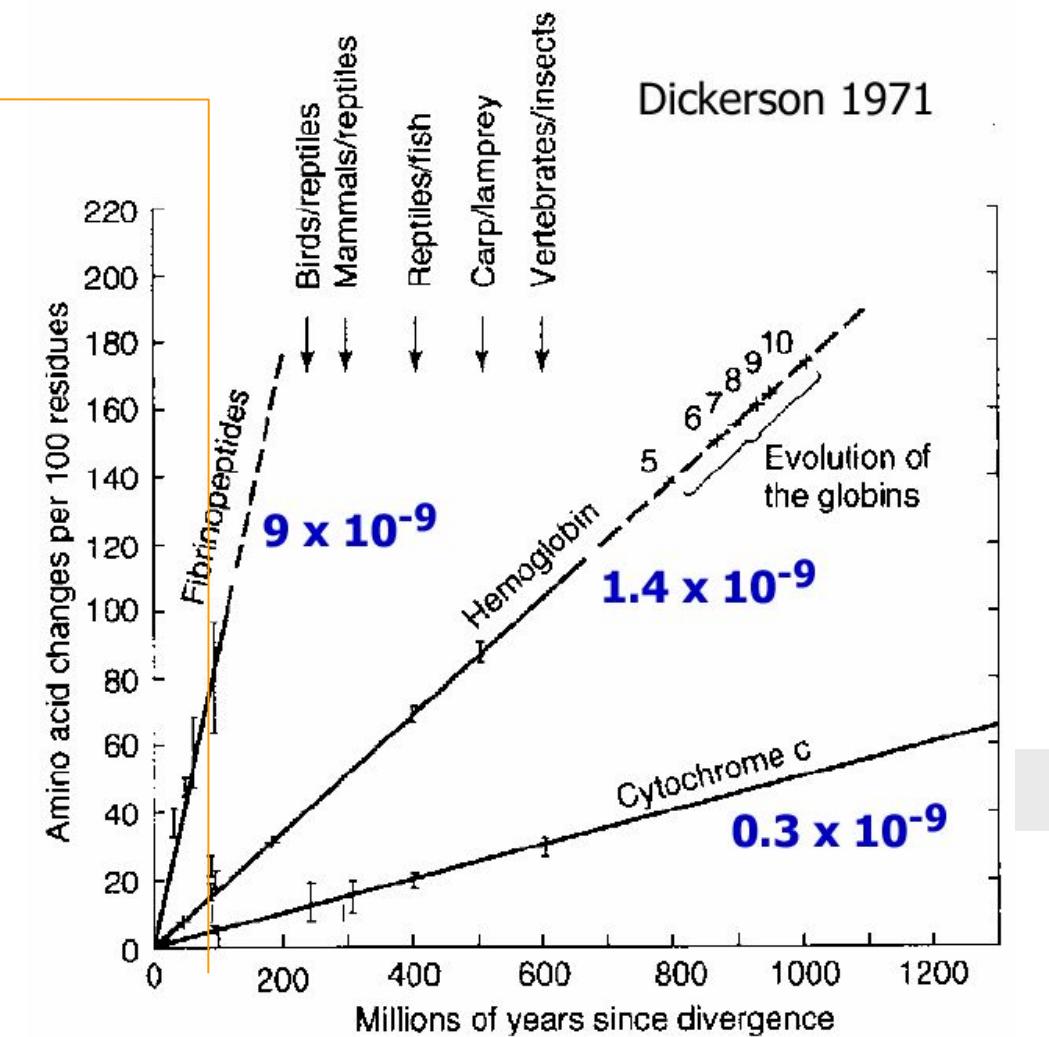


Molekuliniai laikrožiai

PROTEINS THAT
EVOLVE AT
DIFFERENT RATES



Bendras arklio ir žmogaus protévis



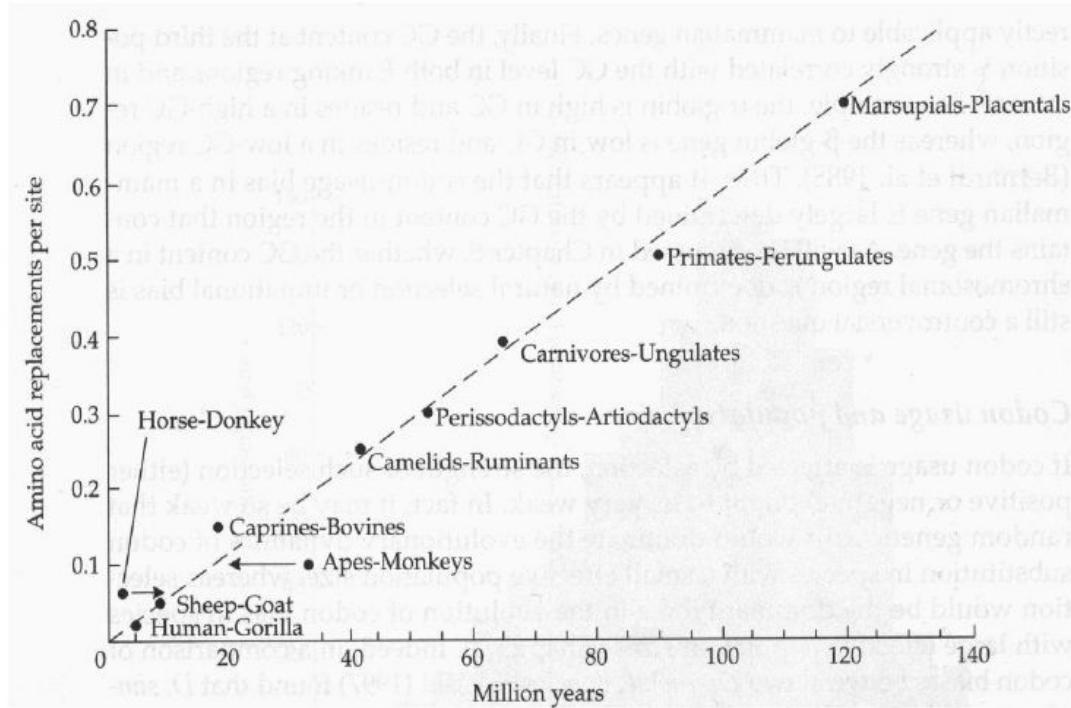
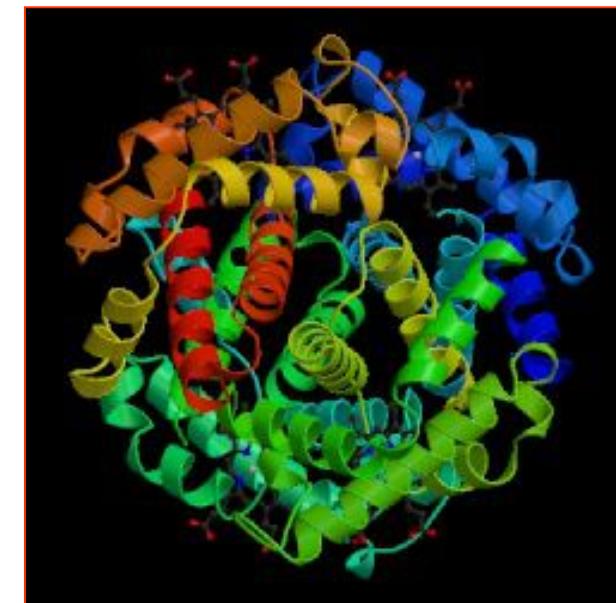
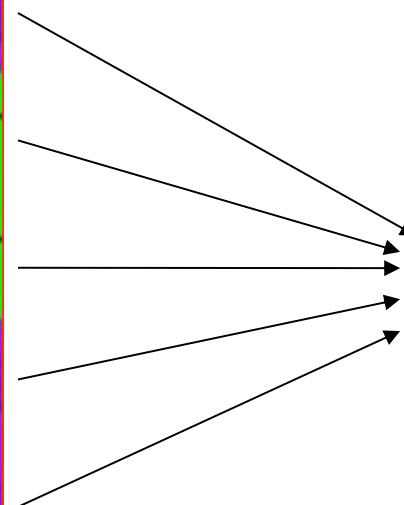


Figure 1.11: The molecular clock. Genetic distance (number of amino acid replacements per site) plotted against a geological estimate of divergence times for various pairs of mammalian groups. Combined sequence data from α -globin, β -globin, cytochrome c, and fibrinopeptide A. (From Graur and Li, 2000, Molecular Evolution, 2nd edition, Sinauer Associates Inc.)

Molekulinis laikrodis

- Gali “tiksėti” skirtingai įvairioms baltymo vietoms (vidus, išorė ir tt.)

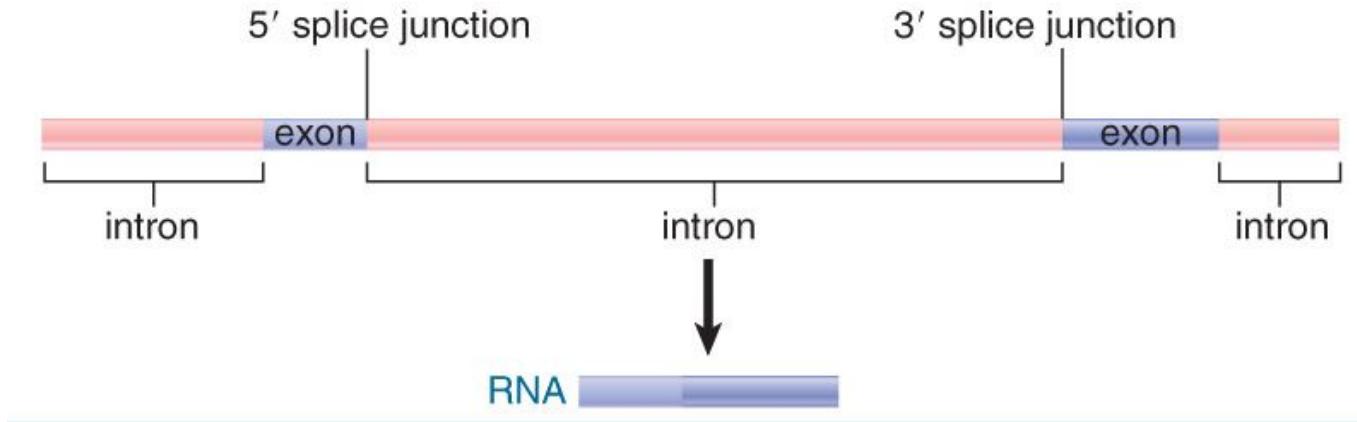
TSSILNLCAIALDRYW
TASILNLCAISIDRYT
TASILNLCAISIDRYT
TASILNLCVVISUDRYW
TASILNLCIISUDRYW



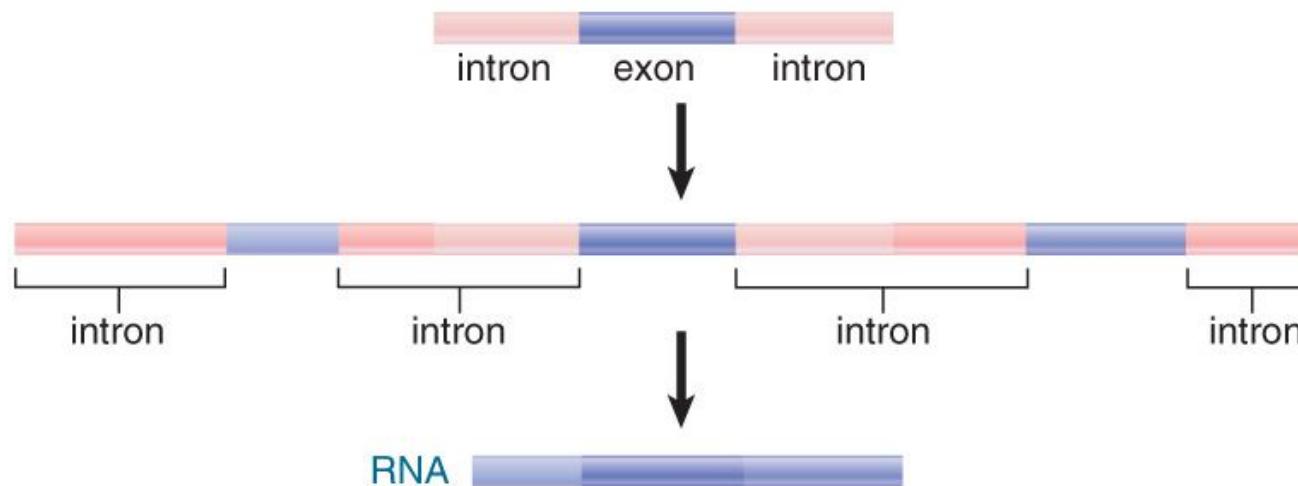
Genų evoliucijos teorijos

- Vėlyvojo intronų atsiradimo teorija
Keliama hipotezė, kad pirmieji genai neturėjo intronų, jie atsirado vėliau.
- Ankstyvojo intronų atsiradimo teorija
 -

Introns are much longer than exons

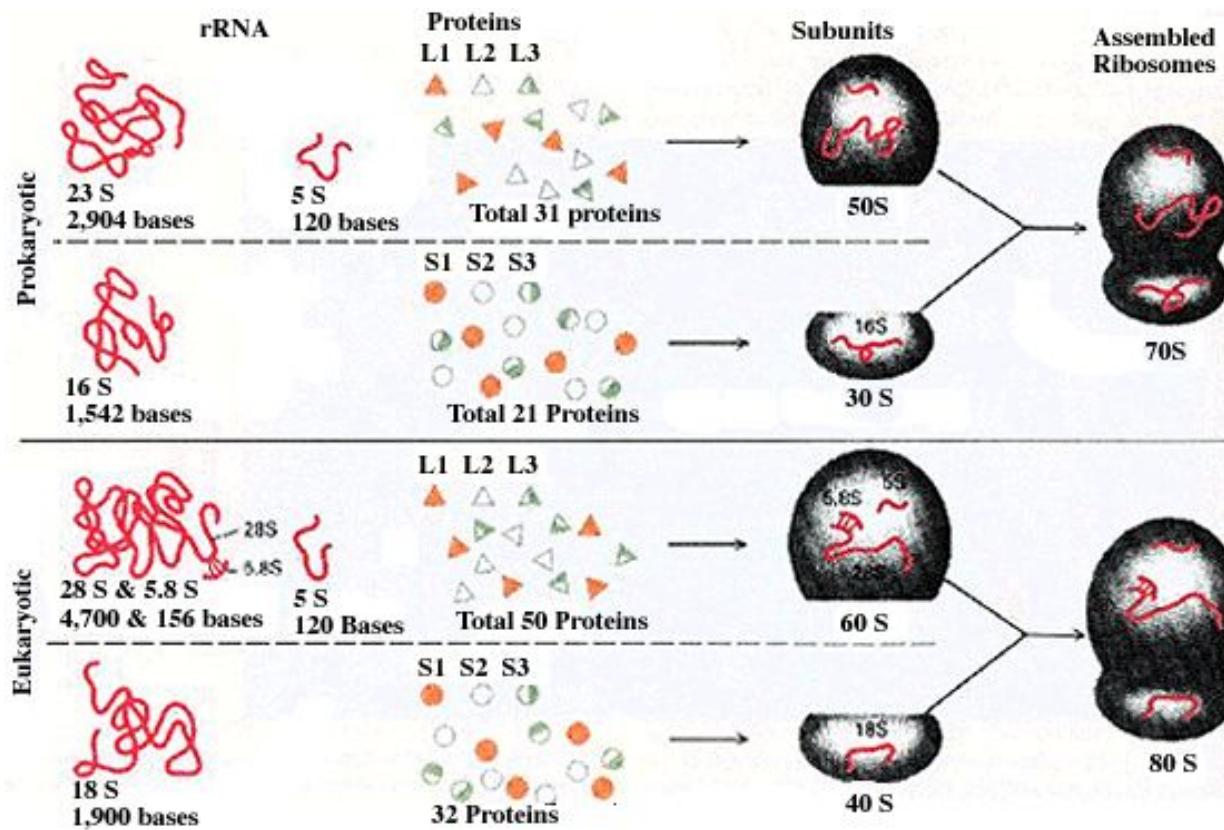


Sequence including an exon translocates into random target site

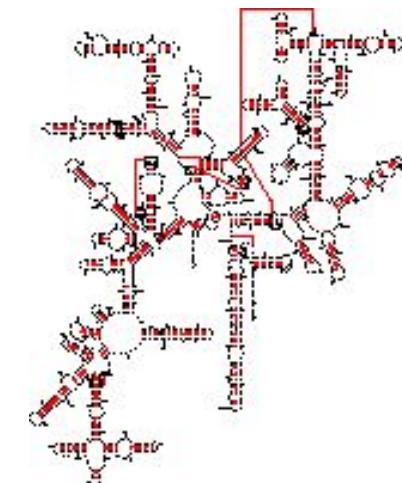


Organizmų evoliucijai buvo naudota rRNR

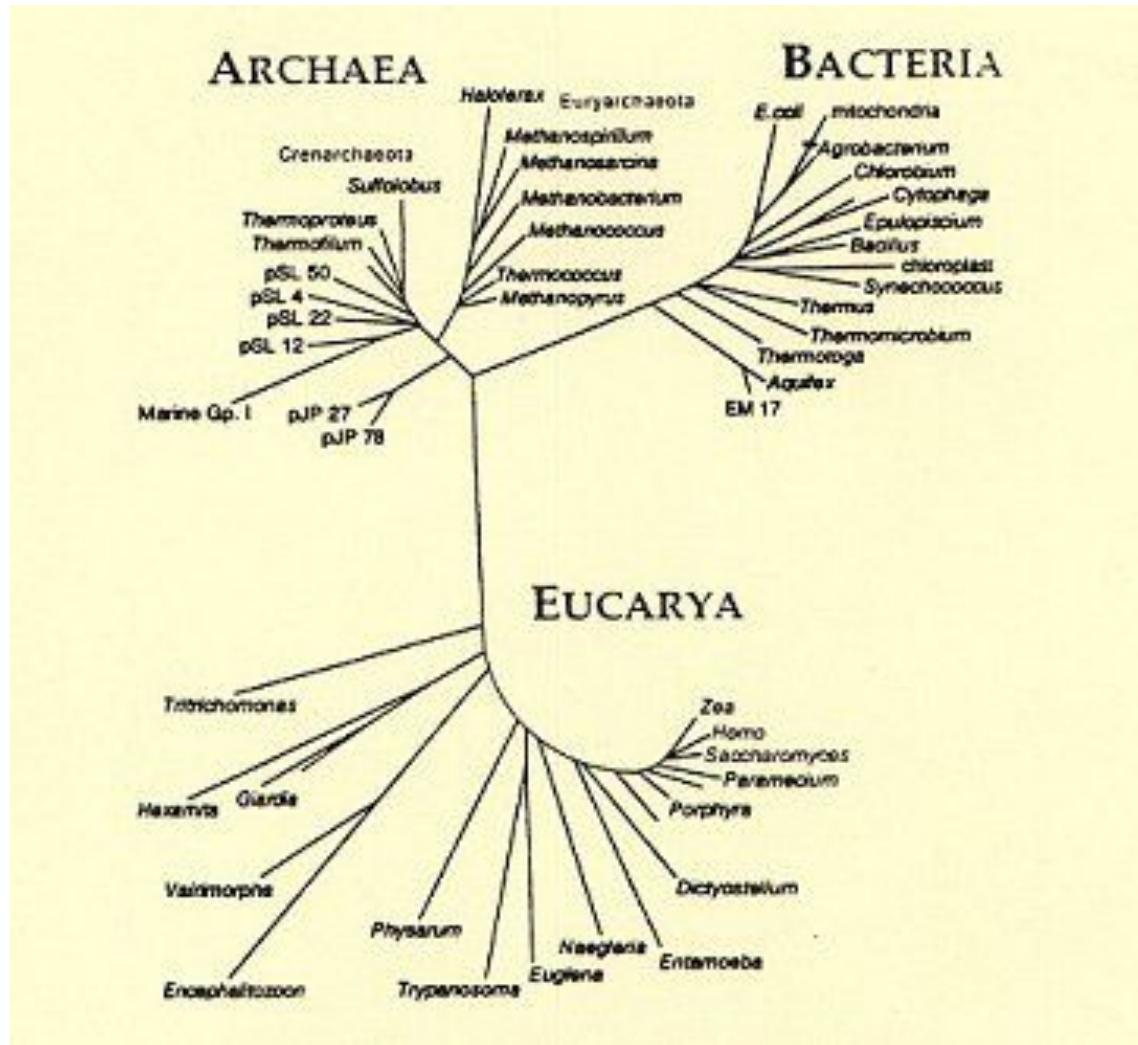
(Woese and Fox 1977)



16S rRNR



Filogenetinis medis remiantis remiantis 16s rRNR



Molekulinės evoliucijos teorija

- Evoliucija yra dviejų stadijų procesas:
 - Mutacijos (atsitiktinis)
 - Atranka (neatsitiktinis)
- Žalinga mutacija -> negatyvi selekcija -> mutacija išnyksta
- Naudinga mutacija -> pozityvi selekcija -> mutacija įsitvirtina

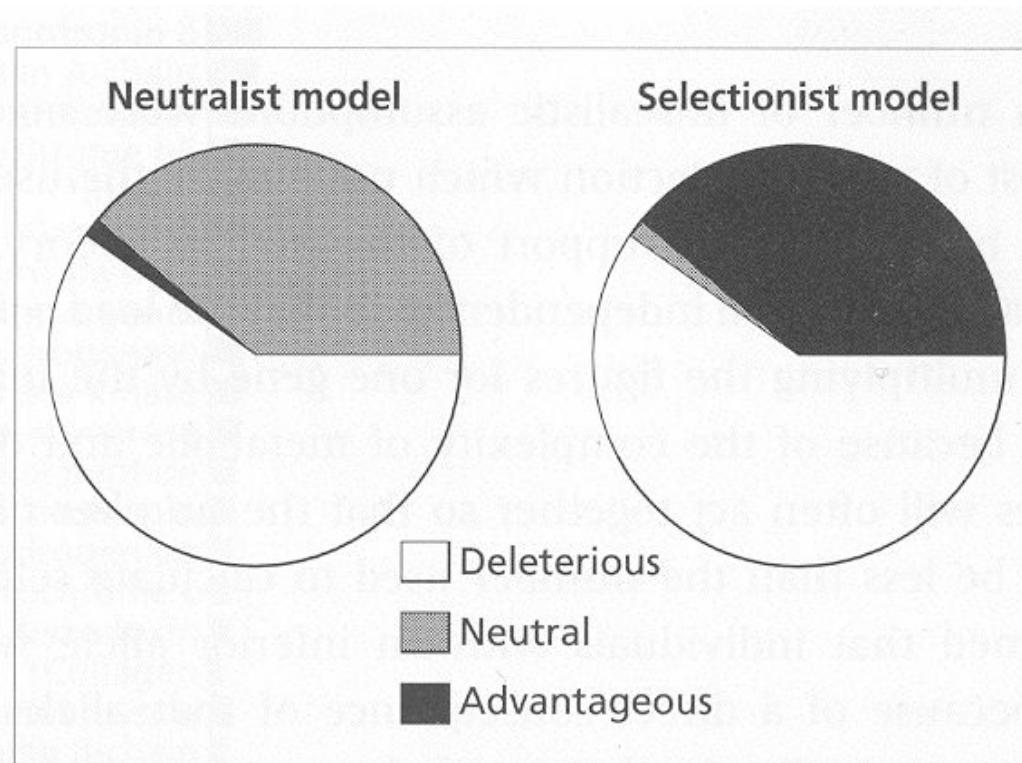
Selekcionistinis požiūris į evoliuciją

- Dauguma mutacijų yra žalingos ir todėl nepasimato
- Stebimos mutacijos yra naudingos
- Du požiūriai:
 - Klasikinis – populiacijoje vyrauja viena dominuojanti geno versija, o atsiradusios naujos naudingos mutacijos greitai užfiksuojamos
 - Balansuotas – genų imtyje yra daug variacijų ir polimorfizmas užtikrinamas natūralia selekcija

Neutralistinis požiūris į evoliuciją

- Kimura pasiūlė “Neutraliąjį evoliucijos teoriją”
- Žalinga mutacija -> negatyvi selekcija -> mutacija išnyksta
- Neutrali mutacija -> neutrali selekcija -> mutacija įsitvirtina (dėl genetinio dreifo)
- Naudinga mutacija -> pozityvi selekcija -> mutacija įsitvirtina

Skirtumas tarp šių teorijų



Natūralios selekcijos pavyzdžiai

12

Aposematic Coloration



Natūralios selekcijos pavyzdžiai

2

Directional
Selection

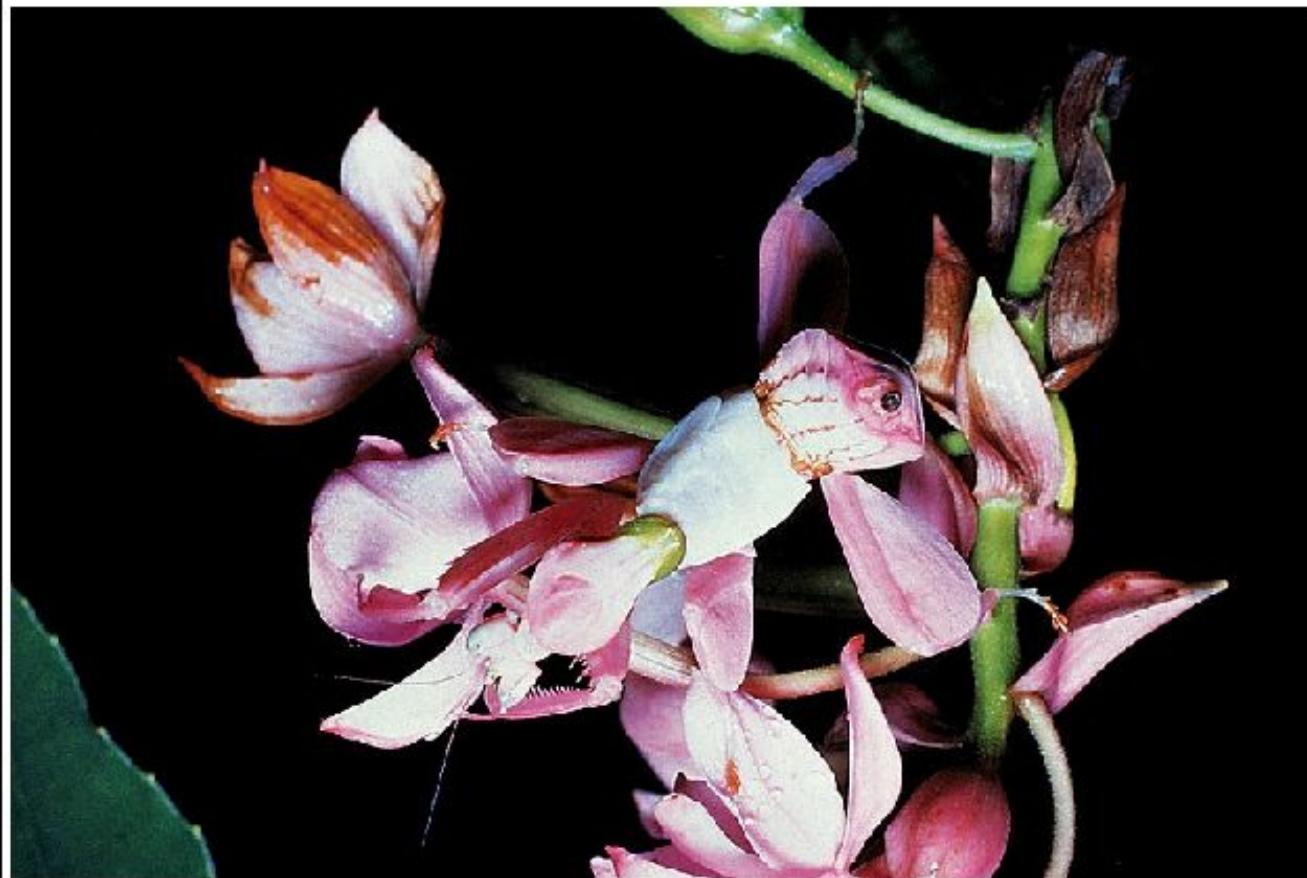


17.30 Cryptic coloration of peppered moths

Top: Light and dark morphs of *Biston betularia* at rest on a tree trunk in unpolluted countryside. Bottom: Light and dark morphs on a soot-covered tree trunk. Here the light form is easier to see.

Natūralios selekcijos pavyzdžiai

Figure 22.5 Evolutionary adaptation shaped by natural selection: camouflage

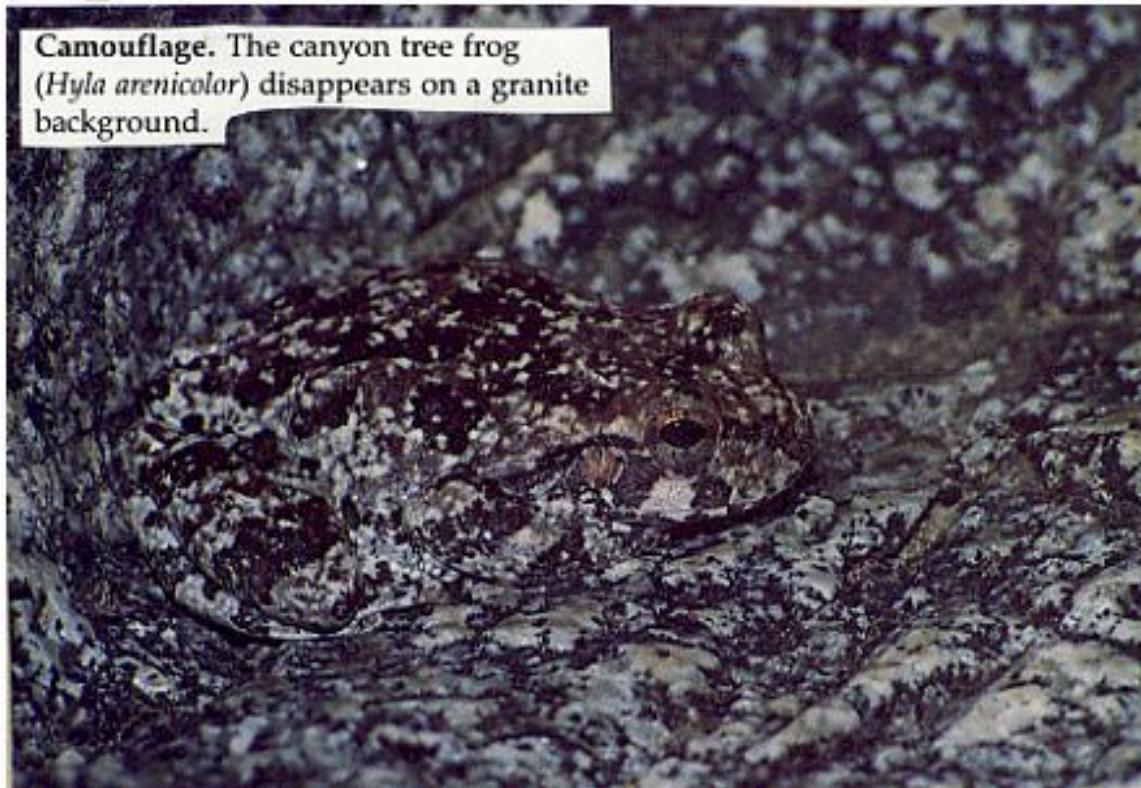


Natūralios selekcijos pavyzdžiai

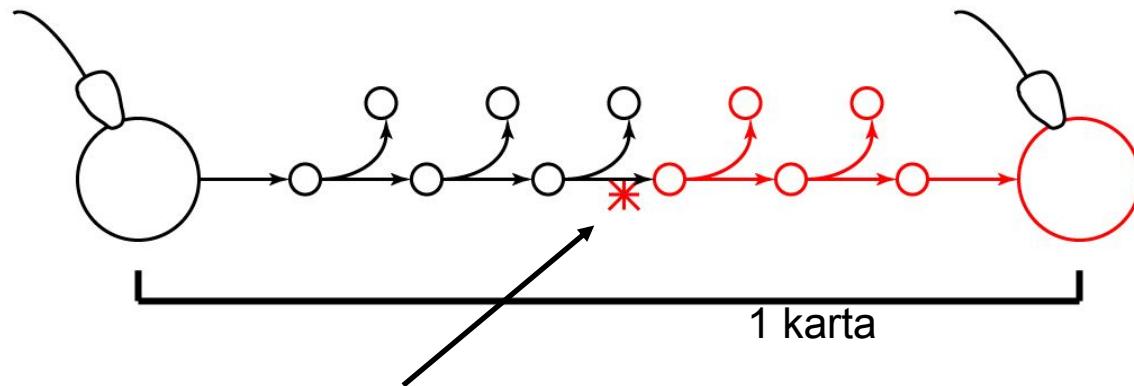
11

Cryptic Coloration

Camouflage. The canyon tree frog (*Hyla arenicolor*) disappears on a granite background.



Genetinės variacijos priežastys



Kaip dažnai **jvykis** atsitinka vienos kartos metu? (svarbios tik lytinės ląstelės)

Ląstelės pasidalijimai iš vienos kartos į kitą		
	Pelė	Žmogus
Vyr.	~40	~400
Mot.	~20	~23

Genetinių pokyčių dažnis (vidut.) žinduoliuose

Taškinė mutacija (nuc) $\sim 0.5 \times 10^{-8}$ per bp

Mikrodelecija (1-10bp) apie 1/20 tašk. mut.

Mikroinsercija (1-10bp) apie 0,5 μ del

Rekombinacija $\sim 10^{-10}$

Mobilių elementų ins. $\sim 10^{-11}$

Inversija ?? Dar retesnis

Išskyrus

Hypermutabilios vietos
 $C \rightarrow T = 10x$ avg tašk. mut.

Paprastų sekų pasikartojimai
10-1000x indel dažnio (net iki $10^{-4}!$)
mtDNA
10-100x branduolio tašk. mut.

Pagal: A. Sidow, BIOSCI
203

Genų dreifas ir atranka

- Dreifas (angl. Drift)
 - Alelės dažnio pokytis dėl imties
 - “Stochastinis” procesas
 - “Neutralių” variacijų priežastis
- Atranka (angl. Selection)
 - Alelės dažnio pokytis dėl funkcinių priežasčių
 - “deterministinis”

Genu dreifas

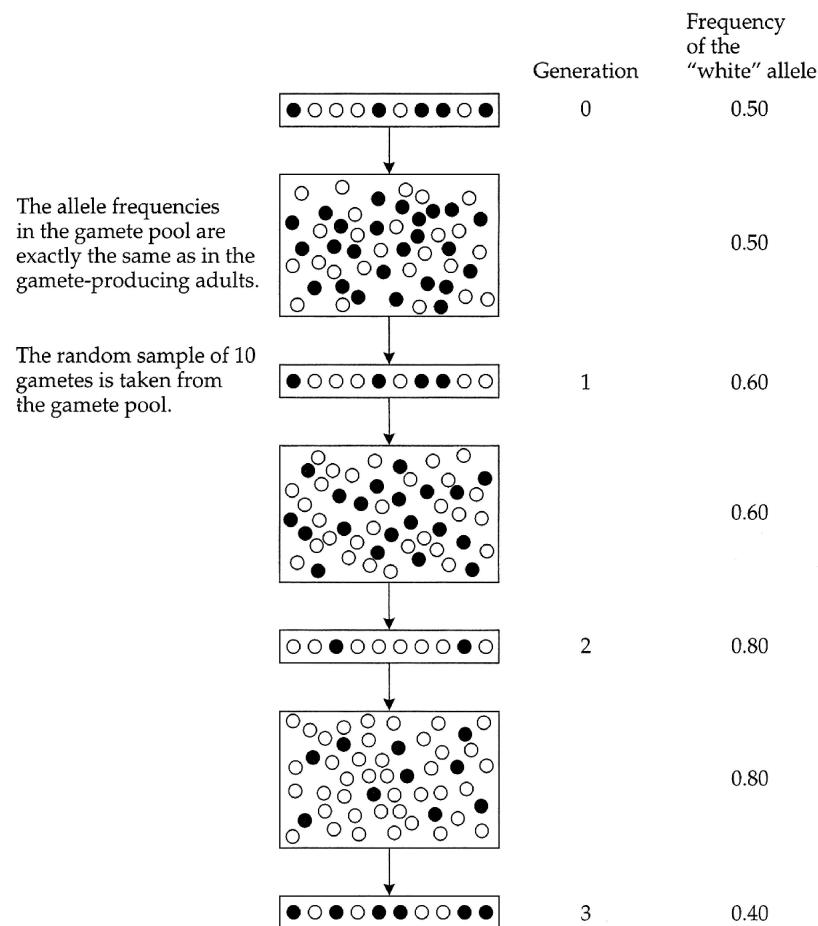


Figure 2.3 Random sampling of gametes. Allele frequencies in the gamete pools (large boxes) in each generation are assumed to reflect exactly the allele frequencies in the adults of the parental generation (small boxes). Since the population size is finite, allele frequencies fluctuate up and down. Modified from Bodmer and Cavalli-Sforza (1976).

Genų dreifas – populiacijos dydis svarbus

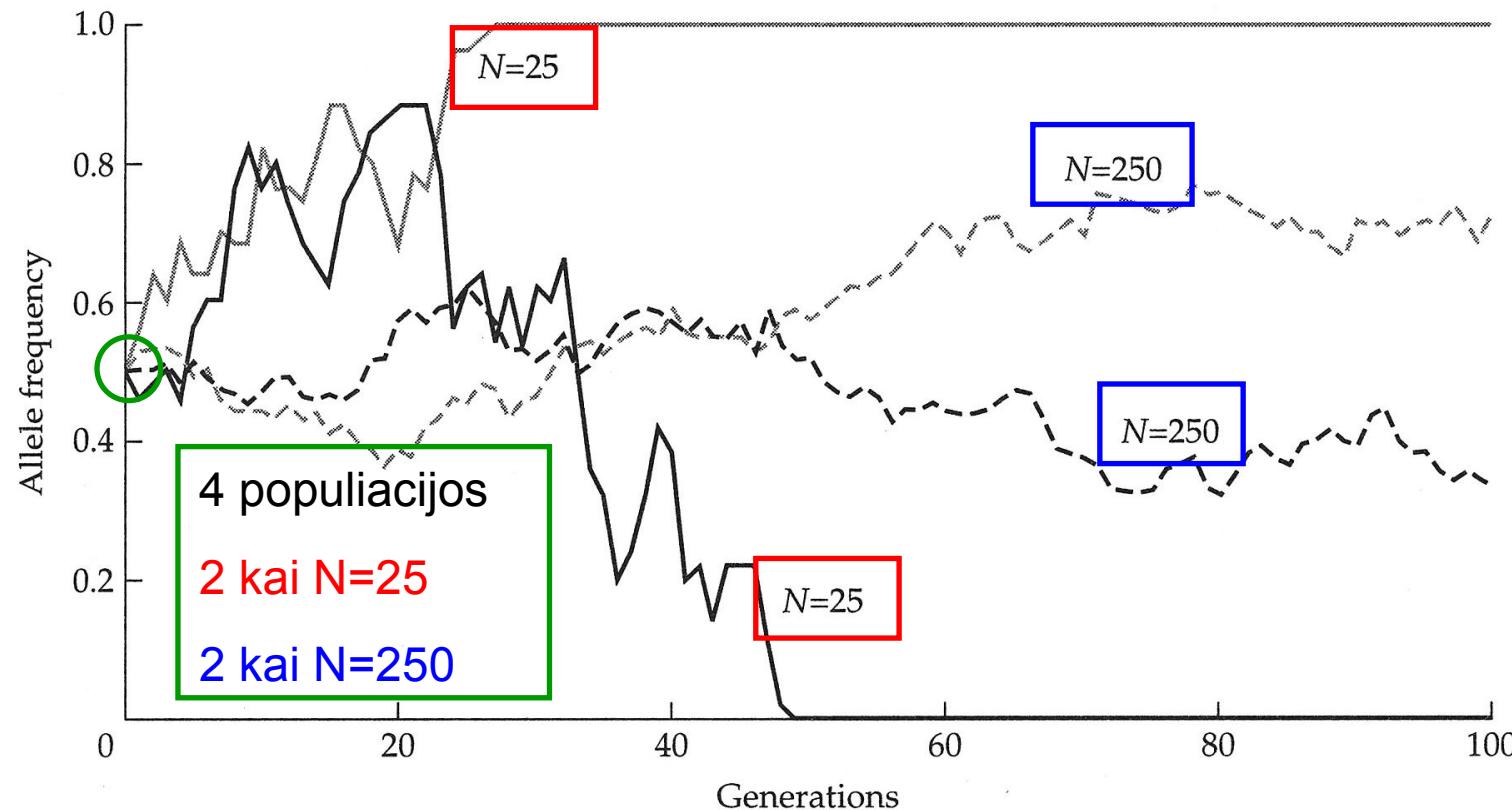


Figure 2.4 Changes in frequencies of alleles subject to random genetic drift in populations of different sizes (N). In each generation, $2N$ genes were sampled with replacement from the previous generation. For each population size, two replicates are presented. It is assumed that the effective population size N_e is equal to the actual size N .

From Li (1997) Molecular Evolution, Sinauer Press, via A. Sidow BIOSCI 203

Genų dreifas einant laikui – tikėtinos dažnis

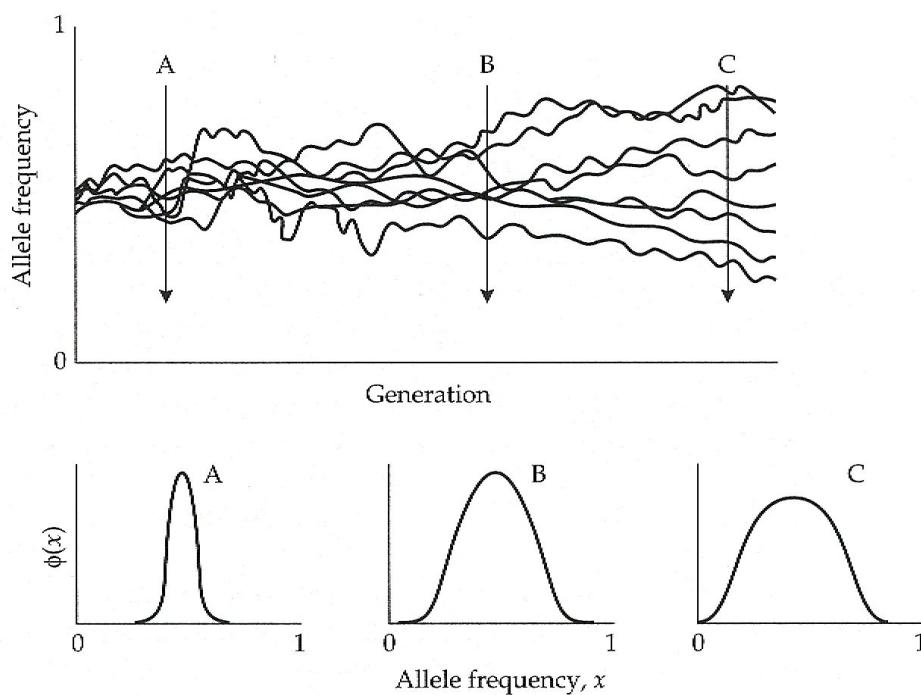


Figure 7.3 The model of random genetic drift can be seen by imagining a large collection of populations undergoing the process of repeated sampling. As the top part of the figure indicates, the populations' allele frequencies change erratically, and tend to drift apart. At time intervals, a snapshot of the populations would produce distributions of allele frequencies whose variance increases over time.

Genų dreifas einant laikui – tikėtinos dažnis

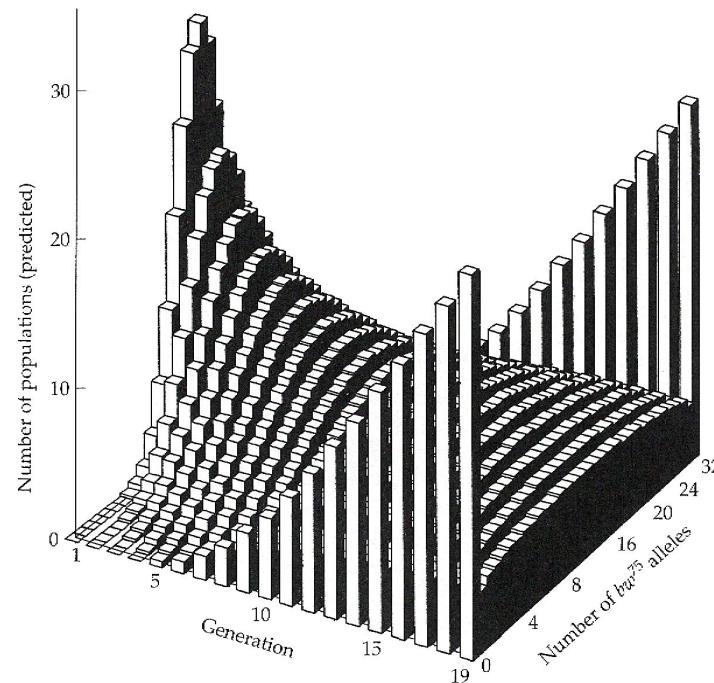
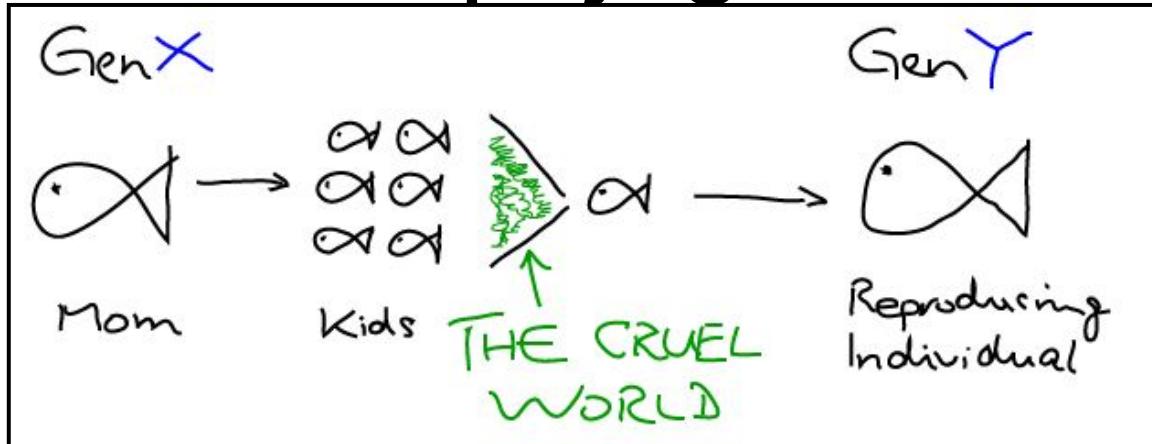


Figure 7.5 Prediction of the Wright-Fisher model for the distribution $\phi(x,t)$ of populations of size $N = 16$ with allele frequency x at generation t , for 20 generations after an initial frequency of 0.5. The values of $\phi(x,t)$ were generated using the Markov transition probability matrix, whose terms are given by the binomial distribution. The model with $2N = 32$ predicts that fewer populations have fixed by generation 19 than actually did go to fixation in the experiment in Figure 7.4. This is because the effective population size is smaller than the observed count (see Figure 7.12).

Atranka. Kokybiškumas, pajégumas



- gyvybingumas - sugebėjimas išgyventi iki reprodukcijos amžiaus
- Jei kokybiškumas priklauso nuo genotipo, tai veikia atranka
- Jei organizmai išgyvena/miršta nepriklausomai nuo genotipo – tai dreifas

Atranka – kokybiškumo įverčiai

- Normalizuotas santykinis kokybiškumas: w
- Atrankos koeficientas: $s = 1-w$

Normalizuojame šios
allelės atžvilgiu

allele	# at g_0	# at g_1	Δ	w	$s = 1-w$
A	500	600	1.2	1	0
a	400	300	0.75	0.625	-0.375

- Kartais normalizuojama iki geriausios alelės (tada $s \leq 0$)
- Kartais iki vidutinės alelės

Atranka ir dreifas

Jei $|s| < 1/N_e$,

Tai atranka neefektyvi ir alelių dažnis priklauso nuo
genų dreifo

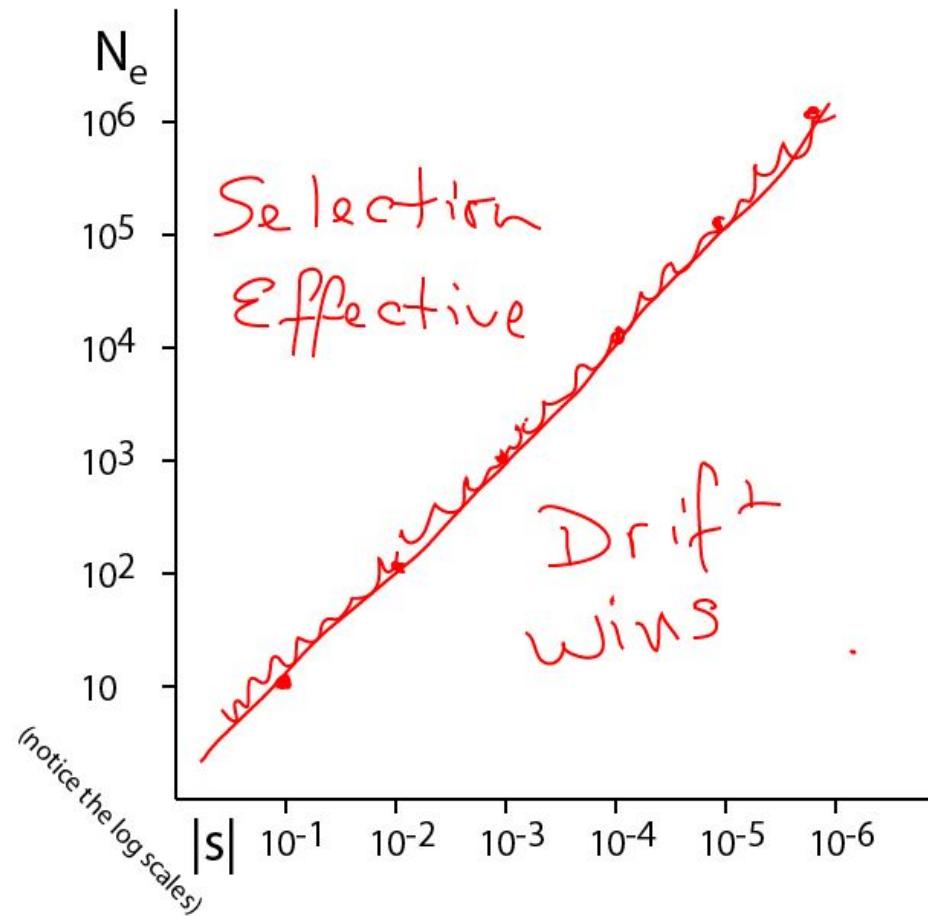
Kokia alelės fiksacijos tikimybė?

Jei $|s| < 1/N_e$, tai $P(\text{fix}) = q$

Jei $|s| > 1/N_e$, tai $P(\text{fix}) = \frac{1 - e^{-4 N_e s q}}{1 - e^{-4 N_e s}}$

N_e = efektyvus pop. dydis
 s = atrankos keof.
 q = alelės dažnis

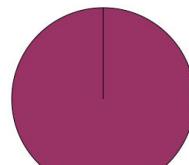
Atranka ir dreifas



Evoliuciniai pokyčiai

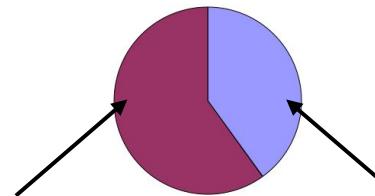
Galimi vieno nukleotido pasikeitimo variantai

$T\textcolor{red}{T}A$

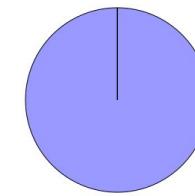


$p = 1.0$

$T\textcolor{red}{T}A$ $T\textcolor{blue}{C}A$



$T\textcolor{blue}{C}A$

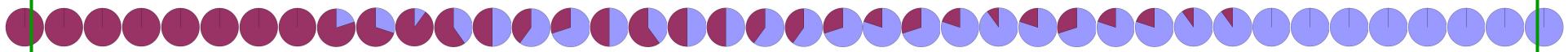


$p = 1.0$



laikas

Alelė atsiranda bet išnyksta

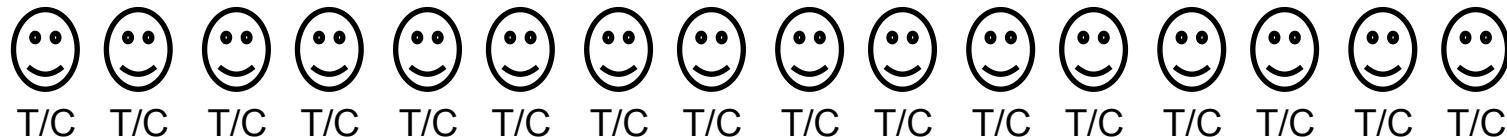


Alelė atsiranda ir įsitvirtina

Alelių dažnumai

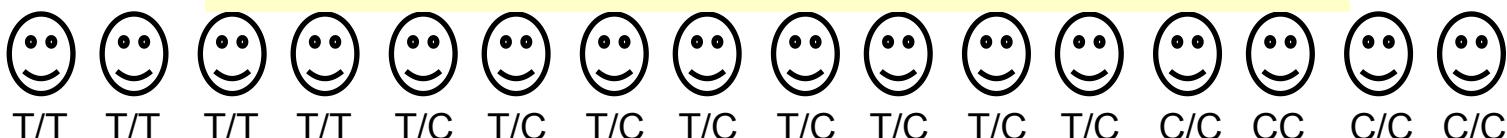
Pop1

Heterozigotinė atranka



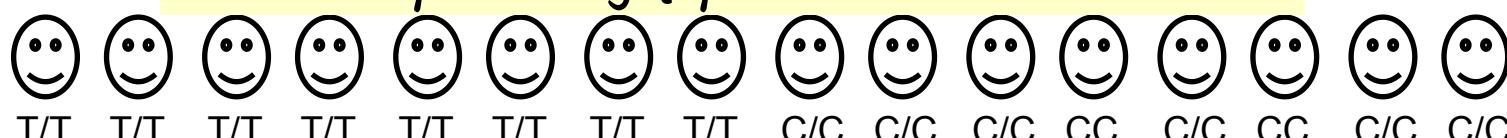
Pop2

Neutrali



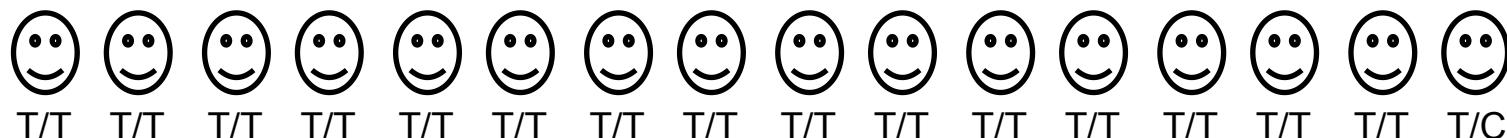
Pop3

Populiacijų pasidalinimas

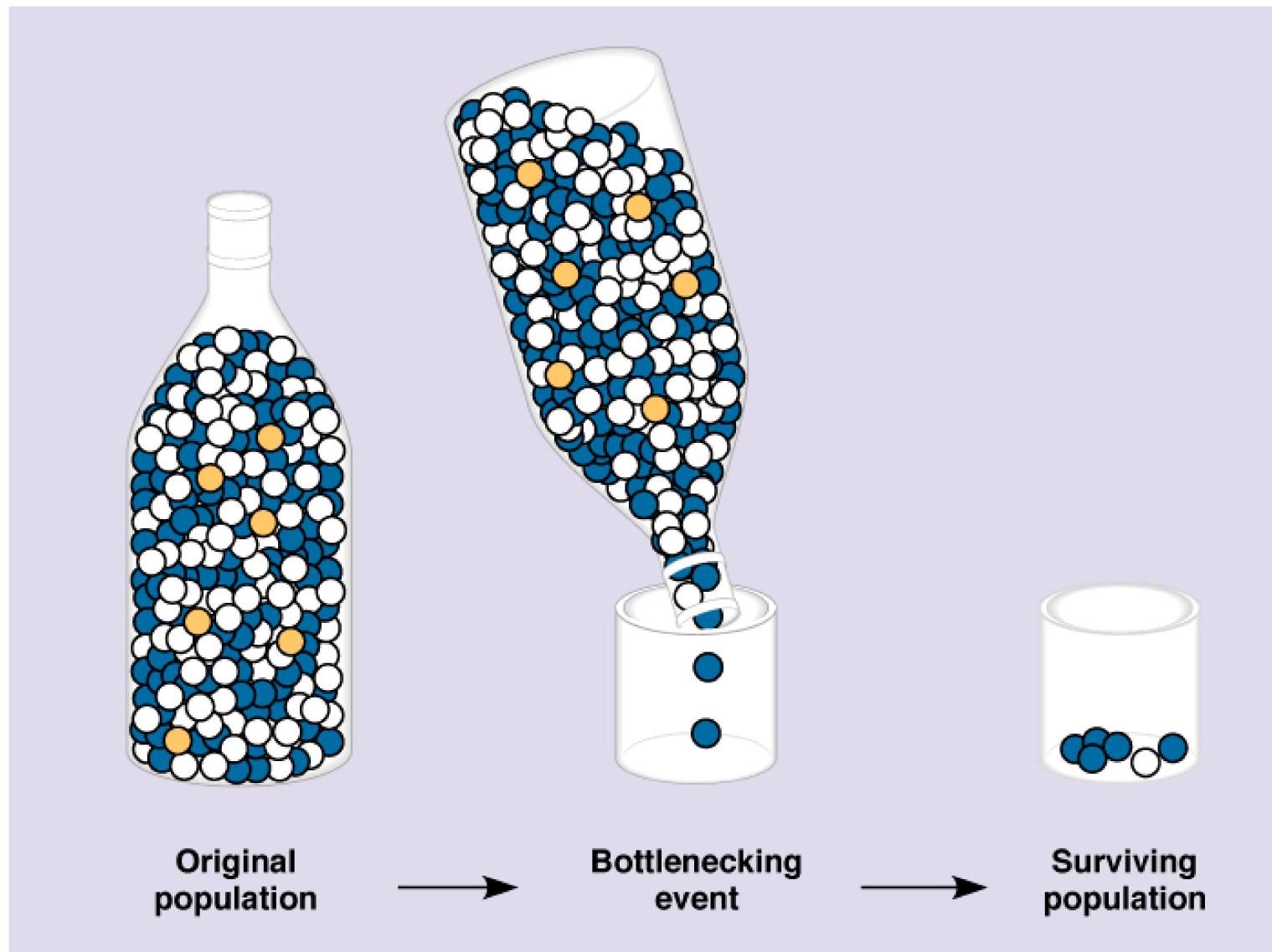


Pop4

Retos minorinès alelès



Butelio kakliuko efektas



- Šiaurinis jūrų drambllys
- 1892 buvo likę tik ~20 individų
- Dabar ~30000 be žymiu genetiniu skirtumų



Migracija – dar vienas būdas pakeisti alelių dažnį

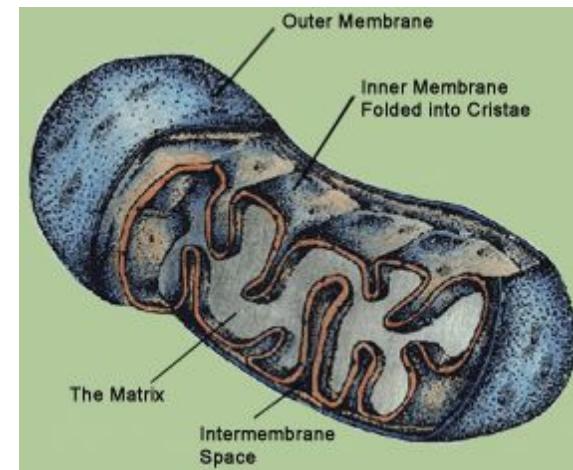
- Padalintose populiacijose atranka ir dreifas lemia skirtumų tarp subpopuliacijų atsiradimą
- Migracija apriboja genetinį išsiskyrimą
 - Migracijos nebuvimas gali įtakoti naujos rūšies atsiradimą
- Net ir 1 migranto vienoje kartoje užtenka palaikyti minimalų dreifą!

Protėvio paieška

- Archeologiniai duomenys rodo:
 - Gyveno Afrikoje, prieš ~100 kMetų
 - Paplito pasaulyje prieš ~60 kMetų

Mitochondrinė DNR

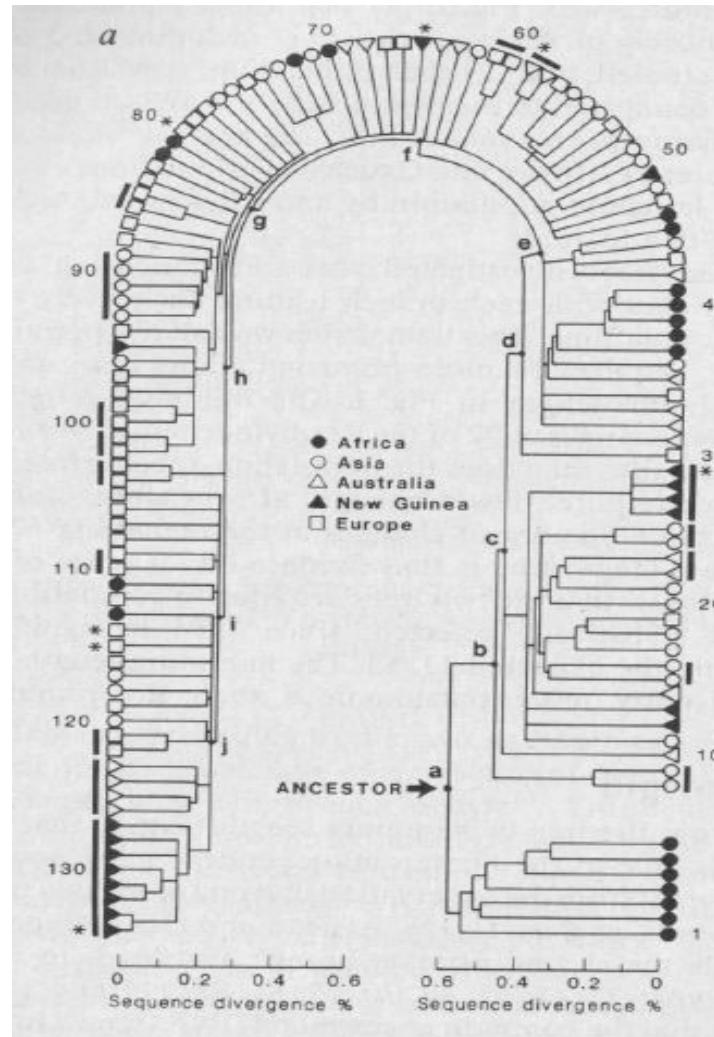
- Gyvūninė ląstelės organelė
- Čia vyksta Krebso ciklas
- Paveldima tik per moterišką liniją
- Nepriklauso nuo žmogaus nešéjo
- Didelis mutacijų dažnis



leva

- Bendras visų žmonių moteriškos linijos protėvis (naujausias)
- Visos mtDNR paveldėtos iš jos
- Bet tai nereiškia kad ji gyveno viena
 - Tarkime kad dabartinė populiacija yra S
 - Tarkime $S' = \text{motinos}(S)$. (moterys)
 - $\text{Dydis}(S') \leq \text{Dydis}(S)$
 - ...Tęsiame, kol lieka vienas narys: Tai leva
- Tik leva turi nenutrauktą paveldimumo grandinę visiems gyventojams
- Gyveno prieš ~230kmetų
- Tuo metu buvo daugiau “levų” – bet jų linijos išmirė
- Sunku pasakyti, ar ji priklausė *Homo sapiens*

mtDNR filogenetinis medis



Adomas

- Y chromosomos nerekombinuoja
- Taigi galime pasielgti panašiai kaip ir levai
 - Tik vyrai (XY) turi Y chromosomą
- Gyveno prieš ~100kya
 - Nesutiko "levos"!
- Kodėl mtDNA ir Y chromosomos rodo skirtingus duomenis?
 - Mažesnis vyru N_E nei moterų?
 - Poliandrija retesnė?
 - Dažnesnės vyru mirtys?
 - Didesnė vyru įvairovė reprodukciniuje sėkmėje?
 - Šeimos kuriamos dažniau prię vyro šeimos nei moters šeimos ?
 - mtDNA mutacijų kitimo dažnis kinta, dėl to atsiranda klaidos?

Taikymai žmogaus kilmei nustatyti

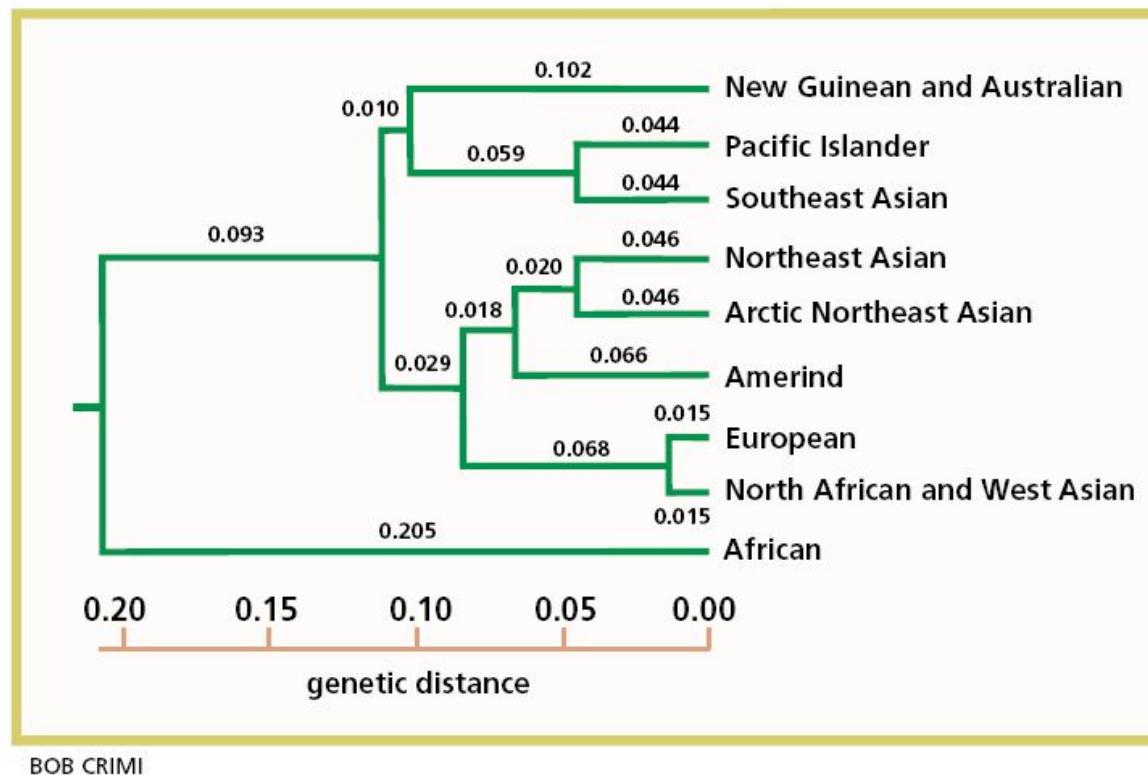
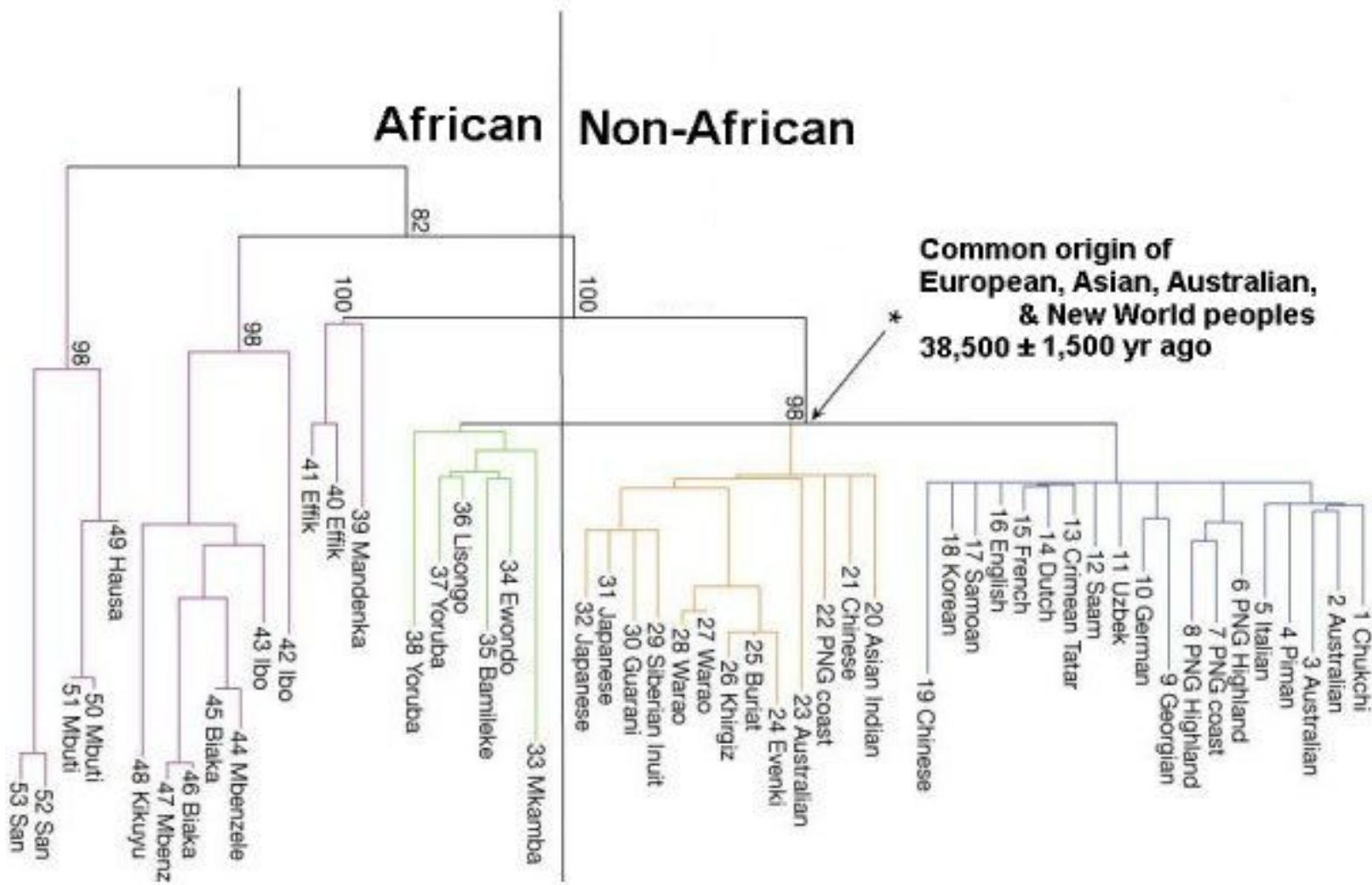
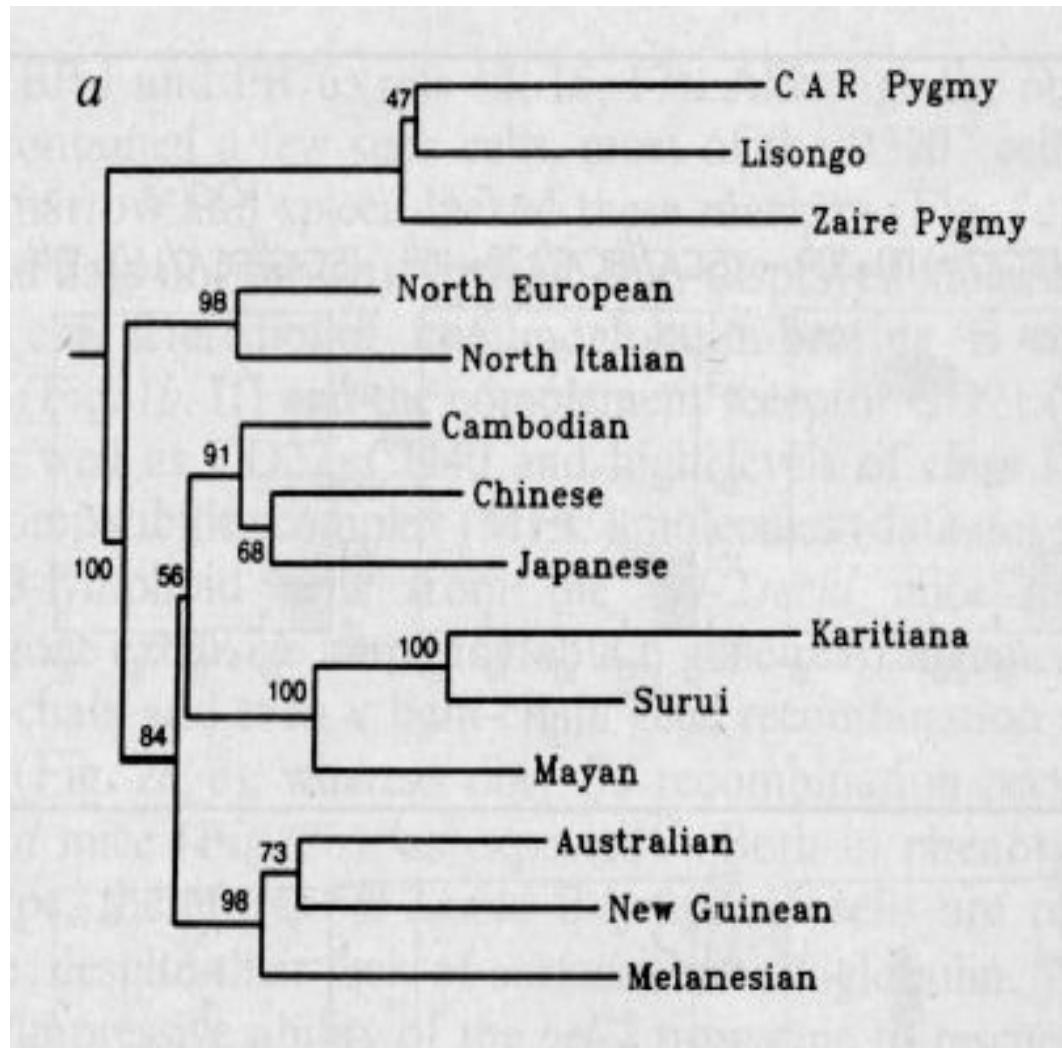


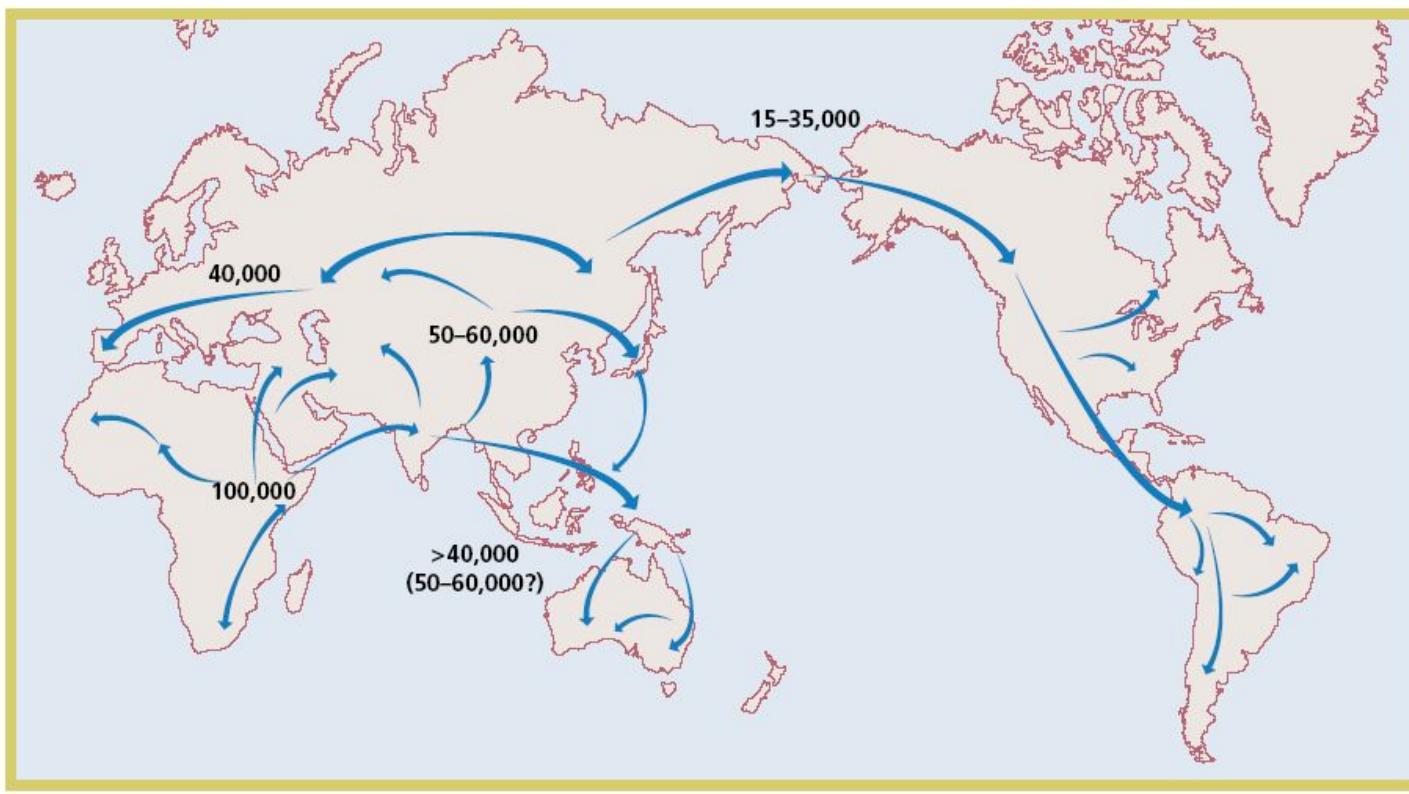
Fig. 1 Summary tree of world populations. Phylogenetic tree based on polymorphisms of 120 protein genes in 1,915 populations grouped by continental sub-areas and F_{st} genetic distances¹⁴. Root placed assuming a constant rate of evolution.



Remiantis mikrosatelių duomenimis



Migracija



BOB CRIMI

Fig. 3 The migration of modern *Homo sapiens*. The scheme outlined above begins with a radiation from East Africa to the rest of Africa about 100 kya and is followed by an expansion from the same area to Asia, probably by two routes, southern and northern between 60 and 40 kya. Oceania, Europe and America were settled from Asia in that order.

Neandertaliečio problema



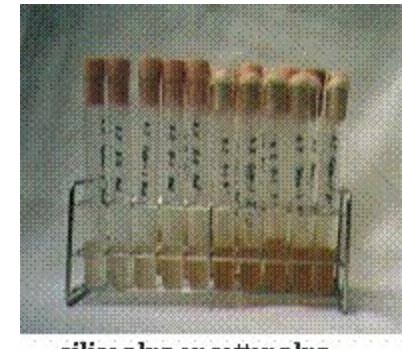
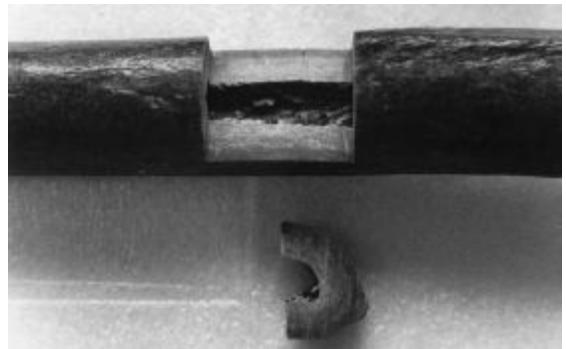
Figure 1. Illustration of Neandertal Man
(Reprinted by permission from John Gurche/National Geographic.)



- Neandertaliečių radimvietės toli viena nuo kitos
- Ar yra ryšių tarp europiečių ir neandertaliečių?

Neandertaliečio problema

- Naudota kaulų mtDNR (jos santykinai daug, tačiau stipriai sutrūkinėjusi)
- 22 pakeitimai ir 8 insercijos/delecijos 357bp regione lyginant žmogaus/neandertaliečio sekas
- 6 pakeitimai lyginant žmogaus/žmogaus sekas



silico plug or cotton plug

Sparnų atsiradimas

- Buvo analizuoti sparnuoti ir besparniai vabdziai



a



d

- Buvo nustatyta, kad sparnų praradimas įvyksta gana lengvai.
- Atvirkštinės mažiau tikėtinos

- Bendras protėvis be sparnų
- Sparnų atsiradimas įvyko daug kartų

★ Wing gain
 ▲ Wing loss
 ■ Winged
 □ Wingless

