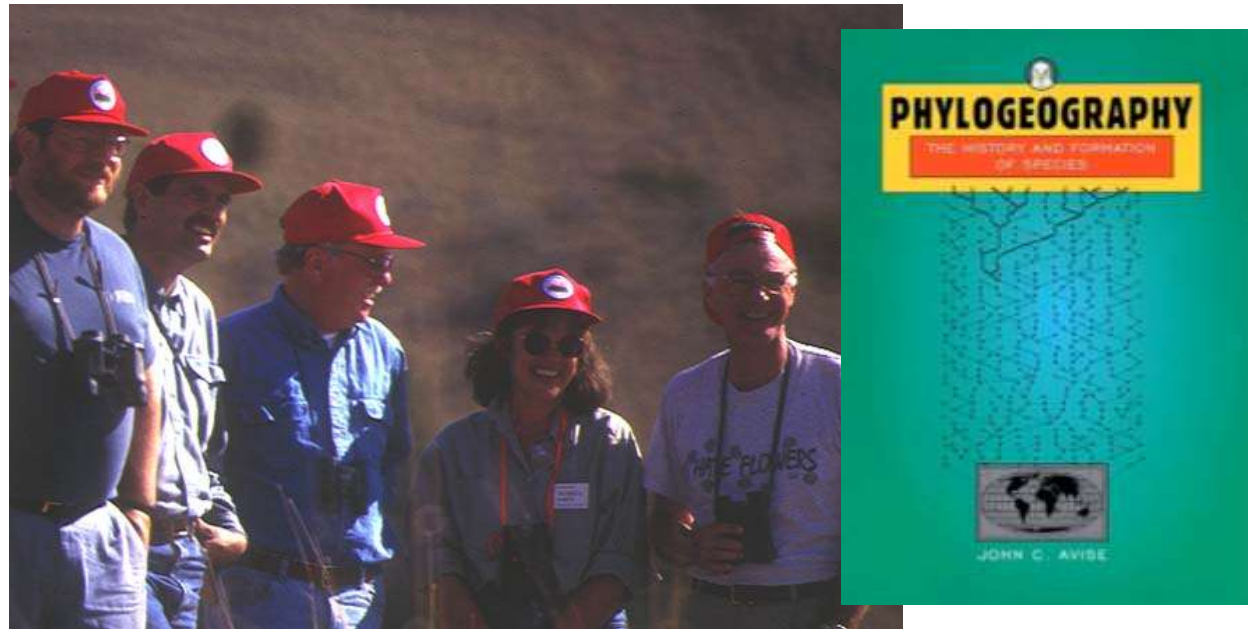


Εξελικτική Οικολογία - Διάλεξη 5

Φυλογεωγραφία

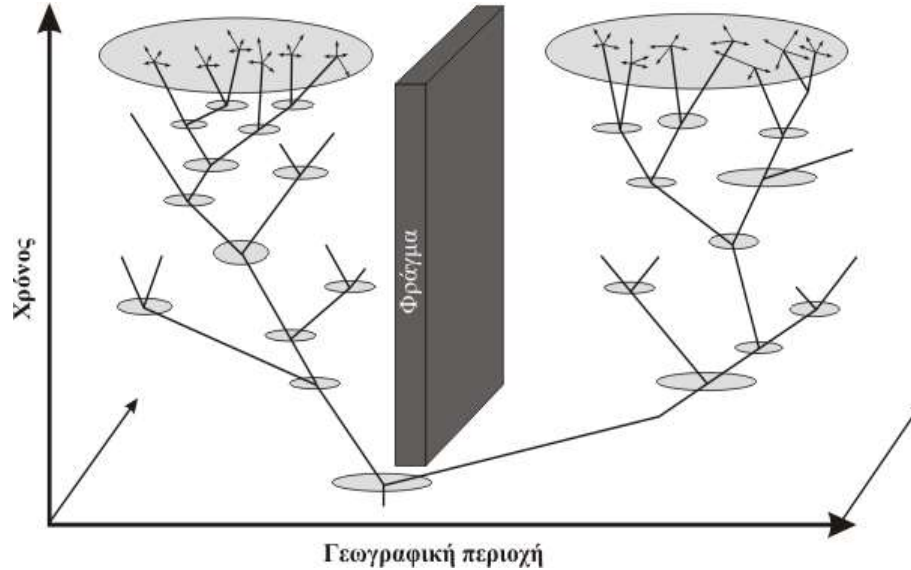


Εισηγητής

Αναπλ. Καθ. Πουλακάκης Νίκος

roulakakis@nhmc.uoc.gr

Φυλογεωγραφία: ασχολείται με τις αρχές και τις διαδικασίες που καθορίζουν τα γεωγραφικά πρότυπα των γενεαλογικών γραμμών, ειδικά εκείνων εντός του είδους, αλλά ακόμα και μεταξύ στενά συγγενικών εξελικτικά ειδών (Avisé 2000)



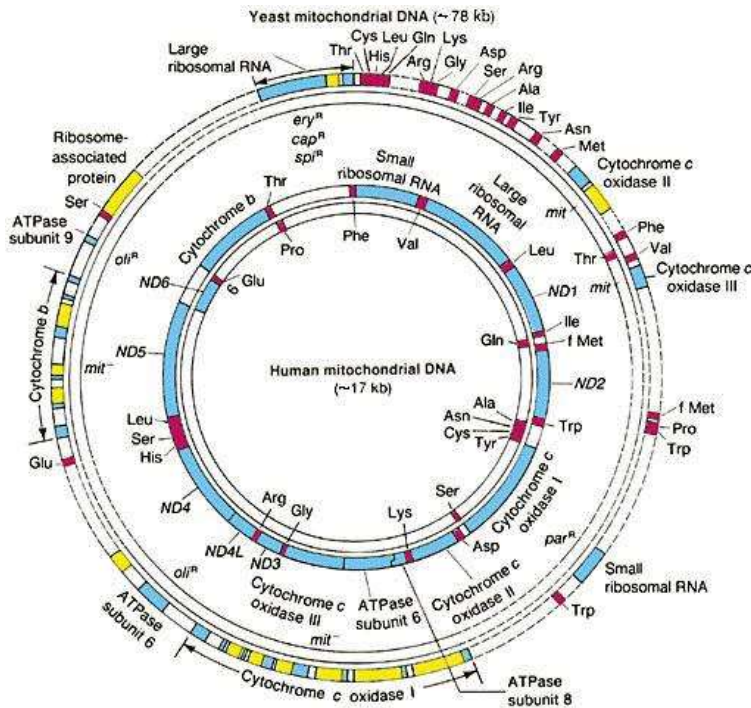
Οι φυλογεωγράφοι προσπαθούν να ερμηνεύσουν τον τρόπο και το βαθμό στον οποίο οι **διάφορες ιστορικές διαδικασίες** που σχετίζονται με τη δημογραφία των πληθυσμών, έχουν αφήσει τα εξελικτικά τους αποτυπώματα στη σύγχρονη γεωγραφική κατανομή των γονιδιακών γραμμών των οργανισμών. Στη πιο απλή της μορφή, η φυλογεωγραφία ασχολείται με τη **χωρική κατανομή των απλοτύπων**, των οποίων οι φυλογενετικές σχέσεις είναι γνωστές ή μπορούν να εκτιμηθούν.

Γενετικοί δείκτες στη φυλογεωγραφία

Η φυλογεωγραφία είναι άρρηκτα συνδεδεμένη με τη φυλογένεση

1. Κατασκευάζουμε ένα **φυλογενετικό δέντρο** για να πιστοποιήσουμε τις γενετικές σχέσεις μεταξύ των πληθυσμών ενός είδους (ή συγγενικών ειδών)
2. Συνδέουμε το **δέντρο** με την **γεωγραφία**
⇒ **Συσχετισμένη ανάλυση** των γεωγραφικών και γενετικών αποστάσεων μεταξύ των πληθυσμών

Στο σύνολο των φυλογεωγραφικών μελετών, ο πλέον επιλεγόμενος δείκτης είναι το mtDNA (τουλάχιστον όταν η μελέτη αφορά ζωικούς οργανισμούς)



Η ευρεία χρήση του mtDNA οφείλεται

➤ στην PCR

➤ και στην χρήση των γενικευμένων εκκινητών (Universal primers)

(Kocher et al. 1989)

Proc. Natl. Acad. Sci. USA
Vol. 86, pp. 6126-6130, August 1989
Evolution

Dynamics of mitochondrial DNA evolution in animals: Amplification and sequencing with conserved primers

(cytochrome *b*/12S ribosomal DNA/control region/evolutionary genetics/molecular phylogenetics)

T. D. KOCHER*, W. K. THOMAS*, A. MEYER[†]‡, S. V. EDWARDS[†]§, S. PÄÄBO*, F. X. VILLARLANCA[†], AND A. C. WILSON*

Departments of *Biochemistry and †Zoology, and ‡Museum of Vertebrate Zoology, University of California, Berkeley, CA 94720

Communicated by Wyatt W. Anderson, May 8, 1989 (received for review February 21, 1989)

ABSTRACT With a standard set of primers directed toward conserved regions, we have used the polymerase chain reaction to amplify homologous segments of mtDNA from more than 100 animal species, including mammals, birds, amphibians, fishes, and some invertebrates. Amplification and direct sequencing were possible using unsequenced mtDNA from museum samples of fresh specimens and microgram amounts of tissue preserved for months in alcohol or decades in the dry state. The bird and fish sequences evolve with the same strong bias toward transitions that holds for mammals. However, because the light strand of birds is deficient in thymine, thymine to cytosine transitions are less common than in other taxa. Amino acid replacement in a segment of the cytochrome *b* gene is faster in mammals and birds than in fishes and the pattern of replacements fits the structural hypothesis for cytochrome *b*. The unexpectedly wide taxonomic utility of these primers offers opportunities for phylogenetic and population research.

of birds. Furthermore, the procedure is easily automated, so that hundreds of samples can be amplified each day. The enzymatic amplification of a specific DNA segment is made possible by the highly specific binding of oligonucleotide primers to sequences flanking the segment. These primers allow the binding of a DNA polymerase that then copies the segment. Because each newly made copy can serve as a template for further duplication, the number of copies of the target segment grows exponentially (12). Weischnik et al. (13) found an easy way to sequence the product of this reaction directly. The direct sequencing approach has since been improved (14) and applied to the study of mtDNA variation within the human species (13, 15-17). Because mtDNA differences among animal species are large (3), it was not expected that primers that amplified specific segments of human mtDNA would amplify the corresponding segments of mtDNA from other species. Nonetheless, we now describe three pairs of primers that

Γιατί το mtDNA είναι τόσο χρήσιμο και ευρύτατα εφαρμοσμένο;

«If one could design a customized genetic marker for use in population and evolutionary biology, it is quite likely that one would reinvent mtDNA» Rand (1994)

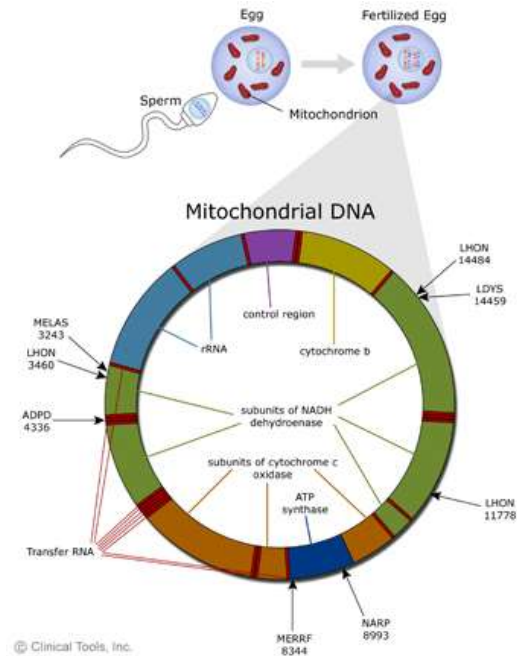


Εξακολουθεί να είναι ο κυρίαρχος δείκτης στην πληθυσμιακή βιολογία!

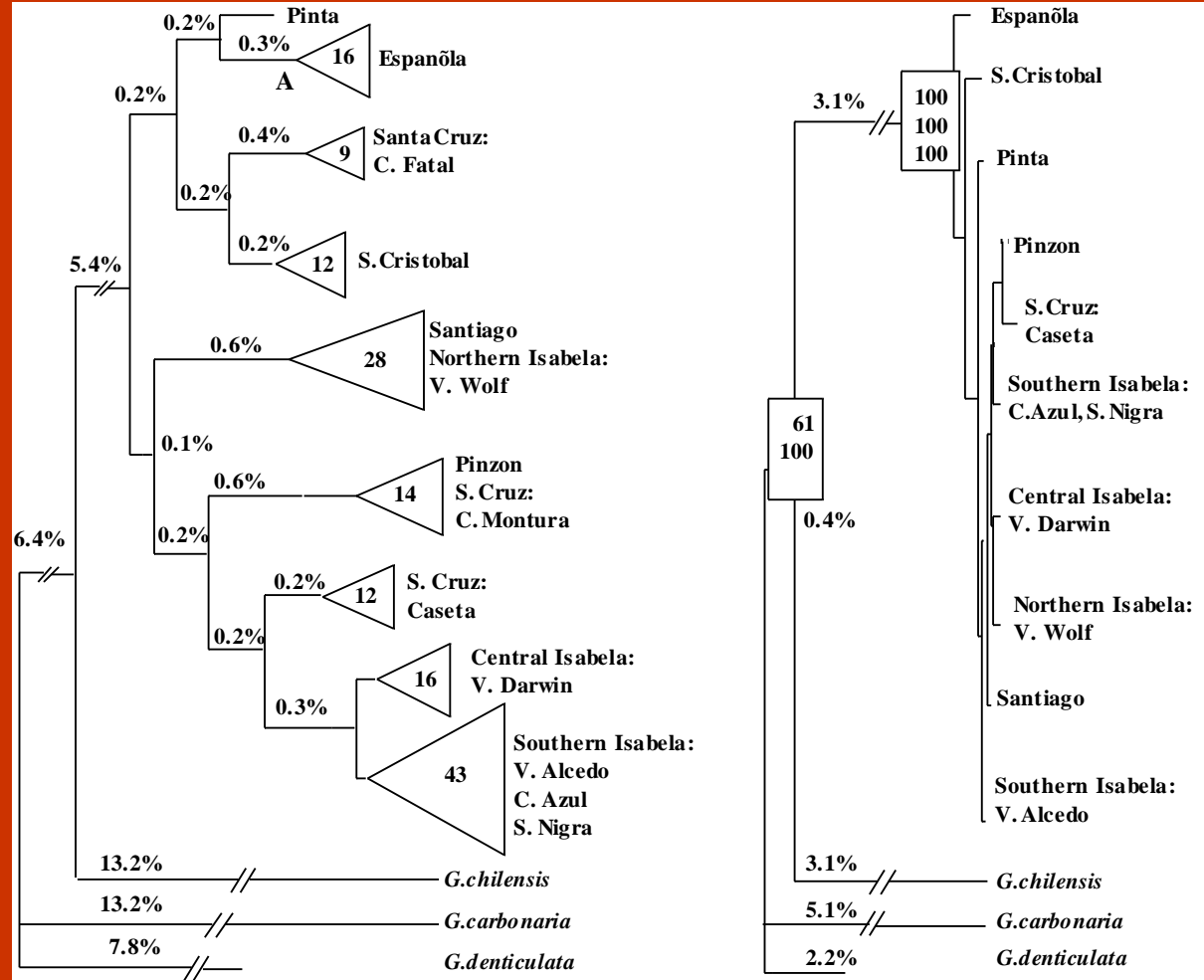
Αυτό ερμηνεύεται από τα ιδιαίτερα χαρακτηριστικά του mtDNA και των εντυπωσιακό σε όγκο εργασιών, με επιτυχή αποτελέσματα, που έχουν γίνει με τη χρήση αυτού

Χαρακτηριστικά του mtDNA που του δίνουν πλεονέκτημα στη φυλογεωγραφία

- Απλοειδές
- Μονογονική κληρονόμηση
- Δεν ανασυνδυάζεται
- Δεν έχει μεταθετά στοιχεία, ψευδογονίδια, ιντρόνια, διαγονιδακές αλληλουχίες και επαναληπτικό DNA
- Έχει γρήγορο ρυθμό εξέλιξης
- Έχει μόνο το 25% του δραστικού πληθυσμιακού μεγέθους των πυρηνικών δεικτών, αφού σε αντίθεση με τους πυρηνικούς δείκτες τα αρσενικά άτομα δεν συνεισφέρουν στην επόμενη γενεά, ενώ τα θηλυκά έχουν μόνο έναν μιτοχονδριακό τύπο
- Είναι διαγνωστικό για διάφορες ταξινομικές βαθμίδες (π.χ. είδη)



Σύγκριση της διακριτικής ικανότητας (ή ικανότητα επίλυσης της φυλογένεσης) του mtDNA και πυρηνικών γονιδίων στις γιγάντιες χελώνες των Γκαλάπαγκος



Μειονέκτημα

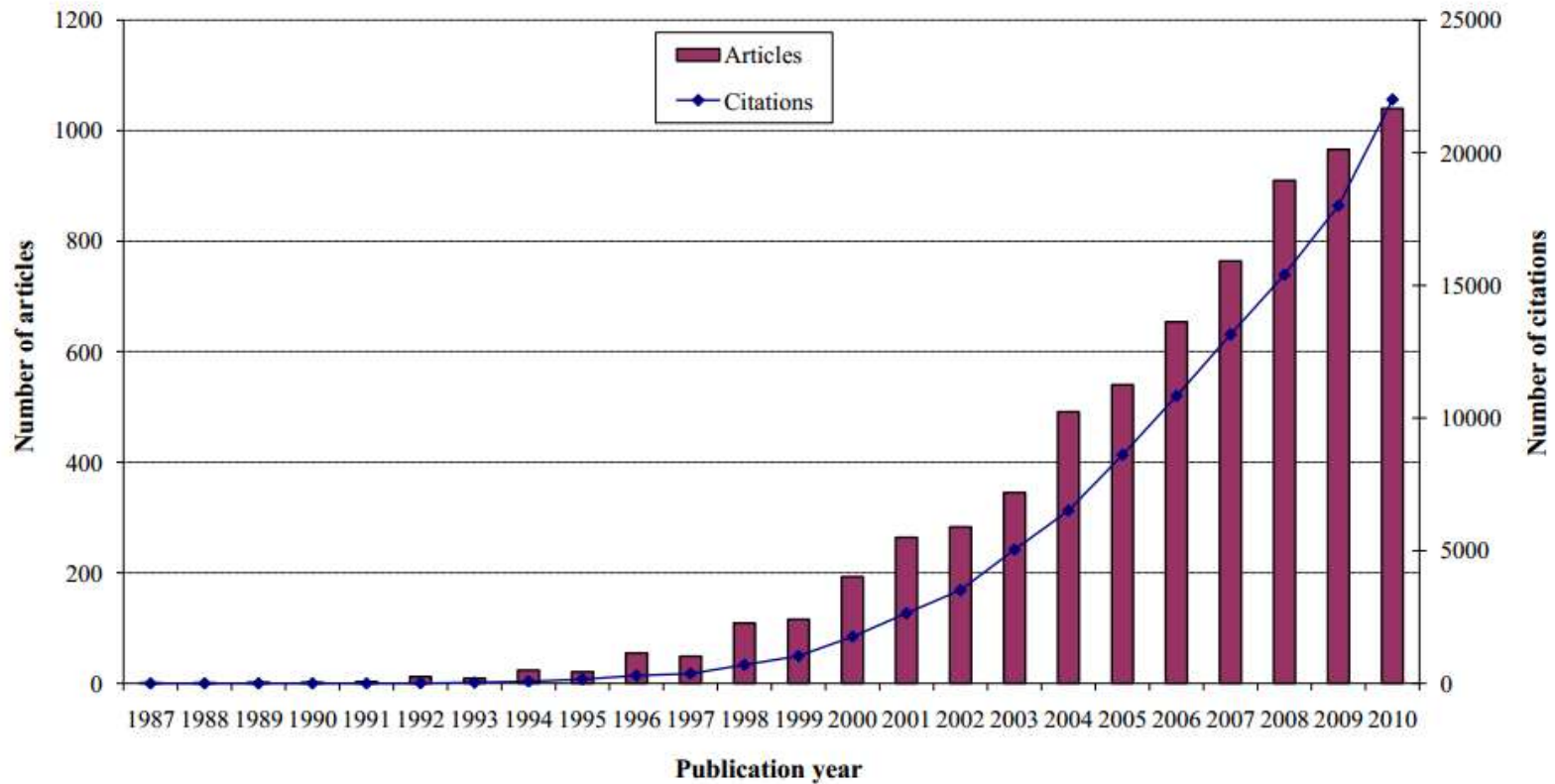
1) Κάθε οργανίδιο (μιτοχόνδριο, χλωροπλάστης) συμπεριφέρεται σαν μία μονάδα και το γονιδίωμά του σαν ένας γενετικός τύπος.

ιχνηλατούμε την ιστορία ενός γενετικού τύπου, που μπορεί να συμφωνεί ή όχι με την εξελικτική ιστορία του υπό εξέταση είδους.

Ο μόνος τρόπος να ελέγξουμε εάν η γενεαλογία που παράγεται από το mtDNA είναι ακριβής (αντιστοιχεί στην γενεαλογία των ειδών), είναι να δούμε εάν συμφωνεί με γενεαλογίες που παράγονται από άλλες γονιδιωματικές περιοχές (πυρηνικό DNA)

Ιστορία της φυλογεωγραφίας

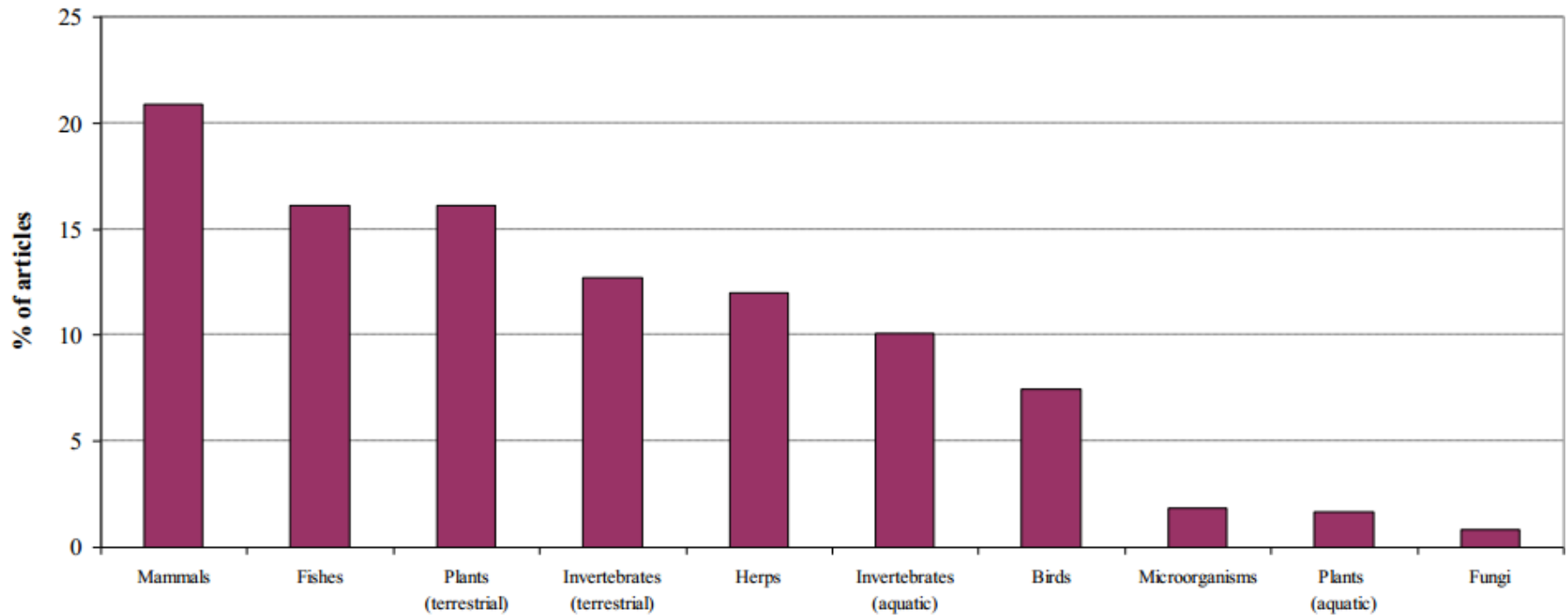
Articles and citations in phylogeography*



* 2010 (projections as in Nov 1st)

Ιστορία της φυλογεωγραφίας

Distribution of articles in phylogeography by taxonomic group



Φυλογεωγραφική μελέτη σταθμός

Proc. Natl. Acad. Sci. USA
Vol. 76, No. 12, pp. 6694-6698, December 1979
Population Biology

Mitochondrial DNA clones and matriarchal phylogeny within and among geographic populations of the pocket gopher, *Geomys pinetis**

(population structure/genetic variation/restriction enzymes)

JOHN C. AVISE^{†‡}, CECILIA GIBLIN-DAVIDSON[†], JOSHUA LAERM[†], JOHN C. PATTON^{†‡}, AND ROBERT A. LANSMAN^{§,‡}

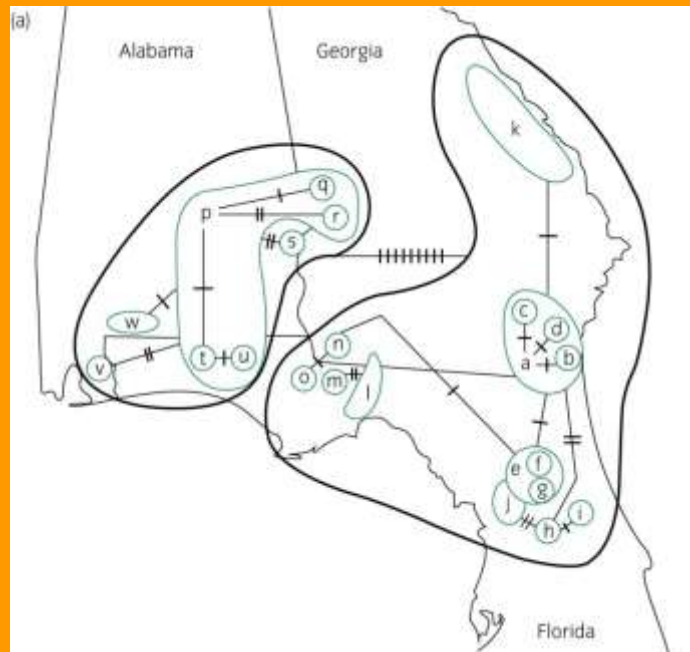
Departments of [†]Zoology and [‡]Biochemistry, and [§]Program in Genetics, University of Georgia, Athens, Georgia 30602

Communicated by Norman H. Giles, August 27, 1979



Φυλογένεση mtDNA 87 απόμων του είδους γεώμυς (*Geomys pinetis*)

-- 2 διακριτοί κλάδοι που απέχουν 3%

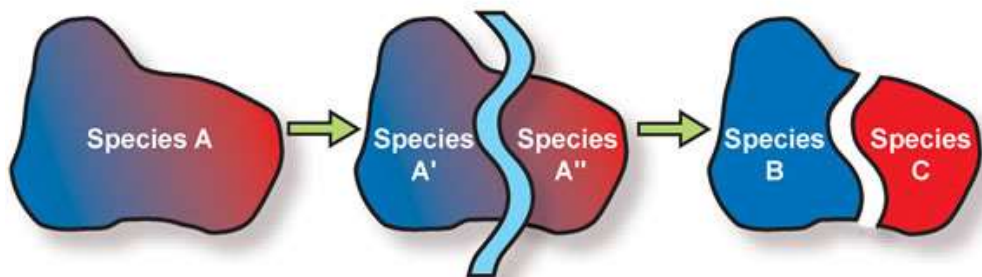


peninsula. This group of samples contains several identifiable mtDNA clones in two groups. Clones 9, 10, and 11 appear to be more closely related to the southeast Georgia assemblage (clone 1) than they are to clones 6 and 7, which appear in adjacent locales. One possible interpretation is that this area of Florida has been successfully colonized separately by gophers of rather distinct maternal lineages which now coexist and interbreed. Animals from both maternal lineages share a *PGD* electromorph (115) that has not been found in any other area. This allele probably arose *in situ* by mutation or represents a plesiomorph that has been spread by sexual reassortment so that it now appears in animals of distinct maternal phylogeny.

Η **φυλογεωγραφία** λειτουργεί ως μία «ομπρέλα» που θέτει υπό την εποπτεία της διάφορα εναλλακτικά σενάρια για την ερμηνεία των χωρικών διευθετήσεων των οργανισμών και των ιδιαίτερων χαρακτηριστικών τους.

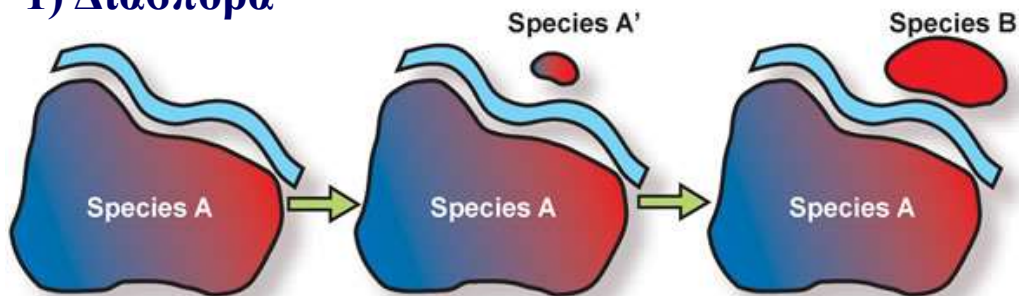
Ο **βικαριανισμός** και η **διασπορά** είναι δύο συχνά ανταγωνιστικοί παράγοντες που καθορίζουν, ο καθένας με το δικό του τρόπο την προέλευση του χωρικού διαχωρισμού των ταξινομικών μονάδων.

1) Βικαριανισμός



1) κατακερματισμός από περιβαλλοντικούς παράγοντες, όπως φαινόμενα ορογένεσης, σπασίματα ηπειρωτικών μαζών, ευστατικά φαινόμενα

1) Διασπορά

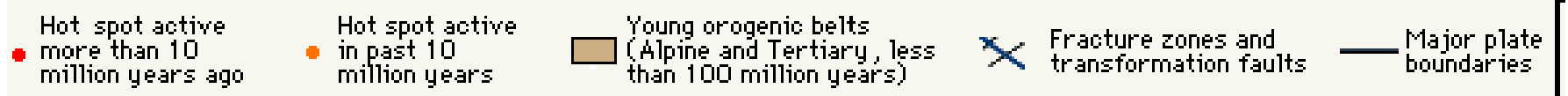
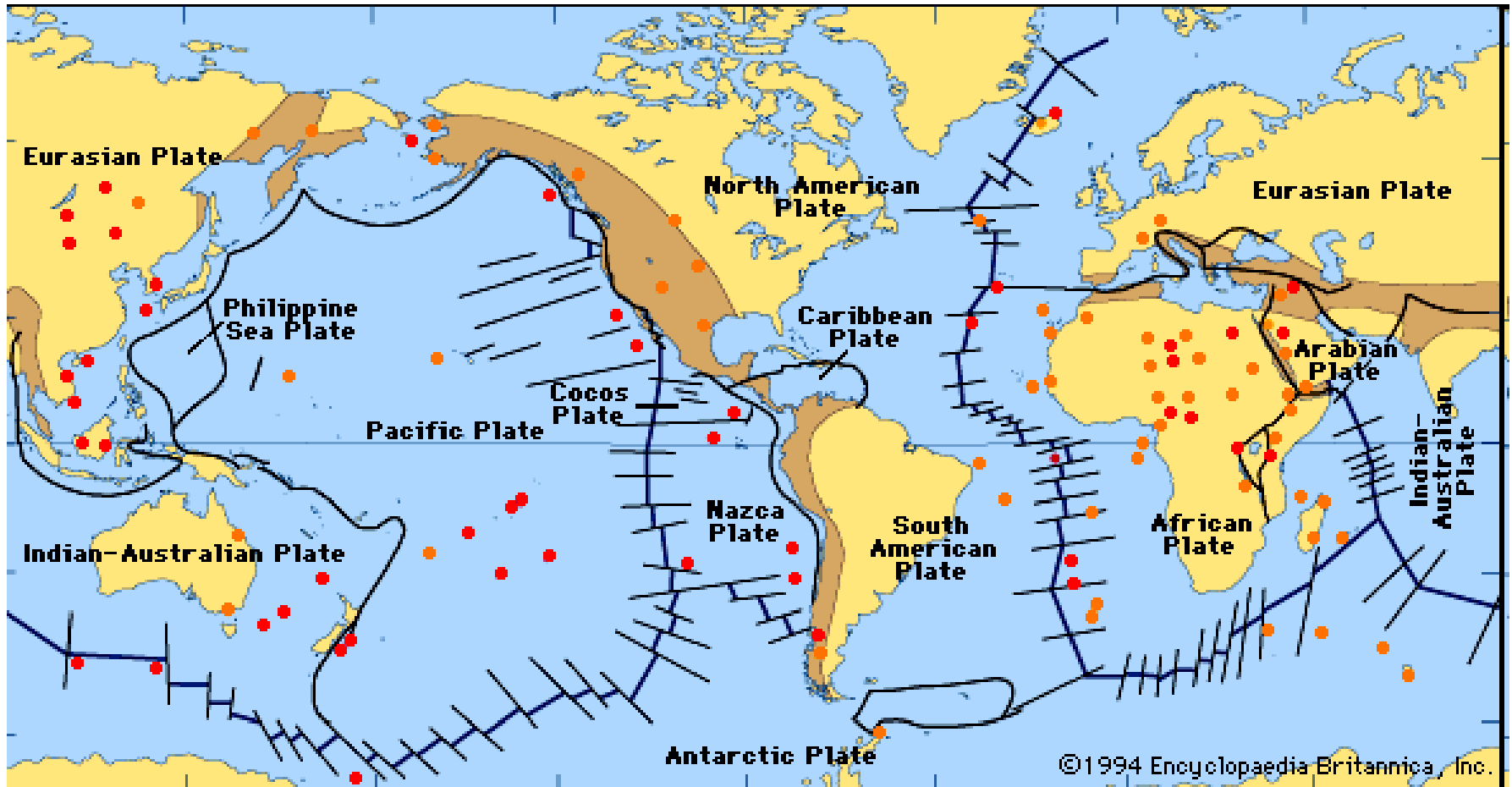


2) μια ταξινομική μονάδα αποκτά τη σημερινή της κατανομή μέσω ενεργητικής ή παθητικής διασποράς από ένα ή περισσότερα προγονικά κέντρα προέλευσης

Προγονικός πληθυσμός

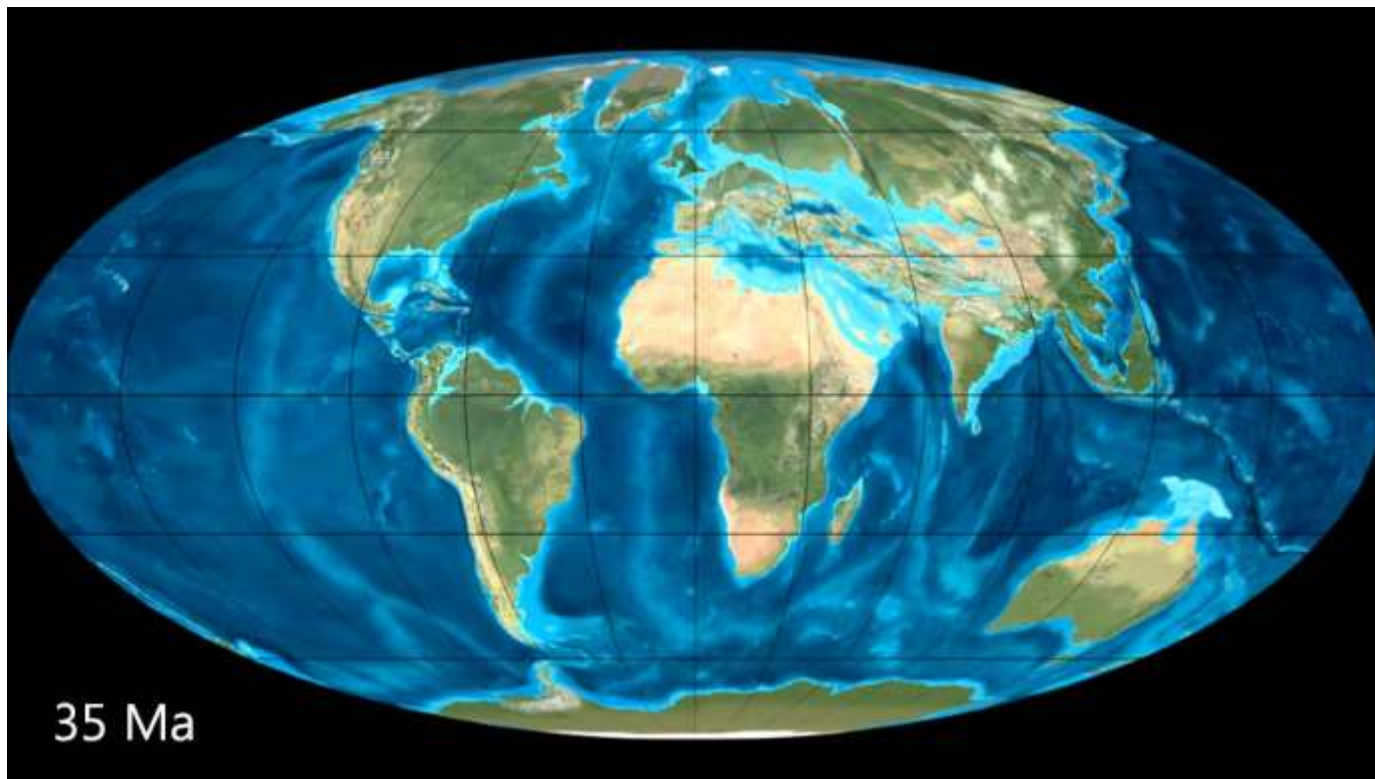
Γεωγραφική απομόνωση

Ειδογένεση



Η παλαιογεωγραφική εξέλιξη της Γης

<https://www.youtube.com/watch?v=cQVoSyVu9rk>



Παράδειγμα μελέτης

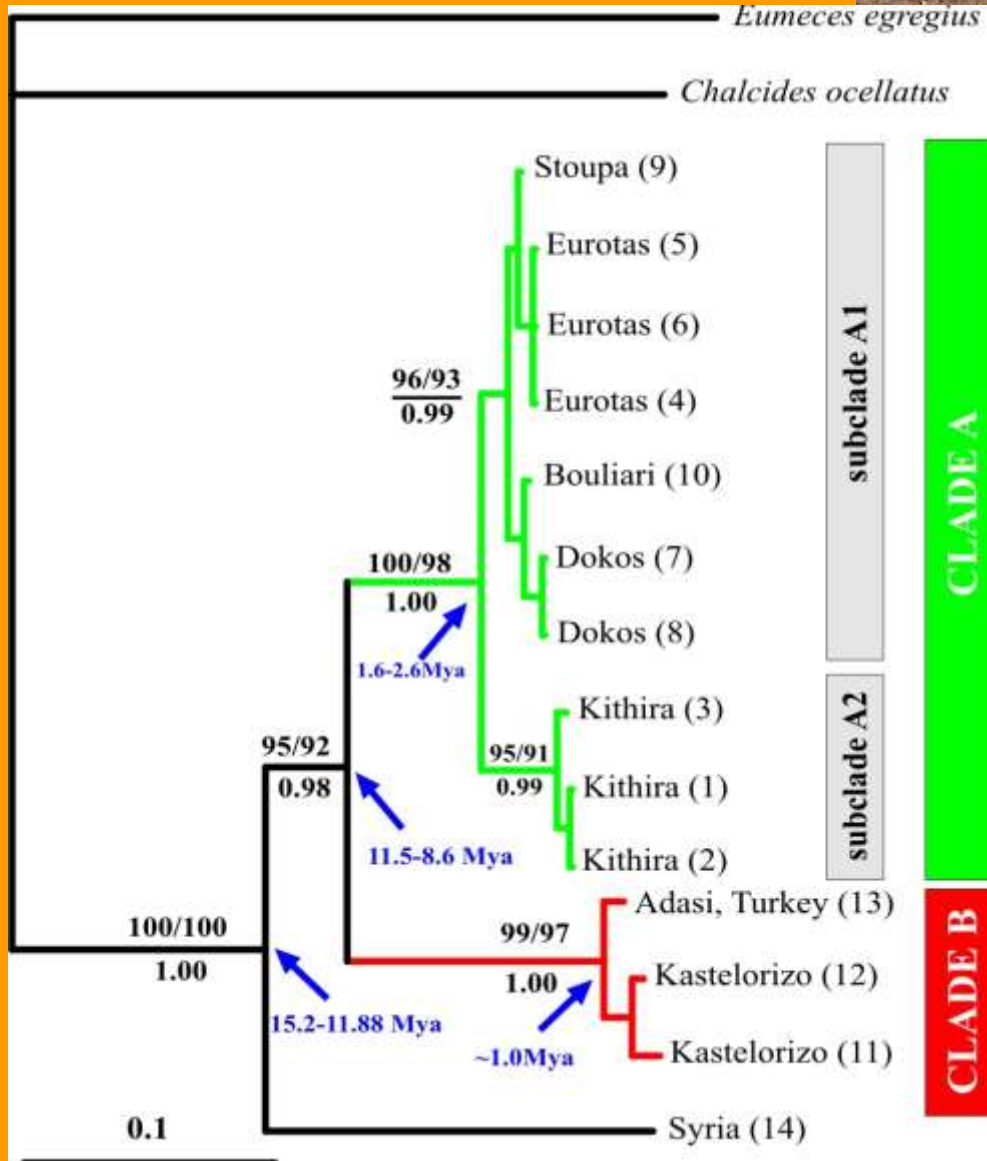
Φυλογεωγραφία των σαυρών του γένους *Ophiomorus* στο χώρο του Αιγαίου



Παράδειγμα μελέτης



Φυλογεωγραφία των σαυρών του γένους *Ophiomorus* στο χώρο του Αιγαίου



late Burdigalian - Langhian (17 Mya)



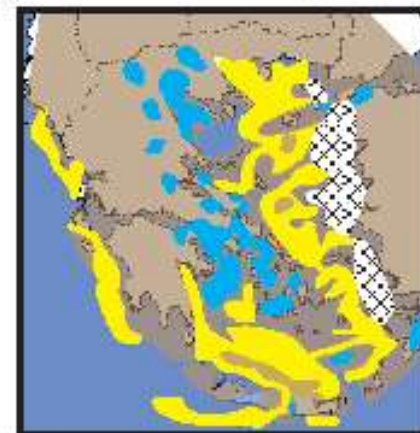
late Serravalan (12 Mya)



Tortonian (8 Mya)



Messinian (5-6 Mya)



early Pliocene (4-5 Mya)



Pliocene (3.5 Mya)



Pleistocene (0.4 Mya)



late Pleistocene (0.021 Mya)

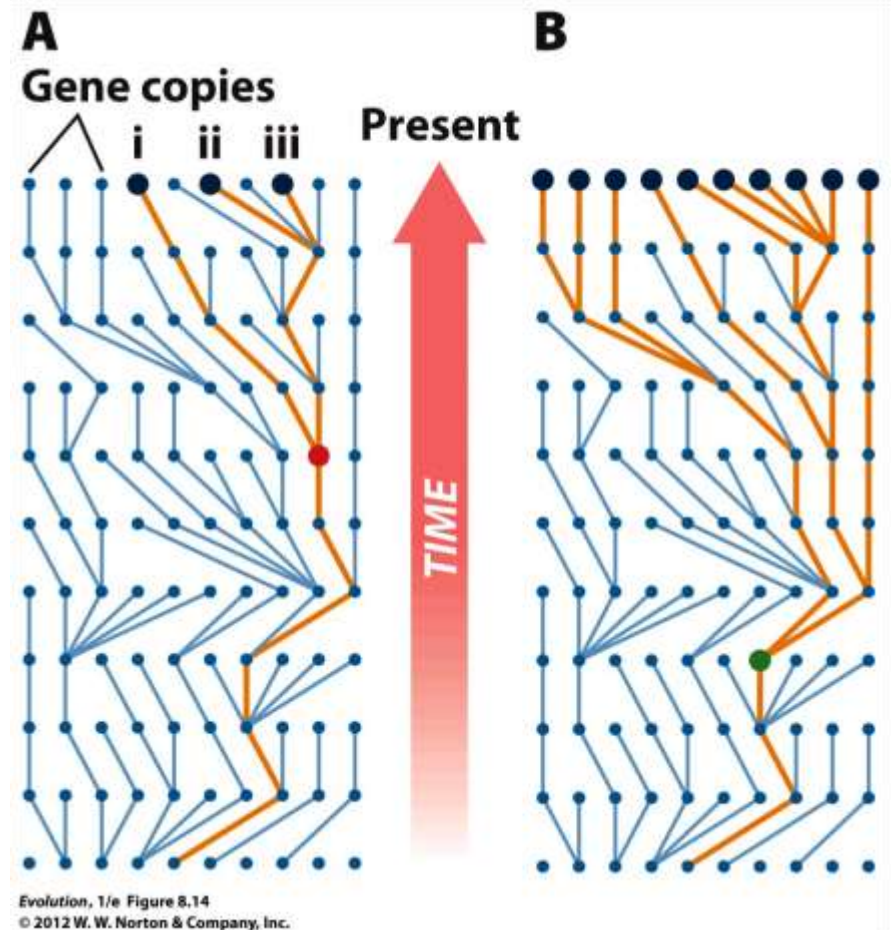


Land
 Lake
 Sea
 Evaporates
 Volcano zone

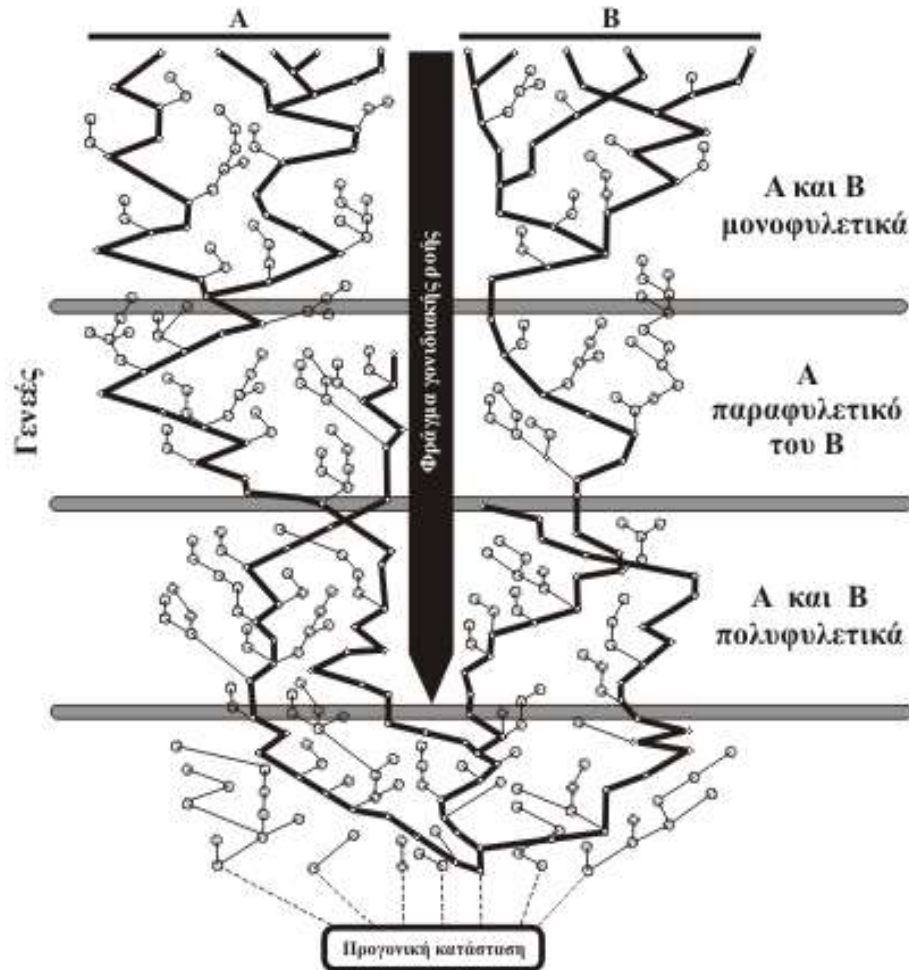
Γενεαλογίες και coalescence

Η *Coalescent theory* στοχεύει στο να ερμηνεύσει την πορεία προς τον κοινό πρόγονο σε ένα γονιδιακό δέντρο με βάση διάφορες εξελικτικές διαδικασίες όπως η γενετική παρέκκλιση, η μετανάστευση, οι αλλαγές στο πληθυσμιακό μέγεθος και η επιλογή.

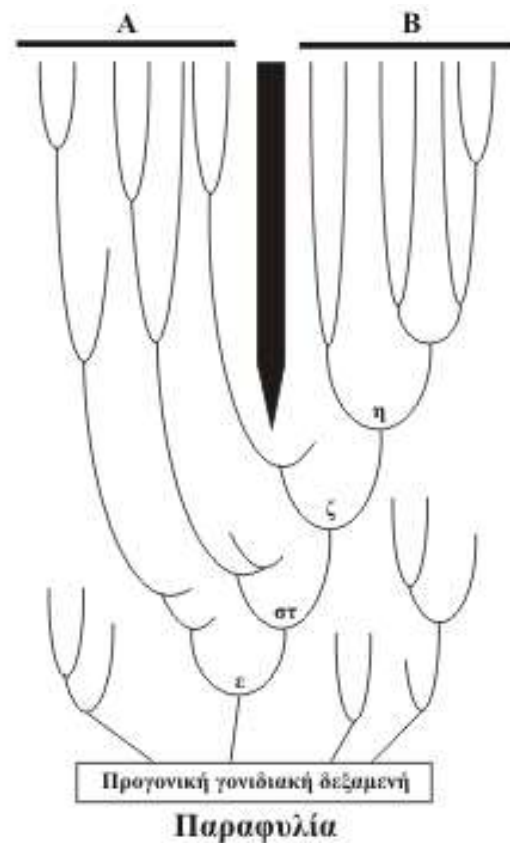
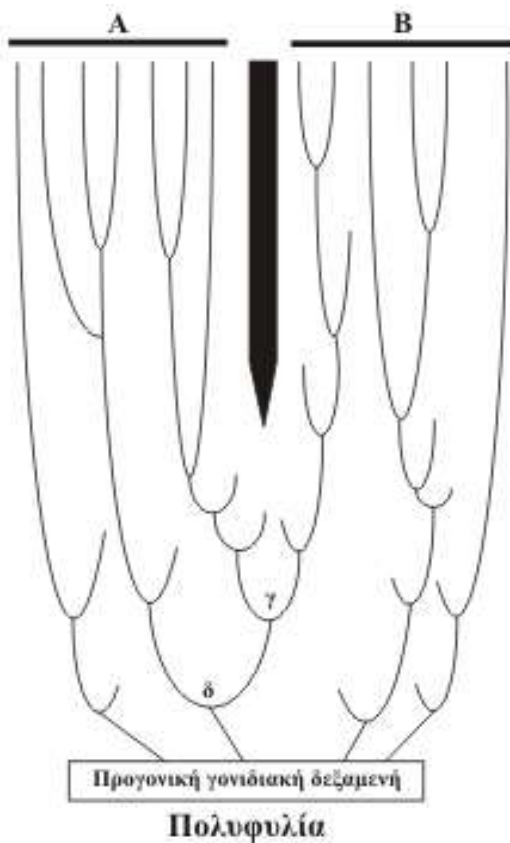
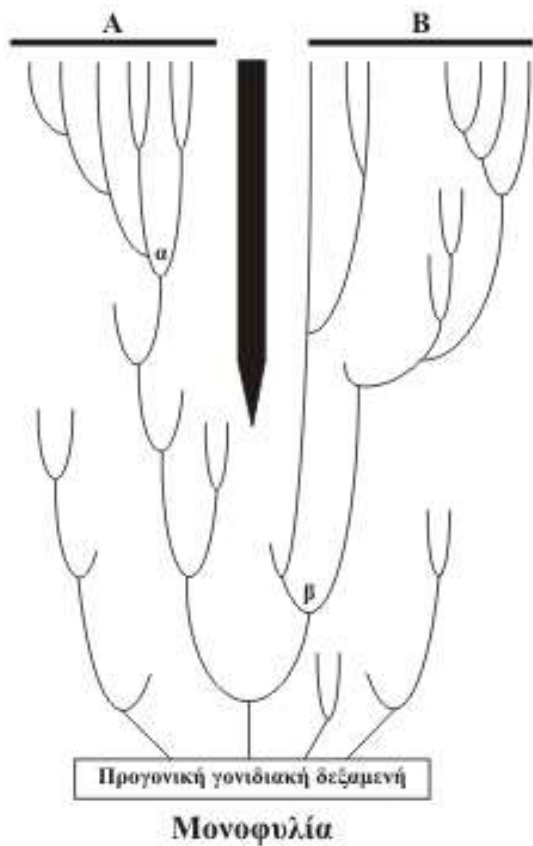
Οι γενεαλογίες δυο μη – ανασυνδυαζόμενων απλοτύπων θα συγκλίνουν (coalesce) στον πιο πρόσφατο κοινό τους πρόγονο (MRCA). Παρομοίως οι γενεαλογίες όλων των απλοτύπων ενός πληθυσμού θα συγκλίνουν, με το σχηματισμό διαφόρων εσωτερικών κόμβων, σχηματίζοντας ένα γενεαλογικό δέντρο.

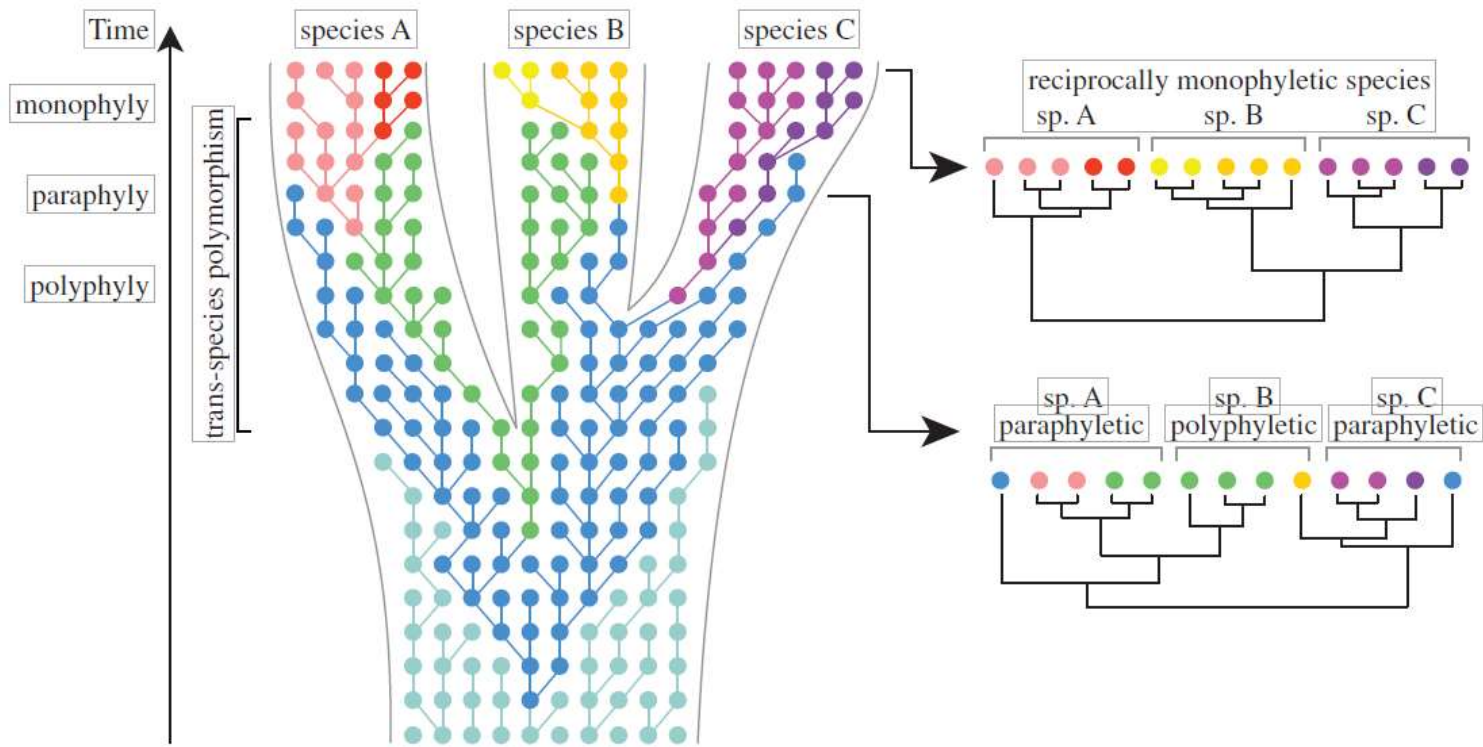


Όταν ένας πληθυσμός χωρίζεται σε δύο απομονωμένους υπο-πληθυσμούς, τότε οι απλότυποι του αρχικού πληθυσμού (οι οποίοι έχουν συγκεκριμένες φυλογενετικές σχέσεις) μοιράζονται στους υπο-πληθυσμούς με λίγο - πολύ τυχαίο τρόπο.



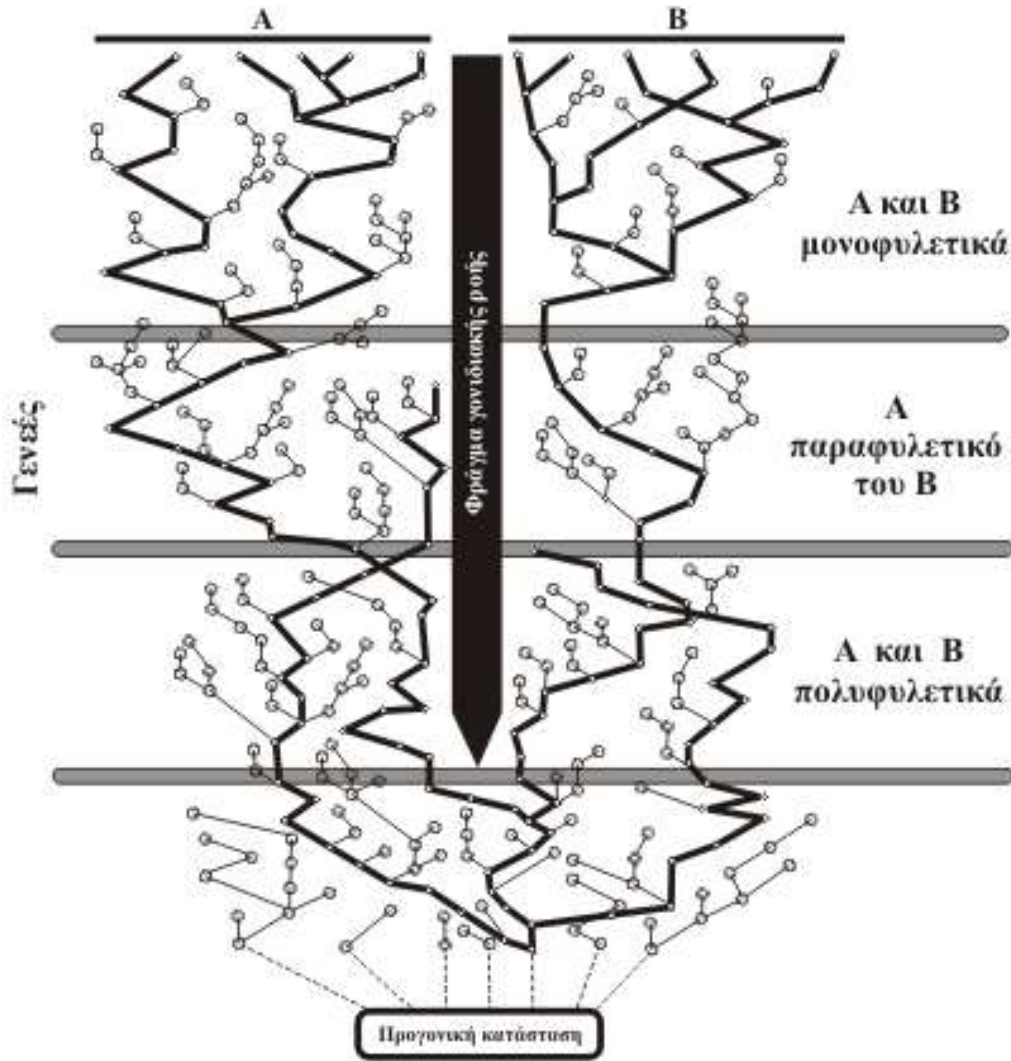
Σε μια τέτοια περίπτωση τα πιθανά παρατηρούμενα φυλογενετικά πρότυπα είναι τρία:





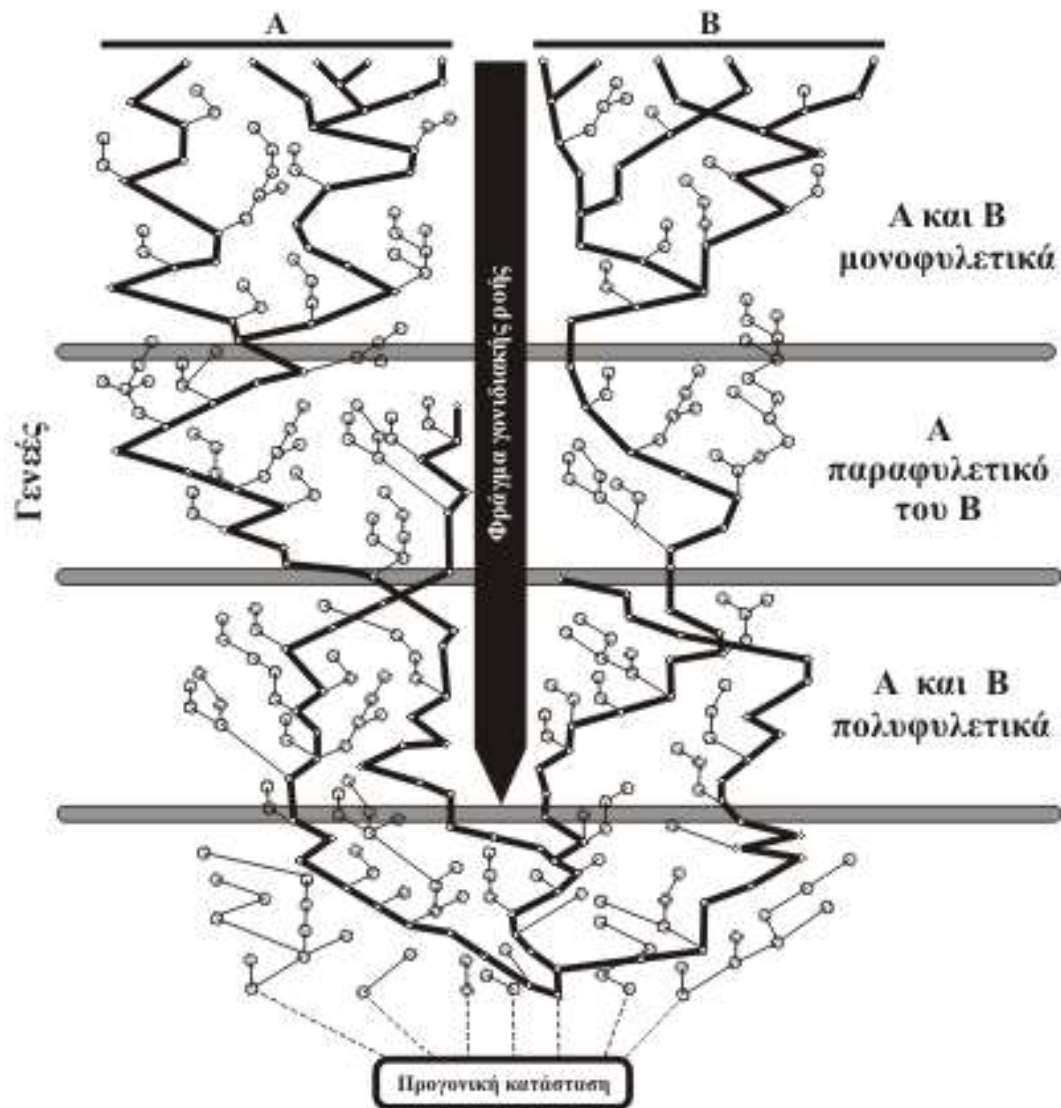
Δέντρο ειδών και coalescence process [Klein et al.1998, Degnan & Rosenberg 2009, Mailund 2009]. Κάθε τελεία αντιπροσωπεύει ένα άτομο (αντίγραφο γενετικού τόπου), κάθε χρώμα ένα διαφορετικό αλληλόμορφο και κάθε γραμμή συνδέει το άτομο με το πρόγονο του στην προηγούμενη γενιά. Μέσα στον πληθυσμό η επιλογή ή/και η παρέκκλιση θα οδηγήσει σε αλλαγή των αλληλικών συχνοτήτων. Στα αρχικά στάδια των διαχωρισμών, τα αδελφά είδη θα μοιράζονται ίδια αλληλόμορφα, με αποτέλεσμα να έχουμε σημαντική διαφορά στον καθορισμό των ειδών. Ένα δέντρο στα αρχικά στάδια της ειδογένεσης θα έδειχνε ότι κανένα είδος δεν είναι μονοφυλετικό. Μόνο μετά από κάποιο χρόνο τα αλληλόμορφα θα είναι πλήρως ορισμένα (sorting) σε κάθε γενεαλογία, οδηγώντας σε μονοφυλετικά είδη (Leliaert et al. 2014)

Τυχαία επιλογή γενεαλογικών γραμμών (stochastic lineage sorting)

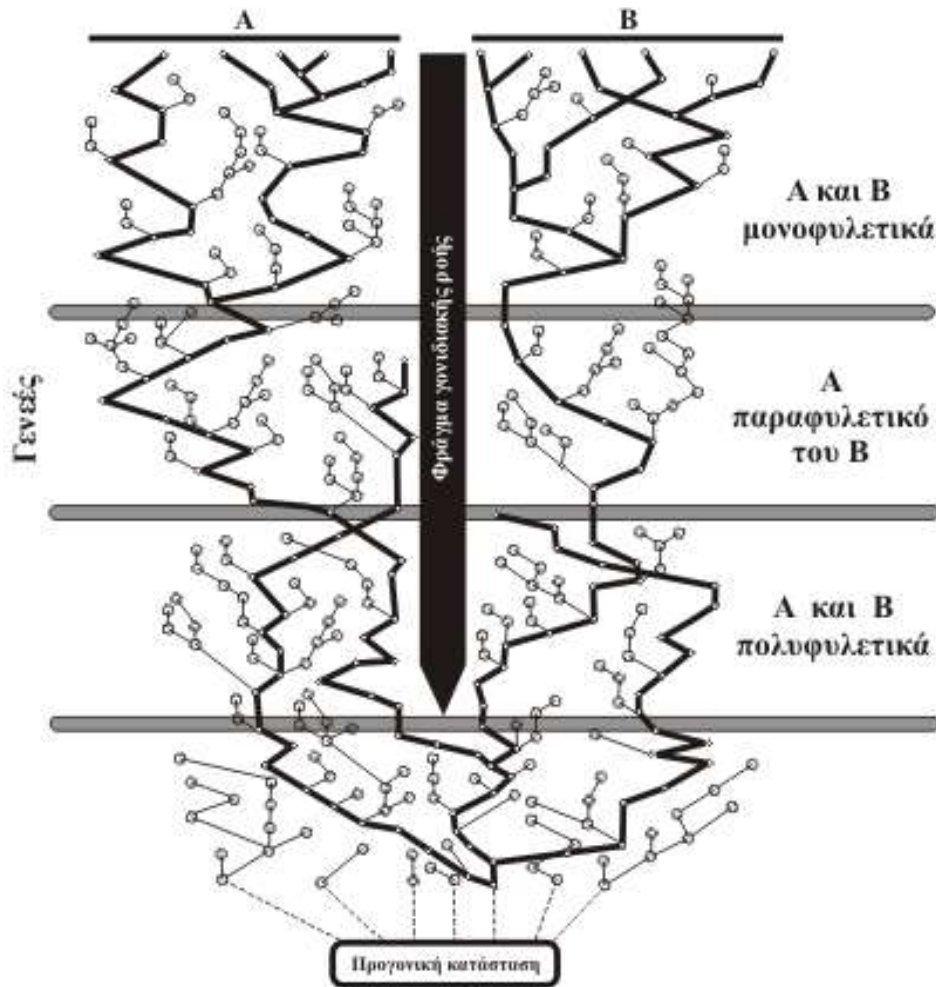


Οι τρεις κατηγορίες φυλογενετικών σχέσεων ουσιαστικά παρατηρούνται σε ζευγάρια αδελφών πληθυσμών, όταν εξετάζονται σε διαφορετικές χρονικές στιγμές από τη στιγμή που διαχωρίστηκαν από τον αρχικό πληθυσμό.

Αμέσως μετά το διαχωρισμό των υποπληθυσμών εξαιτίας ενός φράγματος που εμποδίζει τη γονιδιακή ροή, οι υποπληθυσμοί εμφανίζονται ως πολυφυλετικοί, επειδή οι απλότυποι του προγονικού πληθυσμού διαχωρίζονται σε αυτούς με τυχαίο τρόπο.



Λόγω της τυχαίας εξαφάνισης κάποιων γενεαλογικών γραμμών, οι πληθυσμοί εμφανίζονται παραφυλετικοί, ενώ τελικά μετά το πέρασμα αρκετών γενεών οι πληθυσμοί γίνονται τελικά μονοφυλετικοί.



Ο χρόνος που απαιτείται ώστε ένα ζευγάρι μη συνδεδεμένων πληθυσμών να φθάσει στο στάδιο της αμοιβαίας μονοφυλετικότητας εξαρτάται από το μέγεθος των πληθυσμών και από το τύπο του γονιδιώματος που χρησιμοποιείται.

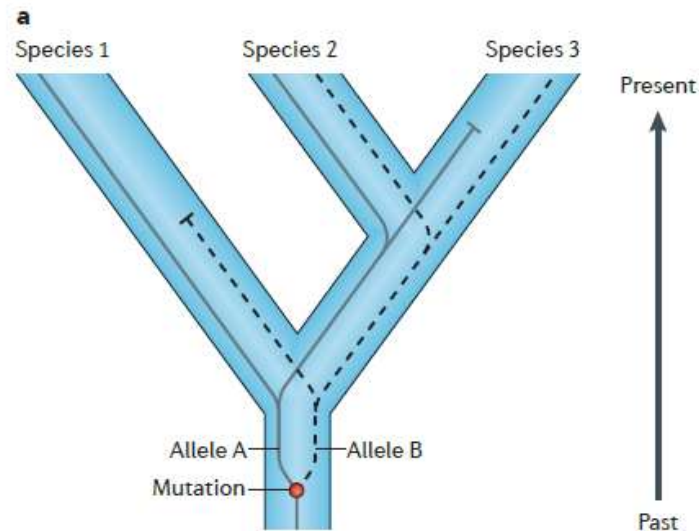
Ο χρόνος προς τη μονοφυλετικότητα είναι

- 4 φορές μεγαλύτερος στα πυρηνικά σε σχέση με τα μιτοχονδριακά γονίδια

Ωστόσο υπάρχουν κάποια φαινόμενα [όπως η **Ατελής Επιλογή Γενεαλογικών Γραμμών (Incomplete Lineage Sorting, ILS)** και η **Διείσδυση γονιδιώματος (Introgression or Introgressive Hybridization)**] που, ακόμα αν και τα είδη βρίσκονται σε κατάσταση αμοιβαίας μονοφυλετικότητας, μπορούν να οδηγήσουν σε πόλυ- ή πάρα –φυλετικές καταστάσεις (δευτερογενή γονιδιακή ροή μεταξύ των παραγόμενων πληθυσμών)

Incomplete lineage sorting: παρατηρείται όταν ένα πολυμορφικό προγονικό είδος που διαθέτει 2 ή περισσότερα αλληλόμορφα (δηλ. απλότυπους) σε ένα τόπο διαιρεθεί (διαχωριστεί) σε δυο γενεαλογίες. Αμφότερα τα αλληλόμορφα μπορούν να διατηρηθούν στα απογονικά κλαδιά. Ωστόσο όταν μια από αυτές τις γραμμές διαιρεθεί ξανά, το φυλογενετικό δέντρο για τον συγκεκριμένο τόπο (δηλ. το γονιδιακό δέντρο) μπορεί να τοπολογικά να μοιάζει αλλά μπορεί και όχι με το εξελικτικό δέντρο των ειδών.

Η πιθανότητα να συμβεί αυξάνει όταν τα κλαδογενετικά φαινόμενα συμβαίνουν χρονικά πολύ κοντά το ένα στο άλλο και όταν τα N_e είναι πολύ μεγάλα.



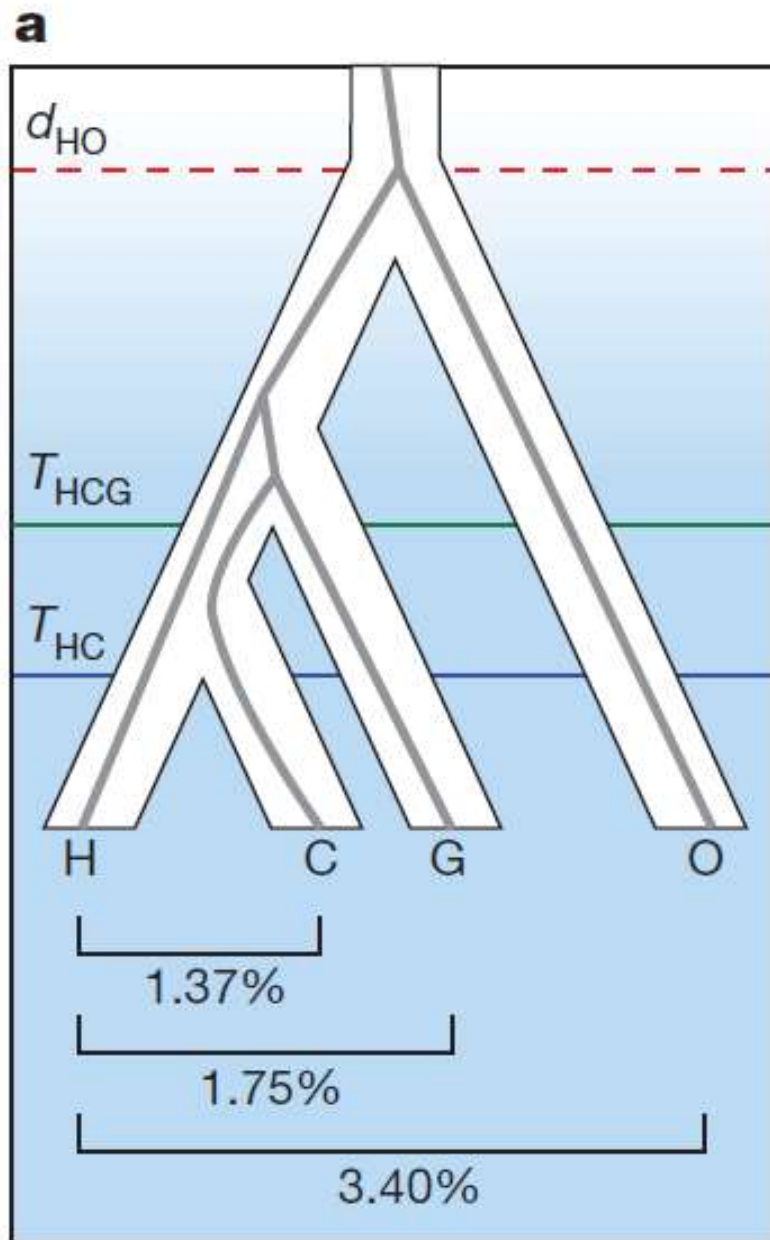
➤ Φυλογένεση της οικογένειας των μεγάλων πιθήκων (H: άνθρωπος, C: χιμπαντζής, G: γορίλας και O: ουρακοτάγκος).

➤ Οι οριζόντιες γραμμές υποδηλώνουν τις χρονικές στιγμές ειδογένεσης των μεγάλων πιθήκων.

➤ Οι εσωτερικές γκρι γραμμές υποδεικνύουν παραδείγματα ILS σε συγκεκριμένους τόπους

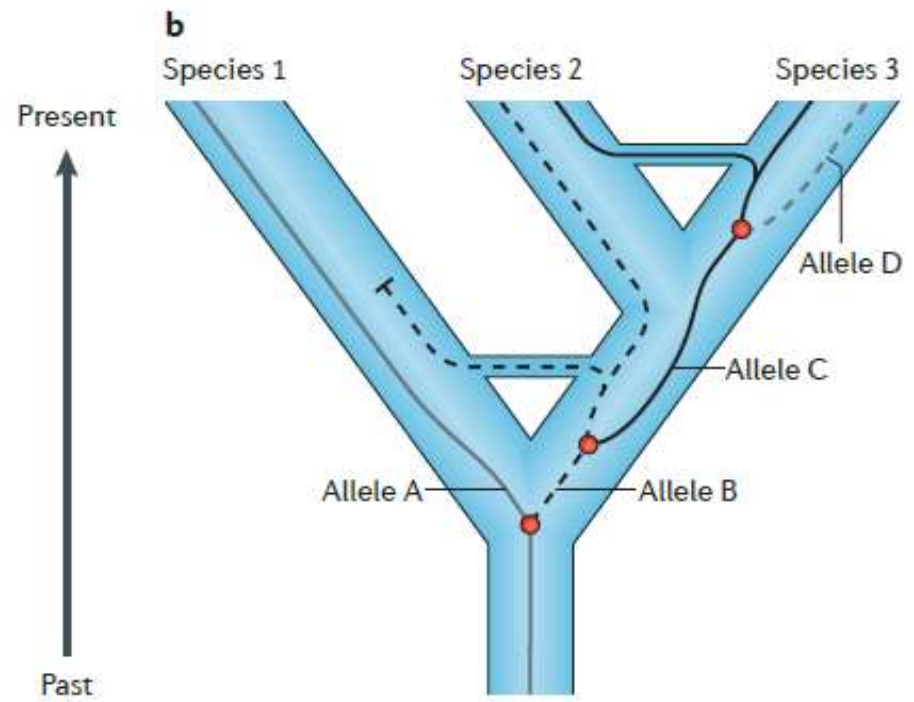
▪ βάσει αυτής υποστηρίζεται η σχέση χιμπαντζής και γορίλας, αφήνοντας τον άνθρωπο απέξω

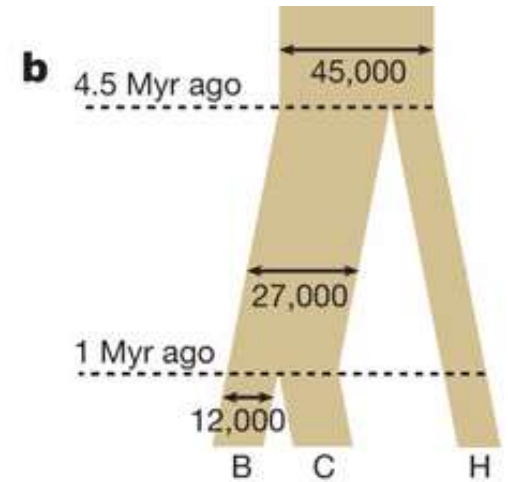
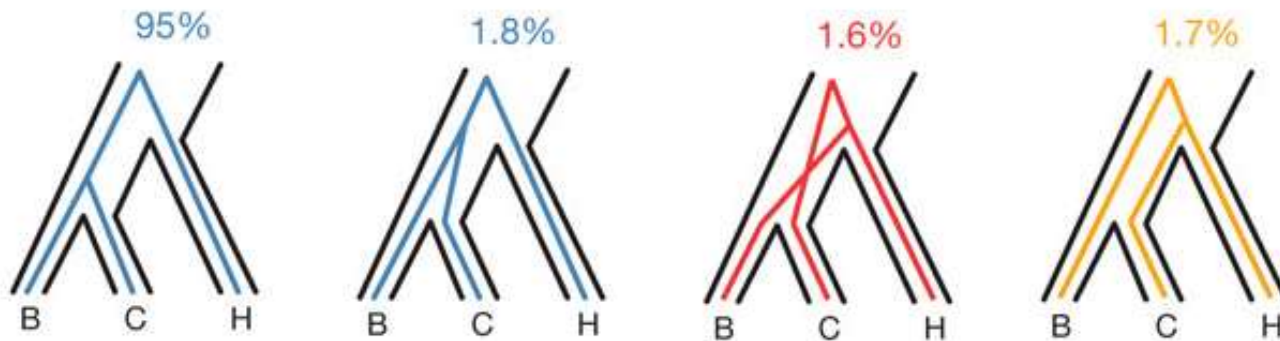
➤ Στη βάση της εικόνας οι μέσες νουκλεοτιδικές αποκλίσεις ανάμεσα στον άνθρωπο, το χιμπαντζή, το γορίλα και τον ουρακοτάγκο.



Διείσδυση γονιδιώματος: Ροή γενετικού υλικού ανάμεσα σε αποκλίνουσες γενεαλογικές γραμμές. Εδώ έχουμε 3 γενεαλογίες που έχουν προκύψει από ένα κοινό πρόγονο. Και στις 2 περιπτώσεις των κλαδογενετικών περιπτώσεων (σε επίπεδο είδους), υπάρχει γονιδιακή ροή (οριζόντιες ζώνες) μεταξύ των παραγόμενων γενεαλογιών.

Το αλληλόμορφο B μεταφέρεται από τη μία γενεαλογική γραμμή στην άλλη, αλλά χάνεται από τη γενεαλογική γραμμή που τη δέχεται είτε μέσω επιλογής είτε μέσω παρέκκλισης. Το αλληλόμορφο C μεταφέρεται από τη μία γενεαλογική γραμμή στην άλλη, αλλά σε αντίθεση με το B αυξάνει τη συχνότητά του επηρεάζοντας τη εξελικτική πορεία της γενεαλογικής γραμμής αποδέκτη (Species 2). Σε γενικές γραμμές, η ροή μεταξύ απομακρυσμένων γραμμών μειώνεται με τον χρόνο έως ότου εξαφανίζεται εντελώς.



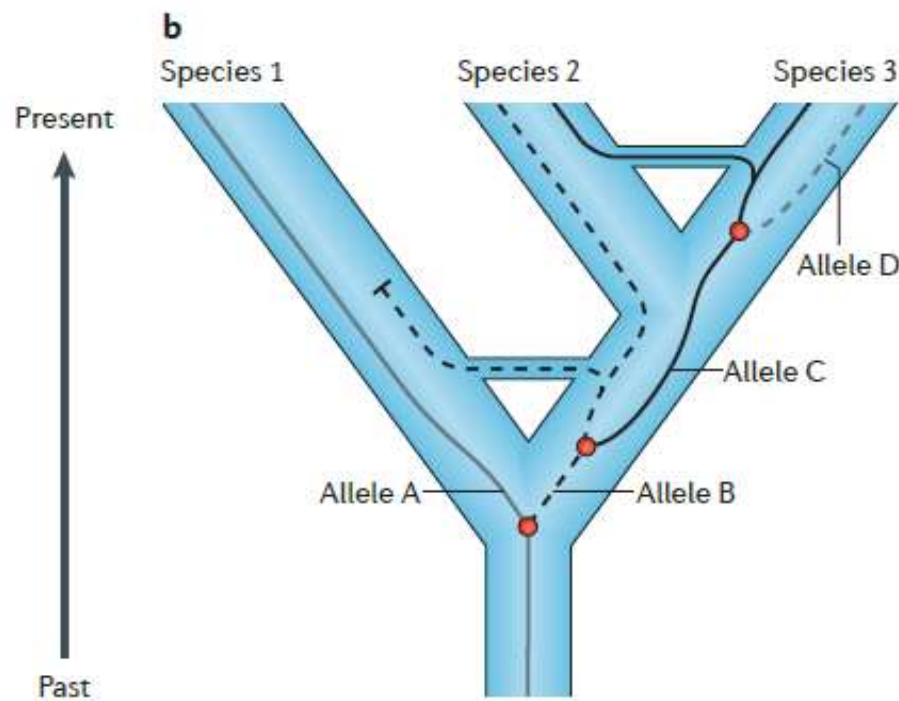


[Prüfer et al. 2012 Nature 486 (7404), 527-531 (05)]

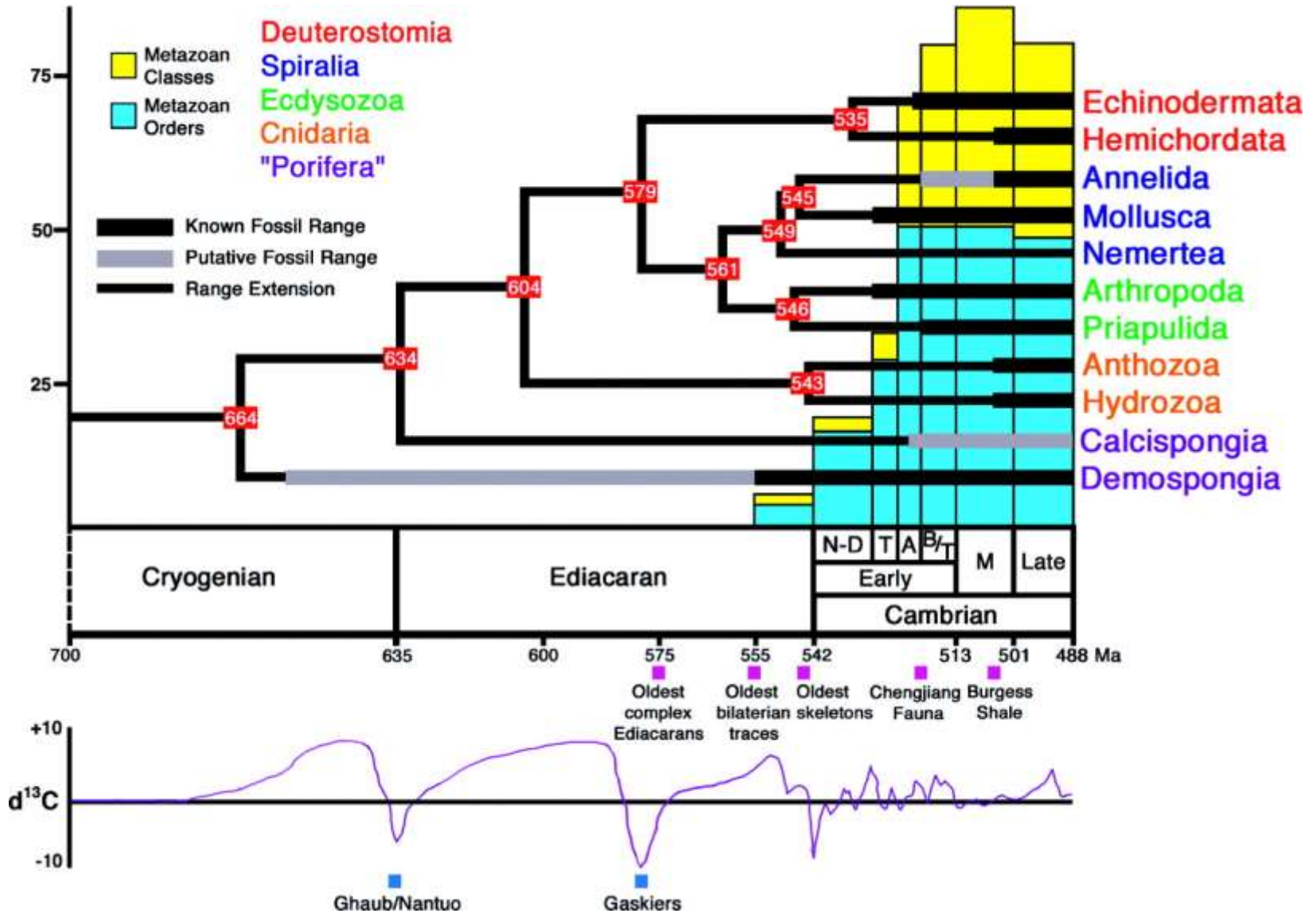
Οι Μπονόμπο ή Πυγμαίοι Χιμπαντζήδες και οι Χιμπαντζήδες είναι αναμφίβολα αδελφά τάξα και τα πιο συγγενικά από κάθε άλλο αρτίγονο Πρωτεύον.

ΩΣΤΟΣΟ, για το 1.6% του γονιδιώματος, οι αλληλουχίες των Μπονόμπο είναι πιο όμοιες με τις ομόλογες αλληλουχίες του ανθρώπου σε σχέση με τους Χιμπαντζήδες, ενώ για το 1.7% του γονιδιώματος, οι Χιμπαντζήδες είναι πιο όμοιοι με τους ανθρώπους παρά με τους Μπονόμπο

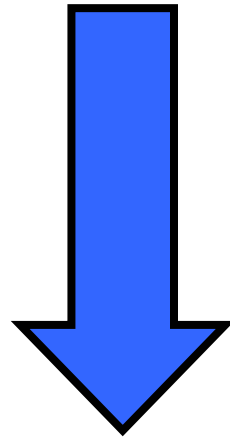
Ενδείξεις από διάφορα είδη πρωτευόντων, ειδικά των προγόνων των σύγχρονων πιθήκων και του ανθρώπου, υποδεικνύουν ότι η διαδικασία που έδωσε τις υπάρχουσες γενεαλογικές γραμμές δεν περιλαμβάνει έναν ταχύτατο διαχωρισμό και μια άμεση γενετική απομόνωση. Αντίθετα, σύγχρονες αναλύσεις έχουν δείξει ότι οι νέες γενεαλογίες μπορούν να αποκλίνουν και να συσσωρεύουν γενετικές διαφορές αν και διατηρούν σε μικρό βαθμό ένα είδος γενετικής ανταλλαγής (δηλ. γονιδιακή ροή).



Μοριακά ρολόγια



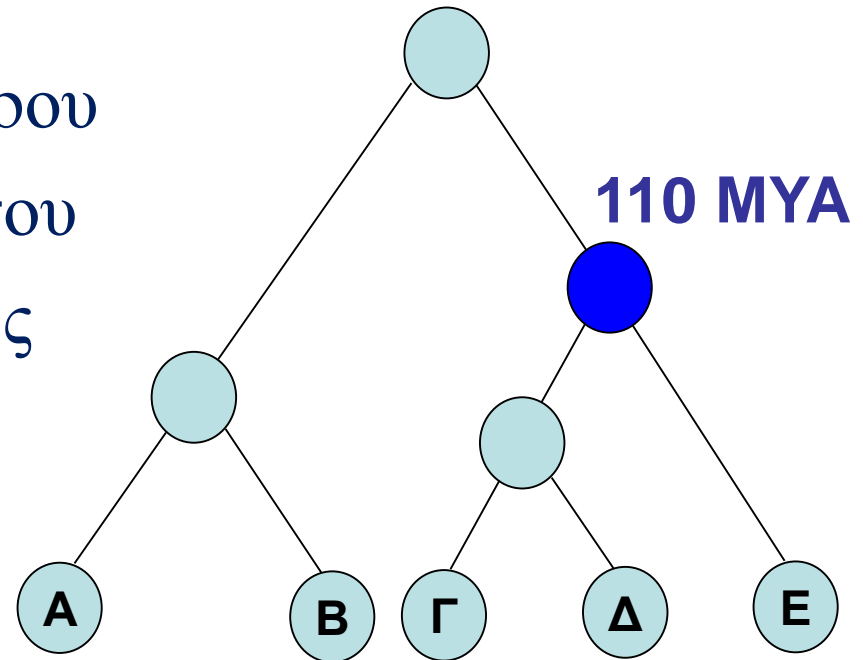
Τα απολιθώματα είναι
διάσπαρτα ή ημιτελή (ή
δεν υπάρχουν)



Πρόβλεψη των χρόνων
απόκλισης από τη σύγκριση
μοριακών δεδομένων

➤ Δεδομένου

- ενός φυλογενετικού δέντρου
- των μηκών των κλάδων του
- και του χρόνου απόκλισης ενός (ή περισσότερων) κόμβων



- Μπορούμε να χρονολογήσουμε τους υπόλοιπους κόμβους του δέντρου;
- **Ναι...** εάν ο ρυθμός που συμβαίνουν οι αλλαγές είναι σταθερός σε όλα τα κλαδιά

Μοριακό ρολόι

Η ιδέα...

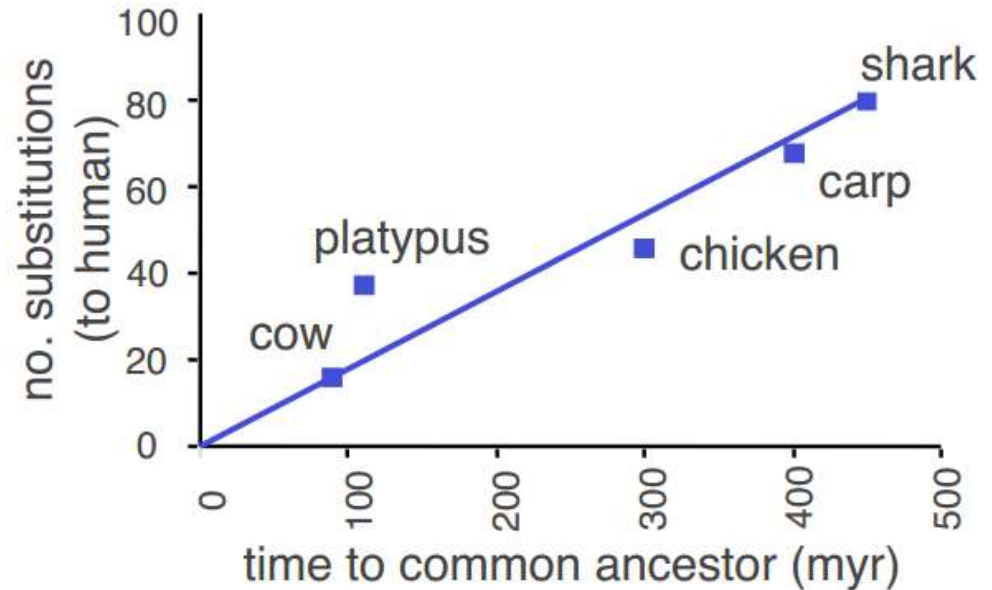
ξεκίνησε με τους Zuckerkandl & Pauling (1962) σχετικά με τον εξελικτικό ρυθμό των πρωτεϊνών, σημειώνοντας ότι η γενετική απόσταση δύο αλληλουχιών διαφορετικών ειδών που κωδικοποιούν την ίδια πρωτεΐνη αυξάνει γραμμικά με το χρόνο απόκλισης των δύο ειδών.



Linus Pauling



Emile Zuckerkandl



Zuckerkandl, E. and Pauling, L.B. (1962). "Molecular disease, evolution, and genetic heterogeneity". In Kasha, M. and Pullman, B (editors). Horizons in Biochemistry. Academic Press, New York, pp. 189-225.

Μοριακό ρολόι

Το μοριακό ρολόι αποτελεί τη συσχέτιση της απόσχισης δύο ειδών και του αριθμού των διαφορών που παρατηρούνται μεταξύ νουκλεοτιδικών ή πρωτεϊνικών μορίων των ειδών αυτών.

Εάν το μοριακό ρολόι υπάρχει και ο ρυθμός εξέλιξης ενός γονιδίου μπορεί να υπολογιστεί

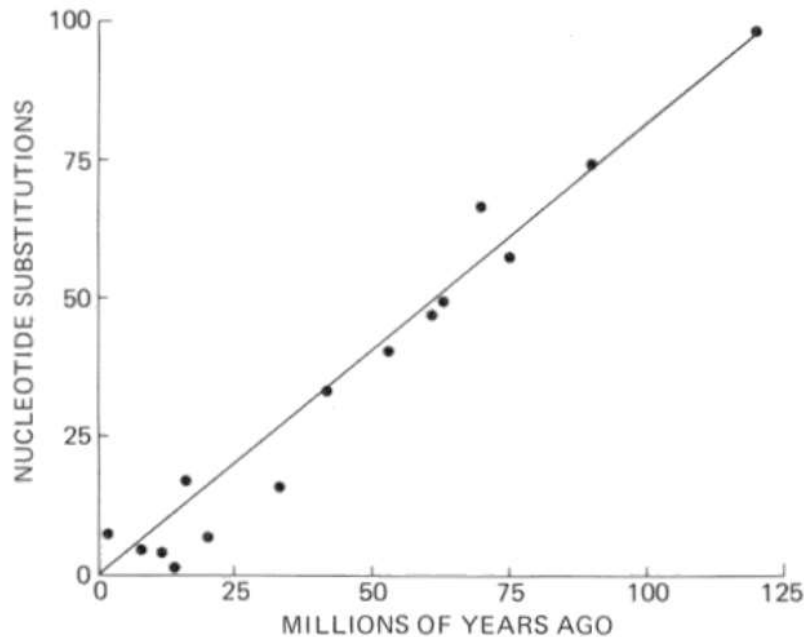
τότε

α) είναι πιθανή η χρονολόγηση άγνωστων χρονικά αποσχίσεων δύο γενεαλογικών γραμμών μέσω σύγκρισης των πρωτεϊνικών τους ή των νουκλεοτιδικών τους αλληλουχιών

και

β) εάν ο χρόνος απόκλισης δύο ειδών είναι γνωστός (π.χ. έχει εκτιμηθεί με τη βοήθεια του αρχείου των απολιθωμάτων), τότε μπορεί να συναχθεί και ο ρυθμός μοριακής εξέλιξης ενός γονιδίου

Η υπόθεση του Μοριακού ρολογιού



from AC Wilson, 1976

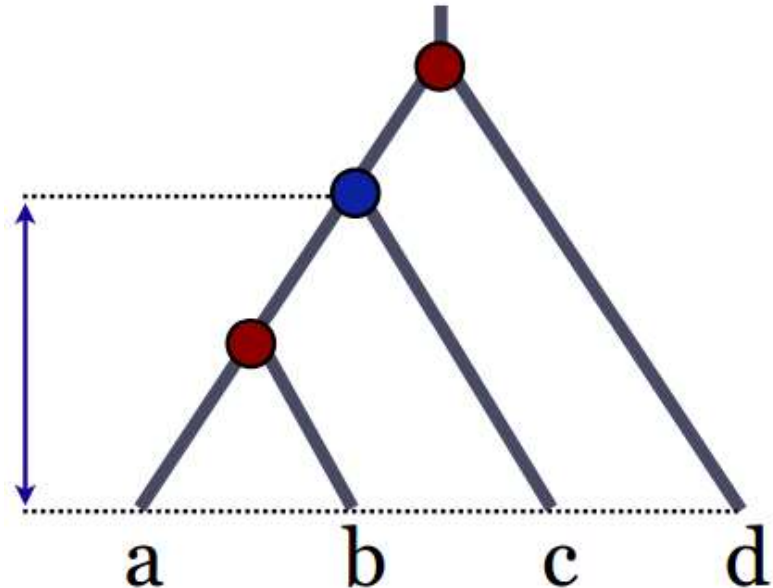
- Διάγραμμα που απεικονίζει τη σχέση των νουκλεοτιδικών διαφορών 17 ειδών θηλαστικών σε 7 γονιδιακά προϊόντα σε σχέση με το χρόνο
- Η ισχυρή γραμμική συσχέτιση υποδεικνύει οι μοριακές διαφορές ανάμεσα στα είδη είναι ανάλογες του χρόνου διαχωρισμού τους

Η υπόθεση του Μοριακού ρολογιού

- Η προφανής **σταθερότητα** του μοριακού ρολογιού έρχεται σε αντίθεση με τη δραματική ποικιλότητα στους ρυθμούς της **μορφολογικής** εξέλιξης.
- Τα «μόρια» μπορούν να εκτιμήσουν την ηλικία των κοινών προγόνων για περιπτώσεις που τα απολιθώματα είναι άγνωστα (γεμίζοντας τα κενά στις απολιθωματοφόρες καταγραφές)
- Τα «μόρια» μπορούν να εκτιμήσουν την ηλικία ακόμα και αν δεν υπάρχει προφανής μορφολογική αλλαγή (ιδιαίτερα χρήσιμο για τα μικρόβια)
- Όπως και στη φυλογένεση, οι πιο σημαντικές πρόοδοι έχουν επιτευχθεί από συνδυασμό μοριακών και μορφολογικών δεδομένων

Γιατί θέλουμε να πιστεύουμε σε ένα ρολόι;

- Τα φυλογενετικά συμπεράσματα είναι πιο απλά όταν έχουμε σταθερούς ρυθμούς εξέλιξης
- Ένα σταθερό ρολόι καθιστά πιθανή την εκτίμηση της ηλικίας διαφόρων ειδών γεγονότων όπως η μετανάστευση, η διείσδυση κ.α.
- Το μοριακό ρολόι σχετίζεται με τη θεωρία του Kimura σχετικά με την ουδέτερη εξέλιξη

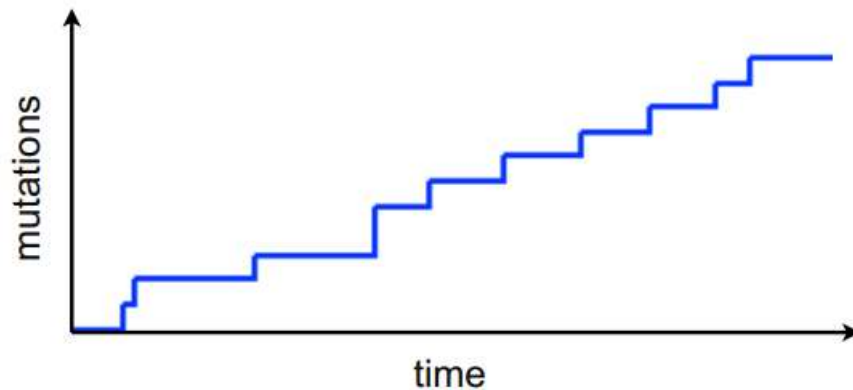


Το μοριακό ρολόι δεν είναι μετρονόμος

- Τα κτυπήματα του ρολογιού είναι τυχαία (στοχαστικά), όχι καθορισμένα
- Οι υποκαταστάσεις συμβαίνουν τυχαία σύμφωνα με μια διαδικασία Poisson

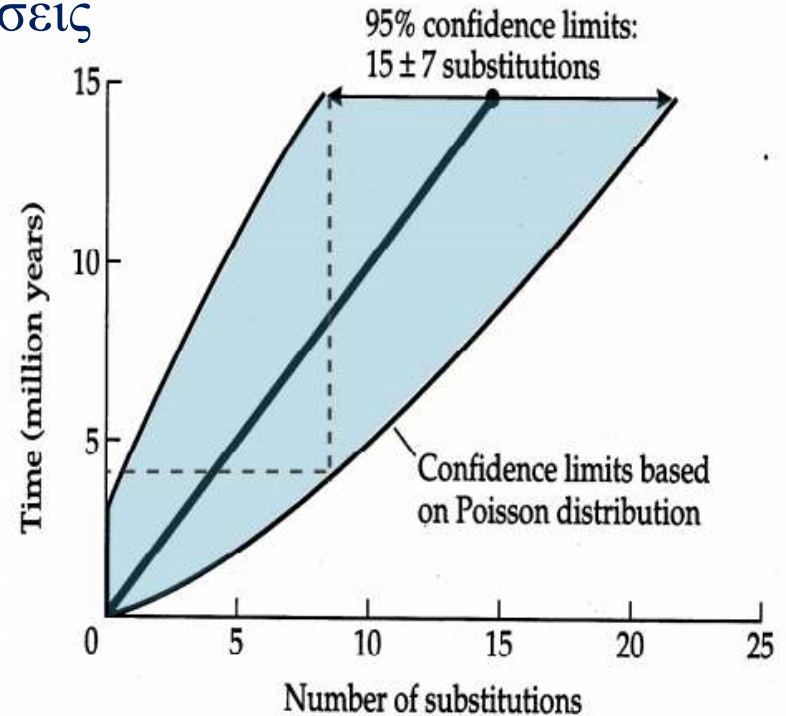


$$P[(N(t+\tau)-N(t))=k] = \frac{e^{-\lambda t}(\lambda t)^k}{k!} \quad k = 0, 1, \dots$$



Το μοριακό ρολόι δεν είναι μετρονόμος

- Εάν μια υποκατάσταση συμβαίνει κάθε ένα εκατομμύριο χρόνια, με τη διασπορά Poisson
 - 95% των γενεαλογιών ηλικίας 15 εκ. χρόνων έχουν 8-22 υποκαταστάσεις
 - μια γενεαλογία με 8 υποκαταστάσεις μπορεί να είναι < από 5 εκ. χρόνια



Μετάλλαξη και Υποκατάσταση

➤ Ρυθμός μετάλλαξης (μ)

- Ο ρυθμός στον οποίο λάθη (αλλαγές) ενσωματώνονται στο γονιδίωμα κατά τη διάρκεια μιας αντιγραφής
- Εξαρτάται βασικά από το μηχανισμό αντιγραφής
- Μπορεί να εκφραστεί ως μεταλλαγές ανά νουκλεοτιδική θέση ανά γεγονός αντιγραφής
- Μπορεί να μετρηθεί και *in vivo* και *in vitro* μέσω διαφόρων τεχνικών μοριακής βιολογίας

Μετάλλαξη και Υποκατάσταση

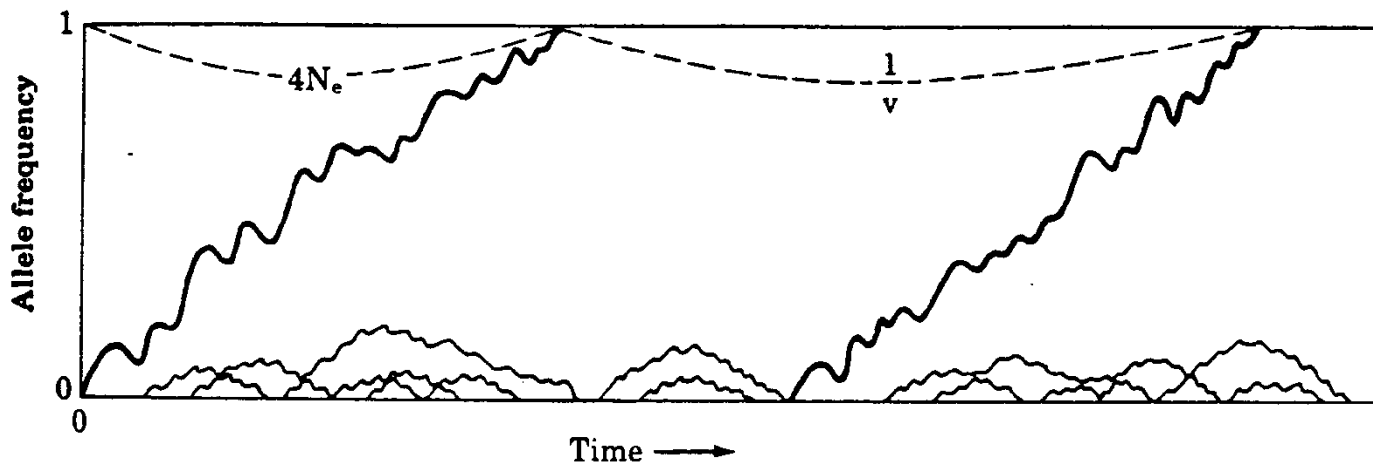
➤ Ρυθμός υποκατάστασης (r)

- Ο ρυθμός στον οποίο οι μεταλλαγές εξαπλώνονται και εγκαθιδρύονται σε ένα πληθυσμό
- Εξαρτάται από πολλούς παράγοντες όπως η δυναμική των πληθυσμών, η φυσική επιλογή και η γενετική παρέκκλιση
- Μπορεί να εκφραστεί ως ο αριθμός των υποκαταστάσεων αν νουκλεοτιδική θέση στη μονάδα του χρόνου (μέρες, χρόνια, γενεές)
- Μπορεί να μετρηθεί σε ετερόχρονες αλληλουχίες

Μετάλλαξη και Υποκατάσταση

- Για κάθε τόπο, $2N\mu$ μεταλλαγές εισέρχονται σε ένα πληθυσμό σε κάθε γενεά
- Κάθε νέα ουδέτερη μεταλλαγή έχει πιθανότητα να εγκαθιδρυθεί ίση με την αρχική της συχνότητα $1/(2N)$
- Ο μέσος αριθμός υποκαταστάσεων ανά τόπο και ανά γενεά είναι ίσος με το γινόμενο αυτών,

$$2N\mu * 1/(2N) = \mu$$

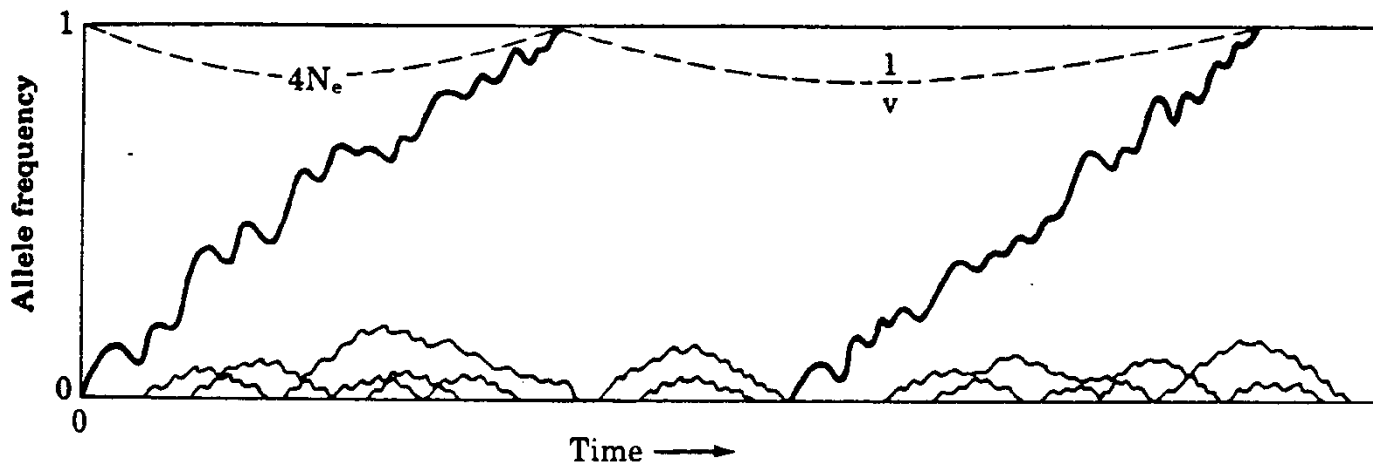


Μετάλλαξη και Υποκατάσταση

Βασικό χαρακτηριστικό της θεωρίας της Ουδετερότητας

ρυθμός υποκατάστασης = ρυθμός μεταλλαγής

$$r = \mu$$



Υπόθεση μοριακού ρολογιού

N = συνολικός αριθμός υποκαταστάσεων

L = συνολικός αριθμός νουκλεοτιδίων που συγκρίνονται μεταξύ των 2 αλληλουχιών

$K = \frac{N}{L}$ αριθμός υποκαταστάσεων ανά νουκλεοτιδική θέση

Ρυθμός νουκλεοτιδικών υποκαταστάσεων r και ο χρόνος απόκλισης T

r = ρυθμός υποκαταστάσεων

π.χ. 0.56×10^{-9} αντικαταστάσεις ανά θέση και
ανά χρόνο

K = αριθμός υποκαταστάσεων

π.χ. 0.093 ανά νουκλεοτιδική θέση (αρουραίος
vs άνθρωπος)

$$r = K / 2T$$

$$T = 0.093 / (2) (0.56 \times 10^{-9}) = 83 \text{ εκ. χρόνια}$$

Πως κτυπάει το μοριακό ρολόι ;

ATGACCCCGACACGC AAAATTAACCCACTAATAAAAATTAATTAATCACTCATTTTATCGAC

ATGACCCCGACACGC AAAATTAACCCACTAATAAA**G**TTAATTAATCACTCATTTTATCGAC

ATGACC**T**CGACACGC AAAATTAACCCACTAATAAA**G**TTAATTAATCACTCATTTTATCGAC

ATGACC**T**CGACACGC AAAAT**G**AACCCACTAATAAA**G**TTAATTAATCACTCATTTTATCGAC

ATGACC**T**CGACACGC AAAAT**G**AACCCACTAATAAA**G**TTAATTAATCACTCATTTTATCGAC

Κάθε νουκλεοτιδική υποκατάσταση είναι ισοδύναμη με ένα τικ στο μηχανικό ρολόι. Όσο περισσότερες υποκαταστάσεις συμβούν τόσο μεγαλύτερος είναι ο χρόνος που έχει διέλθει

Απόκλιση από τον κοινό πρόγονο

AAA CCC CGG GGC CCC TAT TTT TTG


AAG CCC CGG GGC CCC TAT TTT TTG

AAG CCT  CGG GGC CCC TAT TTT TTG

AAG CCT CGG GGC CCT  TAT TTT TTG



AGG CCT CGG GGC CCT TAT TTT TTG

AAA CCC CGG GGC CCC TAT TTT TTG

AAA CCC CGG GGC CCC TAT TTT TT  T

AAT CTC  CGG GGC CCC TAT TTT TTT

AAT CTC CGG GGC CTC  TAT TTT TTT

AAT CTC CGG GGC CTC TAT TTT  TAT

Απόκλιση αλληλουχιών

Sp1: AGG CCT CGG GGC CCT TAT TTT TTG = 24 νουκλεοτίδια

|| | ||| ||| | ||| ||| |

Sp2: AAT CTC CGG GGC CTC TAT TTT TAT

$$K_{JC} = -\frac{3}{4} \ln\left(1 - \frac{4P}{3}\right)$$

$$K_{K80} = \frac{\ln\left(\frac{1}{1-2P-Q}\right)}{2} + \frac{\ln\left(\frac{1}{1-2Q}\right)}{4}$$

- Μήκος αλληλουχίας: 24
- Ίδια ζεύγη: 17
- Αριθμός νουκλεοτιδικών διαφορών ανά θέση:
 $d = (24-17)/24 = 0.29$
- Πως μπορούμε να μεταφράσουμε αυτή τη διαφορά σε χρόνο, με άλλα λόγια πριν από πόσα χρόνια απέκλινε το Species 1 από το 2;
- Τι χρειαζόμαστε;

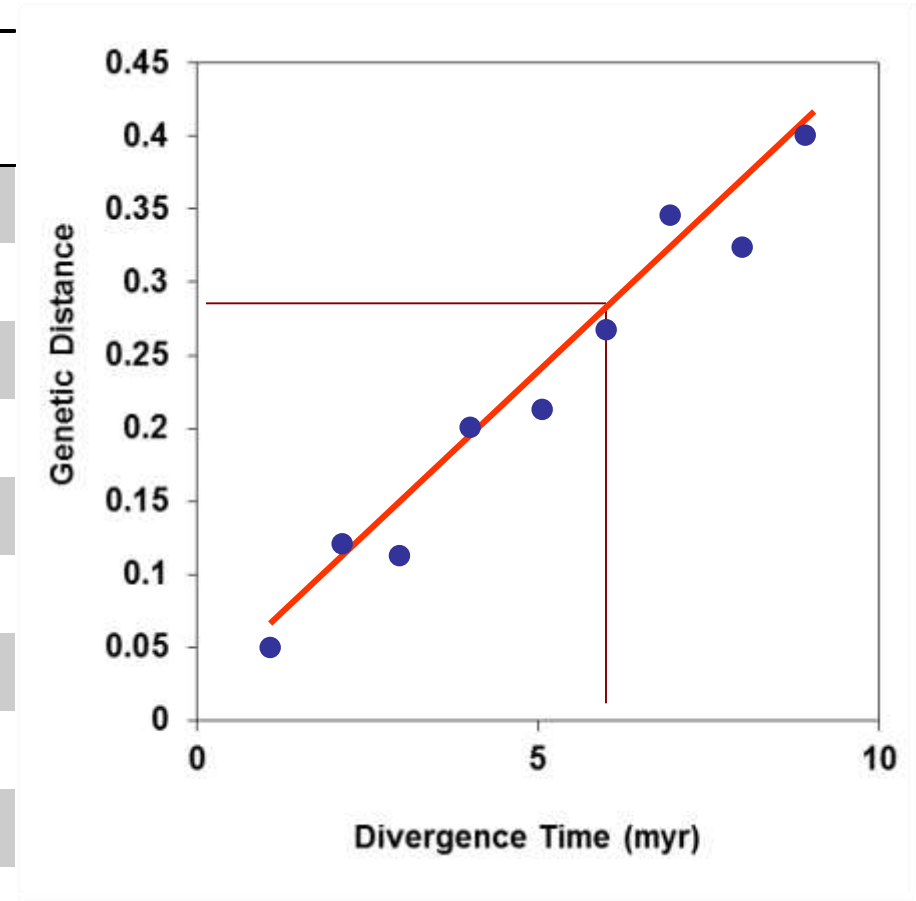
Ιζηματογενή πετρώματα και απολιθώματα



Εάν τα απολιθώματα 2 συγγενικών ειδών (αρουραίοι και ποντίκια) βρεθούν στο ίδιο γεωλογικό στρώμα, αλλά όχι σε παλιότερα στρώματα, τότε, εάν το στρώμα είναι 15 εκ. χρόνων, μπορούμε να υποθέσουμε ότι τα 2 είδη απέκλιναν πριν από 15 εκ. χρόνια

Βαθμονόμηση του μοριακού ρολογιού

Ζεύγος ειδών	Χρόνος απόκλισης (εκ. χρ.)	d
1	1	0.05
2	2	0.12
3	3	0.11
4	4	0.2
5	5	0.21
6	6	0.27
7	7	0.35
8	8	0.33
9	9	0.41
10	?	0.29



Ο χρόνος απόσχισης είναι ~6 εκ. χρόνια

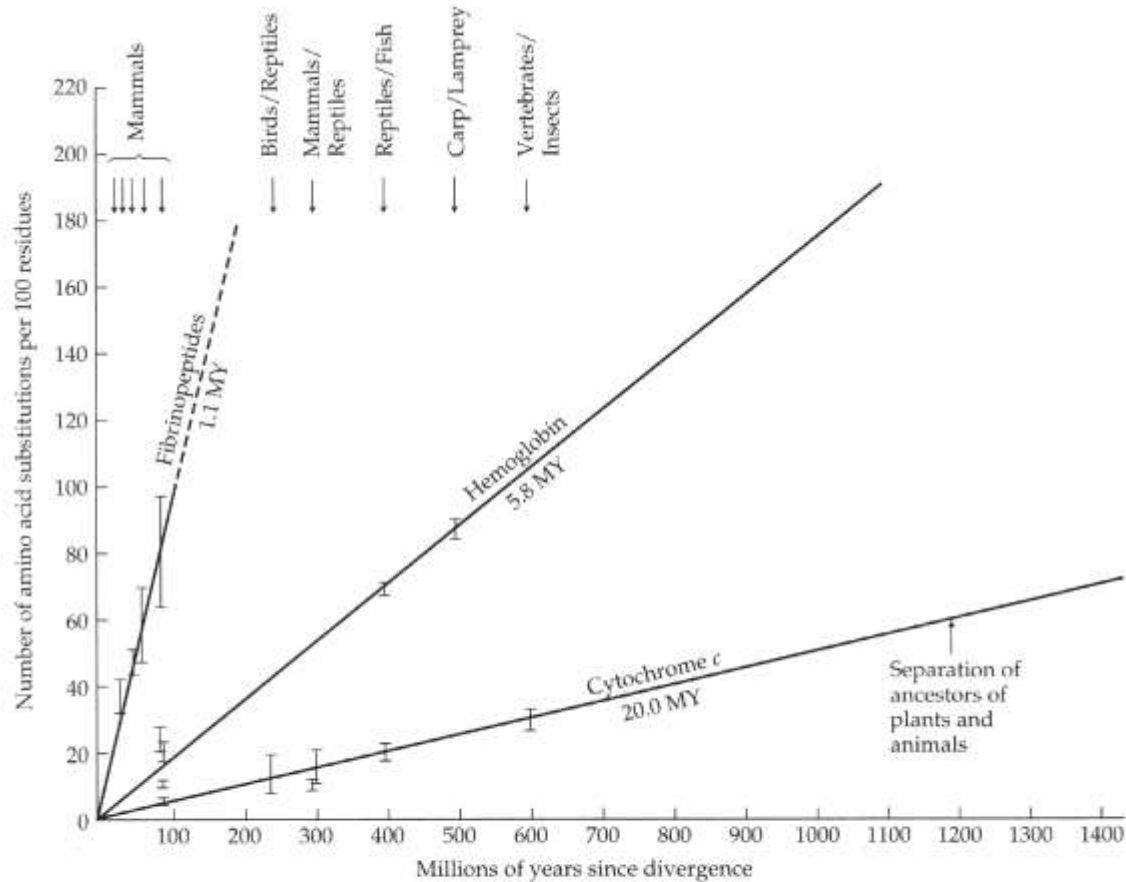
**Είναι το μοριακό ρολόι μια
λογική υπόθεση;**

Μοριακό ρολόι

Στην πιο ακραία του μορφή, η υπόθεση του μοριακού ρολογιού αξιώνει ότι οι ομόλογες αλληλουχίες DNA εξελίσσονται με τον ίδιο ρυθμό κατά μήκος όλων των γενεαλογικών γραμμών, εφόσον αυτές διατηρούν την αρχική τους λειτουργία

Π.χ. 2% ανά 1 εκ. χρόνια στο mtDNA των ζώων

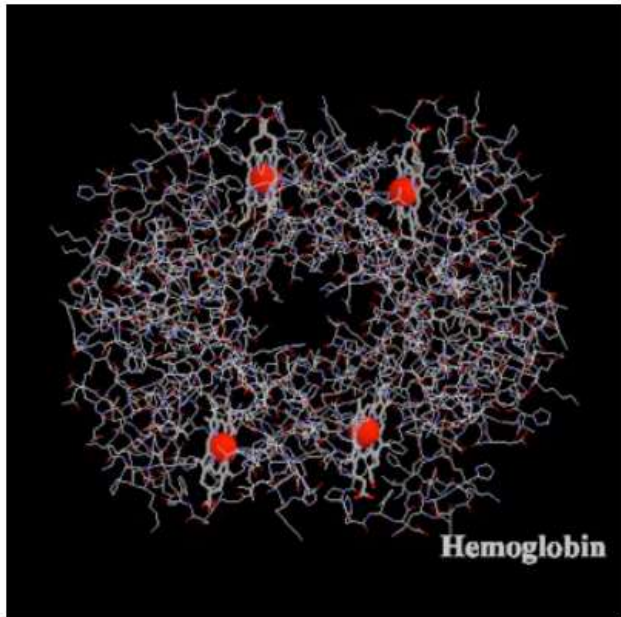
Διαφορετικά γονίδια τρέχουν με διαφορετική ταχύτητα



Η βαθμονόμηση του μοριακού ρολογιού πρέπει να γίνει για κάθε γονίδιο χωριστά.

Figure 8.8 The molecular clock runs at different rates in different proteins. One reason is that the neutral substitution rate differs among proteins. Fibrinogen appears to be relatively unconstrained and has a high neutral substitution rate, while cytochrome *c* has a lower neutral substitution rate, and may be more constrained. Data are from a wide variety of organisms. (From Dickerson 1971.)

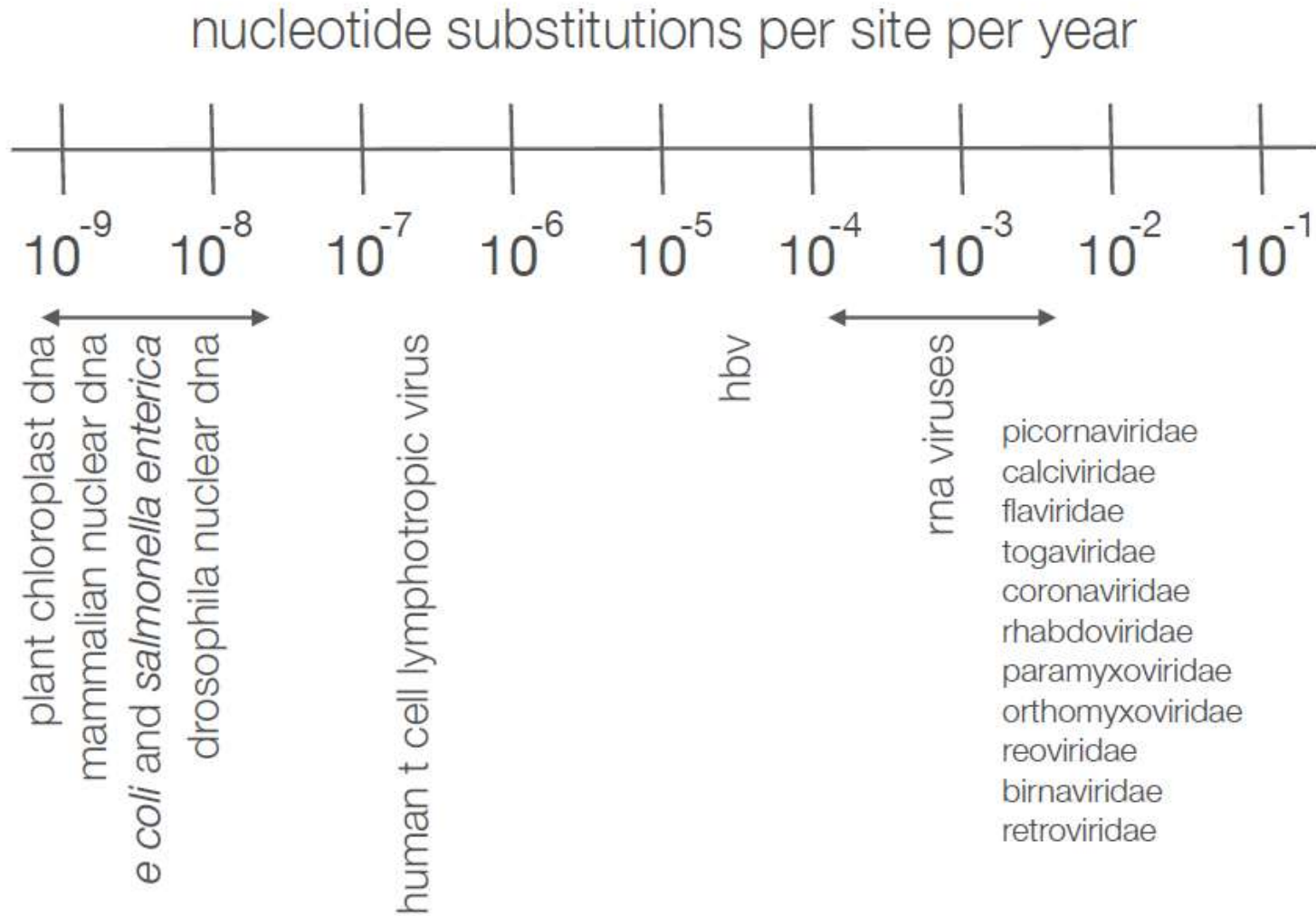
Διαφορετικά τμήματα των γονιδίων τρέχουν με διαφορετική ταχύτητα



Kimura & Ohta (1973).
Rates are amino acid
changes per site per year

	<i>alpha globin</i>	<i>beta globin</i>
<i>Haem binding region</i>	0.17×10^{-9}	0.24×10^{-9}
<i>Surface residues</i>	1.35×10^{-9}	2.73×10^{-9}

Διαφορετικά είδη τρέχουν με διαφορετική ταχύτητα



Ρυθμός υποκατάστασης vs. Ρυθμός μεταλλαγής

- Ο ρυθμός υποκατάστασης (εγκαθίδρυσης) είναι ο ρυθμός σύμφωνα με το οποίο οι αλληλουχίες διαφορετικών πληθυσμών αποκλίνουν με το χρόνο
- Ο ρυθμός μεταλλαγής είναι ο ρυθμός σύμφωνα με το οποίο τα άτομα ενσωματώνουν «λάθη» κατά την αντιγραφή.
- Η πιθανότητα εγκαθίδρυσης καθορίζει τη διαφορά μεταξύ αυτών.

$r = N \mu p =$ **ρυθμός υποκατάστασης** (ανά γενεά)

$\mu =$ **ρυθμός μεταλλαγής** (ανά άτομο ανά γενεά)

$p =$ **πιθανότητα εγκαθίδρυσης**

$N =$ **πληθυσμιακό μέγεθος** ($2N$ για διπλοειδείς)

Ερμηνεύοντας την ποικιλία στους ρυθμούς

- διαφορές στη διάρκεια της γενεάς
- διαφορές στο μεταβολικό ρυθμό
- διαφορές στους μηχανισμούς επιδιόρθωσης
- διαφορές στο πληθυσμιακό μέγεθος
- διαφορές στη πίεση της επιλογής

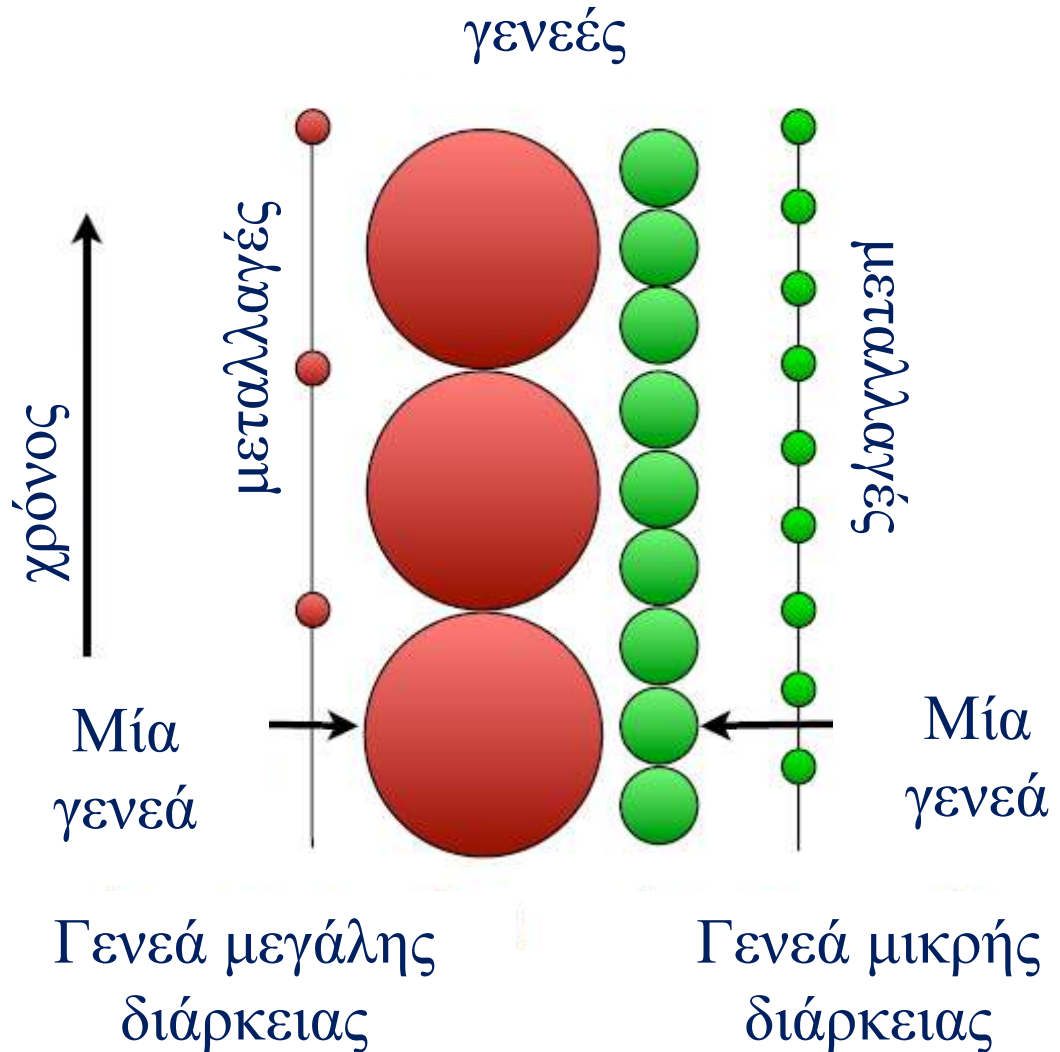
$$r = N \mu p$$

μ = ρυθμός μεταλλαγής (ανά άτομο ανά γενεά)

p = πιθανότητα εγκαθίδρυσης

Διάρκεια γενεάς

- Διάρκεια γενεάς (g)
= Ο χρόνος μεταξύ 2 διαδοχικών γενεών
- Πολύ σημαντικός παράγοντας για την εξέλιξη ουδέτερων γονιδιακών θέσεων (π.χ. σιωπηλές θέσεις)



Διάρκεια γενεάς

Ο ρυθμός εγκαθίδρυσης σε σιωπηλές θέσεις στον ουρακοτάγκο, το γορίλα και το χιμπαντζή είναι 1.3, 2.2 και 1.2 φορές μεγαλύτερος σε σχέση με τον άνθρωπο, γεγονός που υποδεικνύει αναλογικά μικρότερες γενεές



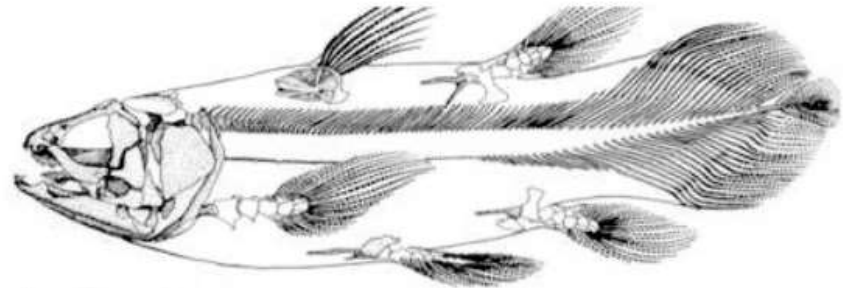
Μεταβολικός ρυθμός

Dog breeds: huge variation within the last 5000 years

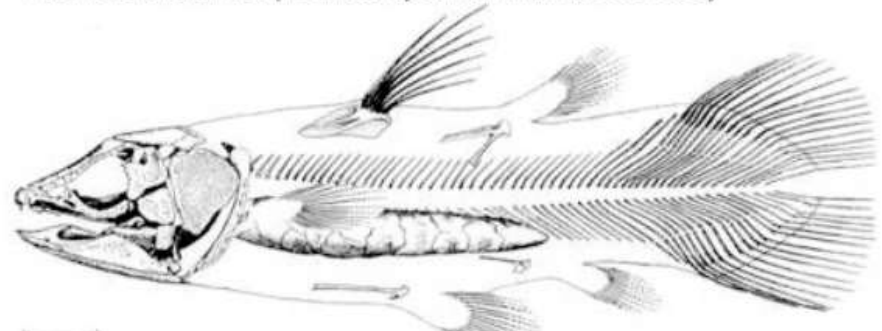


(For plants, think tulips vs Ginko)

Coelacanths: little variation over 100,000,000 years



Latimeria chalumnae (1.8 meter specimen from the Comoros)



Macropoma lewesiensis (59cm specimen from the Cretaceous period deposits in England. Details of the fossil's supplementary tail fin are insufficiently known to allow restoration)
- Peter Forey, *History of Coelacanths*

Ο ρυθμός μεταλλαγής (ανά χρόνο) μπορεί να αυξηθεί με το μεταβολικό ρυθμό και να μειωθεί με το μήκος της γενεάς

- Το mtDNA των ομοιόθερμων ζώων φαίνεται να τρέχει πιο γρήγορα από αυτό των εξώθερμων
- Μέσα σε κάθε ομάδα, υπάρχει επίσης μια συσχέτιση με το μέγεθος του σώματος (το οποίο σχετίζεται και με τη διάρκεια της γενεάς...)

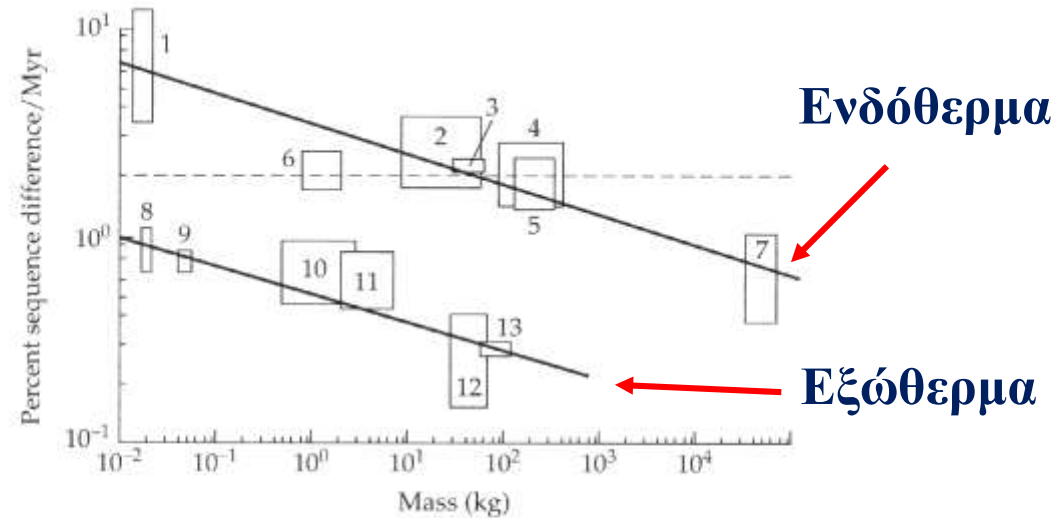
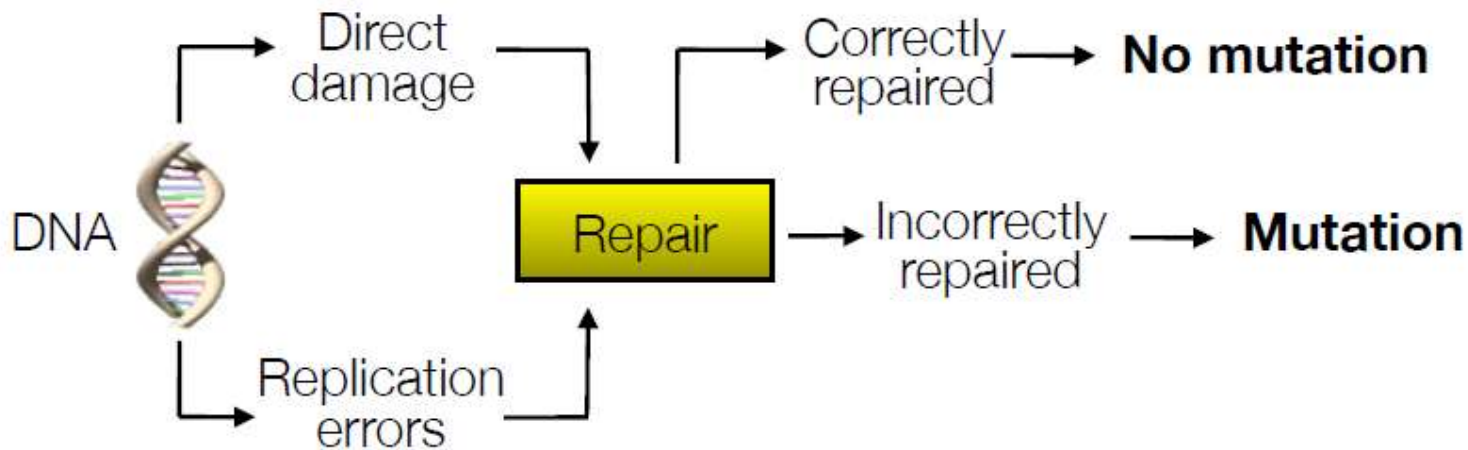


Figure 8.3 Relationship between rate of mtDNA sequence divergence (% change per million years) and body size (in kg) for various vertebrates. Data points: 1, mice; 2, dogs; 3, human-chimpanzee; 4, horses; 5, bears; 6, geese; 7, whales; 8, newts; 9, frogs; 10, tortoise; 11, salmon; 12, sea turtles; 13, sharks. Boxes represent the range of rates and body sizes for a given taxon. Solid lines are drawn to pass through the boxes. Dashed line represents the hypothesis of rate constancy. From Martin and Palumbi (1993).

- Ελεύθερες ρίζες οξυγόνου που παράγονται κατά την αερόβια αναπνοή μπορεί να προκαλέσουν μεταλλαγές
- Οργανισμοί με υψηλά μεταβολικά ποσοστά συνθέτουν περισσότερο DNA.

Μηχανισμοί επιδιόρθωσης

- Η φύση των μηχανισμών επιδιόρθωσης είναι πολύπλοκη και μπορεί να επηρεάσουν το μεταλλακτικό ρυθμό.
- RNA ιοί και ρετροϊοί έχουν πολύ μεγαλύτερους μεταλλακτικούς ρυθμούς σε σχέση με τους ευκαρυώτες γιατί χρησιμοποιούν διαφορετικές πολυμεράσες.
- Γονίδια που μεταγράφονται πολύ, έχουν πιο ικανούς μηχανισμούς επιδιόρθωσης.



Ερμηνεύοντας την ποικιλία στους ρυθμούς

- διαφορές στο διάρκεια της γενεάς
- διαφορές στο μεταβολικό ρυθμό
- διαφορές στους μηχανισμούς επιδιόρθωσης
- διαφορές στο πληθυσμιακό μέγεθος
- διαφορές στη πίεση της επιλογής


$$r = N \mu p$$

μ = ρυθμός μεταλλαγής (ανά άτομο ανά γενεά)

p = πιθανότητα εγκαθίδρυσης

Μοριακό ρολόι

Τα δεδομένα αυτά δεν αποτελούν απόδειξη ότι δεν υπάρχει μοριακό ρολόι.

Στην πραγματικότητα δεν υπάρχει ένα «παγκόσμιο» ρολόι, όμως μπορούμε να μιλήσουμε για ένα ρολόι που χτυπάει αμερόληπτα για μία ομάδα συγγενικών ειδών («τοπικό» μοριακό ρολόι με εφαρμογή σε μία ομάδα οργανισμών).

Η εφαρμογή ενός τοπικού ρολογιού επιτρέπει το συσχετισμό της φυλογενετικής ιστορίας με την κλίμακα του χρόνου, παρέχοντας εξελικτική πληροφορία που σε άλλη περίπτωση θα έμενε ανεκμετάλλευτη. Συνεπώς, η χρονολόγηση είναι δυνατόν να χρησιμοποιηθεί ως κριτήριο ελέγχου ανεξάρτητων βιογεωγραφικών (και παλαιοβιογεωγραφικών) υποθέσεων και να βοηθήσει στην ερμηνεία των σημερινών κατανομών και την κατανόηση των ιστορικών προτύπων εξάπλωσης.

Τοπικά ρολόγια;

- Εξελικτικά συγγενικά είδη που συχνά μοιράζονται παρόμοιες ιδιότητες, είναι πιθανό να έχουν παρόμοιους ρυθμούς
- Για παράδειγμα
 - Τα τρωκτικά της οικ. Muridae «τρέχουν» κατά μέσο όρο 2-6 φορές πιο γρήγορα από τους πιθήκους και τον άνθρωπο (Graur & Li σελ. 150)
 - τα ποντίκια και οι αρουραίοι έχουν πολύ παρόμοιους ρυθμούς (Graur & Li σελ. 146)



Tool Calibration

Βαθμονόμηση του μοριακού ρολογιού

Η χρήση του μοριακού ρολογιού

Η μέτρηση του εξελικτικού χρόνου επιτρέπει

- την εκτίμηση της γενετικής απόστασης

- d = γενετική απόσταση

- τη χρήση παλαιοντολογικών δεδομένων για το καθορισμό της ηλικίας του κοινού προγόνου

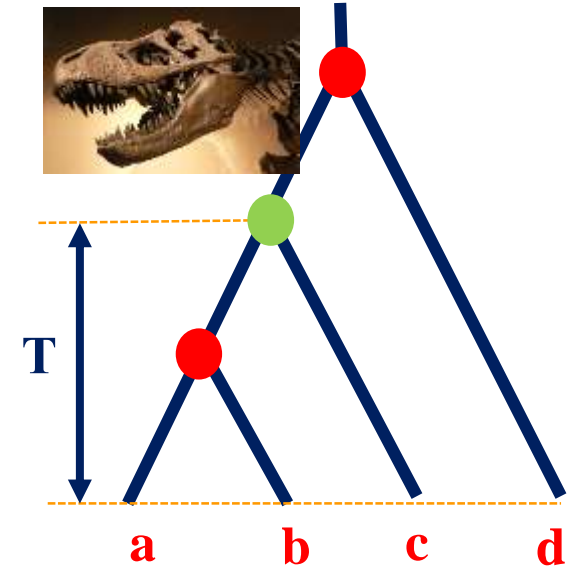
- T = ο χρόνος από τη στιγμή της απόκλισης

- την εκτίμηση του ρυθμού βαθμονόμησης (αριθμός των γενετικών αλλαγών στη μονάδα του χρόνου)

- $r = d_{ac}/2T_{ac}$

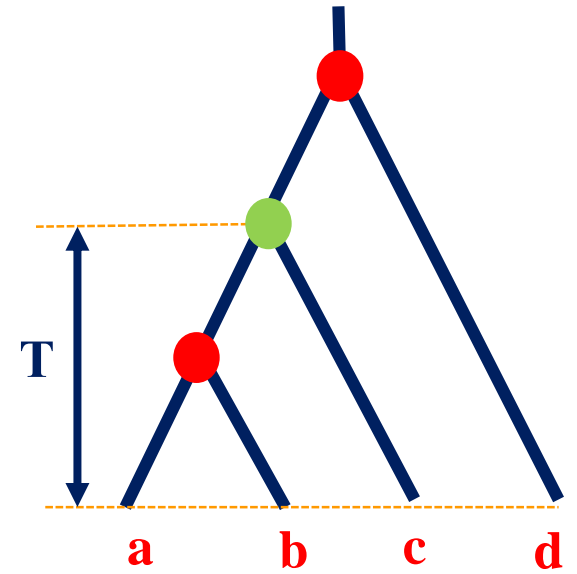
- υπολογισμός του χρόνου απόκλισης δύο νέων αλληλουχιών

- $T_{ab} = d_{ab}/2r$



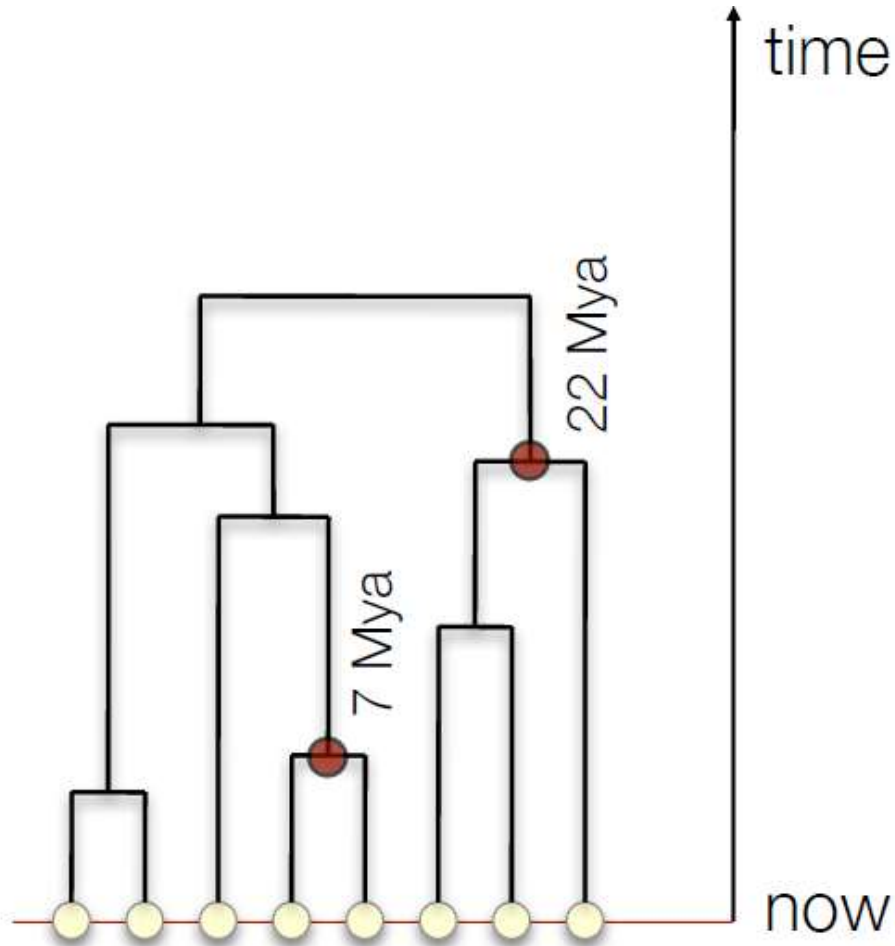
Πηγές βαθμονόμησης

Απολιθώματα



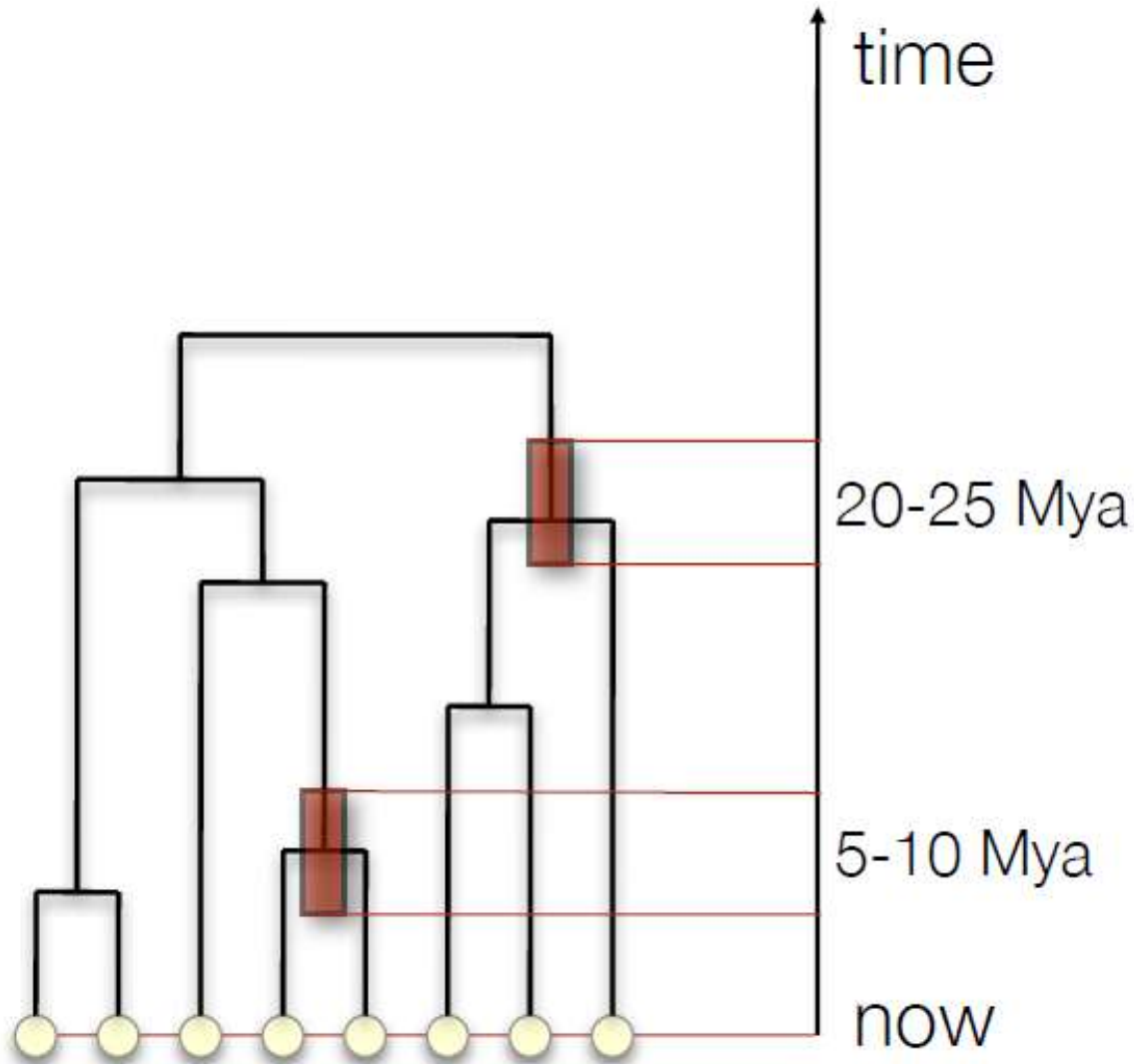
Βαθμονομώντας το ρολόι μας

Κόμβοι με σημειακή βαθμονόμηση



Βαθμονομώντας το ρολόι μας

Κόμβοι με εύρος βαθμονόμησης



Πηγές βαθμονόμησης

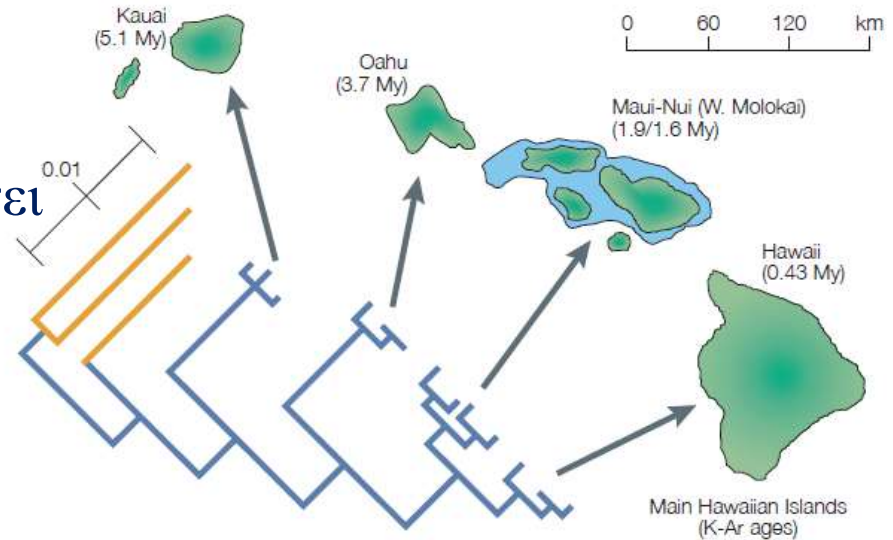
Φυλογεωγραφία (γεωλογικά συμβάντα)



Πηγές βαθμονόμησης

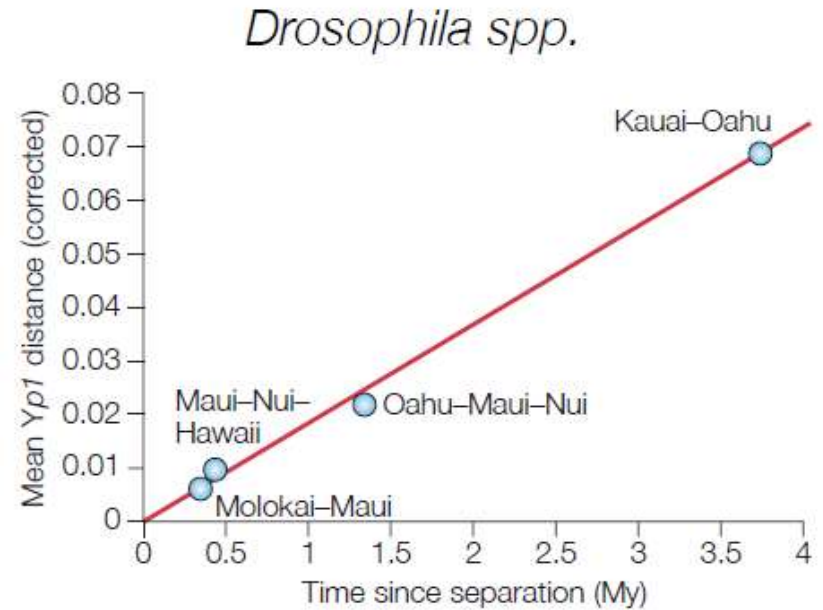
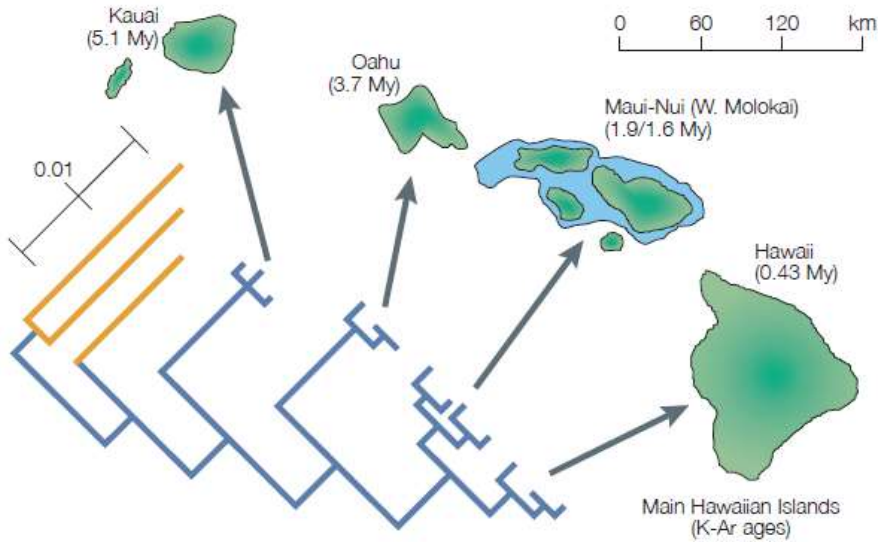
Φυλογεωγραφία (γεωλογικά συμβάντα)

- η ηφαιστειακή προέλευση των νησιών της Χαβάης έχει δημιουργήσει μια αλυσίδα νησιών με αυξανόμενη ηλικία προς τα δυτικά
- οι φυλογενετικές σχέσεις των ενδημικών ειδών των νησιών αποτυπώνουν αυτή τη ηφαιστειακή ζώνη



Για παράδειγμα, οι μύγες του γένους (*Drosophila spp.*) από τα παλιότερα νησιά σχηματίζουν τους βαθύτερους κλάδους στο δέντρο ενώ από τα νεότερα νησιά τους πιο πρόσφατους

Πηγές βαθμονόμησης



Fleischer, McIntosh & Tarr (1998)

Εντυπωσιακή γραμμική συσχέτιση της γενετικής απόκλισης σε σχέση με το χρόνο όταν οι γενετικές αποστάσεις απεικονίζονται σε σχέση με τις ηλικίες των νησιών

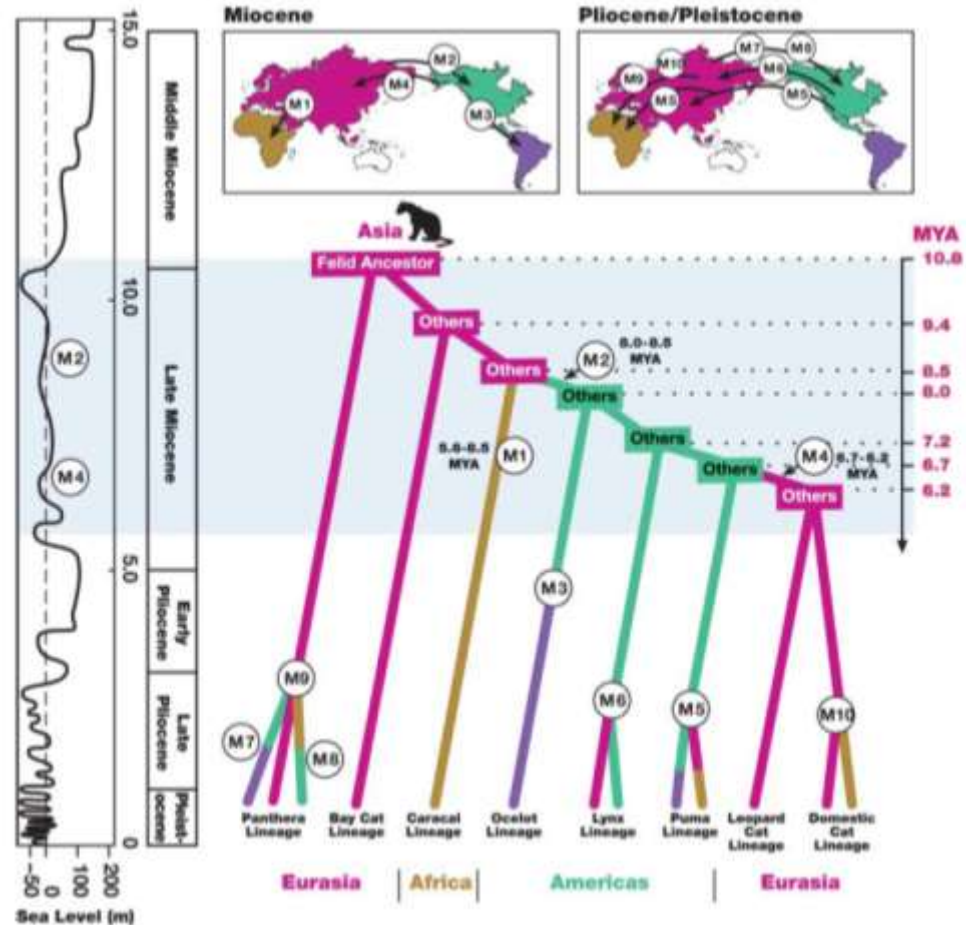
Πηγές βαθμονόμησης

Συνεξέλιξη

Εάν 2 ομάδες οργανισμών έχουν συνεξελιχθεί, τότε η χρονική διαφοροποίηση της μίας μπορεί να χρησιμοποιηθεί για τη βαθμονόμηση της άλλης

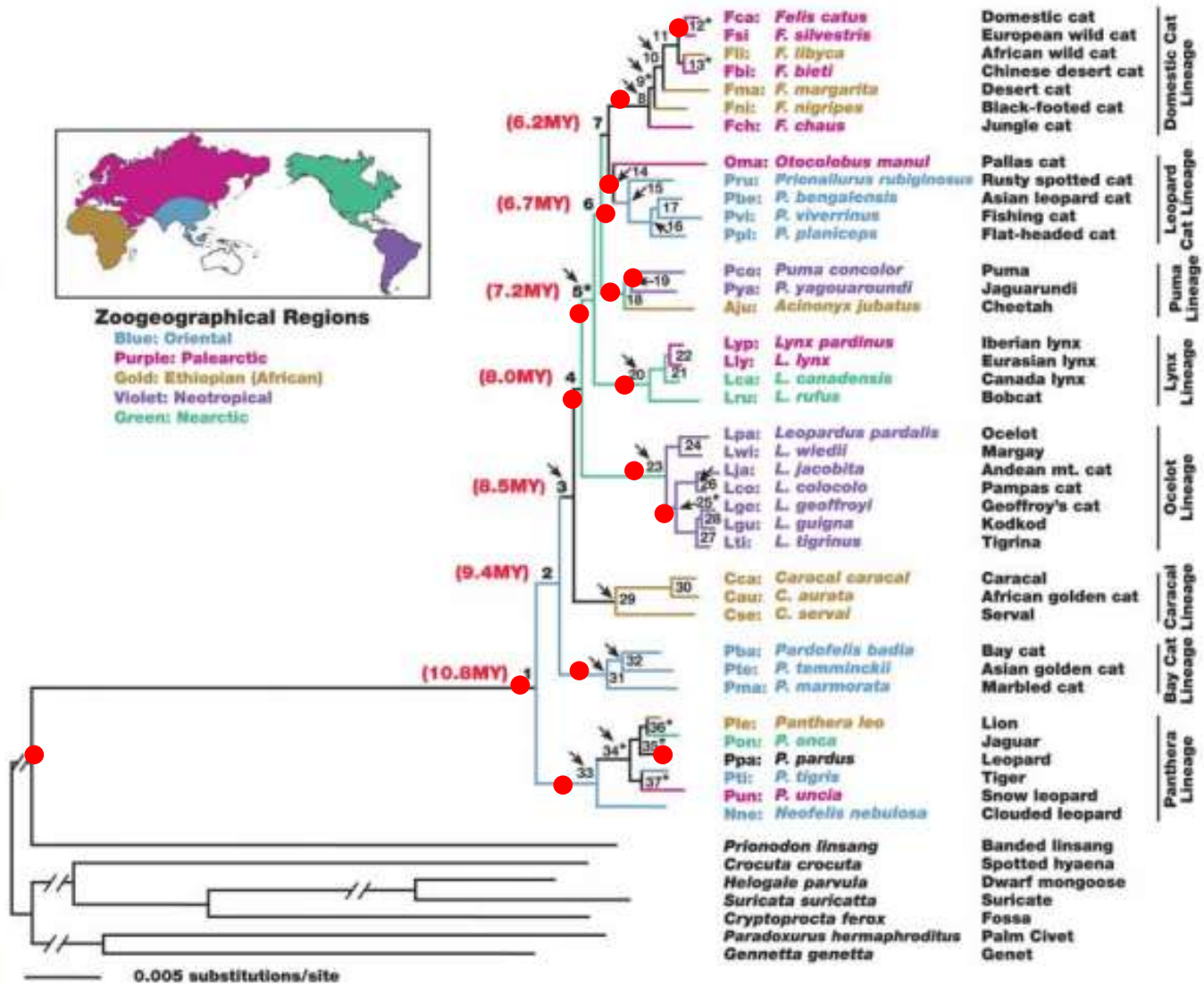
- Για παράδειγμα, 16 απολιθώματα χρησιμοποιήθηκαν για τη βαθμονόμηση των αιλουροειδών

[Johnson et al. (2006) *Science* 311:73-77 (06)]



Πηγές βαθμονόμησης

Fig. 1. Phylogenetic relations among felid species and outgroup taxa depicted in a maximum likelihood tree [tree bisection-reconnection (TBR) search and general time reversible (GTR) + G + I model of sequence evolution from 18,853 bp of nDNA concatenated data] (9). Terminal nodes are labeled with three-letter codes, scientific name, and common name, and felid species are grouped into eight major lineages. Scientific names and branches are color coded to depict recent and historic zoogeographical regions (Oriental, Palearctic, Ethiopian, Neotropical, and Nearctic), as inferred from current distributions, fossil records, and our phylogenetic analyses (1–5, 9). Branches in black reflect either less certain historical interpretations or geographic distributions beyond one zoogeographic zone. Nodes 1 to 37 are numbered, and an asterisk indicates relatively low resolution (Table 1). Estimated divergence dates of lineage-defining nodes (1–7) are in red. Rare insertion/deletions supporting lineages as shared derived cladistic characters are indicated by an arrow (Table 1).



Estimated divergence dates of lineage-defining nodes (1–7) are in red. Rare insertion/deletions supporting lineages as shared derived cladistic characters are indicated by an arrow (Table 1).

Πηγές βαθμονόμησης

We propose a plausible biogeographic hypothesis of felid evolutionary history (Fig. 2) based on our results and geological events (16–19). The most parsimonious scenario implies that modern felids arose in Asia with the divergence of the *Panthera* lineage 10.8 Ma and, subsequently, the bay cat lineage 9.4 Ma. These dates correspond to extremely low sea levels of the late Miocene (Fig. 2). An early migration (M1) occurred 8.5 to 5.6 Ma when a progenitor of the caracal lineage arrived in Africa. The second migration (M2) relocated a common ancestor to five felid lineages (ocelot, lynx, puma, leopard cat, and domestic cat) across the Bering land bridge to North America for the first time, 8.5 to 8.0 Ma (Fig. 2). This New World migration (M2) would be coincident with a period when a rich assemblage of Eurasian carnivores (ursid, procyonid, mustelid, and saber-toothed felid species) is postulated to have crossed from Eurasia to North America (19) and would precede the differentiation of the ocelot, puma, and lynx lineages 8.0 to 6.7 Ma (Fig. 1). The divergence of the ocelot lineage occurred 8.0 to 2.9 Ma (Table 1, nodes 4 and 23) and further species

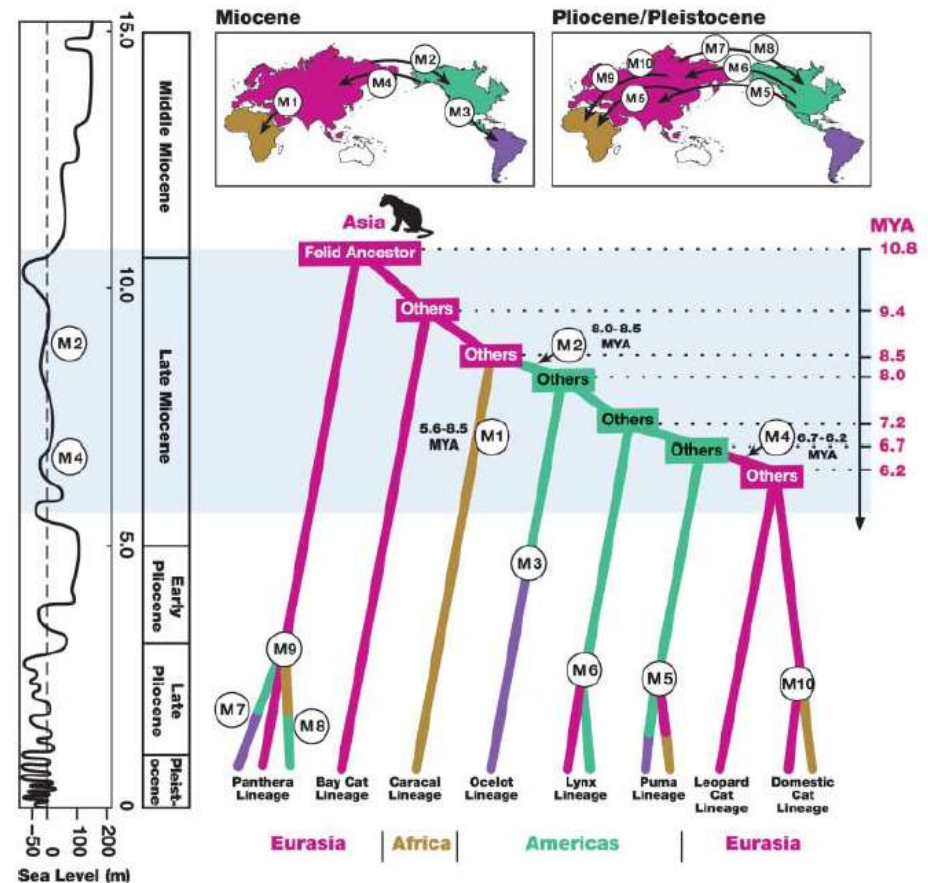
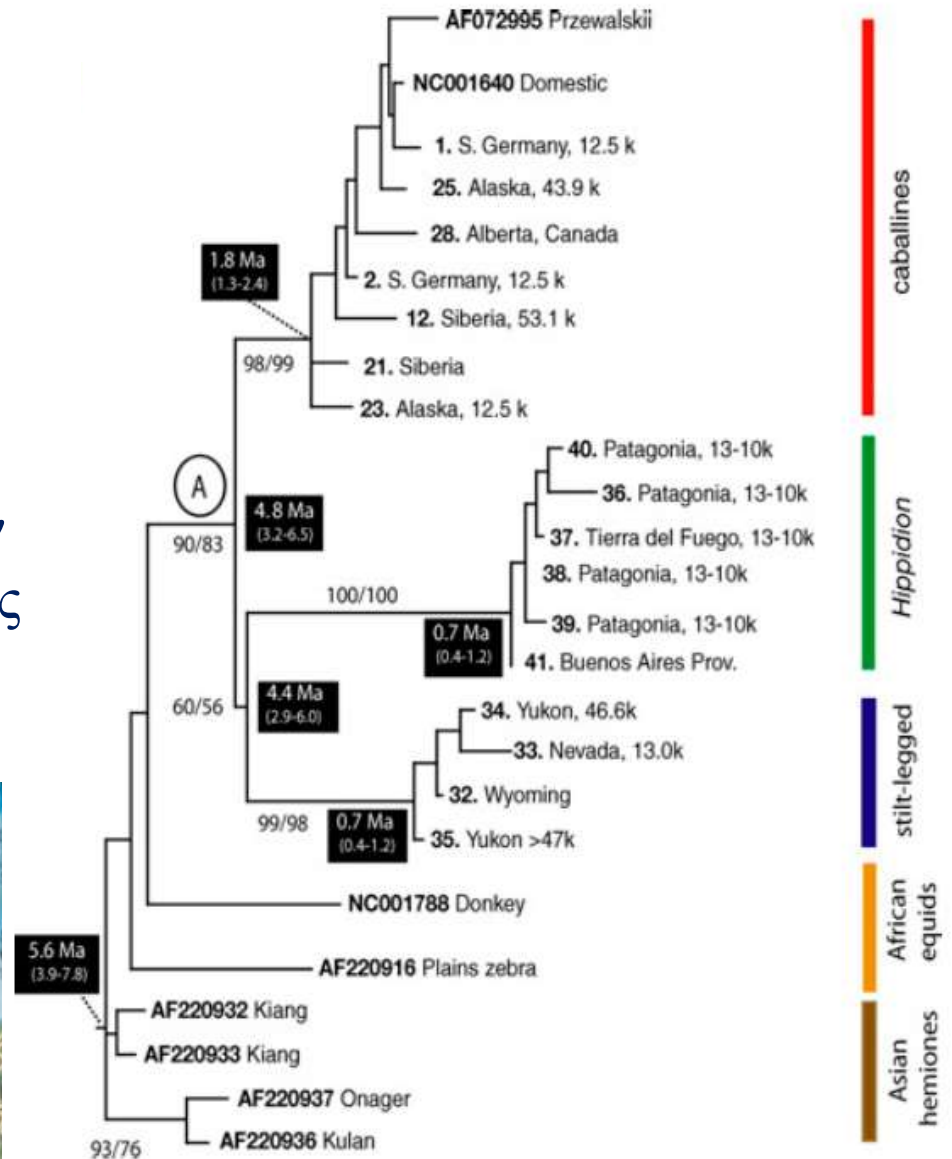


Fig. 2. A depiction of hierarchical divergence, estimated dates, and inferred intercontinental migrations along the phylogenetic lineages in Fig. 1 imputed from Bayesian dating, phylogenetic analyses, the fossil record, current species distributions, and an analysis of possible migration scenarios (9). Deduced intercontinental migrations (M1 to M10) and correspondence with major changes in worldwide sea levels, as depicted on a eustatic sea-level curve (on left) [modified from (16)], are described in the text.

Πηγές βαθμονόμησης

- Weinstock *et al* (2005)
χρησιμοποίησαν το χρόνο σχηματισμού του ισθμού του Παναμά, που επέτρεψε τη διασπορά των αλόγων πέραν της νότιας Αμερικής για τη βαθμονόμηση μιας ανάλυσης των σύγχρονων μελών της οικογένειας του αλόγου



Έλεγχος για γενετικούς τόπους με όμοιους ρυθμούς μεταξύ των τάξεων που μελετάμε



Πολλαπλοί έλεγχοι για ρολόγια:

- Relative rates tests
 - συγκρίνει ρυθμούς αδελφών γραμμών χρησιμοποιώντας μια εξωομάδα
- Tajima test
 - Number of sites in which character shared by outgroup and only one of two ingroups should be equal for both ingroups
- Branch length test
 - Απόκλιση της απόστασης κάθε τάξου από τη ρίζα του δέντρου σε σχέση με τη μέση απόσταση
- Likelihood ratio test
 - Αναγνωρίζει απόκλιση από το ρολόι, αλλά όχι τις αλληλουχίες που αποκλίνουν

Πηγές λάθους/απόκλισης

- Έλλειψη σταθερού ρυθμού (εξαιτίας της γενεαλογίας, πληθυσμιακού μεγέθους ή επιλογής)
- Λανθασμένες εκτιμήσεις των μοντέλων
- Λάθος στην εύρεση ορθόλογων
- Λάθος δέντρο
- Τυχαία ποικιλότητα
- Ανακριβή σημεία βαθμονόμησης
- Ανακρίβεια της παλινδρόμησης
- Απροσεξίες του ερευνητή
 - προφητείες αυτοικανοποίησης



Πολλαπλοί γενετικοί τόποι

- «Η προσπάθεια εκτίμησης των χρόνων απόκλισης από ένα μόνο γενετικό τόπο είναι σαν να προσπαθούμε να βρούμε το μέσο ύψος του ανθρώπινου είδους με τη μέτρηση ενός ανθρώπου»

--*Molecular Systematics p539*

Απαιτείται η χρήση πολλών τόπων!
(και πολλών σημείων βαθμονόμησης)



Η ηλικία και ο ρυθμός του *Homo sapiens*

ARTICLE

doi:10.1038/nature12810

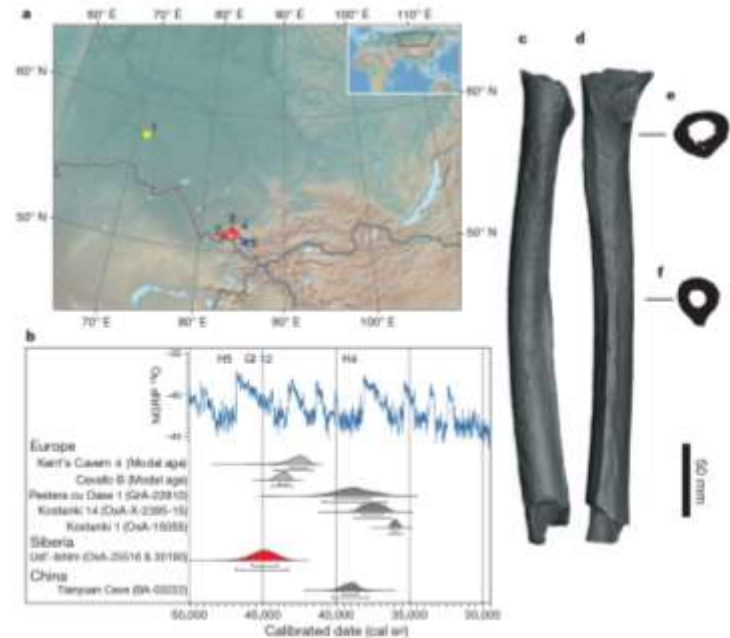
Genome sequence of a 45,000-year-old modern human from western Siberia

Qiomei Fu^{1,2}, Heng Li^{3,4}, Priya Moorjani^{5,6}, Flora Jay⁶, Sergey M. Slepchenko⁷, Aleksei A. Bondarev⁸, Philip L. F. Johnson⁹, Aydinur Altun-¹⁰ Petr¹¹, Kay Prüfer¹², Cesare de Filippo¹³, Matthias Meyer¹⁴, Nicolas Zwyns^{15,16}, Domingo C. Salazar-García^{17,18,19,20}, Yaroslav V. Kazmin¹¹, Susan G. Keates²¹, Pavel A. Kosintsev²², Dmitry I. Razhev²³, Michael P. Richards^{10,24}, Nikolai V. Peristov¹⁸, Michael Lachmann¹⁹, Kateřina Douša²⁵, Thomas F. G. Higham²⁶, Montgomery Slatkin²⁷, Jean-Jacques Hublin¹⁰, David Reich^{1,3,4,28}, Janet Kelso²⁹, T. Beke Viola^{3,10} & Svante Pääbo¹⁰

Υψηλής ποιότητας γονιδίωμα από ένα άνδρα ηλικίας 45000 χρόνων από τη Σιβηρία (Ust'-Ishim).

Ο εκτιμώμενος ρυθμός είναι $0.43 \cdot 10^{-9}$ έως $0.63 \cdot 10^{-9}$ ανά θέση ανά χρόνο.

Παλιότερος ρυθμός: $1 \cdot 10^{-9}$ ανά θέση ανά χρόνο.

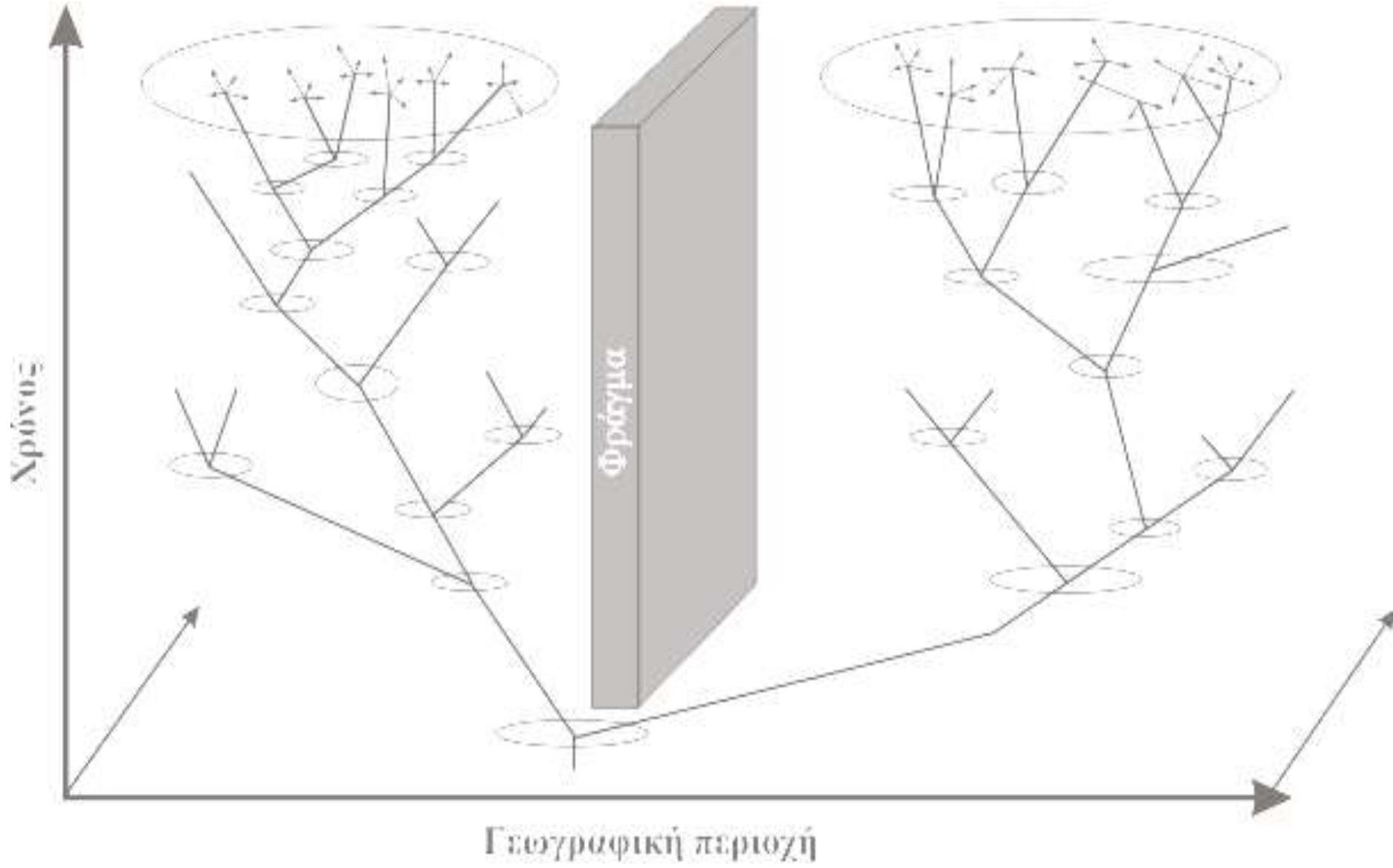


Αν ισχύει αυτό αλλάζουν πολλά σχετικά με το τι γνωρίζαμε για τον άνθρωπο και την ιστορία του

❖ π.χ. η απόκλιση από το χιμπατζή έγινε πριν από 12-15 εκ. χρ.

❖ Το ταξίδι από την Αφρική έγινε παλιότερα

Συγκριτική Φυλογεωγραφία



Το πεδίο της συγκριτικής φυλογεωγραφίας στοχεύει στην ερμηνεία των μηχανισμών που είναι υπεύθυνοι για τις φυλογενετικές σχέσεις και κατανομές διαφόρων ειδών (όχι στενά συγγενικών).

Για παράδειγμα η σύγκριση διαφόρων ταξινομικών ομάδων μπορεί να διαλευκάνει τις ιστορίες των βιογεωγραφικών περιοχών.

Πλεονεκτήματα αυτής της προσέγγισης

1) Βελτίωση της γνώσης μας για τον τρόπο με τον οποίο διάφορα ιστορικά γεγονότα έχουν επηρεάσει άμεσα την εξέλιξη των πληθυσμών και των ειδών.

π.χ. εάν υποψιαζόμαστε ότι ένα ιστορικό φαινόμενο (π.χ. ο σχηματισμός ενός ποταμού) ήταν ένα βικαριανιστικό γεγονός που διαχώρισε πολλούς χερσαίους πληθυσμούς, τότε αναμένουμε να βρούμε παρόμοια επίπεδα διαφοροποίησης μεταξύ αδελφών τάξων από κάθε πλευρά του ποταμού. Το παρόμοιο πρότυπο θα ενισχύσει το επιχείρημά μας ότι ο βικαριανισμός και όχι η διασπορά συνέβαλε στη διαφοροποίηση των ειδών.

Πλεονεκτήματα αυτής της προσέγγισης

2) Η αναγνώριση κοινών γραμμών στην ιστορία πολλών ταξινομικών ομάδων είναι πολύ σημαντική στην Διαχειριστική Βιολογία.

π.χ. στο ίδιο παράδειγμα με το ποτάμι μπορεί να βρούμε ότι οι πληθυσμοί των ειδών στις δύο πλευρές του ποταμού είναι γενετικά διακριτοί. Τότε η διατήρηση της πλειονότητας της υπάρχουσας βιοποικιλότητας θα επιτευχθεί αν προστατευθούν κάποια από τα ενδιαιτήματα και στις δύο πλευρές του ποταμού και όχι με την πιο εντατική διατήρηση των ενδιαιτημάτων της μίας πλευράς του ποταμού

Όμως...

Τι συμφωνία αναμένουμε να βρούμε σε είδη με διαφορετική οικολογία;

Το ποτάμι θα έχει διαφορετικές επιδράσεις σε είδη με διαφορετικές ικανότητες διασποράς (μετακίνησης) (π.χ. ικανότητα κολύμβησης, πετάγματος, επίπλευσης ή παθητικής διασποράς μέσω του ανέμου)

Ένα από τα πρώτα και πιο γνωστά παραδείγματα συγκριτικής φυλογεωγραφίας είναι η μελέτη του Avise (1992).

OIKOS 63: 62–76. Copenhagen 1992

Molecular population structure and the biogeographic history of a regional fauna: a case history with lessons for conservation biology

John C. Avise

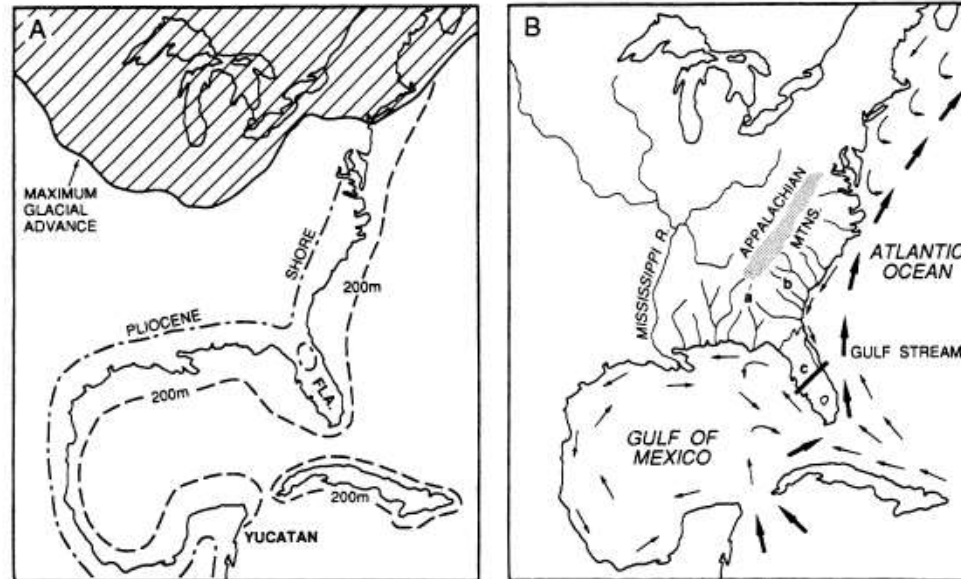


Fig. 1. A) Selected historical physiographic features of the eastern U. S. Shown are the current shoreline, the high sea stand of the Pliocene (somewhat higher than any Pleistocene interglacial shorelines), and the 200 m depth contour (probably slightly outside the exposed land areas of the Pleistocene glacial maxima). B) Selected contemporary physiographic features of the southeastern U. S. Shown are trends in marine currents (including the Gulf Stream (heavier arrows)), major river drainages entering the Gulf of Mexico and Atlantic (including the Apalachicola (a) and Savannah (b) drainages), and the Appalachian mountains. Also indicated by the bar (c) is the approximate transitional zone between temperate and tropical faunal elements along the east and west coasts of peninsular Florida.

Table 1. Ranges and salient life history characteristics of the marine, coastal, and freshwater species in the southeastern U.S.A. considered in this paper.

Species	Range in southeastern U.S.A.	Relevant life history and dispersal characteristics	Status ^a
Marine and coastal species			
Am. eel (<i>Anguilla rostrata</i>)	Continuous, Atl. and Gulf coasts	Catadromous; mass spawning in tropical mid-Atl. Ocean; larvae return to coast, and juveniles reside in fresh and brackish waters	common
hardhead catfish (<i>Arius felis</i>)	continuous, Atl. and Gulf coasts	adults strong and active swimmers; mouthbrood eggs and fry	common
Oyster toadfish (<i>Opsanus tau</i>)	Atl. coast to south Fla.	adults sluggish bottom dwellers; lay demersal, adhesive eggs	intermediate-common
Gulf toadfish (<i>Opsanus beta</i>)	Gulf coast to south Fla.	same	same
Atl. menhaden (<i>Brevoortia tyrannus</i>)	Atl. coast to central Fla.	adults active pelagic feeders; spawn offshore; larvae move to estuarine feeding grounds	abundant
Gulf menhaden (<i>Brevoortia patronus</i>)	Gulf coast to south Fla.	same	abundant
Atl. sturgeon (<i>Acipenser oxyrinchus</i>)	Atl. and Gulf coasts, but perhaps absent from South Fla.	anadromous; spawn in freshwater streams; juveniles move to coastal waters after 1-8 yr; adult movements poorly known	rare
Black sea bass (<i>Centropristis striata</i>)	Atl. and Gulf coasts, but rare in extreme south Fla.	spawn near coast; larvae move to estuarine feeding grounds	common
Am. oyster (<i>Crassostrea virginica</i>)	continuous, Atl. and Gulf coasts	adults sessile, in estuarine habitats; sequential hermaphrodites; pelagic gametes (few h.) and larvae (2-3 wk)	abundant
Horseshoe crab (<i>Limulus polyphemus</i>)	continuous, Atl. and Gulf coasts	adults slow-moving, primarily in estuaries; eggs laid on sandy beaches; trilobite larvae stay in sand or water probably near shore	common
Seaside sparrow (<i>Ammodramus maritimus</i>)	Atl. and Gulf coasts, but absent from southeast Fla.	confined to salt marshes; populations in the southeast U.S.A. non-migratory	intermediate
Diamondback terrapin (<i>Malaclemys terrapin</i>)	more or less continuous, Atl. and Gulf coasts	coastal marshes, estuaries, sheltered bodies of brackish or salt water	rare-intermediate
Freshwater fishes			
Spotted sunfish (<i>Lepomis punctatus</i>)	throughout southeastern U.S.	prefers ponds, rivers, streams with heavy vegetation;	intermediate-common
Redear sunfish (<i>Lepomis microlophus</i>)	throughout southeastern U.S.	similar	same
Warmouth sunfish (<i>Lepomis gulosus</i>)	throughout southeastern U.S.	similar	same
Bluegill sunfish (<i>Lepomis macrochirus</i>)	throughout southeastern U.S.	similar	abundant
Bowfin (<i>Amia calva</i>)	throughout southeastern U.S.	similar; adults protect schooling young after hatching	intermediate
Mosquitofish (<i>Gambusia affinis</i> /G. <i>holbrooki</i>)	<i>affinis</i> - primarily Gulf drainages <i>holbrooki</i> - primarily Atl. drainages	livebearer; shore-hugging in lentic waters	abundant

^a Admittedly rough and impressionistic estimates of the sizes of adult populations at the present time: rare, $N < 10^4$; intermediate, $N \approx 10^4-10^6$; common, $N \approx 10^6-10^8$; and abundant, $N > 10^8$.

18 είδη οργανισμών

14 είδη ψαριών,

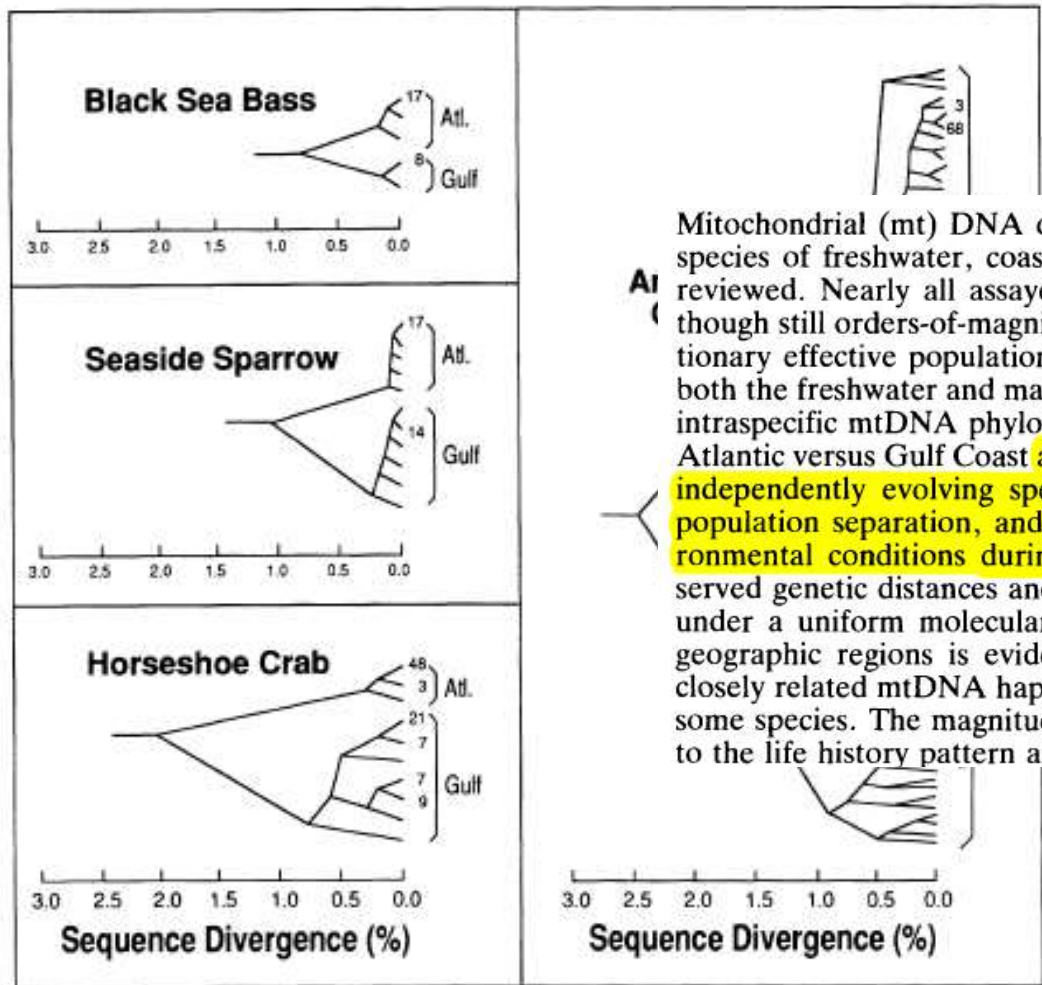
1 ερπετό (χελώνα)

1 πουλί (σπουργίτι)

1 αρθρόποδο

(μερόστομο)

1 Μαλάκιο (στρείδι)



Al

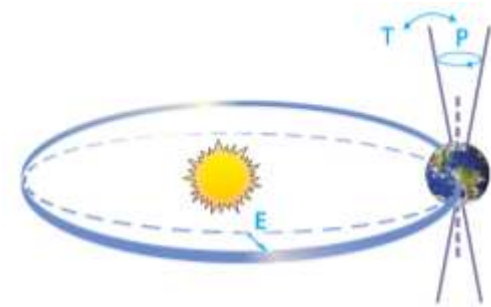
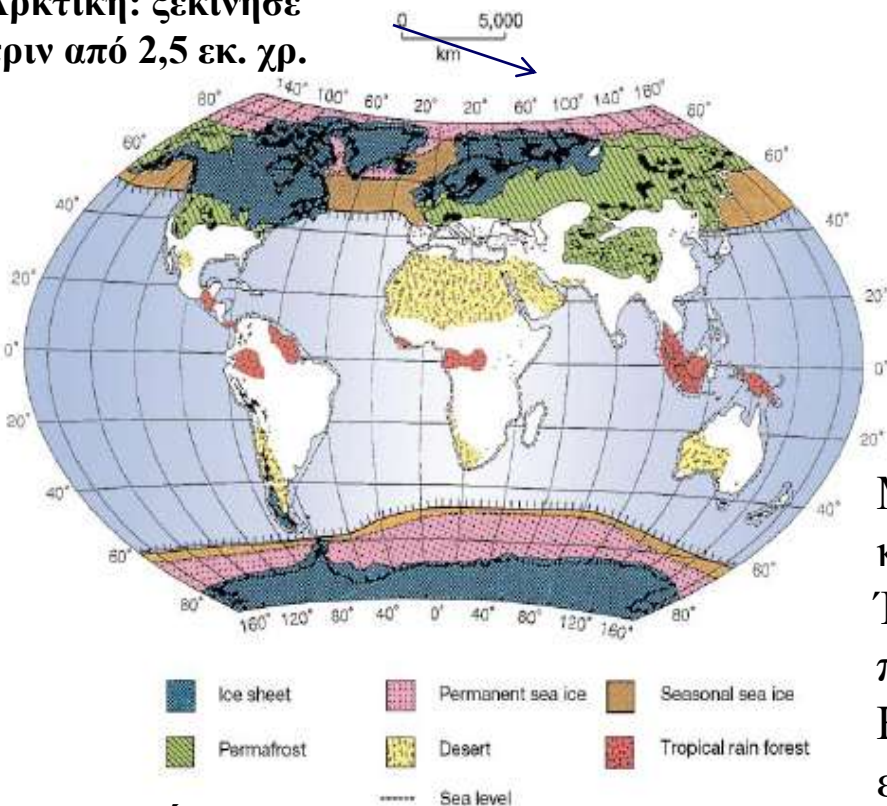
Mitochondrial (mt) DNA data on the comparative phylogeographic patterns of 19 species of freshwater, coastal, and marine species in the southeastern U.S.A. are reviewed. Nearly all assayed species exhibit extensive mtDNA polymorphism, although still orders-of-magnitude less than predicted under neutrality theory if evolutionary effective population sizes of females are similar to current census sizes. In both the freshwater and marine realms, deep and geographically concordant forks in intraspecific mtDNA phylogenies commonly distinguish regional populations in the Atlantic versus Gulf Coast areas. These concordant phylogeographic patterns among independently evolving species provide evidence of similar vicariant histories of population separation, and can be related tentatively to episodic changes in environmental conditions during the Pleistocene. However, the heterogeneity of observed genetic distances and inferred separation times are difficult to accommodate under a uniform molecular clock. Additional population genetic structure within geographic regions is evidenced by species-specific shifts in frequencies of more closely related mtDNA haplotypes, and by high frequencies of private haplotypes in some species. The magnitude of local population structure appears partially related to the life history pattern and dispersal capability of a species.

12 είδη έδειξαν παρόμοια πρότυπα γενετικών διαφοροποιήσεων μεταξύ του κόλπου του Μεξικού και του Ατλαντικού ωκεανού, υποδεικνύοντας ότι ο βικαριανισμός (σχηματισμός της χερσονήσου της Φλόριντα) είχε την ίδια επίδραση στην πληθυσμιακή τους ιστορία

Γενετικές επιπτώσεις των παγετώνων

Σειρά	Όνόματα				Inter/Glacial	Διάρκεια (χιλ. χρ.)	Εποχή
	Alpine	N. American	N. European	Gr. Britain			
1 st	<u>Würm</u>	<u>Wisconsin</u>	<u>Weichsel</u>	<u>Flandrian</u>	Μεσοπαγετώδης	σήμερα – 12	Ολόκαινο Πλειστόκαινο
	<u>Riss-Würm</u>	<u>Sangamonian</u>	<u>Eemian</u>	<u>Devensian</u>	Παγετώδης περίοδος	12 – 110	
2 nd	<u>Riss</u>	<u>Illinoian</u>	<u>Saale</u>	<u>Ipswichian</u>	Μεσοπαγετώδης	110 – 130	
	<u>Mindel-Riss</u>	<u>Yarmouth</u>	<u>Holstein</u>	<u>Wolstonian</u>	Παγετώδης περίοδος	130 – 200	
3 rd – 5 th	<u>Mindel</u>	<u>Kansan</u>	<u>Elsterian</u>	<u>Hoxnian</u>	Μεσοπαγετώδης	200 – 300/380	
	<u>Günz-Mindel</u>	<u>Aftonian</u>		<u>Anglian</u>	Παγετώδεις περίοδοι	300/380 – 455	
6 th	<u>Günz</u>	<u>Nebraskan</u>	<u>Menapian</u>	<u>Cromerian</u>	Μεσοπαγετώδης	455 – 620	
				<u>Beestonian</u>	Παγετώδης περίοδος	620 – 680	

Αρκτική: ξεκίνησε πριν από 2,5 εκ. χρ.



Milankovitch Cycles: Schematic of the Earth's orbital changes (Milankovitch cycles) that drive the ice age cycles. 'T' denotes changes in the tilt (or obliquity) of the Earth's axis, 'E' denotes changes in the eccentricity of the orbit (due to variations in the minor axis of the ellipse), and 'P' denotes precession, that is, changes in the direction of the axis tilt at a given point of the orbit. Source: Rahmstorf and Scheinhaber (2006).

Μέχρι πριν από 900 χιλ. χρ., οι παγετώνες κατέβαιναν προς το νότο κάθε 41.000 χρ. Έκτοτε ο κύκλος αυξήθηκε στα 100.000 χρ. και οι παγετώνες ήταν πολύ πιο σφοδροί και έντονοι. Η περιοδικότητα υποδεικνύει ένα μηχανισμό ελέγχου (θεωρία των Croll-Milankovitch). Η αιτία των παγετώνων είναι οι διακυμάνσεις της τροχιάς της Γης γύρω από τον ήλιο.

Ανταρκτική: πριν από 35 εκ. χρ.

Ερωτήματα

- 1) Πως επηρέασαν οι παγετώνες τα Ευρωπαϊκά είδη;
- 2) Συνέβαλε η διαδοχική απομόνωση των οργανισμών στο νότο (καταφύγια) στην ειδογένεση;
- 3) Πως κατανέμεται η ενδοειδική ποικιλότητα;
- 4) Υπάρχει κάποιο κοινό πρότυπο διαφοροποίησης και εποίκισης;

Biological Journal of the Linnean Society (1999), 68: 87–112. With 5 figures.

Article ID: bijl.1999.0332, available online at <http://www.ideallibrary.com>, on IDEAL®

Molecular genetics in animal ecology. Edited by P. A. Racey,
P. J. Bacon, J. F. Dallas and S. B. Pierney



Post-glacial re-colonization of European biota

GODFREY M. HEWITT

Molecular Ecology (1998) 7, 453–464

Comparative phylogeography and postglacial colonization routes in Europe

PIERRE TABERLET,* LUCA FUMAGALLI,† ANNE-GABRIELLE WUST-SAUCY,‡
JEAN-FRANÇOIS COSSONS§

*Laboratoire de Biologie des Populations d'Altitude, CNRS UMR 5553, Université Joseph Fourier, BP 53, F-38041 Grenoble Cedex 9, France, †Department of Zoology, University of Queensland, Brisbane, Qld 4072, Australia, ‡Institut de Zoologie et d'Ecologie Animale, Université de Lausanne, Bâtiment de Biologie, CH-1015 Lausanne, Switzerland, §Laboratoire Génome et Populations, CNRS UPR 9060, Université de Montpellier II, Place Eugène Bataillon, C.C.63, F-34095 Montpellier Cedex 5, France

The genetic legacy of the Quaternary ice ages

Godfrey Hewitt

School of Biological Sciences, University of East Anglia, Norwich NR4 7TJ, UK

Global climate has fluctuated greatly during the past three million years, leading to the recent major ice ages. An inescapable consequence for most living organisms is great changes in their distribution, which are expressed differently in boreal, temperate and tropical zones. Such range changes can be expected to have genetic consequences, and the advent of DNA technology provides most suitable markers to examine these. Several good data sets are now available, which provide tests of expectations, insights into species colonization and unexpected genetic subdivision and mixture of species. The genetic structure of human populations may be viewed in the same context. The present genetic structure of populations, species and communities has been mainly formed by Quaternary ice ages, and genetic, fossil and physical data combined can greatly help our understanding of how organisms were so affected.

NATURE | VOL 405 | 22 JUNE 2000 | www.nature.com

© 2000 Macmillan Magazines Ltd



ELSEVIER

Journal of Biotechnology 64 (1998) 91–100

JOURNAL OF
Biotechnology

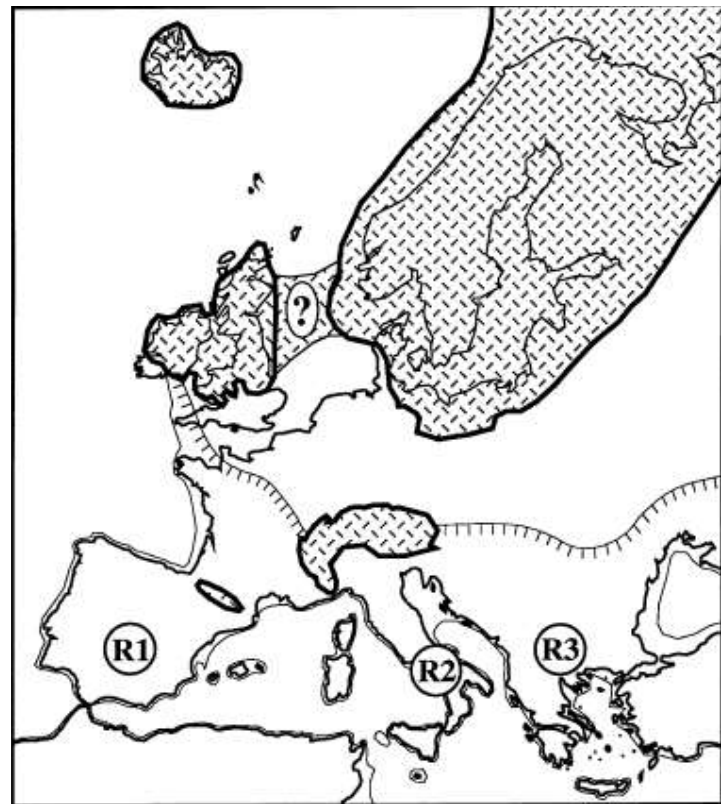
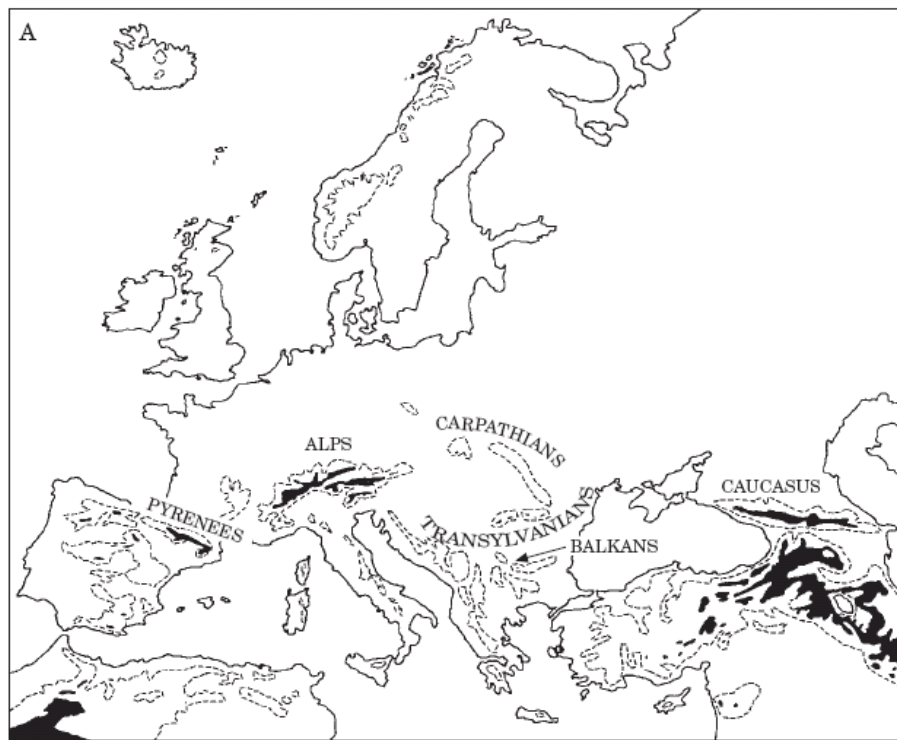
Review article

Biodiversity at the intraspecific level: The comparative phylogeographic approach

Pierre Taberlet *

Το αρχείο των απολιθωμάτων αποκαλύπτει ότι στο αποκορύφωμα της τελευταίας Παγετώδους περιόδου, πριν από περίπου 20.000 χρόνια, τα περισσότερα εύκρατα είδη που σήμερα κατανέμονται στην βόρεια και κεντρική Ευρώπη, επιβίωσαν σε καταφύγια της νότιας Ευρώπης κοντά στη Μεσόγειο θάλασσα.

Τα καταφύγια της Ευρώπης εντοπίζονται στους ορεινούς όγκους των νότιων περιοχών της. Η σημαντικότητά τους γίνεται ιδιαίτερα αντιληπτή αν αναλογιστούμε ότι η εξαφάνιση ενός είδους από τα καταφύγια του νότου κατά τη διάρκεια των θερμών περιόδων θα οδηγήσει στην ολοκληρωτική εξαφάνιση της ομάδας αυτής στην επόμενη ψυχρή περίοδο.



Comparative phylogeography and postglacial colonization routes in Europe

PIERRE TABERLET,* LUCA FUMAGALLI,† ANNE-GABRIELLE WUST-SAUCY,‡

JEAN-FRANÇOIS COSSON§

*Laboratoire de Biologie des Populations d'Altitude, CNRS UMR 5553, Université Joseph Fourier, BP 53, F-38041 Grenoble Cedex

†Department of Zoology, University of Queensland, Brisbane, QM 4072, Australia, ‡Institut de Zoologie et d'Ecologie

Animale, Université de Lausanne, Bâtiment de Biologie, CH-1015 Lausanne, Switzerland, §Laboratoire Génome et Populations,

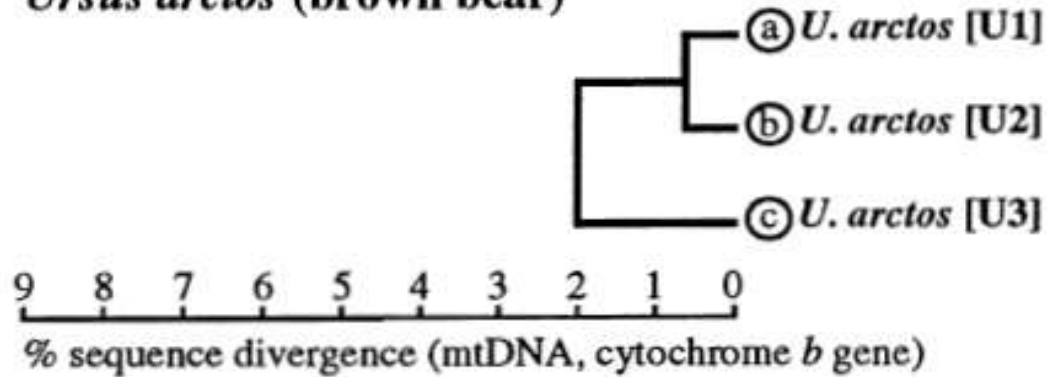
CNRS UPR 9000, Université de Montpellier II, Place Eugène Bataillon, C.C.63, F-34095 Montpellier Cedex 3, France

Scientific name	Common name	Taxonomic position	Techniques used	Reference
<i>Ursus arctos</i>	Brown bear	Mammalia, Carnivora	mtDNA sequencing	Taberlet & Bouvet (1994)
<i>Sorex araneus</i>	Common shrew	Mammalia, Insectivora	mtDNA sequencing	Taberlet <i>et al.</i> (1994)
<i>Sorex granarius</i>	Iberian shrew			
<i>Sorex coronatus</i>	Millet's shrew			
<i>Sorex samniticus</i>	Apennine shrew			
<i>Crocidura suaveolens</i>	Lesser white-toothed shrew	Mammalia, Insectivora	mtDNA sequencing	Cosson <i>et al.</i> (unpublished)
<i>Arvicola terrestris</i>	Northern water vole	Mammalia, Rodentia	mtDNA sequencing	Wust-Saucy <i>et al.</i> (unpublished)
<i>Arvicola sapidus</i>	Southwestern water vole			
<i>Triturus cristatus</i>	Crested newt	Amphibia, Urodeles	mtDNA RFLP	Wallis & Arntzen (1989)
<i>Triturus carnifex</i>				
<i>Triturus karekinti</i>				
<i>Triturus marmoratus</i>	Marbled newt			
<i>Triturus pygmaeus</i>				
<i>Chorthippus parallelus</i>	Grasshopper	Insecta, Orthoptera	nuclear DNA sequencing	Cooper <i>et al.</i> (1995)
<i>Abies alba</i>	Silver fir	Gymnospermae, Pinaceae	protein electrophoresis	Konnert & Bergmann (1995)
<i>Picea abies</i>	Norway spruce	Gymnospermae, Pinaceae	protein electrophoresis	Lagercrantz & Ryman (1990)
<i>Fagus sylvatica</i>	Common beech	Angiospermae, Fagaceae	cpDNA PCR RFLP	Demesure <i>et al.</i> (1996)
<i>Quercus robur</i>	White oaks	Angiospermae, Fagaceae	cpDNA PCR RFLP	Dumolin-Lapègue <i>et al.</i> (1997)
<i>Quercus petraea</i>				
<i>Quercus pubescens</i>				
and related species				

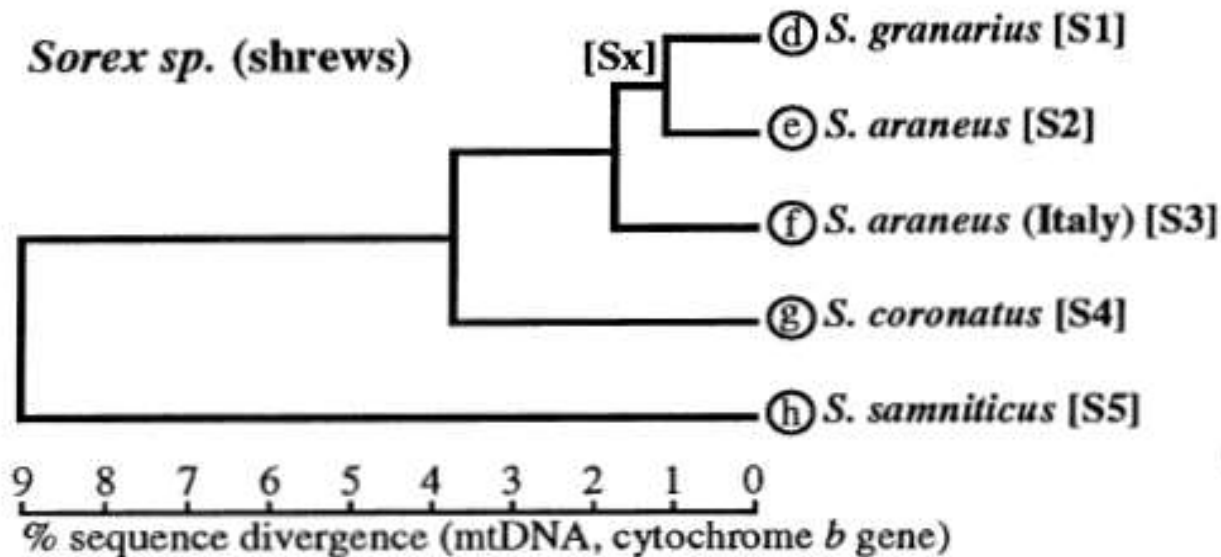
Οι 10 ταξινομικές ομάδες που συμπεριλήφθηκαν στη συγκριτική φυλογεωγραφική προσέγγιση

Απλοποιημένες φυλογεωγραφίες κάποιων από τα προηγούμενα είδη

Ursus arctos (brown bear)

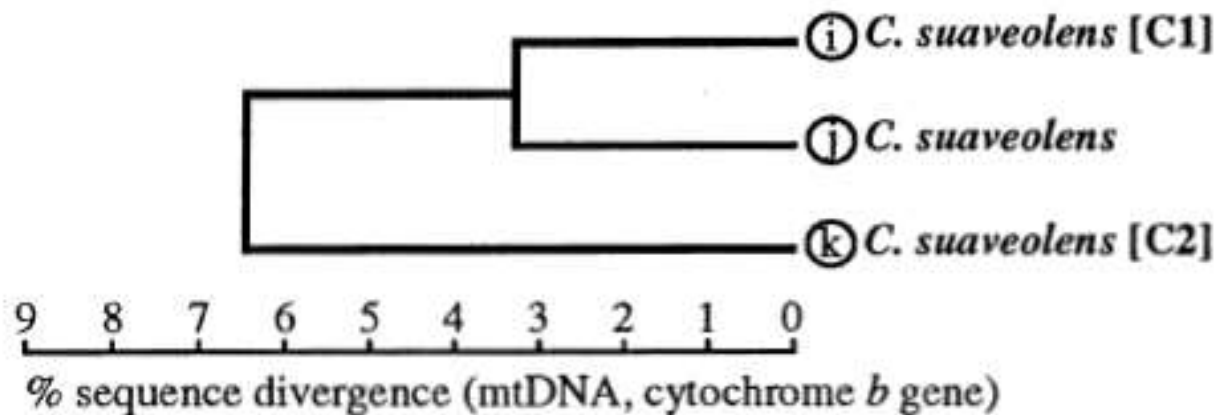


Sorex sp. (shrews)

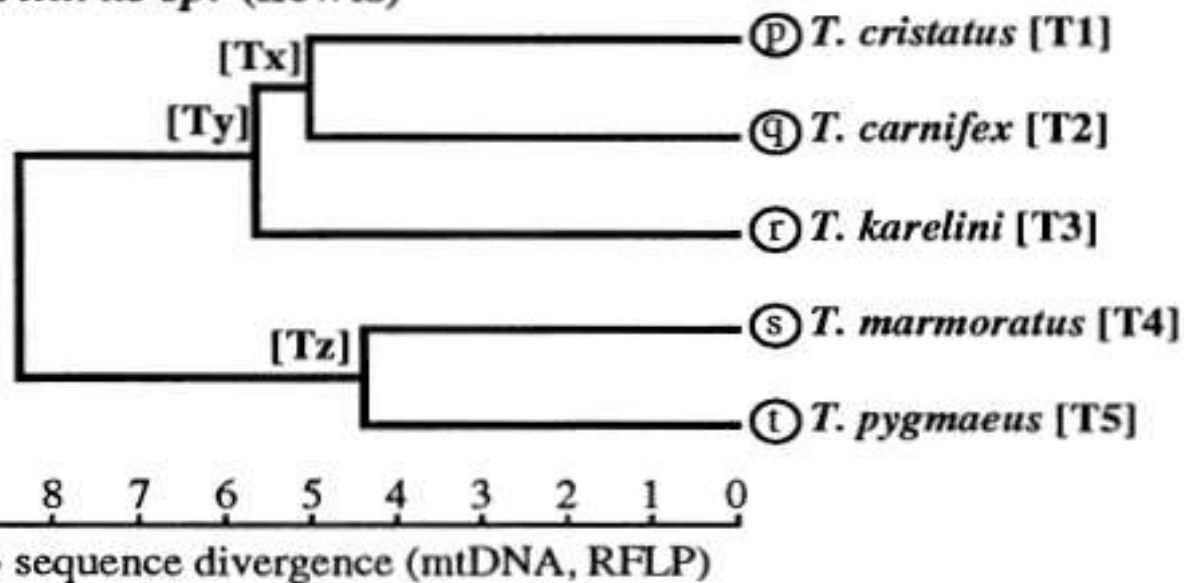


Απλοποιημένες φυλογεωγραφίες κάποιων από τα προηγούμενα είδη

Crocidura suaveolens (lesser white-toothed shrew)

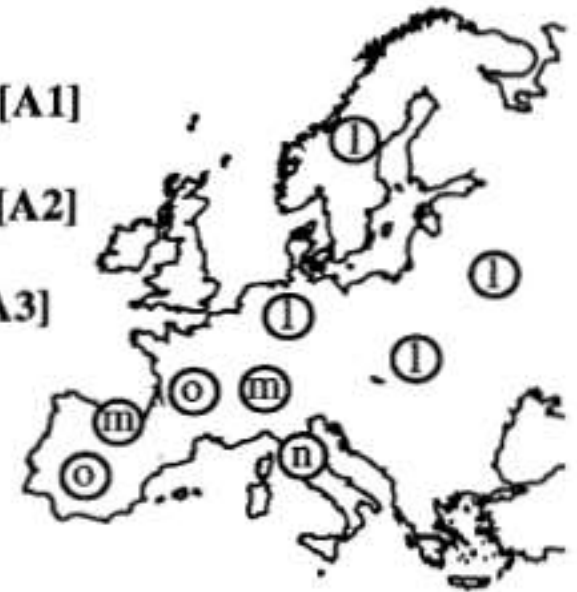
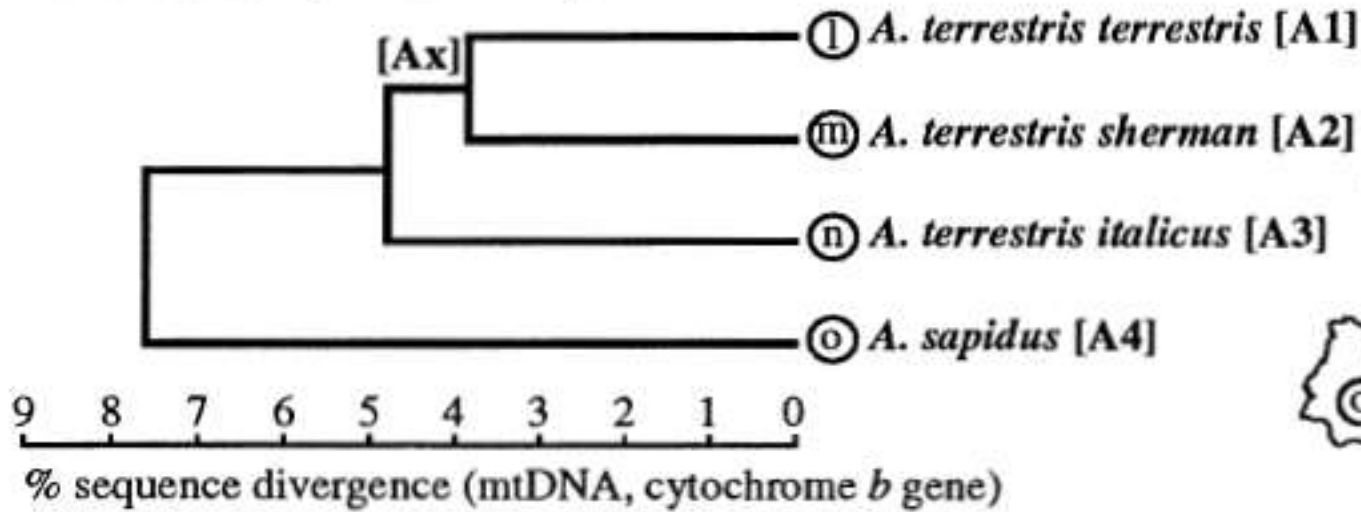


Triturus sp. (newts)



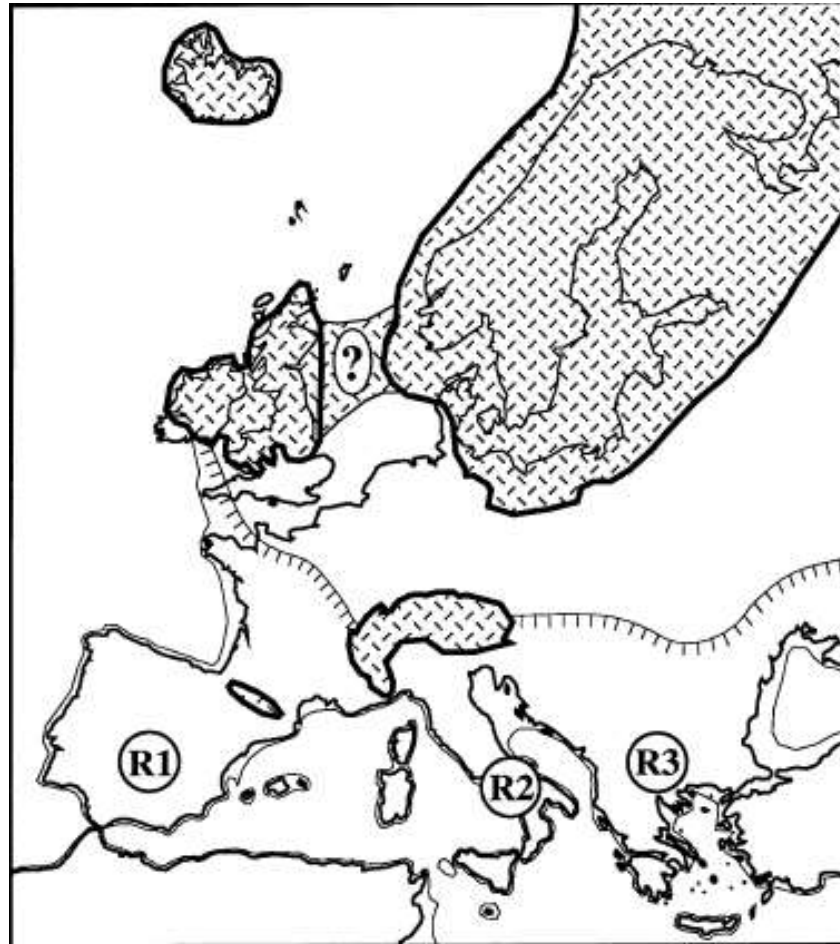
Απλοποιημένες φυλογεωγραφίες κάποιων από τα προηγούμενα είδη

Arvicola sp. (water voles)



Συμπεράσματα:

- 1) Η μεγαλύτερη ποικιλότητα εντοπίζεται στις νότιες περιοχές της Ευρώπης (τα καταφύγια)
- 2) Η κατανομή των ενδοειδικών πολυμορφισμών στις βορειότερες περιοχές είναι το αποτέλεσμα των μεταναστευτικών οδών από τα καταφύγια



3) Ασυμφωνία μεταξύ των φυλογεωγραφικών προτύπων των υπό εξέταση taxa. Κάθε taxon ανταποκρίνεται ανεξάρτητα στους παγετώνες και έτσι το καθένα έχει τη δική του, μοναδική, ιστορία

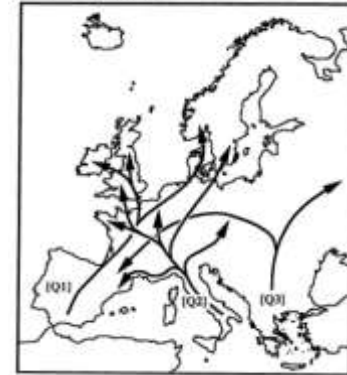
4) Αν και δεν υπάρχει σαφής ένδειξη κοινού φυλογεωγραφικού προτύπου στην Ευρώπη, οι μεταπαγετώδεις οδοί επανεποίκισης της Ευρώπης εμφανίζουν κάποιες ομοιότητες:

➤ Κοινή μεταναστευτική οδός από Ιβηρική χερσόνησο προς Σκανδιναβία για την καφέ αρκούδα και την βελανιδιά

Ursus arctos



Quercus sp. (white oaks)

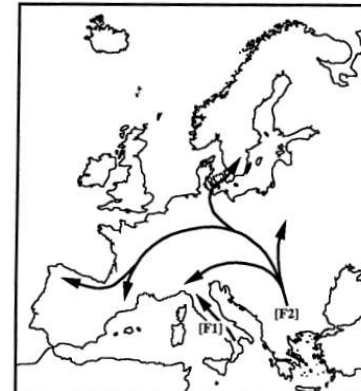


➤ Κοινή μεταναστευτική οδός από Βαλκάνια προς νότια Γαλλία για την ακρίδα και την κοινή βελανιδιά

Chorthippus parallelus (grasshopper)



Fagus sylvatica (common beech)



➤ 4 taxa εμποδίστηκαν στην προς το βορρά επέκταση από τις Άλπεις

Βάσει αυτών, αν και η εποίκιση κάθε είδους έχει τη δική της ιστορία και πρότυπο, υπάρχουν 3 φυλογεωγραφικά πρότυπα που μπορούν να θεωρηθούν ως πιο γενικευμένα (η ακρίδα, ο σκαντζόχοιρος και η αρκούδα).

Ακρίδα



Σκαντζόχοιρος



Αρκούδα

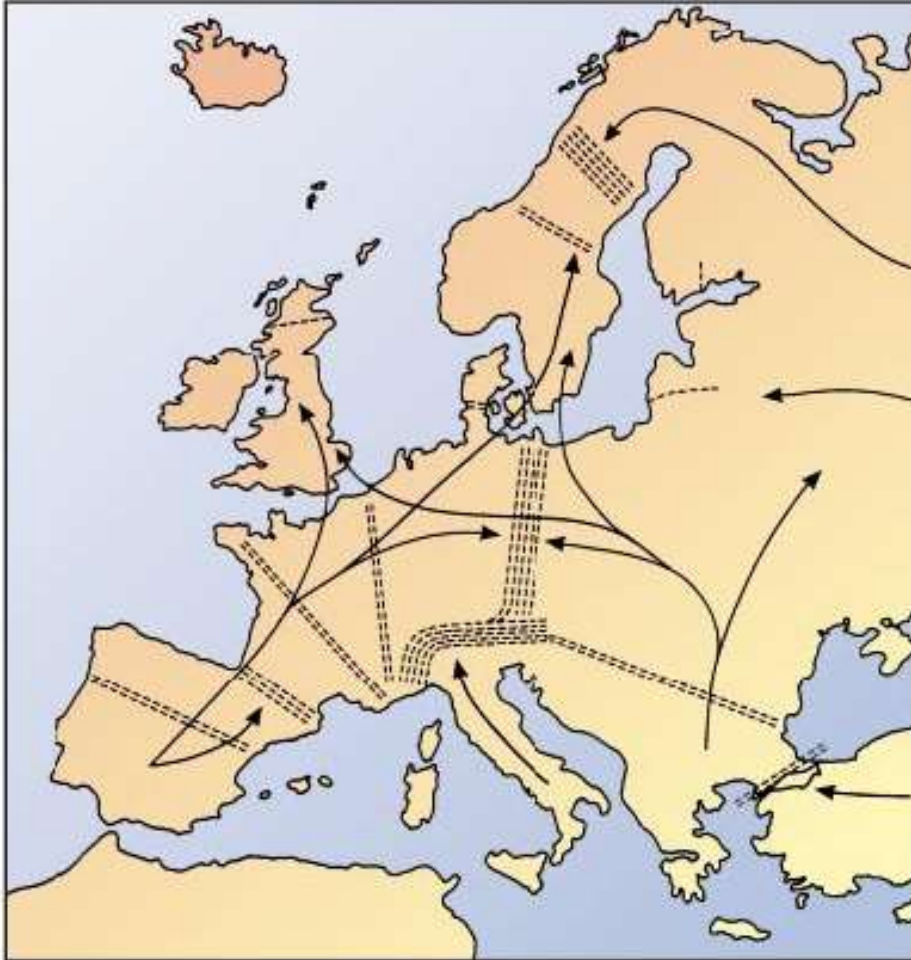


Το μεγαλύτερο τμήμα της Ευρώπης εποικίστηκε από τα καταφύγια της Βαλκανικής χερσονήσου. Οι πληθυσμοί της Ιβηρίας και Ιταλίας δεν εξαπλώθηκαν βορειότερα εξαιτίας των φυσικών εμποδίων (Άλπεις, Πυρηναία).

Τρεις ομάδες γονιδιωμάτων αποτέλεσαν πηγή για το μεγαλύτερο τμήμα της Ευρώπης, ξεκινώντας από τα καταφύγια της Ιβηρικής, της Ιταλικής και της Βαλκανικής χερσονήσου

Η εποίκηση της Ευρώπης από την αρκούδα ξεκίνησε από την Ιβηρική χερσόνησο και τα Βαλκάνια

Ένα από τα βασικά αποτελέσματα των μεταναστεύσεων ήταν η δημιουργία ζωνών υβριδισμού στα σημεία συνάντησης των επεκτεινόμενων οργανισμών. Στην Ευρώπη έχουν αναγνωριστεί πολλές ζώνες υβριδισμού, που εντοπίζονται από τα Πυρηναία έως τη Μαύρη Θάλασσα



- Στην Ευρώπη αναγνωρίζονται 4 κύριες ζώνες υβριδισμού
- 1) Η ζώνη των Άλπεων
 - 2) Η ζώνη επαφής των πληθυσμών από την Ιβηρική χερσόνησο και την περιοχή των Βαλκανίων (κάπου στα σύνορα Γαλλίας – Γερμανίας)
 - 3) Η ζώνη των Πυρηναίων και
 - 4) Η ζώνη της Σκανδιναβίας, όπου η περιοχή εποίκιστηκε από το βορρά και το νότο από διαφορετικούς πληθυσμούς που προέρχονταν από διαφορετικά καταφύγια

Εφαρμοσμένη φυλογεωγραφία

Εφαρμοσμένη φυλογεωγραφία

Εισαγόμενα είδη ή είδη εισβολείς

Η χρήση της φυλογεωγραφίας στη μελέτη των αυτόχθονων και των εισαγόμενων ειδών/πληθυσμών

Εξαιτίας των ανθρώπινων δραστηριοτήτων πολλά είδη οργανισμών έχουν μεταφερθεί από μέρος σε μέρος = εισαγόμενα είδη/πληθυσμοί

Μερικές φορές έχουν αρνητική επίδραση στα αυτόχθονα είδη



τα εισαγόμενα είδη γίνονται είδη εισβολείς

Η φυλογεωγραφία μπορεί να:

- ✓ Επιβεβαιώσει την φύση των ειδών (αυτόχθονα ή εισαγόμενα)
- ✓ Καθορίσει την προέλευση (πηγή) του εισαγόμενου είδους

Εφαρμοσμένη φυλογεωγραφία

Μία πρόσφατη έρευνα στην εξαφάνιση ζωικών ειδών έδειξε ότι στα είδη που μπορούμε να αποδώσουμε μια αιτία εξαφάνισης, το 54% οφείλεται εν μέρει τουλάχιστον στα εισαγόμενα είδη.

Για παράδειγμα, η εισαγωγή του μαύρου αρουραίου στο αρχιπέλαγος της Χαβάης έχει συμβάλει στη μείωση της βιοποικιλότητας τα τελευταία 200 χρόνια:

- ~40% των πουλιών έχουν εξαφανιστεί
- ~40% των αυτόχθονων φυτών έχουν ανακηρυχθεί κινδυνεύοντα
- 900 από τα 1263 (71%) είδη χερσαίων σαλιγκαριών έχουν εξαφανιστεί

εξαιτίας αυξημένης θήρευσης, μεταφερόμενες ασθένειες και ανταγωνισμού με τα εισαγόμενα είδη.

Εφαρμοσμένη φυλογεωγραφία

Διερεύνηση του αν ένα είδος είναι εισαγόμενο ή αυτόχθονο

Θαλάσσιο είδος *Littorina littorea* (Βόρεια Αμερική και Ευρώπη)

⇒ Αυτόχθον ή εισαγόμενο στη βόρεια Αμερική;



⇒ Εναλλακτικές υποθέσεις:

1. Συνεχής παραμονή και στις δύο περιοχές => παλιά απόσχιση => **Σημαντική γενετική διαφοροποίηση** μεταξύ των πληθυσμών της Ευρώπης και της Β. Αμερικής.
2. Εάν η *L. littorea* είναι πρόσφατη στη Β. Αμερική, τότε αναμένουμε χαμηλή **γενετική διαφοροποίηση** μεταξύ των πληθυσμών με τα περισσότερα αλληλόμορφα της Β. Αμερικής να αποτελούν υποσύνολο αυτών της Ευρώπης.

Εφαρμοσμένη φυλογεωγραφία

Littorina littorea (Βόρεια Αμερική και Ευρώπη)



- Αλληλούχιση 992bp 2 mtDNA γονιδίων & 864bp του πυρηνικού ITS γονιδίου από 60 ευρωπαϊκά και 57 αμερικάνικα άτομα
- Οι περισσότεροι απλότυποι της Ευρώπης και της Αμερικής είναι μοναδικοί => πολύ λίγοι κοινοί!
- Η εκτίμηση του χρόνου απόσχισης έδειξε ότι οι πληθυσμοί διαχωρίστηκαν πριν ~8.100 χρόνια (πριν την εμφάνιση του «πολιτισμένου» ανθρώπου στην Αμερική)

Συμπέρασμα: Αυτόχθονα και στις δύο περιοχές!

Εφαρμοσμένη φυλογεωγραφία

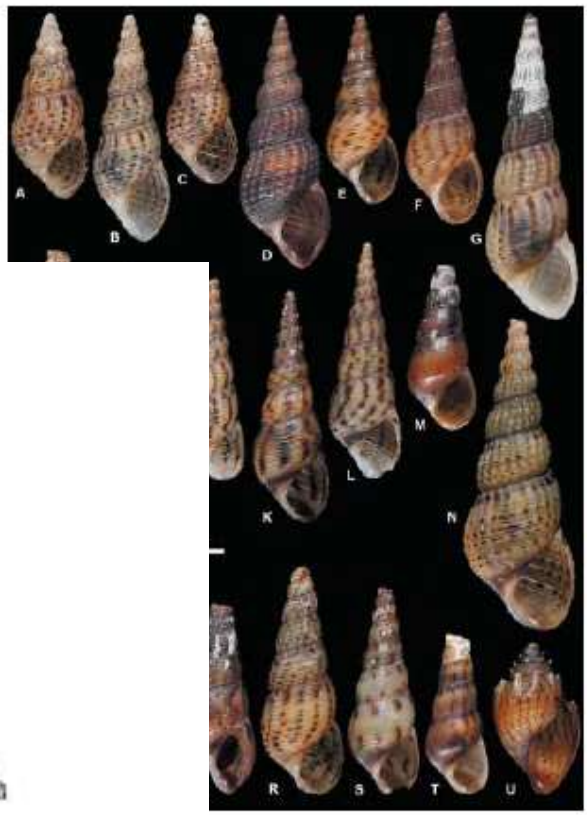
Η ανακάλυψη κρυπτικών εισβολέων. Η διαφοροποίηση μεταξύ εισαγόμενων και αυτόχθονων πληθυσμών βάσει μορφολογίας μπορεί να είναι προβληματική, ιδιαίτερα αν υπάρχει σημαντική μορφολογική ποικιλότητα μέσα στους αυτόχθονους πληθυσμούς.

Π.χ. το γαστερόποδο *Melanooides tuberculata* της λίμνης Malawi της Ανατολικής Αφρικής

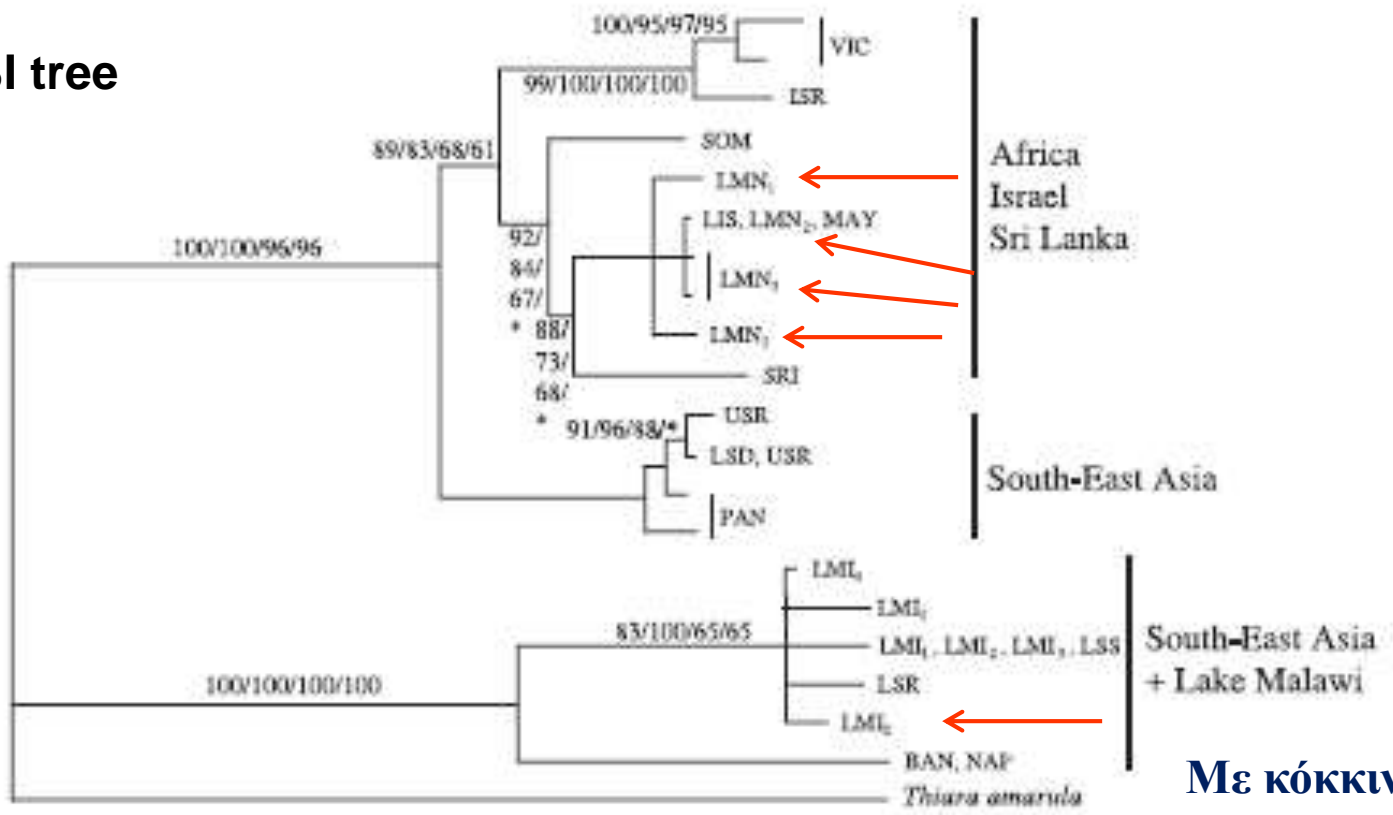


Το *M. tuberculata* είναι αυτόχθονο στην τροπική Αφρική, στην Ασία και την Ωκεανία, ενώ έχει εισαχθεί στον τροπικό και υποτροπικό νέο κόσμο (Αμερική). Όταν μία μη-αυτόχθονη μορφή του *M. tuberculata* βρέθηκε μέσα στη λίμνη, ήταν αδύνατο βάσει μορφολογίας να καθοριστεί εάν έχει εισαχθεί από γειτονικό πληθυσμό ή από άλλη ήπειρο.

Αλληλούχιση (COI) 38 ατόμων *M. tuberculata* από 20 πληθυσμούς της Αφρικής, του Ισραήλ, της Σρι Λάνκα και της ΝΑ Ασίας



BI tree



Με κόκκινο βέλος απλότυποι από τη λίμνη Malawi

Ένδειξη εισαγωγής μορφών από την ΝΑ Ασία.

Εφαρμοσμένη φυλογεωγραφία

Καθορισμός της πηγής προέλευσης των εισβολέων – για λόγους διαχείρισης.

Ροδόδεντρο (*Rhododendron ponticum*) στη Βρετανία

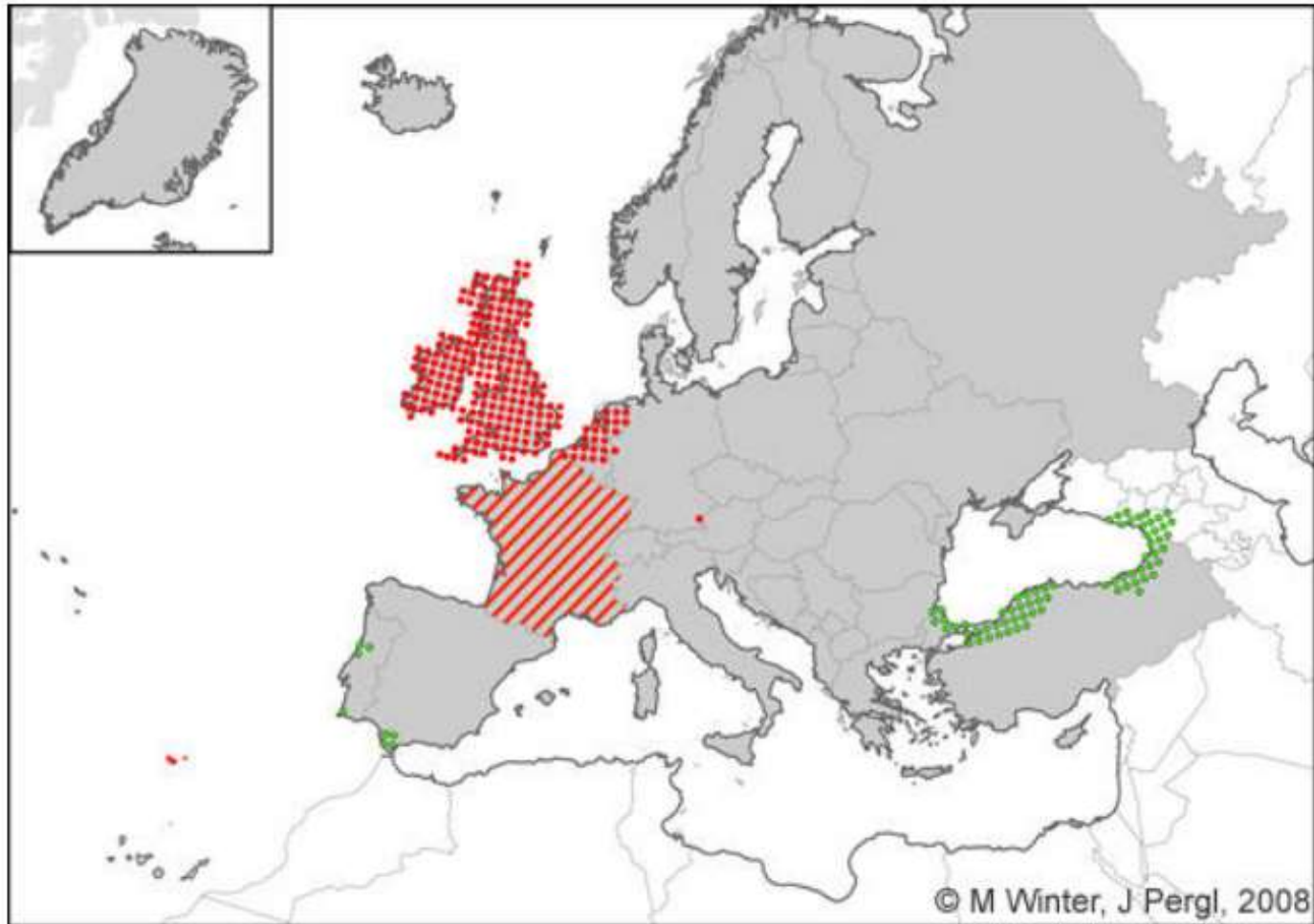
➤ Πρόκειται για ένα θαμνώδες πολυετές είδος που εισήχθη στη Βρετανία κατά τη διάρκεια του 19^{ου} αιώνα με σκοπό να διακοσμήσει τους κήπους των σπιτιών.

➤ Αναπτύσσεται σε φτωχά εδάφη και επεκτάθηκε (δραματικά) σε φυσικά οικοσυστήματα







➤ Μείωση της βιοποικιλότητας, αφού πολύ λίγα ζώα μπορούν να τραφούν από αυτό ή να το χρησιμοποιήσουν ως μικροενδιαίτημα



MAP (European distribution)



Legend

	Known in country		Known in CGRS square		Known in sea
	Native in country		Native in CGRS square		Assumed native range

Ανάλυση RFLPs σε χλωροπλαστικό cpDNA και πυρηνικό nDNA σε 260 άτομα *Rhododendron ponticum* από τη Βρετανία, καθώς και ατόμων από Τουρκία και Ιβηρική χερσόνησο.



Table 4 Chloroplast DNA (cpDNA) haplotypes present in accessions of *Rhododendron ponticum* from the British Isles and their source of origin

cpDNA haplotype	Number of accessions of <i>R. ponticum</i> from the British Isles	Percentage of total	Source of origin
IE	229	88.08	<i>R. ponticum</i> (mainly Spain)
IL	26	10.00	<i>R. ponticum</i> (Portugal)
TA	0	00.00	<i>R. ponticum</i> (Turkey)
CA	1	00.38	<i>R. catawbiense</i> (North America)
CB	1	00.38	<i>R. catawbiense</i> (North America)
XX	1	00.38	<i>R. maximum</i> (North America)
QA	1	00.38	Unknown, not <i>R. ponticum</i>
QB	1	00.38	Unknown, but possibly Iberian <i>R. ponticum</i>

Εφαρμοσμένη φυλογεωγραφία & ταξινομική

Οι ελέφαντες αποτελούν ένα χαρακτηριστικό παράδειγμα για το πώς η μοριακή φυλογεωγραφία μπορεί να ανατρέψει και να βελτιώσει τις γνώσεις μας για την ταξινομική.

Αρχικά μόνο 2 είδη ήταν γνωστά (*Loxodonta africana* στην Αφρική και *Elephas maximus* στην Ασία)



Εφαρμοσμένη φυλογεωγραφία & ταξινομική

Η οικογένεια των ελεφάντων εμφανίστηκε πριν από 5-6 εκ. χρόνια στην Αφρική με τρεις κύριες γραμμές (*Loxodonta*, *Elephas* και *Mammuthus*)

Οι ελέφαντες της Αφρικής έχουν μεγάλη ιστορία και οι πληθυσμοί από τα τροπικά δάση διαφέρουν από τους αντίστοιχους της Σαβάννας.


Οι Roca et al. (2000) ανέλυσαν 1732 bp DNA (4 πυρηνικά γονίδια) και διαπίστωσαν ότι η γενετική τους απόσταση είναι εξαιρετικά μεγάλη προσεγγίζοντας την απόσταση των αφρικανικών και των ασιατικών ελεφάντων.

Η υψηλή γενετική διαφοροποίηση, η μορφολογική και η οικολογική διαφοροποίηση και η μειωμένη γονιδιακή ροή τους οδήγησε να αναγνωρίσουν 2 είδη στην Αφρική:

Εφαρμοσμένη φυλογεωγραφία & ταξινομική

Loxodonta cyclotis στα τροπικά δάση και *Loxodonta africana* στη Σαβάννα

African forest elephant^[1]




Scientific classification 

Kingdom: Animalia
Phylum: Chordata
Class: Mammalia
Order: Proboscidea
Family: Elephantidae
Genus: *Loxodonta*
Species: *L. cyclotis*

Binomial name

Loxodonta cyclotis
(Matschie, 1900)



African bush elephant^[1]



A female African bush elephant, *Loxodonta africana*, in Mikumi National Park, Tanzania

Conservation status

Extinct Threatened Least concern

EX EW CR EN **VU** NT LC

Vulnerable (IUCN 3.1)^[2]

Scientific classification 

Kingdom: Animalia
Phylum: Chordata
Class: Mammalia
Order: Proboscidea
Family: Elephantidae
Genus: *Loxodonta*
Species: *L. africana*

Binomial name

Loxodonta africana
(Blumenbach, 1797)



Distribution of *Loxodonta* (2007)

Synonyms

Loxodonta africana africana
Elephas africanus

Εφαρμοσμένη φυλογεωγραφία & ταξινομική

Ωστόσο ελέφαντες από τη δυτική Αφρική δεν είχαν συμπεριληφθεί στην μελέτη τους.

Χρησιμοποιώντας mtDNA (κυτόχρωμα β και περιοχή ελέγχου), οι Eggert et al. (2002) απέδειξαν την παρουσία αρκετών, σημαντικά διαφοροποιημένων, γενεαλογικών γραμμών στους ελέφαντες της Αφρικής.

Recent genetic results support the recognition of two African elephant species: *Loxodonta africana*, the savannah elephant, and *Loxodonta cyclotis*, the forest elephant. The study, however, did not include the populations of West Africa, where the taxonomic affinities of elephants have been much debated. We examined mitochondrial cytochrome *b* control region sequences and four microsatellite loci to investigate the genetic differences between the forest and savannah elephants of West and Central Africa. We then combined our data with published control region sequences from across Africa to examine patterns at the continental level. Our analysis reveals several deeply divergent lineages that do not correspond with the currently recognized taxonomy: (i) the forest elephants of Central Africa; (ii) the forest and savannah elephants of West Africa; and (iii) the savannah elephants of eastern, southern and Central Africa. We propose that the complex phylogeographic patterns we detect in African elephants result from repeated continental-scale climatic changes over their five-to-six million year evolutionary history. Until there is consensus on the taxonomy, we suggest that the genetic and ecological distinctness of these lineages should be an important factor in conservation management planning.

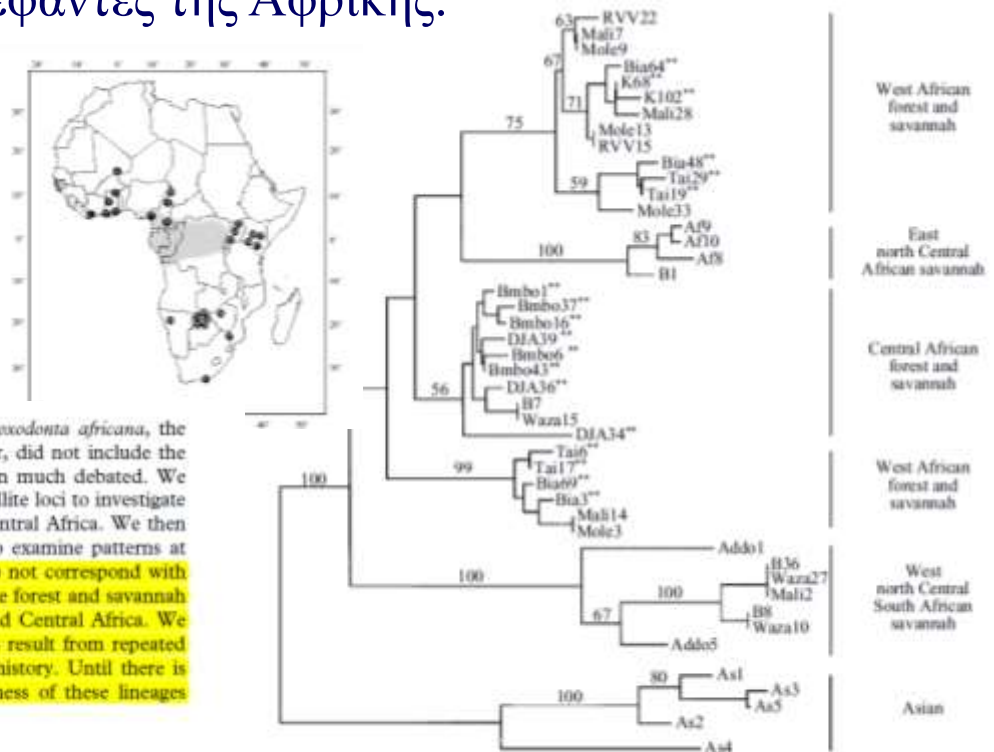


Figure 2. Analyses of field samples from sites 1-12; haplotypes from forest populations are indicated by two asterisk. Neighbour-joining tree of 593 bp of mtDNA sequence (101 bp cyt *b*, tRNA Thr, tRNA Pro, 358 bp control region); bootstrap support shown above the branches.