

Prirnodno matematički fakultet univerziteta u Nišu
Odsek za biologiju sa ekologijom
dr Jelka Crnobrnja Isailović, redovni profesor
Teorija evolucije - autorizovana skripta

3. EVOLUCIJA GENETIČKIH SISTEMA

Genetički sistemi predstavljaju način organizacije i prenošenja genetičke informacije. Ako genetički sistem definišemo kao jedno od obeležja organizma, komponente tog obeležja bile bi polnost i ploidnost, a u okviru polnosti izdvojili bi smo i podkomponente – broj polova i način oplodjenja. Tako se živi organizmi po genetičkim sistemima koji ih karakterišu mogu deliti na sledeće grupe:

POLNI-BESPOLNI

ili

HAPLOIDNI-DIPLOIDNI-POLIPLOIDNI,

A polni genetički sistemi dalje se mogu deliti na sledeće grupe:

JEDNOPOLNI-DVOPOLNI-VIŠEPOLNI,

i

SAMOOPLODNI-STRANOOPLODNI.

Čovek, na primer, ima dvopolni diploidni stranooplodni genetički sistem. Gušter *Cnemidophorus* ima polni jednopolni (partenogenetski), diploidni, samooplodni genetički sistem.

Svaki od ovih sistema razlikuje se u odnosu na prednosti koje pokazuje kratkoročno i dugoročno. POLNOST je, na primer, adaptivna jer dugoročno omogućava održavanje genetičke varijabilnosti.

U prirodi postoje dva osnovna izvora genetičke varijabilnosti: MUTACIJE i REKOMBINACIJE. Mutacije se dešavaju određenim tempom, naravno ne istim u svim delovima genoma, ali svakako je moguće izračunati neku teoretsku prosečnu stopu mutacije po generaciji. Mutacija je sporedan proizvod procesa replikacije tj greške prilikom „prepisivanja“ genetičke informacije sa jednog lanca nukleinske kiseline da bi se formirao drugi, istovetan. Prvobitna stopa mutacija može biti veoma velika, ali ih, tokom procesa, koriguju enzimi “recenzenti”. Međutim, oni nisu potpuno precizni, te se tako dešavaju promene u redosledu nukleotida. Postoje dve hipoteze o EVOLUCIJI STOPE MUTACIJA, nastale kao odgovor na pitanje da li

prirodna selekcija koja deluje unutar populacija omogućava održavanje mutacija, rekombinacija i drugih karakteristika genetičkih sistema. Po HIPOTEZI OPTIMALNE STOPE MUTACIJA, selekcija ponekad favorizuje neefikasne "recenzente", te postojeće stope mutacija možemo smatrati adaptacijom. Nasuprot tome, po HIPOTEZI MINIMALNE STOPE MUTACIJA, mutacija postoji zato što je "recenzent" toliko efikasan koliko jeste i postojeće stope mutacija nisu adaptacije. Različite osobenosti seksualnih i aseksualnih genetičkih sistema proističu i iz dinamike pojave, širenja i opstajanja novonastalih mutacija u populaciji. Ako zamislimo da u genskom fondu postoji lokus X koji utiče na stopu mutacija drugih genskih lokusa i da njegovi aleli koji povećavaju stopu mutacija drugih gena (jedan od njih je, na primer, alel X_m) utiču na adaptivnu vrednost genotipova koji sadrže te mutacije indirektno, upravo preko efekta koji na reproduktivnu vrednost genotipa imaju takve stope mutacija, onda sudbina alela X_m zavisi od prisustva rekombinacije. U populaciji aseksualnih organizama, gde se rekombinacija ne odigrava, učestalost alela X_m će opadati jer on utiče na povećanje stope mutacije drugih gena, a među mutacijama generalno više njih utiče na smanjenje nego na povećanje adaptivne vrednosti. Međutim, neke od tih mutacija mogu biti i korisne, pa će u tom slučaju X_m mutantni alel, preko ćelijskih sojeva sa korisnim mutacijama koje će povećavati učestalost u populaciji, povećavati svoju učestalost i to se naziva AUTOSTOPERSKI EFEKAT („HITCHHIKING EFFECT”).

U populaciji seksualnih organizama, ako X_m alel podstiče pojavu uglavnom štetnih i nekoliko korisnih mutacija, proces rekombinacije u svakoj mejotičkoj deobi „odvaja“ X_m od korisne mutacije, ali i od štetnih mutacija; u ovom slučaju učestalost X_m alela neće se smanjivati istim intenzitetom kao učestalost štetnih mutacija, ali ni povećavati putem eventualnog „hitchhiking“ efekta ako se pojave mutacije koje su korisne. Kao krajnji rezultat ovog procesa, pošto će prirodna selekcija težiti eliminaciji svakog alela koji povećava stopu mutacija, evolucija će teći u pravcu održavanja minimalne stope mutacija.

POL I REKOMBINACIJA

POLNO RAZMNOŽAVANJE predstavlja spajanje gameta (SINGAMIJA), a zatim redukciju procesom mejotičke deobe, što se naziva i AMFIMIKSIJA. Seksualne vrste se mogu razlikovati po karakteristikama gameta – gamete koji su isti po veličini

i obliku nazivamo IZOGAMETI. Ima i tu govorimo o različitim reproduktivnim tipovima a ne polovima, a gamete koji se razlikuju po veličini i obliku (ANIZOGAMETI) nazivamo različitim polovima; zatim po lokalizaciji različitih polova – tako kod nekih vrsta jedna jedinka ima samo jedan pol (DIOECIJSKE VRSTE - GONOHORNE), a kod drugih ista jedinka ima različite polove (KOSEKSUALNE (HERMAFRODITSKE) VRSTE).

BESPOLNO [RAZMNOŽAVANJE](#) obuhvata vegetativnu propagaciju ili partenogenezu. Najčešći tip partenogeneze je APOMIKSIJA, gde mejoza biva suprimirana i potomak se razvija iz neoplođenog jajeta. Takav potomak je genetički identičan majci, osim ako se u ćelijskom soju iz kojeg je potekla ta konkretna jajna ćelija nisu prethodno pojavile nove mutacije. Linija aseksualno nastalih i stoga genetički skoro identičnih jedinki može se nazvati KLON-om.

Rekombinacija i polno razmnožavanje, kratkoročno posmatrano, imaju dva štetna efekta:

1. rekombinacija uništava adaptivne kombinacije gena.
2. ženka koja se razmnožava polno, pri istom fekunditetu, imaće duplo manje “svojih” potomaka od ženke koja se razmnožava bespolno, što nazivamo „cena polnosti“.

BRZINA POVEĆAVANJA BROJNOSTI ASEKSUALNOG GENOTIPA JE DVOSTRUKO VEĆA OD SEKSUALNOG.

Kratkoročno, aseksualnost ima prednost. Koja je kratkoročna prednost seksualnosti jer je mora biti čim “izdržava trku” sa aseksualnošću? Po hipotezi Kondrashov-a(1993), trenutna korist rekombinacije je u ubrzavanju popravke oštećene DNA. Nastanak novih genskih kombinacija je nus-produkt mehanizma popravke DNK. Slaba tačka ove hipoteze je što ne može da se uklopi u sve detalje procesa mejoze i singamije, pa većina evolucionih biologa smatra da je nastanak rekombinacije bio posledica nastanka mehanizma popravke DNK, ali evolucija mejoze i različitih sistema ukrštanja, kao i održavanje polnosti, mora biti objašnjeno drugim uzrocima u koje spadaju i varijabilnost i selekcija.

Ako pratimo dinamiku korisnih novonastalih mutacija A i B, u seksualnoj populaciji korisna AB kombinacija brzo se ustanovljava a k o je populacija velika. Ako je populacija mala, mutacija A će biti fiksirana od strane selekcije pre nego što B poveća učestalost, bila populacija seksualna ili aseksualna. Seksualni način razmnožavanja je u prednosti, po Kondrashov-u, i zbog bržeg odstranjivanja štetnih

mutacija. Ako pretpostavimo da štetne mutacije interaguju, onda svaka “genetička smrt” oslobađa populaciju više od jedne štetne mutacije; odnosno, selekcija formira negativnu vezanu neravnotežu (eng. „Linkage Disequilibrium“ - LD) između štetnih mutacija na različitim lokusima. Rekombinacija dodatno, raskidanjem LD –a u svakoj generaciji, povećava varijansu i dalje “čisti” štetne mutacije brže nego što to selekcija čini u aseksualnoj populaciji.

Brzina crossing-over-a je genetički kontrolisana i može evoluirati.

Aseksualnost je nepoznata kod ptica i sisara (partenogenetski sojevi domaće ćurke mogu nastati veštačkom selekcijom, ali u prirodnim uslovima nema sličnih primera) jer određena ograničenja sprečavaju njenu pojavu. Naravno, aseksualnost ili niža stopa rekombinacije takođe mogu evoluirati.

DUGOROČNA PREDNOST POLNOSTI:

Relativno malo aseksualnih grupa organizama postoji u savremenom dobu. Većina je nastala relativno skoro, od seksualnih predaka, što ukazuje da aseksualne evolutivne linije opstaju kratko vreme. Vrste sa koje se polno razmnožavaju u odnosu na vrste sa bespolnim razmnožavanjem generalno imaju manji rizik od izumiranja.

KRATKOROČNA PREDNOST POLNOSTI:

Aseksualni taksoni obično naseljavaju staništa na velikim nadmorskim visinama i geografskim širinama, u fizički surovijim ali biotički manje kompleksnim sredinama. Dok polni način razmnožavanja ima veću prednost tj veću verovatnoću opstajanja u okruženju sa mnogobrojnim biotičkim interakcijama, organizmi koji se bespolno razmnožavaju pokazuju veću uspešnost u uslovima kada je gustina populacije niska (pesimalni uslovi).

HAPLOIDNI I DIPLOIDNI REPRODUKTIVNI SISTEMI

Prednost diploidnog reproduktivnog sistema ogleda se u tome što on “maskira” delimično ili potpuno štetne mutacije (ako postoji i rekombinacija), te bez obzira na dinamiku pojave novih mutacija, sporije se na fenotipskom nivou ispoljava njihov štetni efekat. Haploidna vrsta ne može nastati od diploidne, jer obzirom na pretpostavljeni nivo genetičkih opterećenja, haploidni organizam nastao od diploidnog imao bi već na samom početku nisku adaptivnu vrednost.

MILEROVA VRTEŠKA je popularan naziv za hipotezu nobelovca Herman-a Muller-a koja objašnjava evolutivnu prednost seksualnog nad aseksualnim reproduktivnim sistemom: U populaciji aseksualnih organizama nove mutacije sa štetnim efektom formiraju paletu genotipova koji nose 1, 2, 3 ...n mutacija, pri čemu jedinke uvek sadrže isti ili veći broj mutacija od svojih predaka, ali nikako manje. Tokom vremena smanjuje se učestalost genotipova sa nula mutacija. Takođe, proces njihovog nestajanja može biti ubrzan delovanjem genetičkog drifta, naročito u malim populacijama. Na isti način, genotipovi sa jednom štetnom mutacijom nestaju iz populacije pre genotipova sa dve štetne mutacije zato što je prethodnih uvek manje u populaciji jer se tokom vremena pojavljuju nove mutacije. Pošto jedinke sa manje štetnih mutacija imaju veću adaptivnu vrednost, ali ih je sve manje i manje zbog stope pojave novih mutacija, ovaj mehanizam, poput vrteške, dovodi do toga da iz populacije sve brže i brže nestaju najuspešniji genotipovi tj oni sa manje štetnih mutacija i smanjuje se prosečna adaptivna vrednost populacije što rezultira njenim izumiranjem. Nasuprot tome, populacija seksualnih organizama, zbog postojanja mehanizma rekombinacije, rekonstituiše u određenom procentu klase genotipova sa malim brojem štetnih mutacija i tako u svakoj potomačkoj generaciji održava jedinke sa adaptivno povoljnijim alelskim kombinacijama.

EVOLUCIJA POLNOSTI

Zašto kod mnogih vrsta postoje samo dva pola? Većina diploidnih vrsta ima samo dva pola, ali postoje vrste sa tri ili više polova. Za očekivati je da će se broj polova povećati u uslovima kada ćelije koje konjugiraju moraju naći partnera (ćelija suprotnog pola) za relativno kratko vreme. U suprotnom, evoluirao bi dvopolni sistem razmnožavanja.

U okviru Ciliata kod kojih se parenje odvija kontaktom dve diploidne ćelije i potonjom razmenom haploidnih genoma, ćelije su grupisane u nekoliko reproduktivnih tipova (polova) tako da se parenje odvija samo između ćelija koje pripadaju različitom polu. *Stylonichia spp* na primer ima 48 različitih polova. Drugi organizmi koji imaju više od dva pola obuhvataju gljive, kod kojih se parenje odvija fuzijom izogamnih haploidnih gameta proizvedenih od strane haploidnih gametofita. Pretpostavljamo da je pol kontrolisan jednim lokusom sa mnogo alela "of pecking order dominance" što je proširenje XY određivanja pola na multiple polove i uočeno je kod Ciliata. Pol gameta može biti određen haploidnim genomom samog gameta ili

haploidnog gametofita (kao kod nekih algi). Ako je vreme razmnožavanja kratko, teško je naći različiti reproduktivni tip, te najveću adaptivnu vrednost ima najređi reproduktivni tip; ako je vreme razmnožavanja dugo, opet retki reproduktivni tipovi najbrže nađu partnera, a najčešći reproduktivni tipovi ostanu nesporeni. U svakom slučaju, brže ili sporije, proces se ponavlja, adaptivne vrednosti se smanjuju, dok ne ostanu samo dva reproduktivna tipa. Takođe, za očekivati je i da polovi budu različiti, jer njihove različite uloge definišu različite adaptivne strategije. Ženski pol je evoluirao u pravcu povećanja veličine, jer sa takvom ulogom kakvu ima, ženski gamet ima veću šansu da ostvari vijabilno potomstvo ako je veliki i sa proporcionalnom količinom hranljivih materija. Muški gamet je evoluirao u pravcu malih dimenzija jer je povoljnija adaptivna strategija muških gameta veća brojnost, zbog veće mogućnosti oplodjenja više ženskih gameta, a manja veličina je i u korelaciji sa većom pokretljivošću.

ODNOS POLOVA, ALOKACIJA POLA I ODREĐENJE POLA

ODNOS POLOVA predstavljamo kao proporciju jednog pola, obično muškog. Razlikujemo POPULACIONI ODNOS POLOVA i INDIVIDUALNI ODNOS POLOVA – u okviru potomstva jedne ženke. Evolucija odnosa polova je pod uticajem selekcije zavisne od učestalosti, koja će favorizovati genotipove čije je potomstvo “pomerenom” u pravcu manje zastupljenog pola u populaciji. Genotip koji proizvodi potomstvo u kome je odnos polova 0.5, predstavlja EVOLUTIVNO STABILNU STRATEGIJU (ESS).

ODREĐIVANJE POLA može biti determinisano uslovima spoljašnje SREDINE, ali u ranoj fazi embrionalnog razvića (temperatura određuje pol kod krokodila, mnogih vrsta kornjača i guštera) ili GENETIČKO – geni su obično smešteni na jednom ili dva polna hromozoma, pri čemu u odnosu na kombinaciju polnih hromozoma, polovi mogu biti homogametni i heterogametni.

EVOLUCIJA POLNIH HROMOZOMA odvijala se nizom promena na paru homologih polnih hromozoma koji su bili nalik paru autozoma. Pretpostavlja se da su u prvoj fazi postojale hermafroditne i ženske jedinke, a da su mužjaci i ženke bili određeni pojedinačnim lokusima M i F. U drugoj fazi, pojavio se recesivni alel za sterilnost mužjaka M_s koji je transformisao hermafroditne jedinke u ženke. U trećoj fazi, počelo je favorizovanje mužjaka jer je proporcija ženki u populaciji bila veća. Zatim raste učestalost dominantnog alela za sterilnost ženki F_s , pretvarajući preostale

hermafroditne jedinke u mužjake. U četvrtoj fazi, pod uslovom da su F i M bili čvrsto vezani, preovlađujuće kombinacije alela postale su MsFf (“proto X”) i FsMf (“proto Y”).

Polni hromozomi kičmenjaka imaju dugu evolucionu istoriju, koja je počela pojavom jednog autozomnog gena koji je uticao na određenje pola tako da su se heterozigoti za taj autozomni gen razvijali u jedan pol, a homozigoti u drugi. Zahvaljujući vezanoj neravnoteži, mutacije sa polno antagonističkim efektima imale su selektivnu prednost u blizini tog gena. Pošto su epistatičke interakcije povećavale adaptivnu vrednost, rekombinacija između pomenutih mutacija i genskog lokusa koji je određivao pol nije mogla da se odvija kod heterogametnog pola (npr. XY mužjaci kod sisara, ZW ženke kod ptica). Kao sporedan efekat, geni kojima se desilo da su bili “zarobljeni” u nerekombinujućem se segmentu, akumulirali su štetne mutacije (i gubili svoju funkcionalnost) usled združenog efekta genetičkog drifta, selekcionih ograničenja i selekcije koja je delovala na bliske segmente. Kod sisara i ptica, ovi evolucionari procesi rezultirali su jakim raspadom primećenim kod drevnih Z i W hromozoma i inicirali teoriju da su polni hromozomi „stvorenici da bi bili uništeni“ (Steinemann & Steinemann 2005; Charlesworth & Charlesworth 2000).

Polni hromozomi su se pojavili u evoluciji pre nekih 200 miliona godina i ispoljavaju ekstremnu heteromorfnošću među savremenim endotermnim kičmenjacima. Međutim, među ektotermnim kičmenjacima veoma su prisutni homomorfni polni hromozomi, na primer kod 96% vodozemaca. Generalno se smatra da je razlog za ovo odsustvo diferencijacije veliki obrt polnih hromozoma, praćen regularnim pojavljivanjem na autozomnim hromozomima novih master gena koji određuju pol i koji urušavaju i zamenjuju prethodno ustanovljene polne hromozome pre nego što se oni sami raspadnu. Kako god, ovakvi obrti izgleda da su veoma retki i pitanje je da li možemo da računamo na njih kao na objašnjenje otkuda homomorfnošću primećena kod vodozemaca i činjenica da je samo nekoliko heterogametnih tranzicija identifikovano tokom evolucionarne istorije ove velike grupe vrsta (Hillis & Green 1990).

Alternativna teorija pojavila se relativno nedavno, tvrdeći da je postojanost polnih hromozoma održavana tokom evolucionog vremena slučajnim rekombinacijama kod XY ženki koje imaju mogućnost zamene pola (Perrin 2009). Obrasci rekombinacija pokazali su da zavise više od fenotipskog nego od genetičkog pola i da se zamena pola s vremena na vreme dešava kod ektotermnih organizama.

Tako bi rekombinacija koja se dešava kod XY ženki trebalo da podmlađuje polne hromozome i sprečava njihov evolucioni raspad.

Istraživanja na evropskim gatalinkama pokazala su kompletno odsustvo X-Y rekombinacije kod mužjaka (što se moglo desiti pre diferencijacije predačke forme na vrste, tj tokom gornjeg Miocena), ali i odsustvo divergencije između X i Y hromozoma unutar vrste (utvrđeno analizom genskih sekvenci vezanih za pol), što je poduprlo evolutivni scenario povremene slučajne rekombinacije. Pošto je kod ženki ovih vrsta utvrđena visoka stopa rekombinacije, pretpostavlja se da su retki događaji zamene pola generisali širok diverzitet novih Y haplotipova, gde su najadaptiraniji (odnosno oni koji su na polno-antagonističkim lokusima imali allele povoljne za mužjake, ali pročišćene od štetnih mutacija akumuliranih tokom perioda ne-rekombinacije) morali biti brzo selekcionisani i širili su se među populacijama.

EVOLUCIJA INBRIDINGA I AUTBRIDINGA

INBRIDING predstavlja situaciju u populaciji gde je verovatnoća da su aleli potomaka identični po poreklu veća nego u populaciji sa ukrštanjem po principu slučajnosti i rezultat je ukrštanja u srodstvu. Za razliku od ovog procesa, SELFING je rezultat samooplodnje. Potencijalno postoji kod hermafroditnih životinja i velikog broja vrsta biljaka.

VARIJABILNOST SISTEMA UKRŠTANJA

Kod hermafroditnih biljaka dešava se samooplodnja, kao i stranooplodnja (OUTCROSSING). Karakteristike koje izazivaju outcrossing obuhvataju: Asinhronost muških i ženskih funkcija (asinhronost sazrevanja prašnika i tučka); monoeciju – razdvojene muške i ženske cvetove na istoj biljci; dioeciju – odvojene polove i samo-inkompatibilnost (samooplodne biljke su samo-kompatibilne). Kod ovakvih tipova biljaka, uobičajeno je smanjenje veličine cveta i njegovih delova, smanjenje ili gubitak karakteristika kao što je miris i markera koji privlače oprašivače. KLEISTOGAMNI cvetovi predstavljaju ekstremni slučaj: liče na pupoljke i nikada se ne otvaraju.

POSLEDICE INBRIDINGA

Homozigotnost raste sa svakom generacijom inbridinga; sa porastom homozigotnosti opada mogućnost rekombinacije između heterozigota na različitim lokusima.

INBRIDNA DEPRESIJA predstavlja smanjenje srednje vrednosti karakteristika povezanih sa adaptivnom vrednošću. Izazvana je homozigotnošću štetnih recesivnih alela koji se održavaju u populaciji ili homozigotnošću na overdominantnim lokusima. Međutim, tokom procesa inbridinga štetni recesivni aleli dolaze u homozigotno stanje i bivaju eliminisani putem selekcije, te na ovaj način može doći do uspostavljanja genetičke ravnoteže pri kojoj je srednja adaptivna vrednost jednaka ili čak veća od srednje adaptivne vrednosti početne outbreeding populacije

PREDNOSTI INBRIDINGA I OUTCROSSING-A

Fisher je 1941 ustanovio da organizam sa sposobnošću povremene samooplodnje ima jaku selektivnu prednost u odnosu na stranooplodni organizam jer može prenositi gene na tri načina: putem jajne ćelije; putem polena samooplodnjom i putem polena stranooplodnjom. To dovodi do rezultata 3:2 za povremeno samooplodne organizme tj. 50% prednosti. Ova strategija omogućava reproduktivnu sigurnost, jer će, u svakom slučaju, određena količina semena biti proizvedena. Najbitnija prednost je svakako izbegavanje inbridne depresije.

IZBEGAVANJE INBRIDINGA KOD ŽIVOTINJA kod mnogih vrsta svodi se na favorizovanje alela za disperziju putem prirodne selekcije ili na izbegavanje ukrštanja sa srođnicima putem specifične hijerarhijske dinamike koja je takođe rezultat prirodne selekcije protiv visoke stope inbridinga kod vrsta gde postoji poligamija. Na primer, kod poliginih Primata, dominantni mužjak nikada ili skoro nikada ne dođe u situaciju sa se spari sa sopstvenim kćerima ne zato što „zna da to nije dobro“ već zato što njegov period dominacije traje kraće od perioda potrebnog da one dostignu polnu zrelost.