

Genomika:

Élőlények leszármazásának vizsgálata *ritka* *genomi változások* alapján

Ari Eszter
Genetikai Tanszék

A földi élet törzsfája

- ☛ Az élővilág rendszerezésének a földi élet törzsfáján, vagyis az egyes fajok és taxonok leszármazási viszonyain kell alapulnia.
- ☛ A törzsfaszerkesztés nem egyszerű feladat, mert múltbéli folyamatokat kell rekonstruálni mai ismereteink alapján.
- ☛ Ma már meglehetősen közel vagyunk az élővilág törzsfájának megalkotásához és a hozzá igazodó rendszertan kidolgozásához.
 - a sejtbiológia és a molekuláris genetika rengeteg adatot szolgáltat
 - fejlett matematikai módszerek és informatikai berendezések állnak rendelkezésünkre
- ☛ A legfrissebb eredmények azt sugallják hogy korábbi rendszertani ismereteinket felül kell vizsgálnunk, és egyes beidegződésektől véglegesen meg kell szabadulnunk.

A molekuláris filogenetikai módszerek által nem megfelelően kezelt jelenségeknek

☛ A problémák nagy részének oka:
a módszerek többsége csak az egyszerű pontmutációt használja fel a leszármazás megállapítására.

- Ezeknél nem tudhatjuk, hogy melyek az ősi és melyek a leszármaztatott jellegek.

☛ nem megfelelően kezelt jelenségeknek:

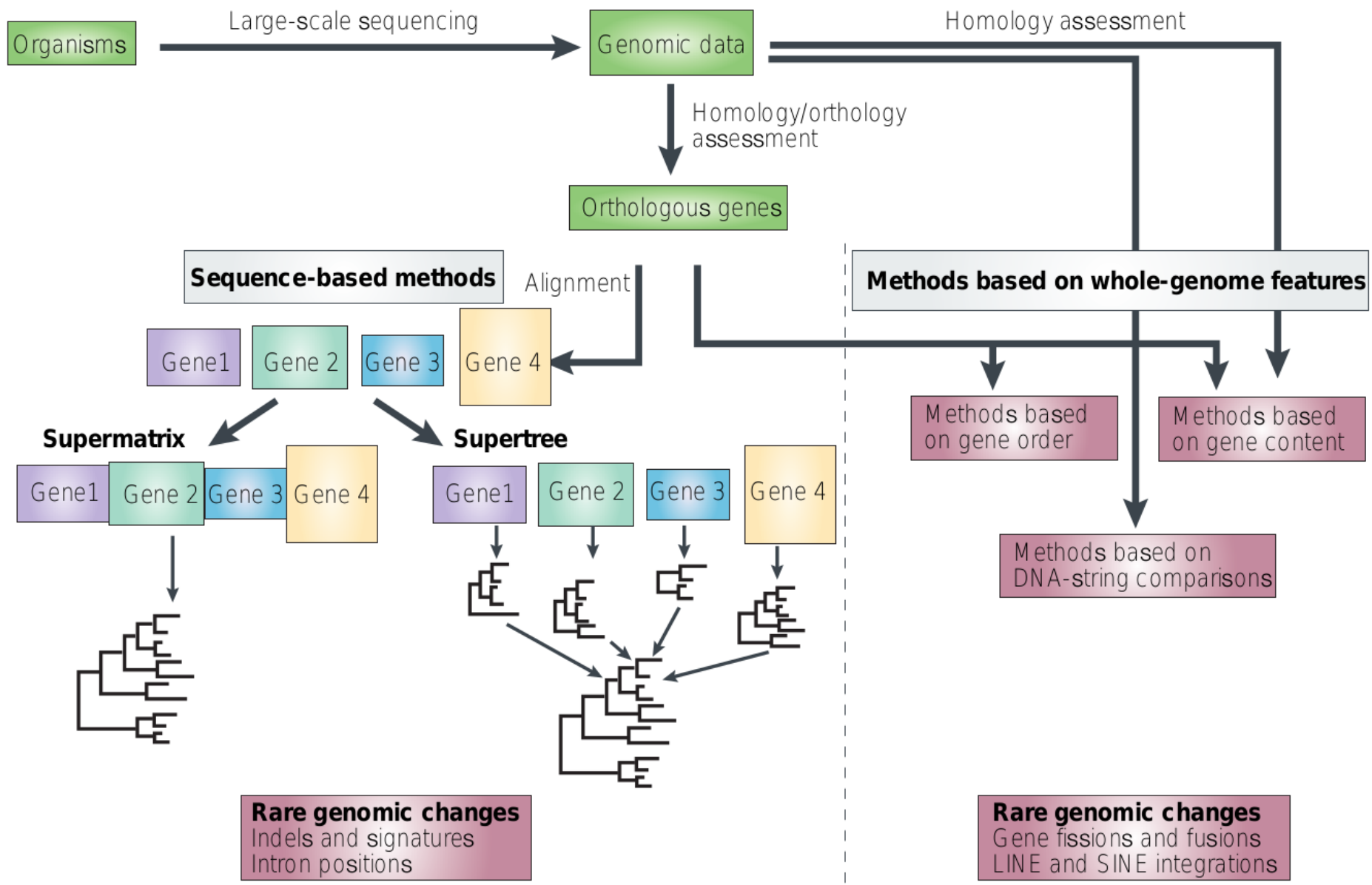
- nukleotidok paralel, konvergens és back mutációja
- mutációk telítődése a variábilis site-okon
- szekvencia pozícionként/szakaszonként és leszármazási vonalanként változó szubsztitúciós ráta
- az egyes szekvencia pozíciók egymástól nem független szubsztitúciója
- molekuláris szintű funkcionális kényszerek: pl. a nukleotidok mutációját illetően (C spontán deaminálódás → U enzimatikus javítás → T), stb...

```
*****  *****  **
Cebu_a  TGGTATATAGTTTAAAC-AA
Homo_s  TGGTATATAGTTTAAAC-AA
Pan_tr  TGGTATATAGTTTAAAT-AA
Pan_pa  TGGTACATAGTTTAAAC-AA
Gorill  TGGTACATAGTTTAAAC-AA
Pong_p  TGGTAAATAGTTTAAAC-AA
Pong_a  TGGTAAATAGTTTAAAC-AA
Hylo_l  TGGTAAAGTAGTTTAAAGCTAA
ruler  1.....10.....20
```

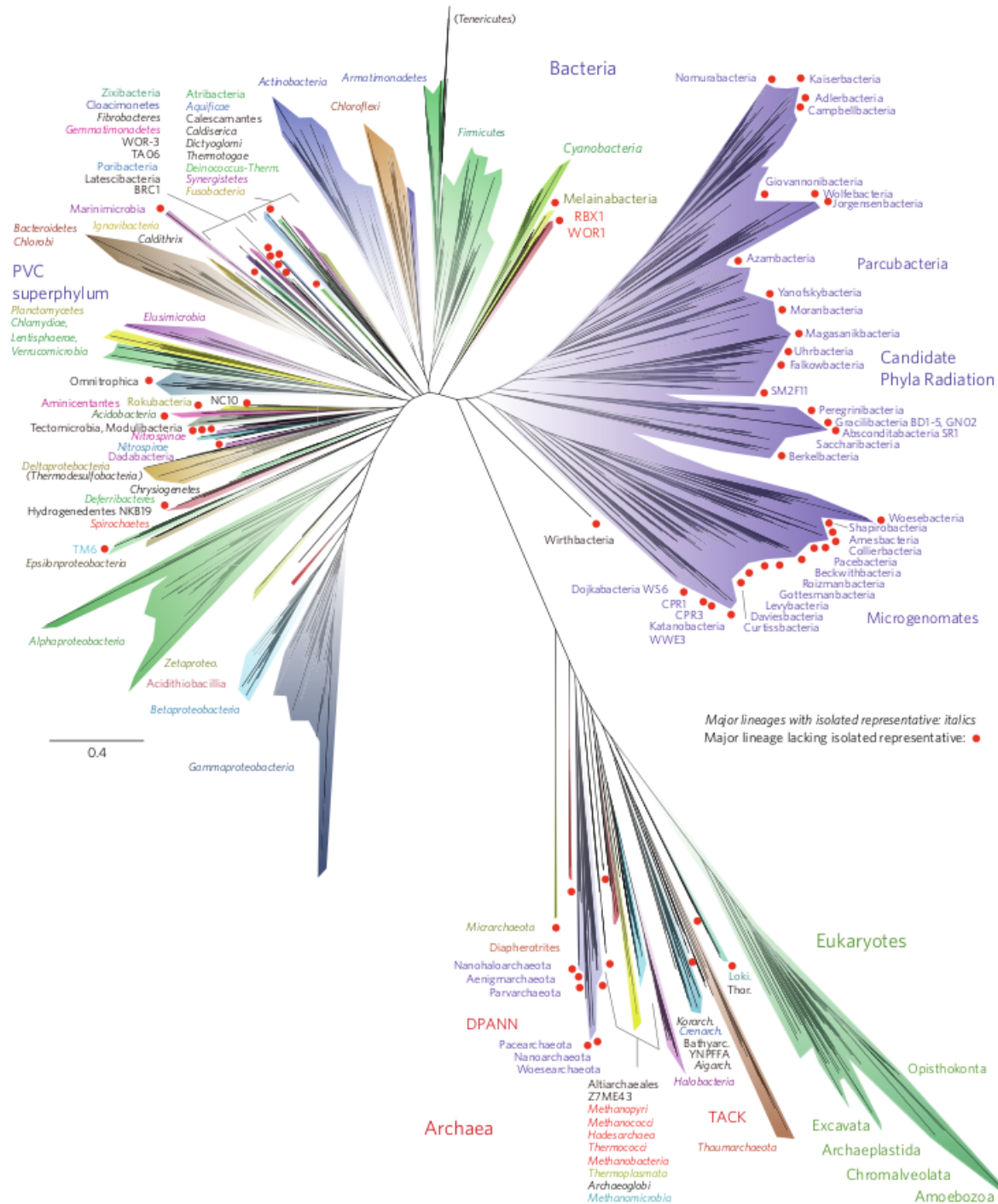

A nukleotid szubsztitúciók típusai

t	0.	a)	b)	0.	
1	A	A	A	A	
2	C	C	A	A←C	egyszerű
3	T	T	T	T	
4	G	G	G	G	
5	A→C→T	T	A	A	többszörös
6	A	A	A	A	
7	C→G	G	A	A←C	koincidens
8	G	G	G	G	
9	T→A	A	A	A←T	parallel
10	A	A	A	A	
11	A→C→T	T	T	T←A	konvergens
12	C	C	C	C	
13	G	G	G	G	
14	C	C	C	C←T←C	back

2 homológ
szekvenciák:
a) b)
12 mutációs lépés
6 érintett pozíció
eltérés:
3 pozíción
mismatch



16 ribo-
szóma
protein
konka-
tenációja
alapján



Hug et al. (2016)
A new view of the
tree of life.
*Nature
Microbiology*
DOI:
10.1038/
NMICROBIOL.
2016.48

Ritkán előforduló változások a genomban (rare genomic changes, RGCs)

Rokas, A. & Holland, P. W. H. (2000). Rare genomic changes as a tool for phylogenetics. *Trends in Ecology & Evolution*, **15**(11), 454-459.

REVIEWS

Rare genomic changes as a tool for phylogenetics

Antonis Rokas and Peter W.H. Holland

In recent years, considerable progress has been made in the field of molecular phylogenetics. A significant driving force has been the increasing technical ease of DNA sequencing, which has led to the dominance of primary sequence data as indicators of the historical relationships between taxa. Important advances have also occurred in the computational analysis of DNA sequence data¹, such as improved methods for modelling patterns of

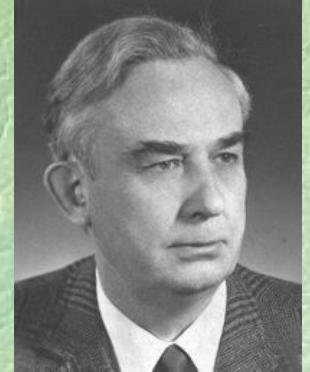
DNA sequence data have offered valuable insights into the relationships between living organisms. However, most phylogenetic analyses of DNA sequences rely primarily on single nucleotide substitutions, which might not be perfect phylogenetic markers. Rare genomic changes (RGCs), such as intron indels, retroposon integrations, signature sequences, mitochondrial and chloroplast gene order changes, gene duplications and genetic code changes, provide a suite

emerged is that RGCs are often evolutionarily conserved and phylogenetically informative. We believe the time has come to turn the question around: what can RGCs tell us about phylogenies themselves?

RGCs provide an independent source of phylogenetic information, largely immune from some of the problems that affect primary sequence data. A major difficulty with this approach is the identification of these rare

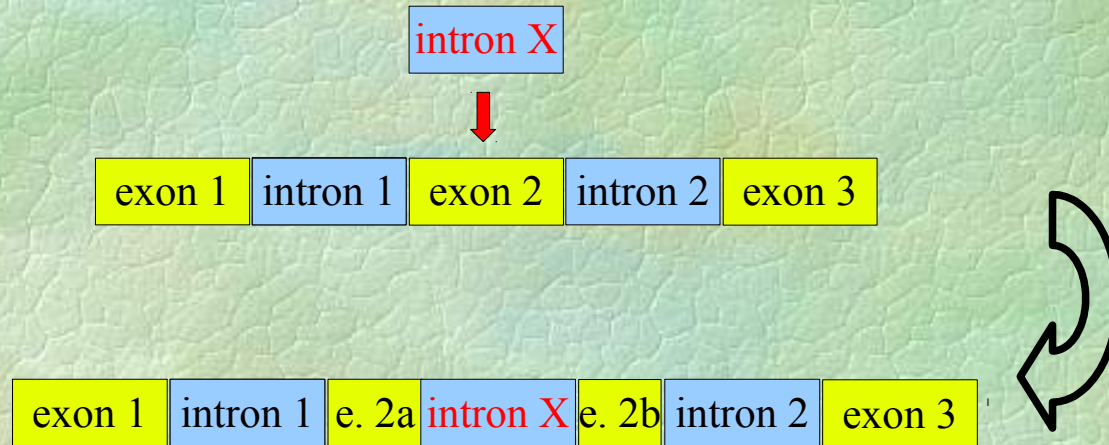
Az RGC-k, mint „hennigi” markerek

Willi Hennig, a kladisztikai módszertan atyja

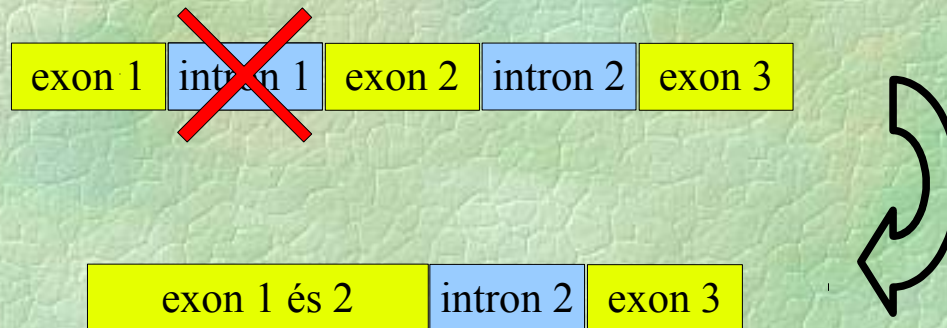


- ☛ Rámutatott, hogy csak a közös leszármaztatott tulajdonságok (szünapomorfiák) használhatóak a közös eredet bizonyítására.
 - A szünapomorfiák feltérképezése a kladisztikai törzsfa-rekonstrukció lényege.
- ☛ A kladisztikai analízis fő gátja a homopláziák megjelenése.
 - Azon a karakterek, melyek egy ritka evolúciós esemény révén jöttek létre sokkal kevésbé vannak homopláziával sújtva.
- ☛ Annak ellenére, hogy az RGC-k előfordulásának gyakoriságára csak becslésekkel rendelkezünk, megállapíthatjuk, hogy a nagyarányú genomi változások meglehetősen ritka evolúciós események, és mint ilyen csak szórványosan érinti őket a konvergens evolúció.
 - A ritka genomi változások jó karakterek lehetnek a közös eredetet tisztázása során.

1. Intronok keletkezése / beépülése (inzerció) ...



... és kiesése (deléció)



A „halak” törzsfája intron izerciók és deléciók alapján

Venkatesh, B., Ning, Y. & Brenner, S. (1999). Late changes in spliceosomal introns define clades in vertebrate evolution. *PNAS*, **96**(18), 10267-10271.

- ☛ 5 génben* 7 olyan intront észleltek a japán gömbhalban (fugu, *Takifugu rubripes*, Teleostei), melynek nem találták meg a homológjait emlősökben.
 - * *növekedési hormon 4a intron, Mhc II B-lánc 2a intron, mixed lineage leukemia 25a intron, dystrophin 6a és 10a intron, RAG1 a és b intron*
- ☛ Ősi típusú gerinchúros/gerinces fajok (lándzsahalak, ráják, ősi emlős fajok) *rodopszin* génjében pedig négy olyan intront találtak, melyek a gömbhalból hiányoztak.
- ☛ Ennek a tizenegy intronnak az esetleges jelenlétét vagy hiányát számos úszósugaras halban (*Actinopterygii*) megvizsgálták, hogy az evolúciós viszonyaikat tisztázzák.
 - Az intronok közül csak egynél találtak homopláziára utaló jeleket.
- ☛ Tisztázódott a zománcos halak (bichir, *Polypterus*) bazális helye a törzsfán, annak ellenére, hogy az eddigi molekuláris filogenetikai vizsgálatok nem tudtak sokat mondani a csoport leszármazását illetően.



Sydney Brenner



H. Robert Horvitz



John E. Sulston

The Nobel Prize in Physiology or Medicine 2002 was awarded jointly to Sydney Brenner, H. Robert Horvitz and John E. Sulston *"for their discoveries concerning 'genetic regulation of organ development and programmed cell death'"*.

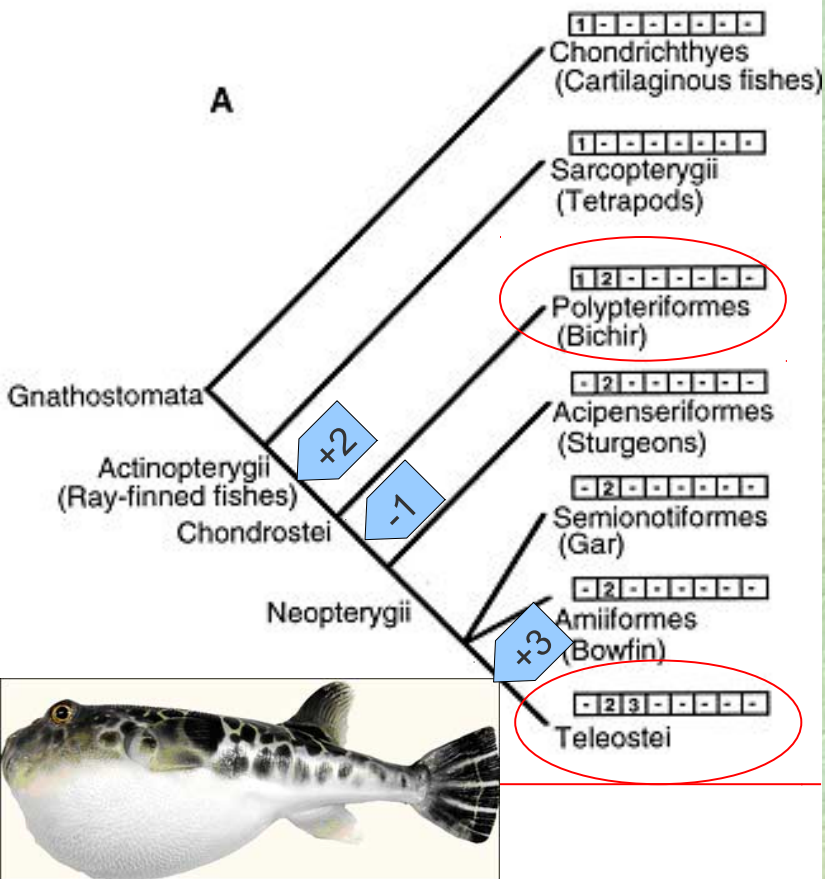
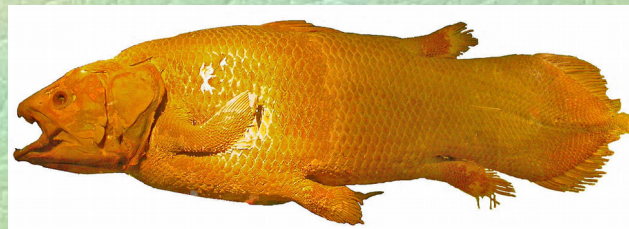
A „halak” törzsfája intron izerciók és deléciók alapján

			Gh4a	Mhc2a	Mil25a	Dyst6a	Dyst10a	RAG1a	RAG1b	Rhod	
Class Chondrichthyes	Subclass Elasmobranchii	Shark/ <i>Torpedo californiensis</i>	-	-	-	-	-	a	-	(+)	
Class Sarcopterygii	Subclass Tetrapoda	Mammals	(-)	(-)	(-)	(-)	(-)	(-)	(-)	(+)	
Class Actinopterygii											
Subclass Chondrostei	Order Polypteriformes	<i>Polypterus</i> sp	-	-	-	-	-	+	+		zománcos halak
Subclass Neopterygii	Order Acipenseriformes	<i>Acipenser</i> sp	-	-	-	-	-	*	-		tokhalak
	Order Semionotiformes	<i>Lepisosteus osseus</i>	-	-	-	-	-	+	-		kajmánhal
	Order Amiiformes	<i>Amia calva</i>	-	-	-	-	-	+	-		iszaphal
Division Teleostei											
Subdivision Osteoglossomorpha	Order Osteoglossiformes										
	Family Osteoglossidae	<i>Osteoglossum</i> sp	-	-	-	-	-	+	+	-	csontosnyelvűek
	Family Pantodontidae	<i>Pantodon buchholzi</i>	-	-	-	-	-	+	+	-	pillangóhal
	Family Notopteridae	<i>Notopterus notopterus</i>	-	-	-	-	-	+	+		
Subdivision Elopomorpha		<i>Anguilla</i> sp	-	-	-	-	-	+	+	(-)	angolna
Subdivision Clupeomorpha		<i>Chirocentrus</i> sp	-	-	-	-	-	+	+		törösszárnyúhal
Subdivision Euteleostei											
Superorder Ostariophysii											
	Order Gonorhynchiformes	<i>Chanos chanos</i>	-	-	-	-	-	+	+	-	tejhal
	Order Cypriniformes	Carp	(-)	(-)						(-)	pontyfélék
		<i>Danio rerio</i>	-	(-)				(+)	(+)		zebradánió
		<i>Barbus tetrazona</i>	-	-	-	-	-	+	+		díszmárna
	Order Siluriformes	<i>Ictalurus punctatus</i>	(-)								pettyes harcsa
		<i>Liposaurus pardalis</i>	-	-							vértesharcsa
	Order Gymnotiformes	<i>Apteronotus</i> sp	-	-							késhal
Superorder Protacanthopterygii											
	Order Esociformes	<i>Esox lucius</i>	+	-	-	-	-	+	+		csuka
	Order Osmeriformes										
	Family Osmeridae	<i>Plecoglossus altivelis</i>	+	-	+	-	-	+	+		édeshal
	Family Galaxiidae	<i>Galaxis maculatus</i>	+	-	+	-	*				

A „halak” törzsfája intron izerciók és deléciók alapján

dobozok:

- 1:rhodopsin;
- 2:RAG1b; 3:RAG1a;
- 4:Gha4a; 5:MI125a;
- 6:Dyst10a; 7:Dyst6a;
- 8:Mhc2a



porcos halak

tüdős és
bolytosúszós halak

zománcos halak

tokalakúak

kajmánhalak

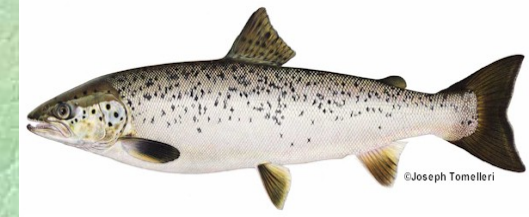
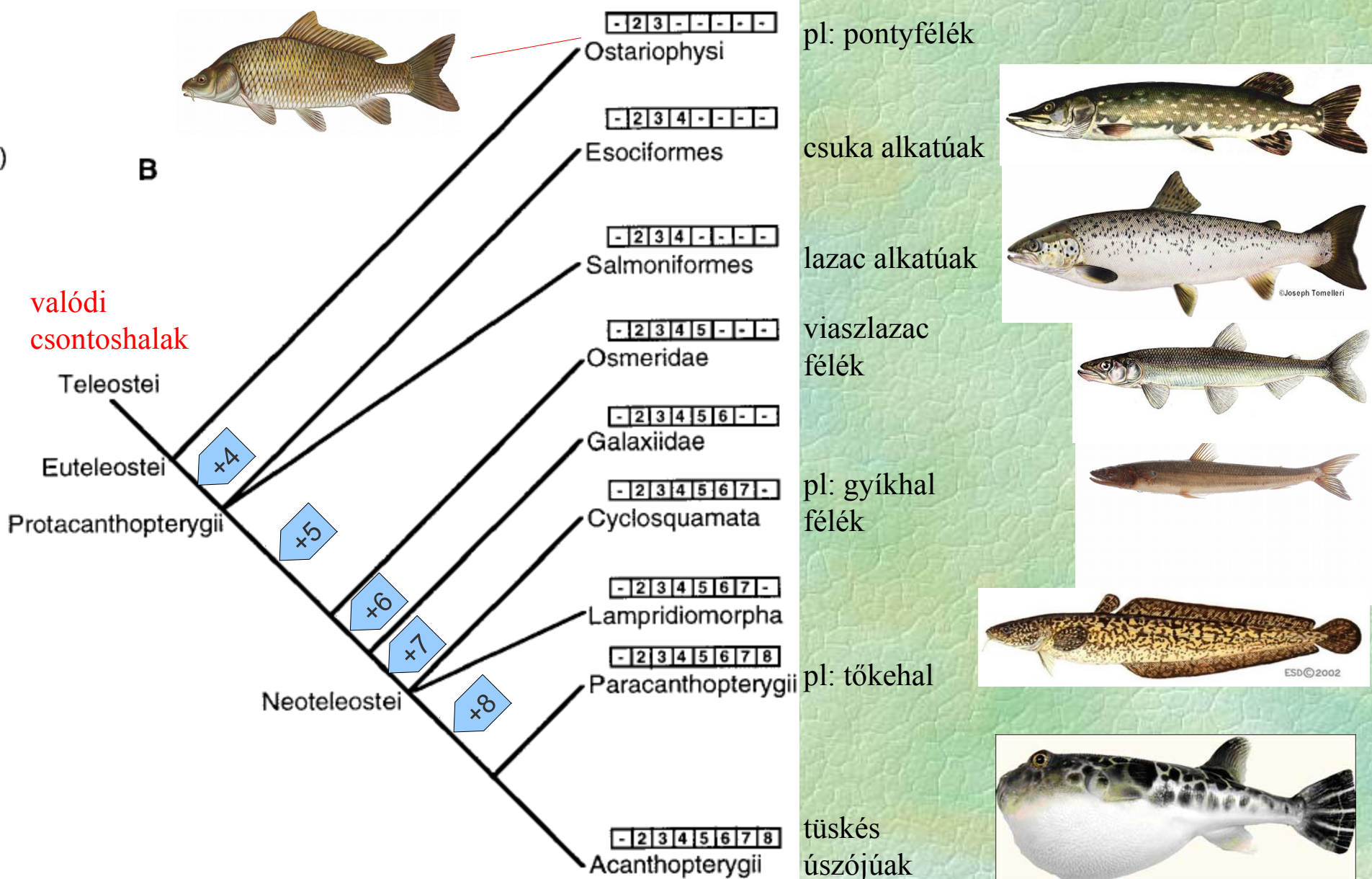
iszaphalak

valódi
csontoshalak



A halak törzsfája intron izerciók és deléciók alapján

dobozok: 1:rhodopsin; 2:RAG1b; 3:RAG1a; 4:Gha4a; 5:MI125a; 6:Dyst10a; 7:Dyst6a; 8:Mhc2a



2. Retro(transz)pozonok beépülése

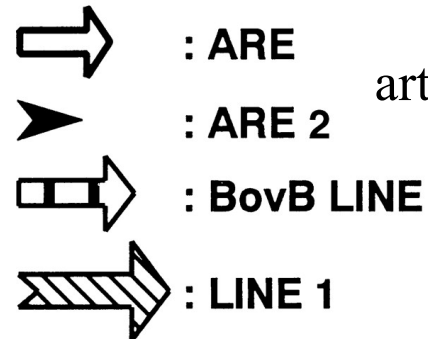
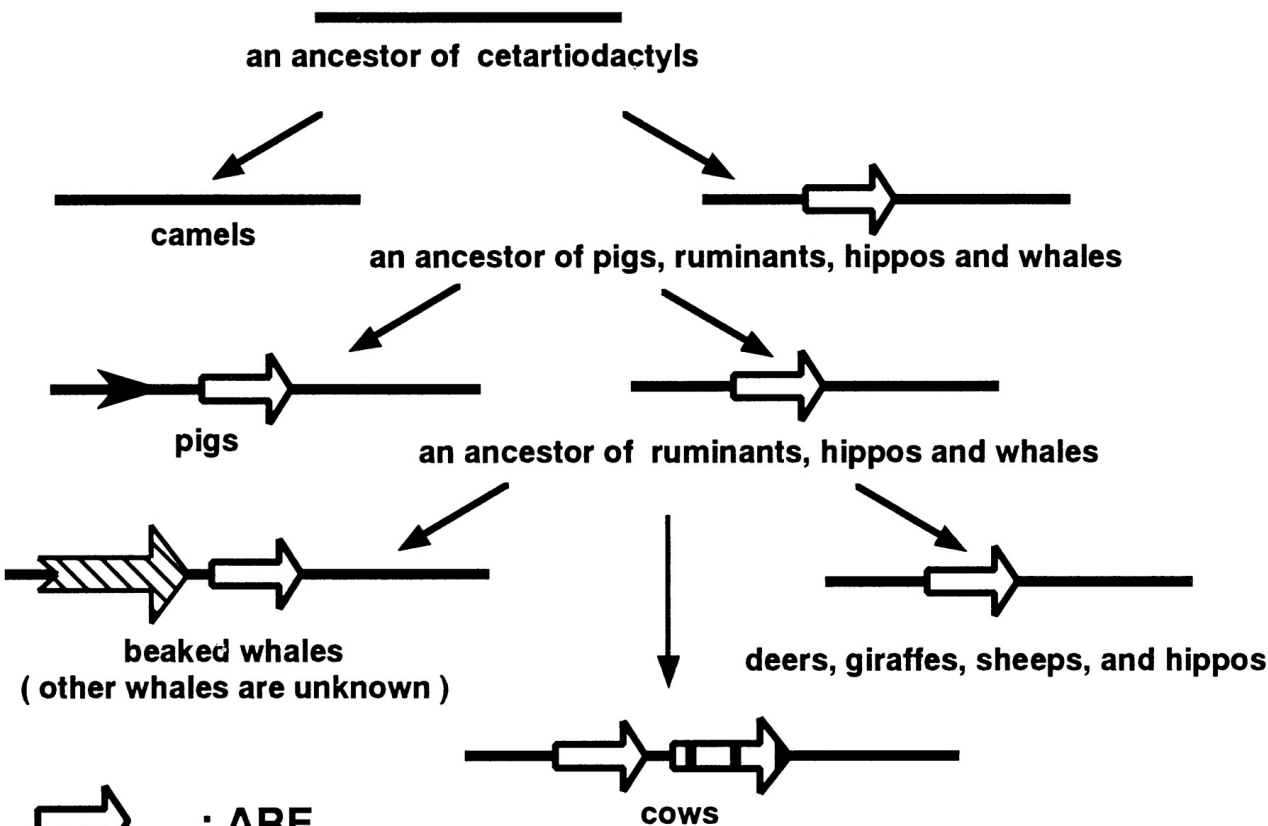
- Olyan transzpozábilis (mobil genetikai) elemek, melyek RNS-re való átíródással majd reverz transzkripcióval helyeződnek át (és sokszorozódnak) a genomban.
 - LINE (long interspersed element), hosszú közbeszúrt elem: olyan retropozon osztály, melynek tagjai képesek önmagukat áthelyezni.
 - SINE (short interspersed element), rövid közbeszúrt elem: a retropozonok olyan különleges osztálya, melynek tagjai elvesztették azt a képességüket, hogy önmagukat áthelyezzék, az áthelyeződéshez a LINE osztály tagjait használják.

SINE retroponon inzerciók

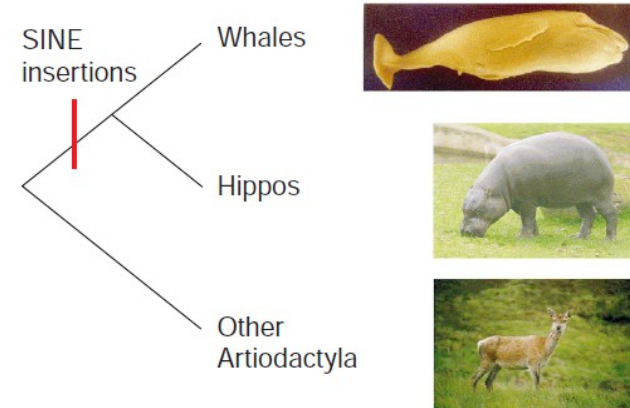
- ☛ A SINE elemek:
 - különösen jól használhatók a filogenetikai elemzésekhez, mert a beépülésük majdnem teljesen random és irreverzibilis
 - adott helyen közös jelenlét: szünapomorf bélyeg; hiány: pleziomorf
 - a legtöbb eukarióta genomban elég elterjedtek
 - jelenlétük vagy hiányuk az inzerciók helye közötti szakaszok PCR amplifikációjával is vizsgálható.
- ☛ A SINE elemek használatának ellenzői azzal érvelnek, hogy az inzerciójuk nem egymástól függetlenül történik (egyszerre számos SINE elem szokott beépülni különböző helyekre), de a függetlenség hiánya valószínűleg az összes vizsgálható karakterre érvényes.

SINE retropezon inzerciók

- ☛ A SINE elemek számos meggyőző érvet szolgáltattak amellett, hogy a bálnák és a vízilovak közeli rokonok.



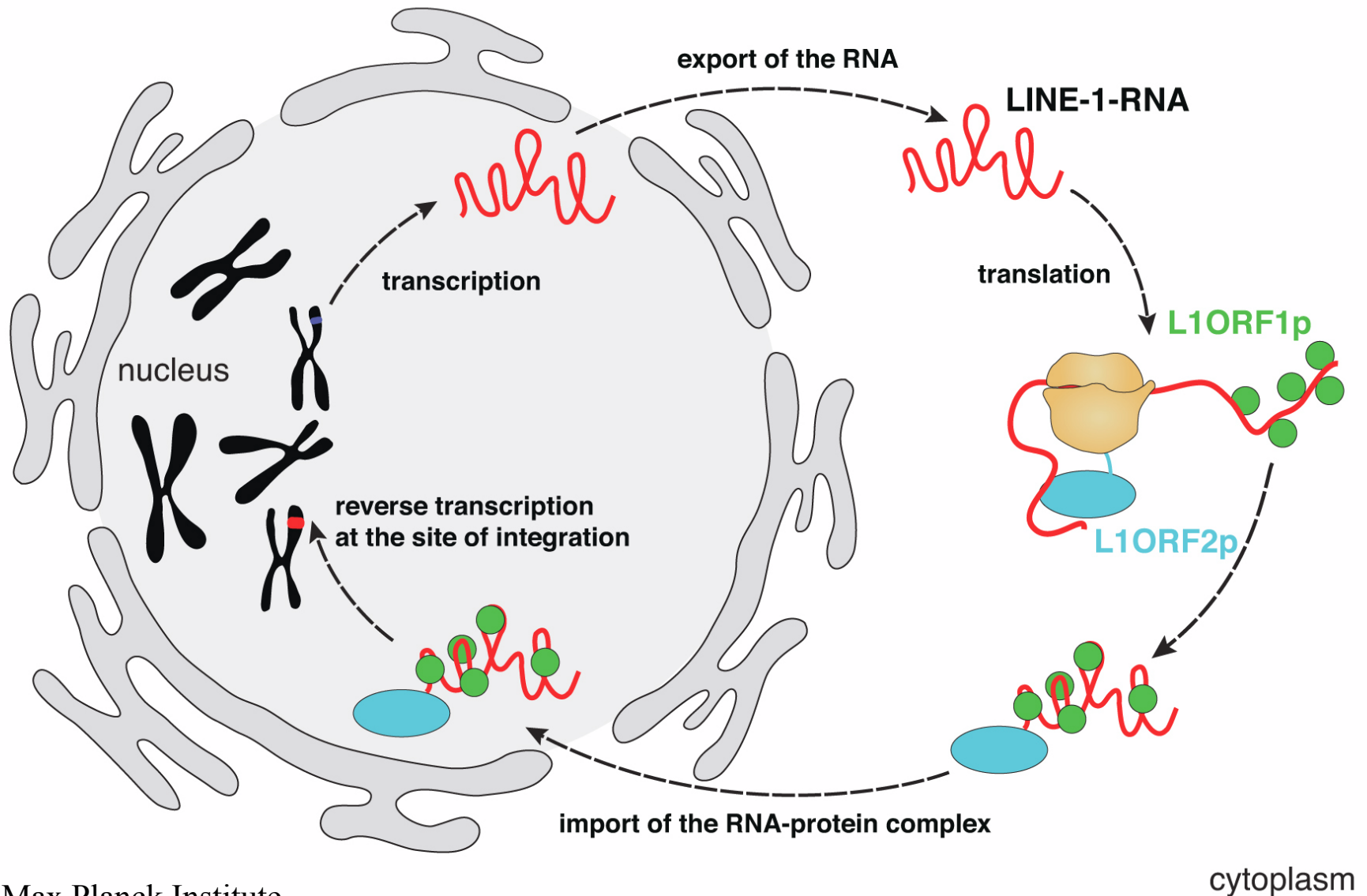
artiodactyla repetitive element SINE



© Rokas, A. & Holland, P.

Nikaido, M. et al. (1999) Phylogenetic relationships among cetartiodactyls based on insertions of short and long interspersed elements: hippopotamuses are the closest extant relatives of whales. PNAS. 96, 10261–10266

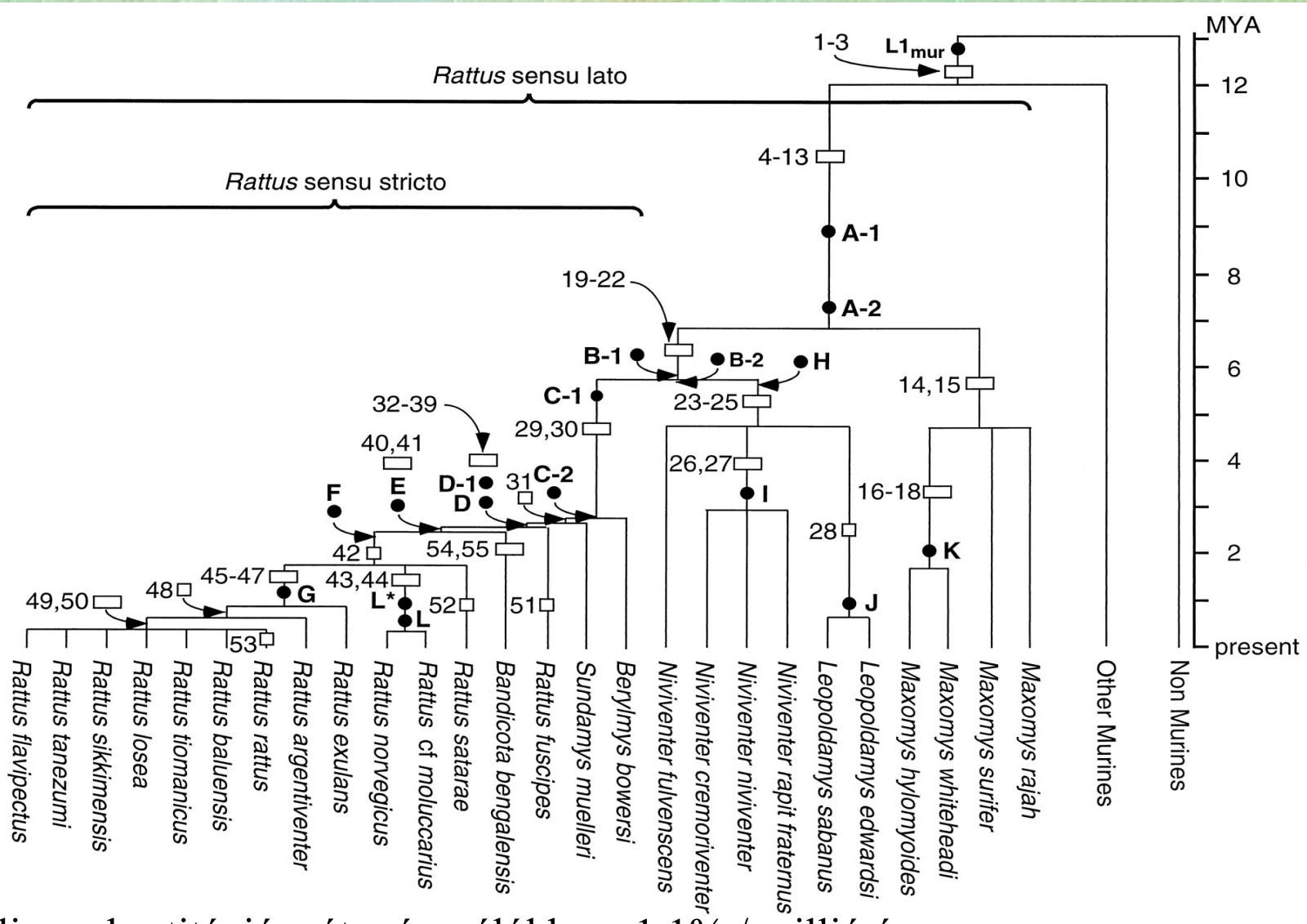
A LINE-1 retropezon másolódása



LINE retropezon inzerciók

- Verneau, O. et al. (1998) *Determining and dating recent rodent speciation events by using L1 (LINE-1) retrotransposons*. PNAS 95, 11284–11289:
- A LINE elemek nemcsak a törzsfa topológiájának megállapítására, hanem azok időbeli skálázására is használhatóak.
 - Az L1 LINE család tagjai gyorsan evolválódnak, degenerálódnak → mutációjuk sebessége megegyezik a neutrális helyekével és mentesek a homopláziától
 - csak funkcionálisan ép kópiák tudnak „szaporodni” a genomban, ha degradálódnak szabadon halmozódnak bennük a mutációk → mérhető a beépülésük óta eltelt idő
 - → jó filogenetikai markerek

Patkányfajok leszármazása LINE-1 retroponon beépülések és mutációk alapján



neutrális szubsztitúciós ráta rágcsálókban: 1.1% / millió év

3. Jelzőszekvenciák jelenléte

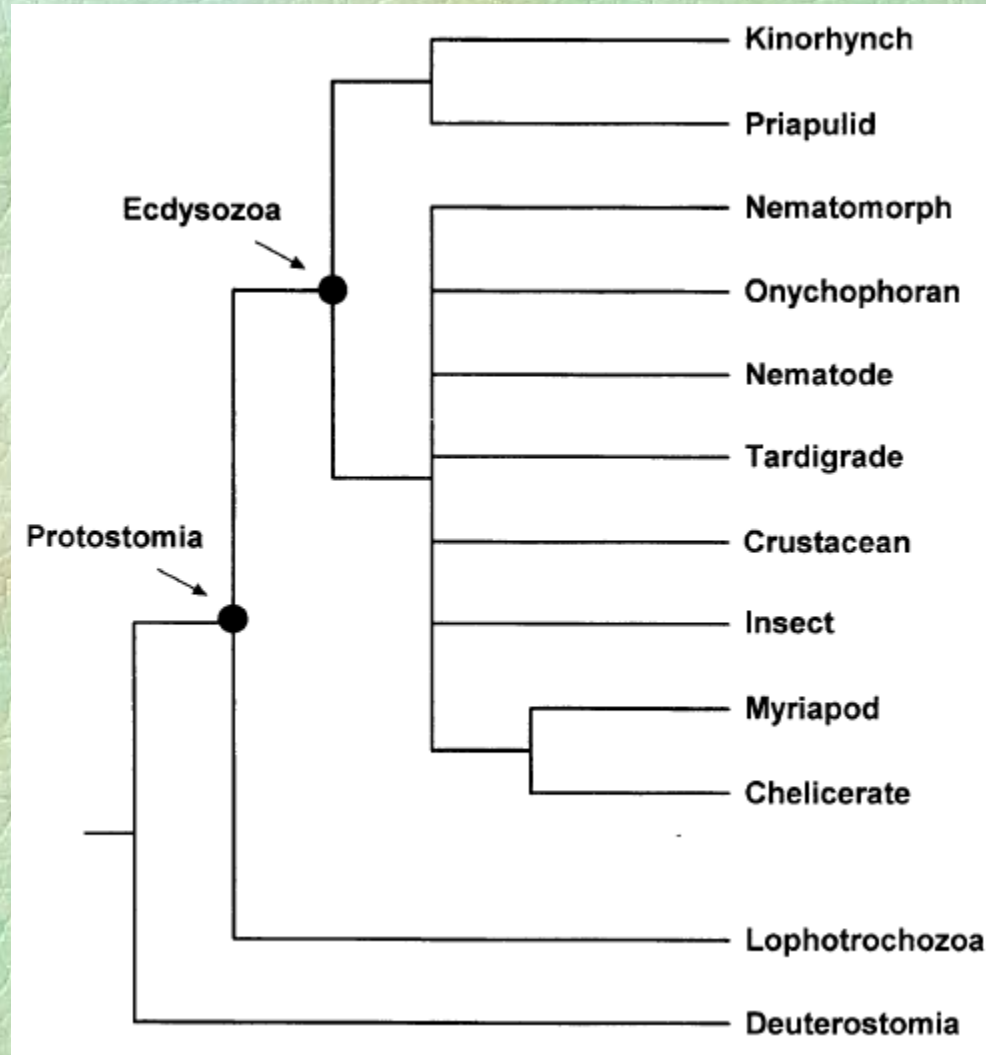
- A jelzőszekvenciák (*signature sequences*) fehérje- vagy RNS gének, melyekben közös konzervatív inzerciók vagy deléciók találhatóak.
 - Az inzerciók-deléciók nem csak egy vagy pár nukleotidot érintenek (mint az SNP-k), hanem hosszabb szakaszokat.
 - A filogenetikai vizsgálat nem (csak) a szekvenciák hasonlóságán alapszik, hanem ezen inzerciók-deléciók meglétén vagy hiányán.

Jelzőszekvenciák: pl. 1.

Aguinaldo, A. M. A., Turbeville, J. M., Linford, L. S., Rivera, M. C., Garey, J. R., Raff, R. A. & Lake, J. A. (1997). *Evidence for a clade of nematodes, arthropods and other moulting animals*. Nature, **387**(6632), 489-493.

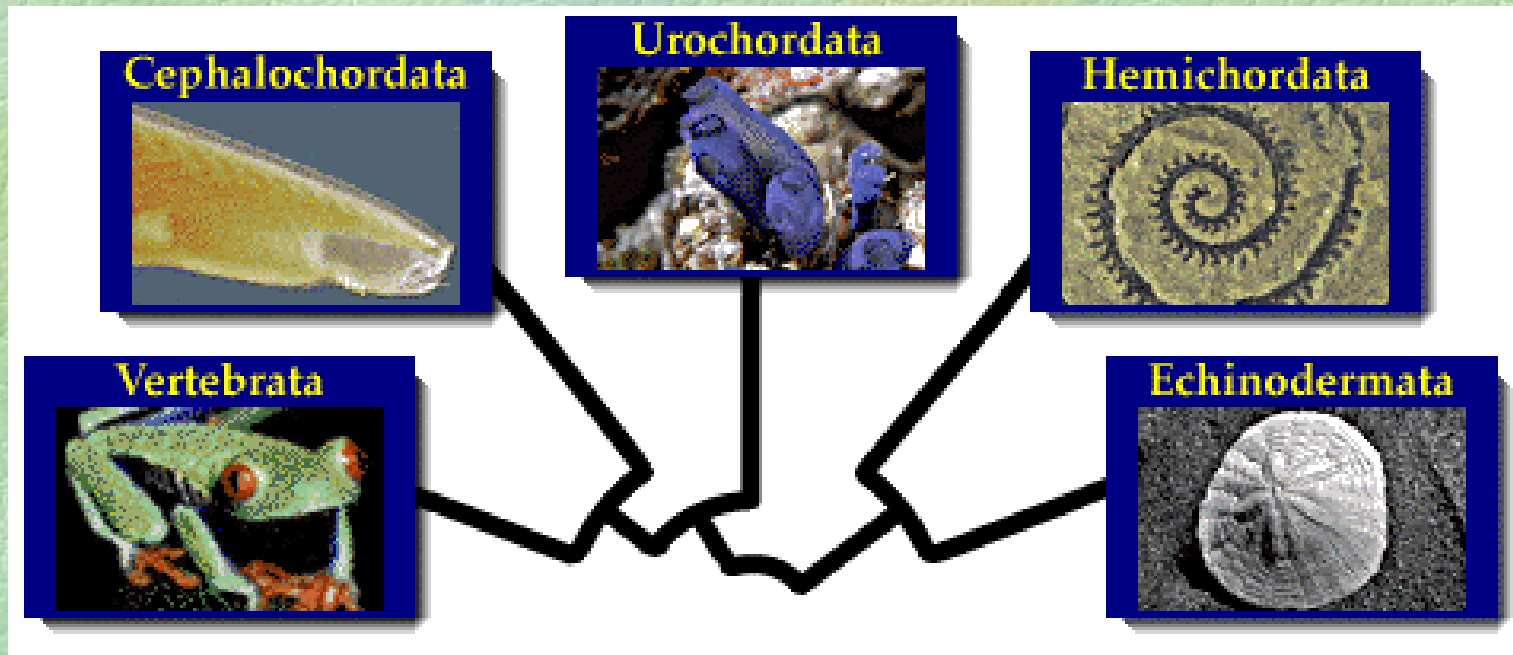
- 18S rRNS gének vizsgálatával kimutatták, hogy az állatok filogenetikailag 3 nagy csoportra oszthatók:
 - **Deutostomia**: újszájúak, ide tartoznak pl: gerincesek, tüskésbőrűek
 - **Lophotrochozoa**: spirális bordázódásúak (tapogatóscsillókoszorúsok), pl: puhatestűek, gyűrűsféreg
 - **Ecdysozoa**: vedlő állatok, pl: fonálféreg, ízeltlábúak

Jelzőszekvenciák, pl.



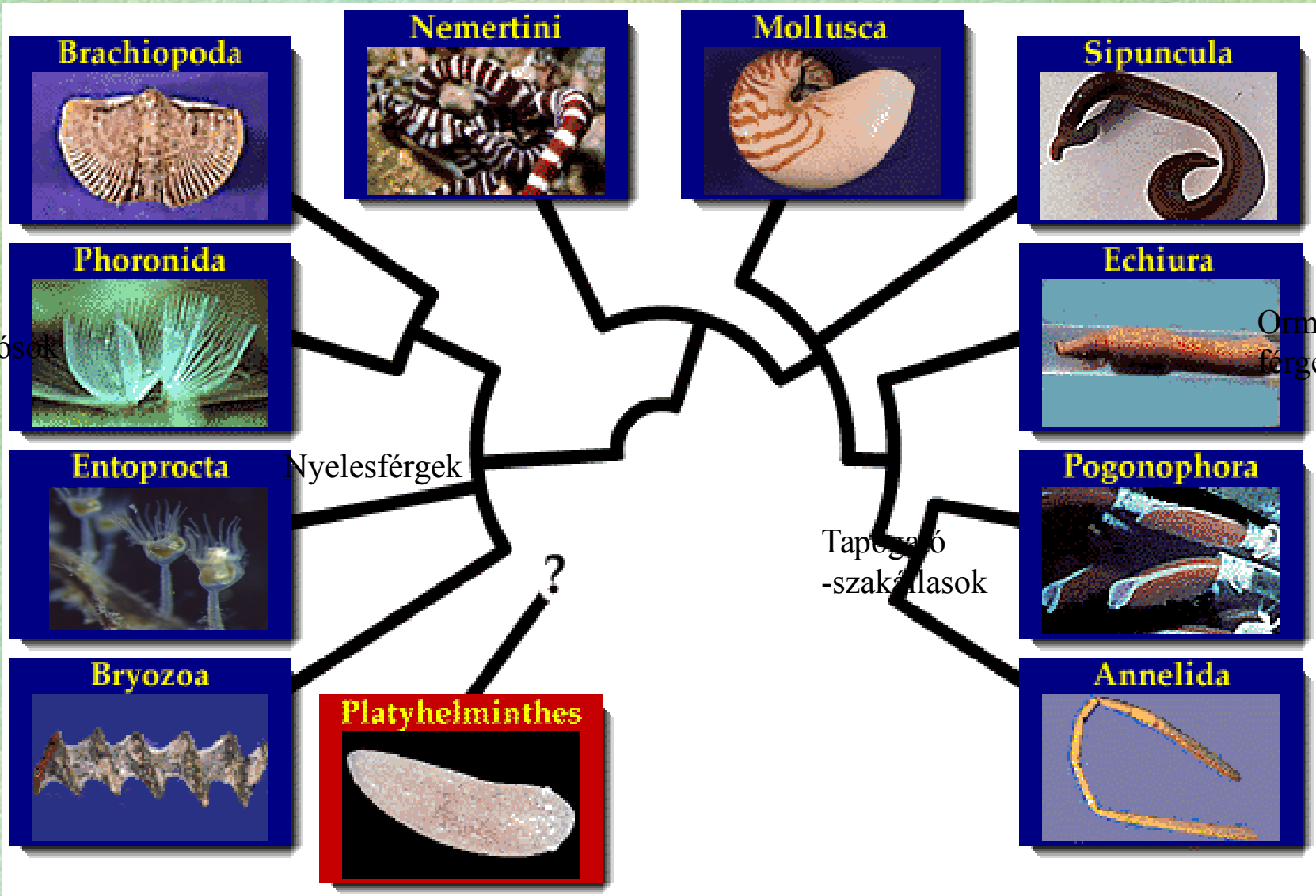
- Övesférgek
- Farkosférgek
- Húrférgek
- Karmos féreglábúak
- Fonálférgek
- Medveállatkák
- Rákok
- Rovarok
- Soklábúak
- Csáprágósok
- Spirális barázdálódásúak
- Újszájúak

Deuterostomia



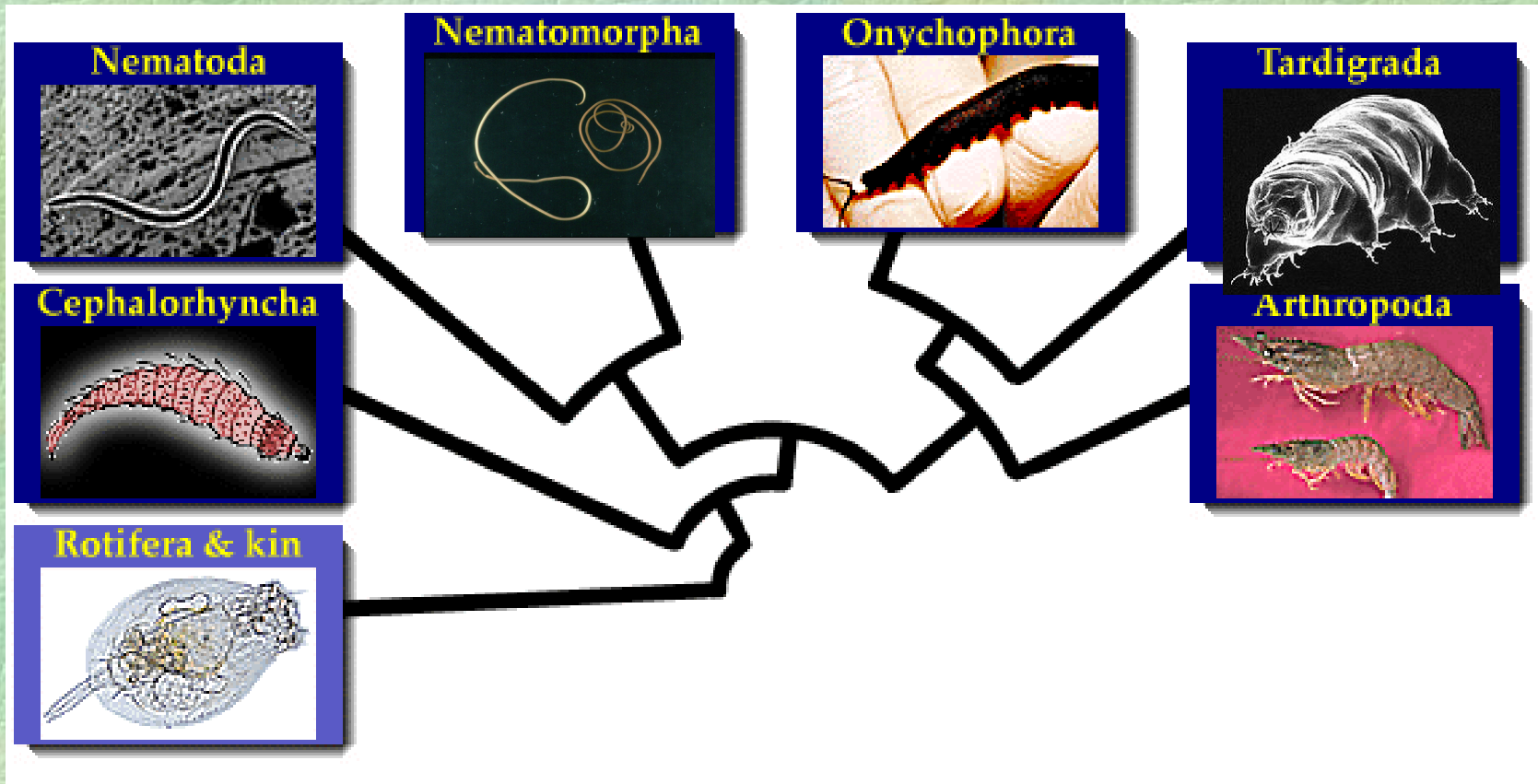
Lophotrochozoa

Zsinórféreg



Ecdysozoa

Húrférgék

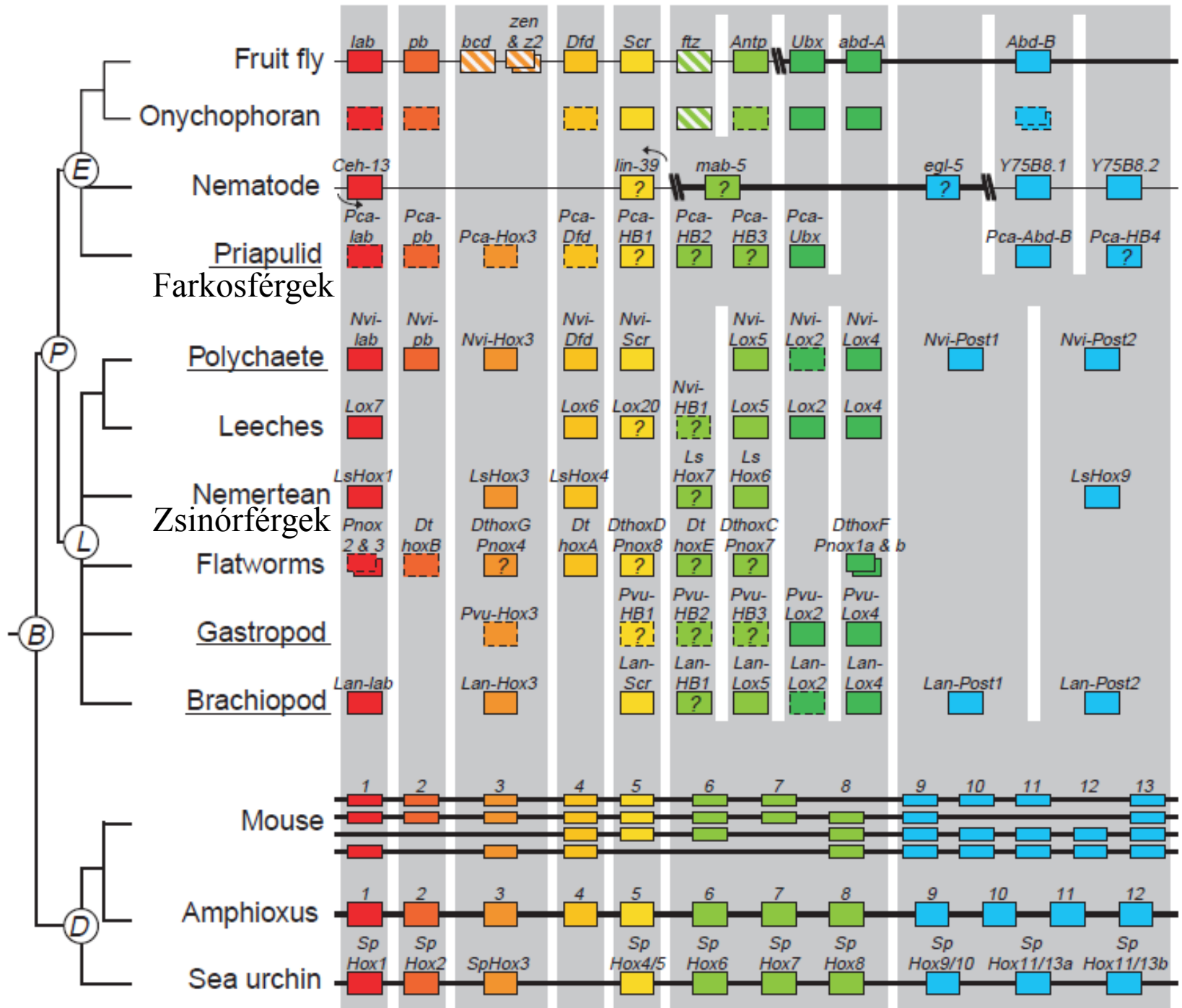


4. Génduplikáció

- A génduplikációk vizsgálatát kevesebbszer alkalmazzák, mert ha nem tandem duplikáció történik nehezen deríthető fel a duplikátum helye a genomban:
 - ha nem találják a duplikátumot, attól még nem biztos, hogy nincs
- A teljes genomszekvenciák egyre szélesebb körű elérhetőségével a génduplikációk filogenetikai céllal történő vizsgálatának jelentősége is egyre nő

Génduplikáció és jelzőszekvenciák, pl.

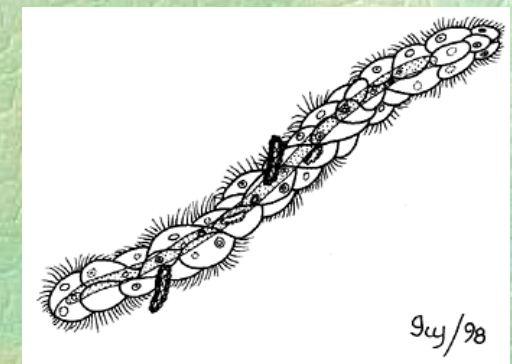
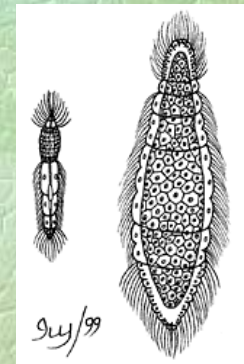
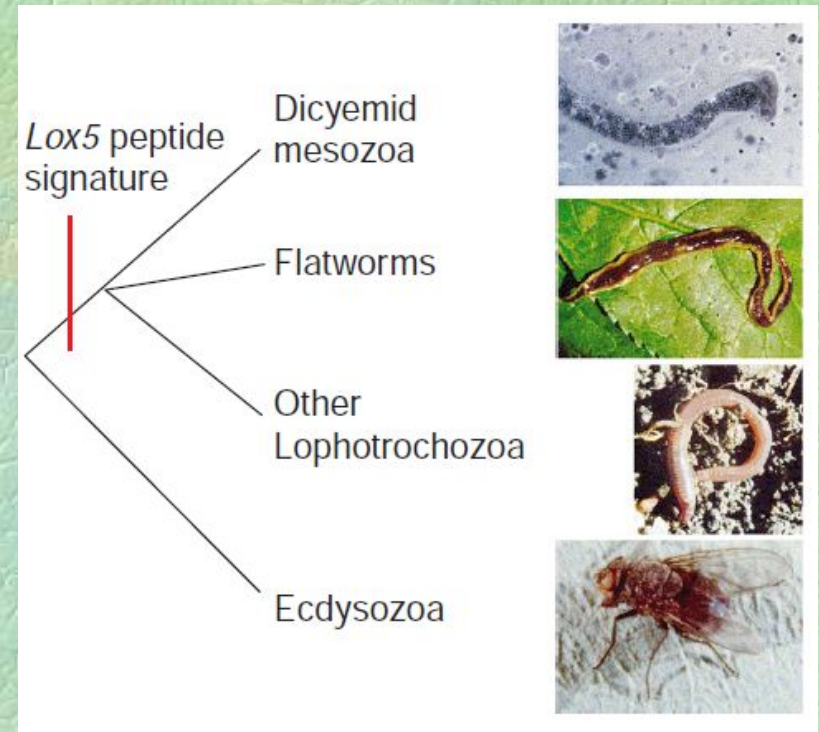
- de Rosa, R. et al. (1999) *Hox genes in brachiopods and priapulids and protostome evolution*. Nature 399, 772–776
- A Hox génszekvenciák által is erősen támogatott az ősszájú gerinctelenek *Lophotrochozoákra* és *Ecdysozoákra* való elkülönítése.
 - Mind a 3 állat kládnál található olyan Hox gén, mely kizárólag rá jellemző, vagyis egyedi.
 - Ezek az egyedi Hox gének génduplikáció útján keletkeztek, majd függetlenül evolválódtak tovább.



Génduplikáció és jelzőszekvenciák, pl.

sejthalmazosok

- ❖ Kobayashi, M. et al. (1999) *Dicyemids are higher animals*. Nature 401, 762
- ❖ A sejthalmazosok (*Mesozoák*, lábasfejűek endoparazitái) Hox génjeinek vizsgálata rámutatott, hogy a *Mesozoák* a *Lophotrochozoákhoz* tartoznak.
 - Annak ellenére, hogy a korábbi morfológiai és szekvencia vizsgálatok kudarcot vallottak a csoport leszármazásának kiderítésében.

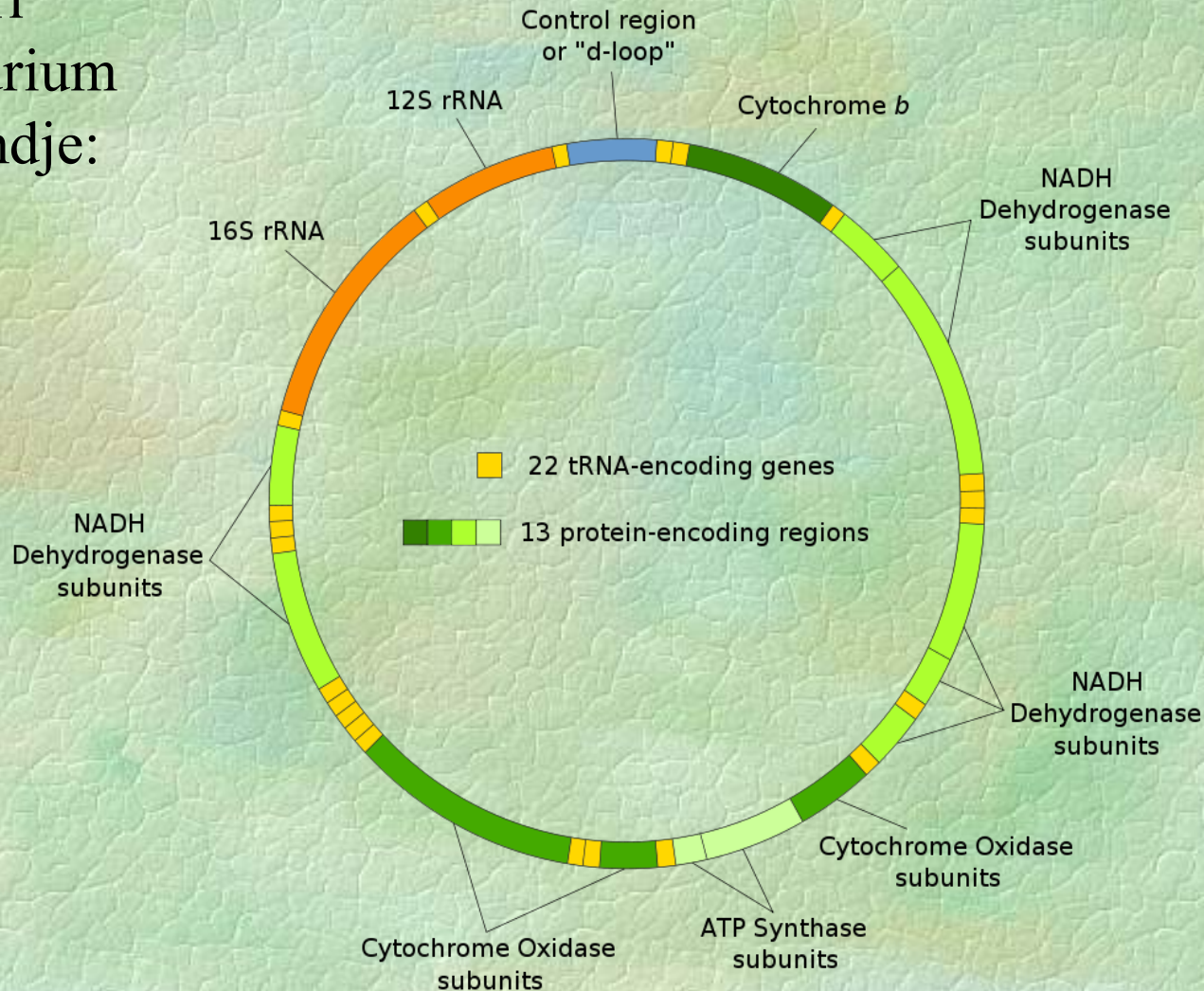


Következtetések

- ☛ A vizsgálatok szerint meg kell szüntetni az olyan korábban alkalmazott rendszertani kategóriákat, mint az *Articulata* (szelvényezett újszájú állatok) és az *Acoelomata* (korábban a fa alján helyet foglaló testüreg nélküli állatok, pl: sejthalmazosok, laposférgek), mert parafiletikus csoportok.

5. A mitokondrium és a kloroplasztisz génsorrendjének változása

Az emberi mitokondrium génsorrendje:



A mitokondrium és a kloroplasztisz génsorrendjének változása

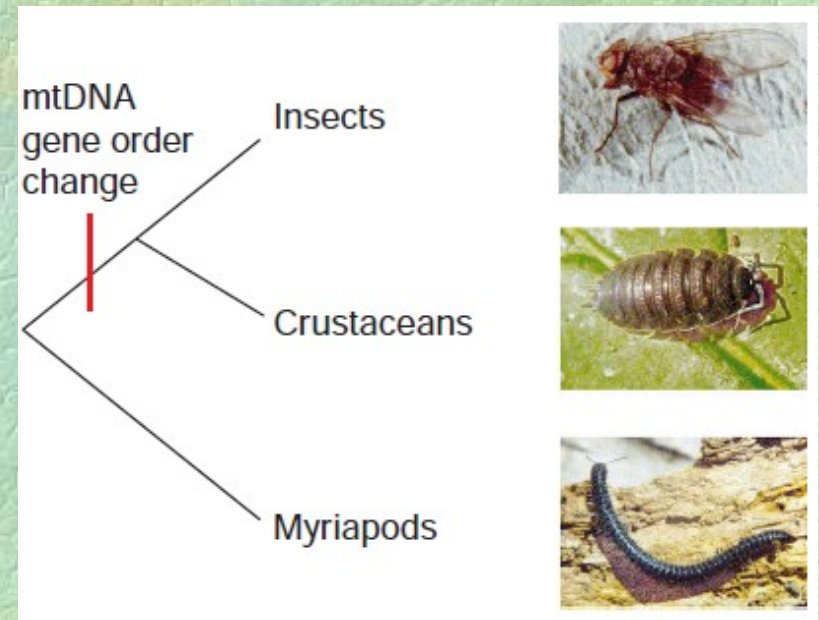
- Jó filogenetikai marker lehet a génsorrendek változása a cirkuláris genomokban
- Ritka inverziók, transzlokációk és duplikációk
 - Általában számos szomszédos gén vesz részt benne
- Az érintett szakaszok meglehetősen komplexek (gének)
 - a pontos visszamutációk, illetve a konvergens evolúciós események nagyon ritkák
- Az egyik legjobb filogenetikai markernek ezek a génsorrend-változások tekinthetők.

Változások a mitokondrium génsorrendjében pl.

- A rovarok, soklábúak és rákok filogenetikai kapcsolatát RGC-kkel vizsgálva rájöttek, hogy annak ellenére, hogy a soklábúak és a rovarok több látszólag szünapomorf bélyeggel rendelkeznek, ezek valójában homopláziák és a rovarok tulajdonképpen a rákok közelebbi rokonai.

- Ezt egy rovarokra és rákokra jellemző, de a soklábúakból, a csáprágósokból és az karmos féreglábúakból hiányzó ritka mitokondriális tRNS transzlokáció támasztotta alá.

- Arra vonatkozóan, hogy az említett mitokondriális genom átrendeződések meglehetősen ritka események akad egy kivétel: a csigák mitokondriális DNS-e extrém módon variábilis.



Változások a mitokondrium génsorrendjében, pl.

COI: citkróam oxidáz

I. alegység

COII: citkróam oxidáz

II. alegység

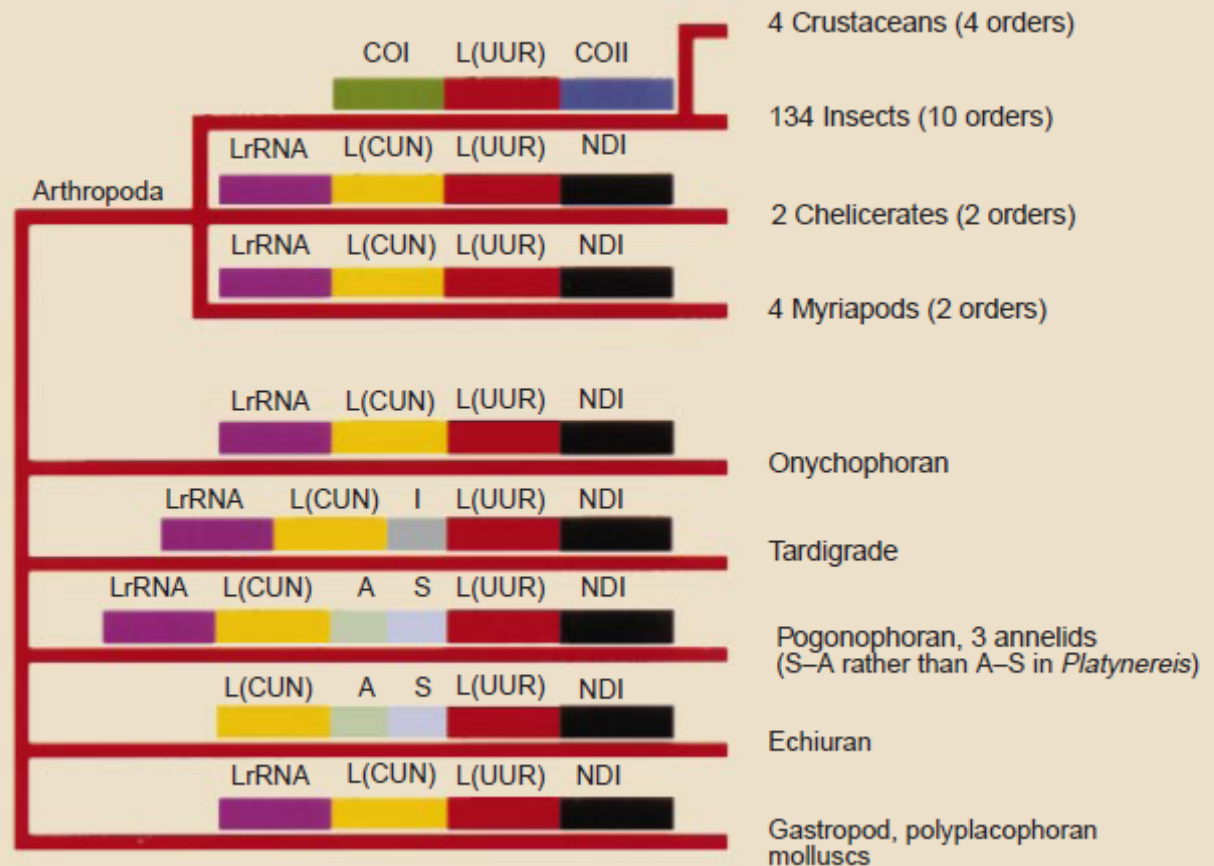
L(UUR): tRNS-Leu(UUR)

L(CUN): tRNS-Leu(CUN)

LrRNA: 16S rRNS

NDI: NAD dehidrogenáz

I. alegység



6. A genetikai kód megváltozása

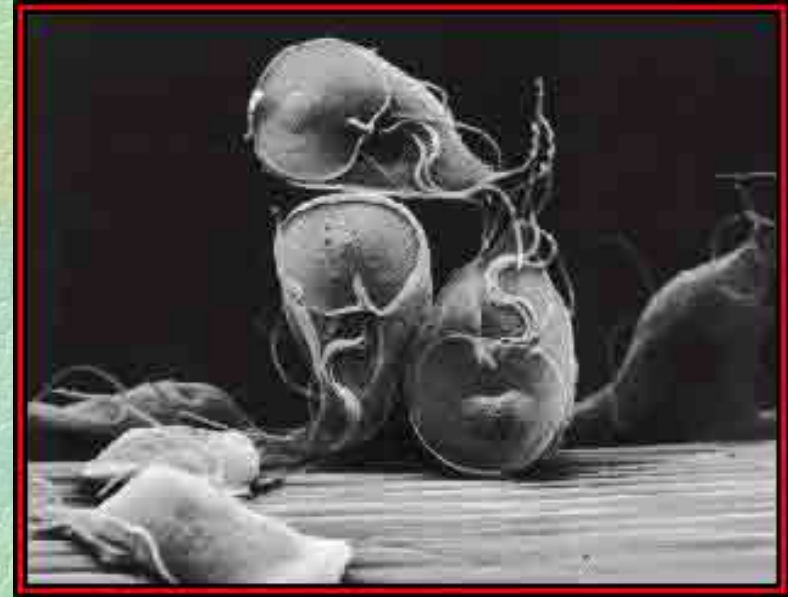
- ☛ Számos olyan élőlényt ismerünk, amely az univerzálisból kicsit eltérő genetikai kódszótárt használ.
- ☛ Ezen eltérések kitűnő filogenetikai markerek lehetnek.

standard genetikai kódtábla:

		Second letter				
		U	C	A	G	
U	UUU } Phe	UCU } Ser	UAU } Tyr	UGU } Cys	U C A G	
	UUC } Phe	UCC } Ser	UAC } Tyr	UGC } Cys		
	UUA } Leu	UCA } Ser	UAA Stop	UGA Stop		
	UUG } Leu	UCG } Ser	UAG Stop	UGG Trp		
C	CUU } Leu	CCU } Pro	CAU } His	CGU } Arg	U C A G	
	CUC } Leu	CCC } Pro	CAC } His	CGC } Arg		
	CUA } Leu	CCA } Pro	CAA } Gln	CGA } Arg		
	CUG } Leu	CCG } Pro	CAG } Gln	CGG } Arg		
A	AUU } Ile	ACU } Thr	AAU } Asn	AGU } Ser	U C A G	
	AUC } Ile	ACC } Thr	AAC } Asn	AGC } Ser		
	AUA } Ile	ACA } Thr	AAA } Lys	AGA } Arg		
	AUG Met	ACG } Thr	AAG } Lys	AGG } Arg		
G	GUU } Val	GCU } Ala	GAU } Asp	GGU } Gly	U C A G	
	GUC } Val	GCC } Ala	GAC } Asp	GGC } Gly		
	GUA } Val	GCA } Ala	GAA } Glu	GGA } Gly		
	GUG } Val	GCG } Ala	GAG } Glu	GGG } Gly		

A genetikai kód megváltozása pl. 1

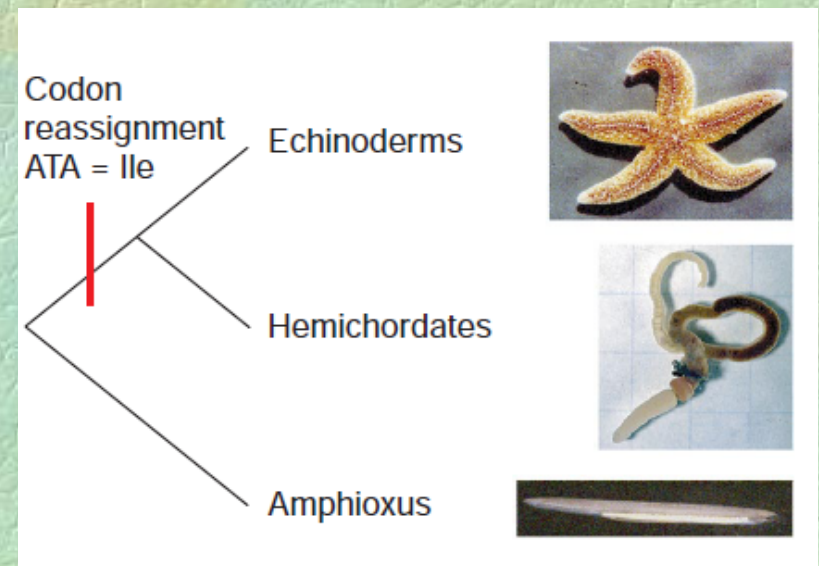
- A *Giardiát* (sárkányképű ostoros) kivéve az összes Diplomonas egysejtűnél megfigyelhető, hogy a TAA és a TAG glutamint kódol (az univerzális kódszótárban lévő STOP helyett), ebből arra az egyéb technikák által is alátámasztott következtetésre juthatunk, hogy a sárkányképű ostoros a Diplomonasok egy korán levált ágán helyezkedik el.
- De bizonyos zöldalgákban és a csillósokban is ugyanilyen kódeltérést találtak, ez pedig homopláziára utal.



Metamonada: *Giardia sp.*

A genetikai kód megváltozása pl. 2

- ☛ A kód-eltérések legnagyobb tárházát a mitokondriumokban lehet megfigyelni. (A kloroplasztiszokban ezidáig semmilyen deviációt nem találtak.)
- ☛ Egy mitokondriális kód-eltérés alapján állapították meg, hogy a korábbi elképzelésekkel ellentétben a félgerinchúrosok (*Hemichordata*) a tüskésbőrűek és nem az előgerinchúrosok közeli rokonai.
- ☛ Igaz, hogy ez a kodon mutáció függetlenül a csalánozóknak is megjelent.

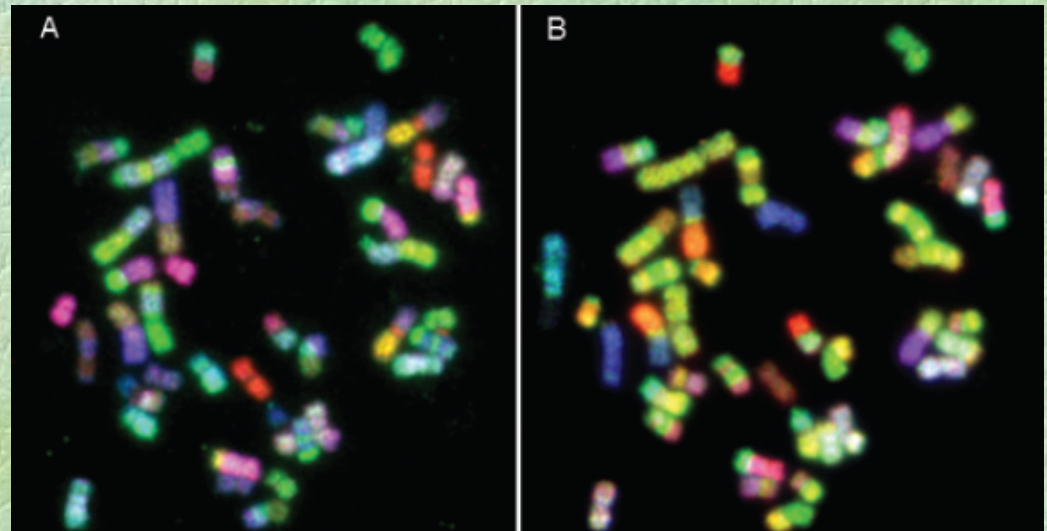


7. Genom szintű átrendeződések

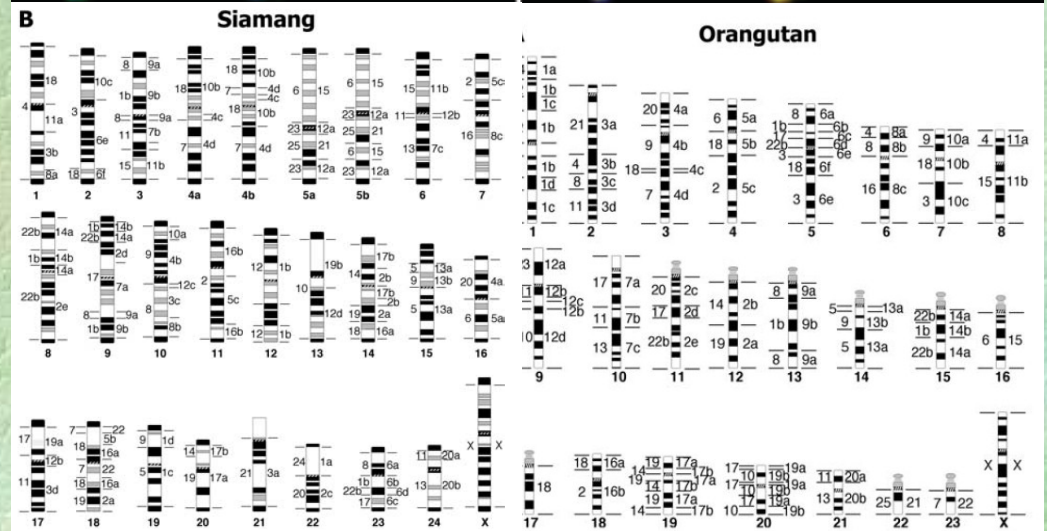
- ☛ A kromoszóma átrendeződések, egyed kromoszómák vagy teljes genomok megkettőződése/többszöröződése is kitűnő filogenetikai marker lehet
 - komparatív citogenetika: a kromoszómaszerkezetek összehasonlító vizsgálatával foglalkozik

A kromoszómaszerkezetek összehasonlító vizsgálata

🦋 Multicolor-FISH
(fluorescent in situ hybridization)

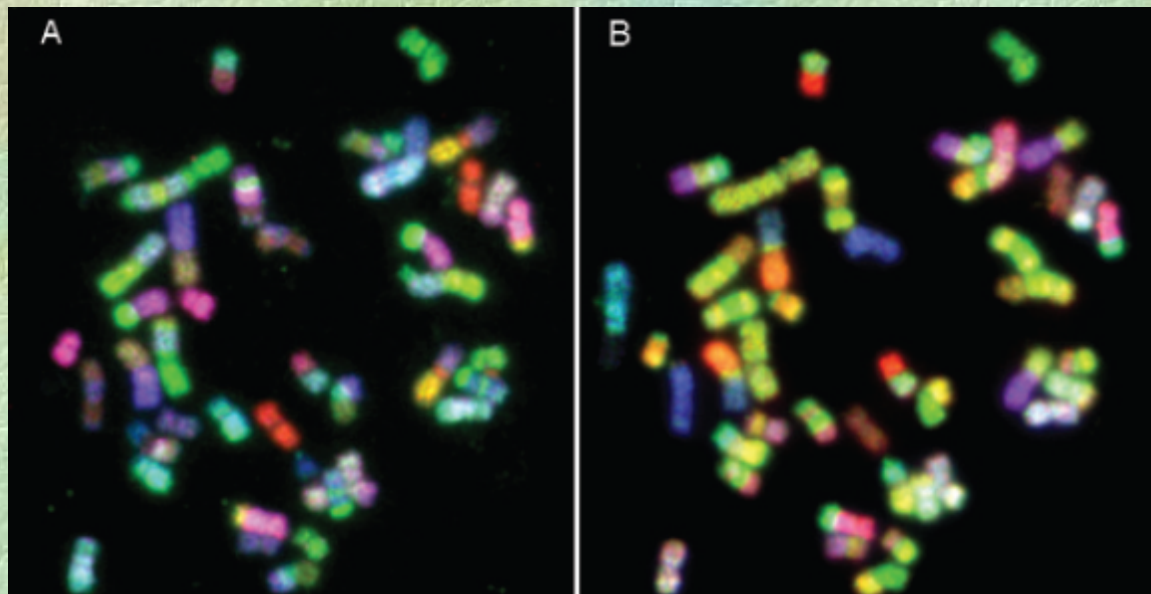


🦋 Hagyományos festés: Giemsa



A **FISH** technika filogenetikai felhasználásának lehetőségei: *A gibbonok kromoszómális evolúciójának vizsgálata*

Müller, S., Hollatz, M. & Wienberg, J. (2003). Chromosomal phylogeny and evolution of gibbons (Hylobatidae). *Human Genetics*, **113**(6), 493-501.





☛ A gibbonok kromoszómaszámuk alapján négy nembe sorolhatók:

- *Bunopithecus hoolock*, hulok gibbonnak 38,
 - *Hylobates* gibbon nemnek 44,
 - *Symphalangus syndactylus*, sziamangnak 50
 - *Nomascus* bóbitás gibbon nemnek 52
- a diploid kromoszómaszáma.

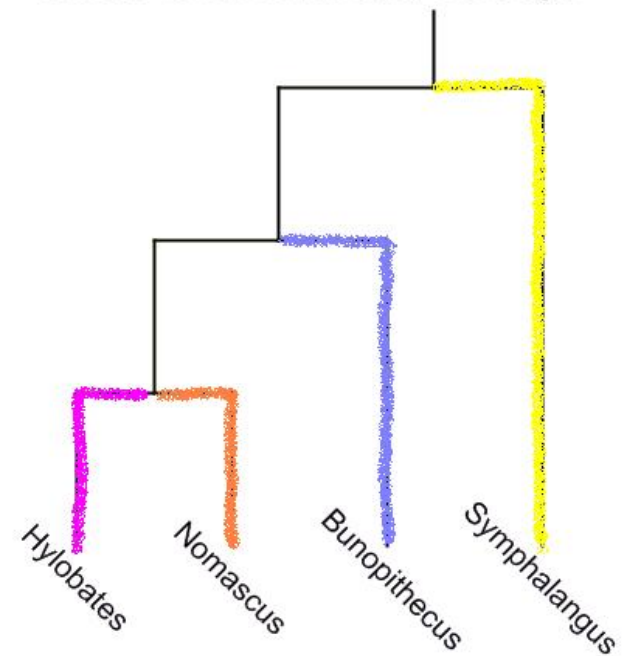
☛ A nagy emberszabásúak kromoszóma számai:

- csimpánzok, gorilla, orángután: 48,
- ember: 46

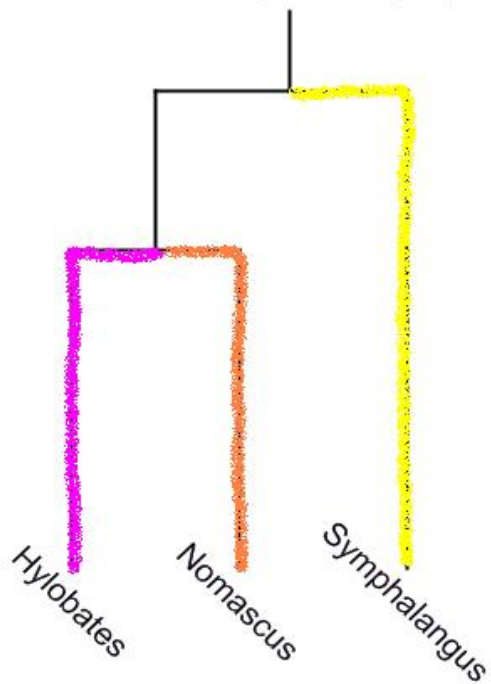


A gibbon evolúció ellentmondásos hipotézisei publikált adatok alapján

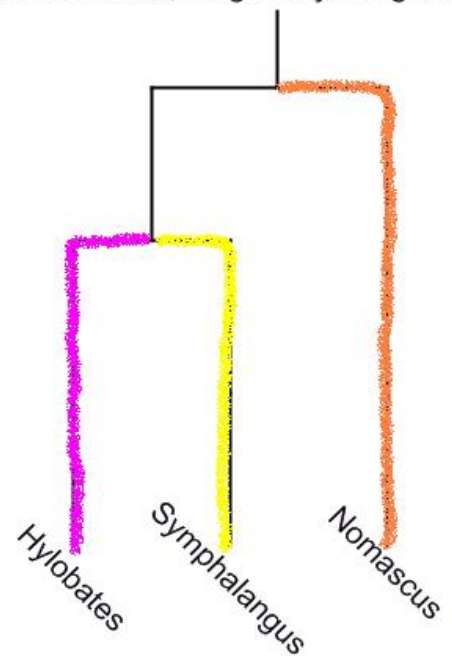
Chivers 1972. Kraniometria, morfológia



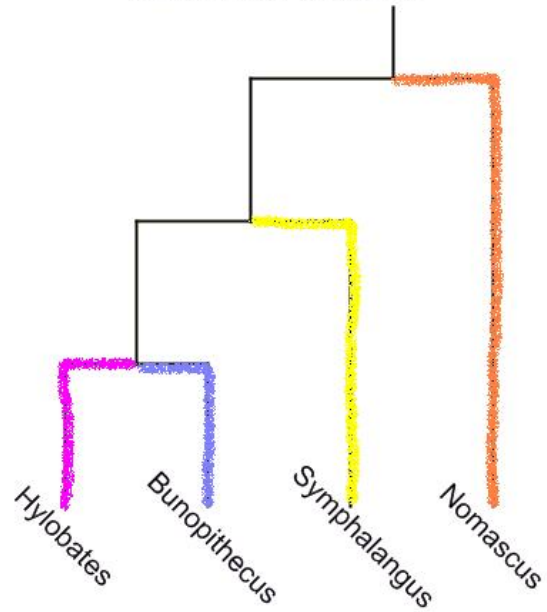
Garza 1992. Maximum parsimony Cyt b



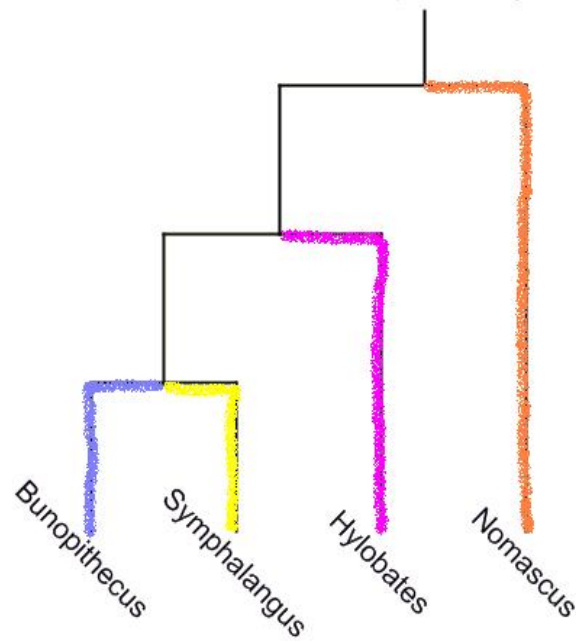
Hayashi 1995. Maximum parsimony, maximum likelihood, neighbor joining mitDNS



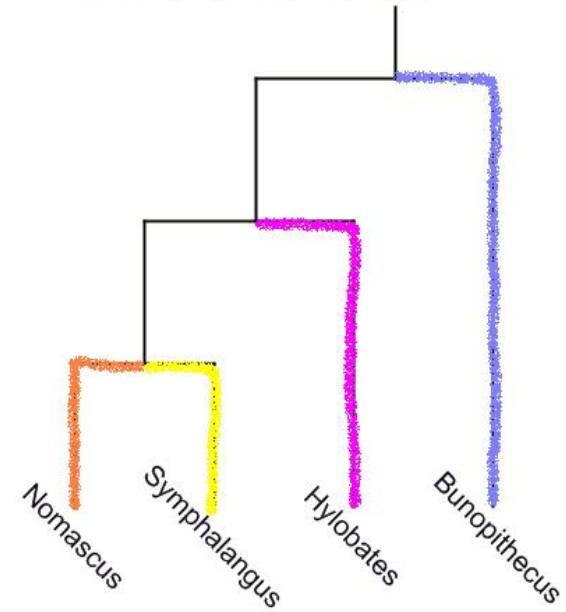
Roos & Geissmann 2001. Maximum likelihood, neighbor joining mitDNS



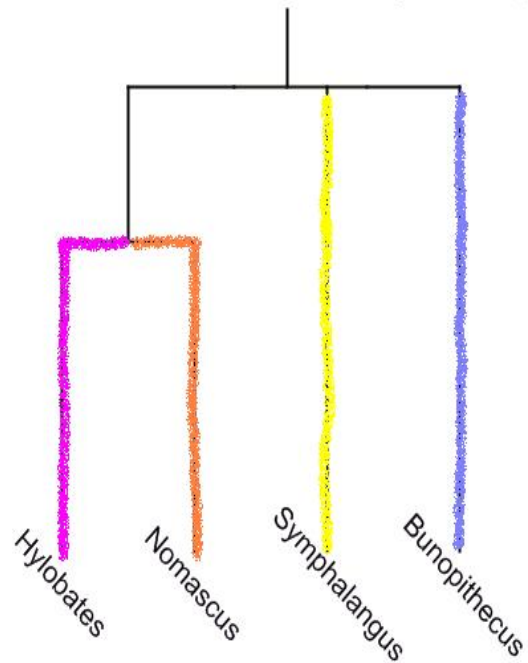
Roos & Geissmann 2001. Maximum parsimony mitDNS



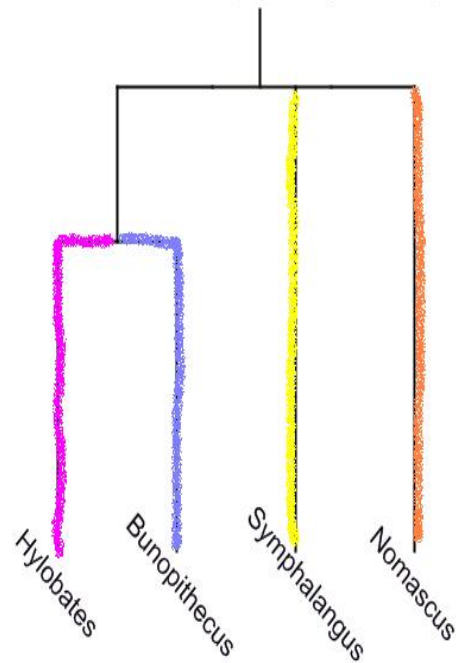
Müller 2003. Maximum parsimony kromoszóma-festés alapján



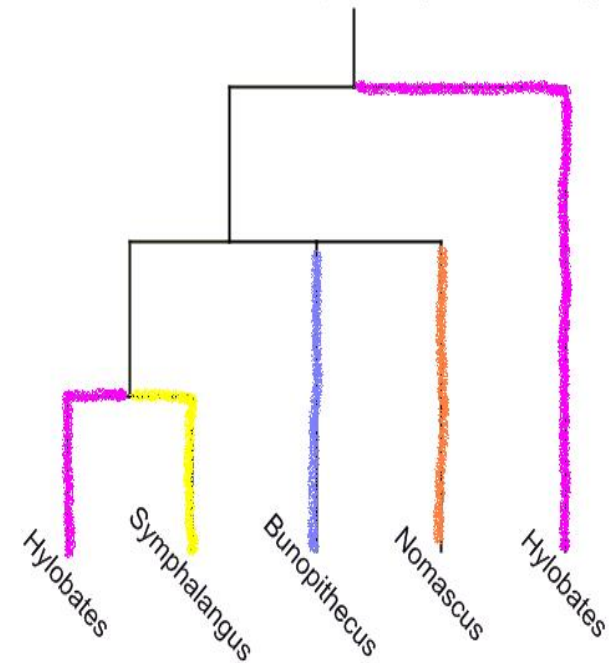
Geissmann 2001. Maximum parsimony ének alapján



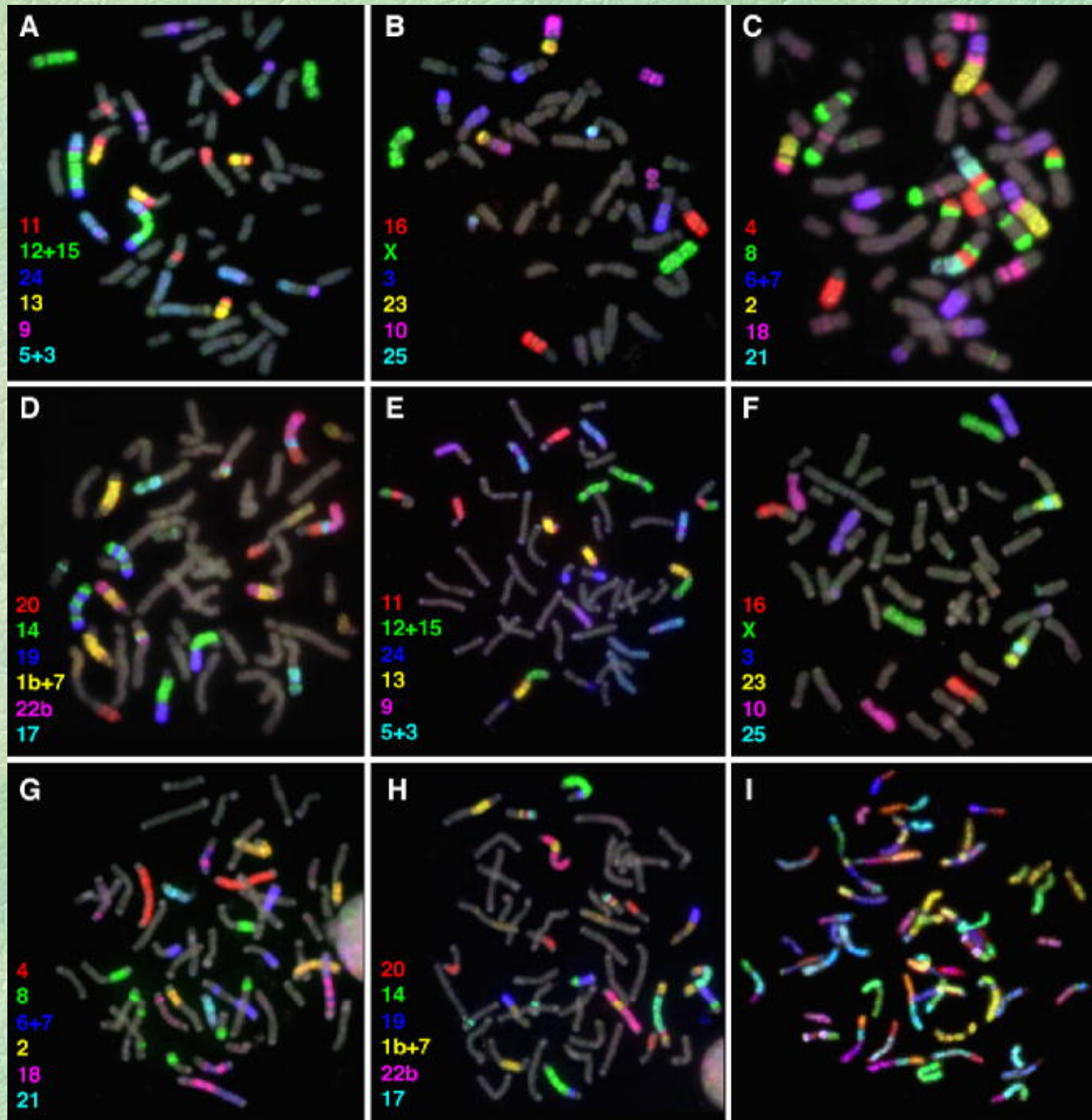
Geissmann 2001. Maximum parsimony morfológia alapján



Geissmann 2002. Maximum parsimony szőr szín alapján

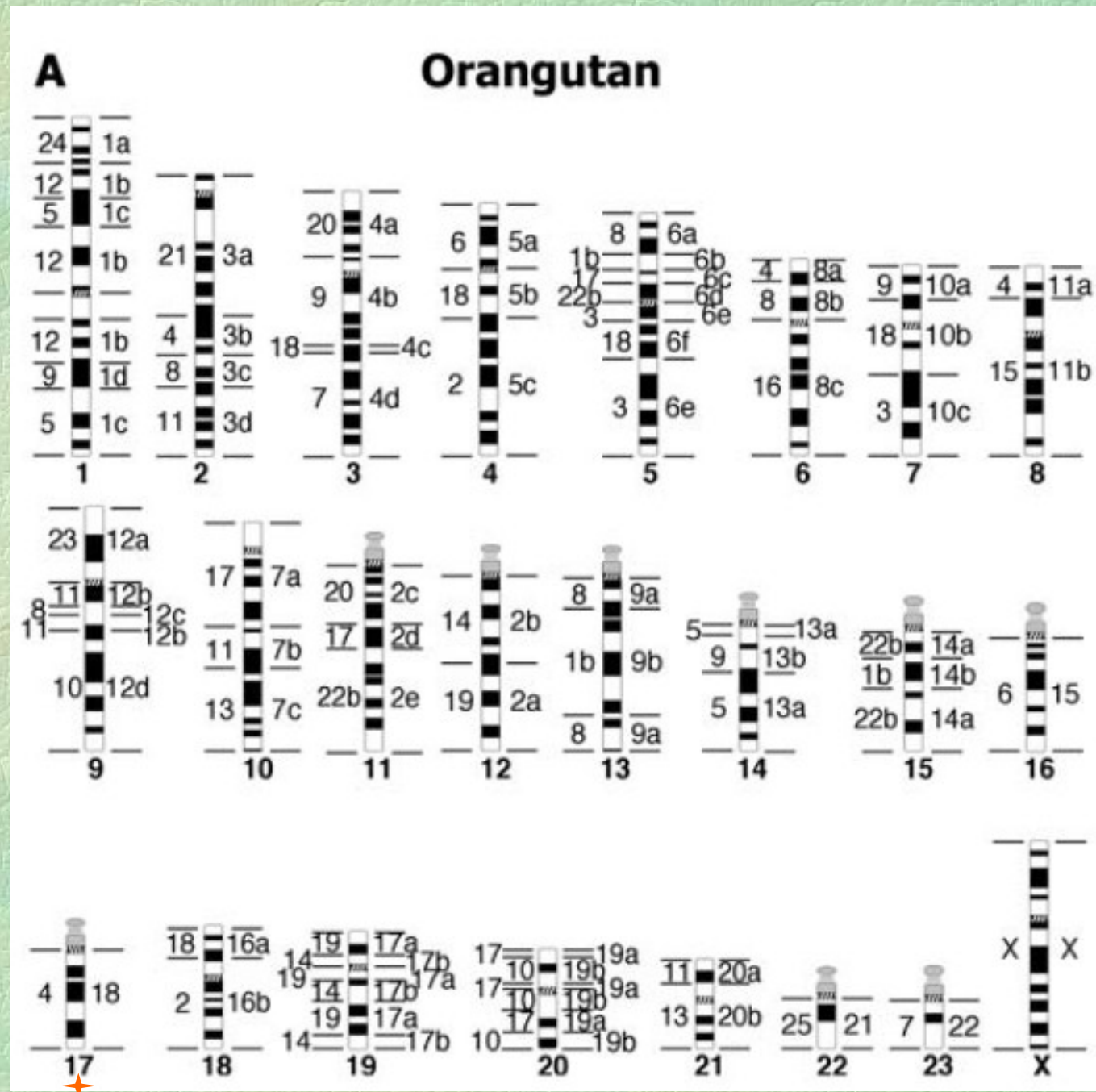


FISH 6 fehér barkójú
bóbitás gibbonra
(*Nomascus*)
specifikus próba
alapján A-D
orángután, E-H
sziamang metafázisra
és viszonyításképpen
az emberi 24 színű
próba sziamang
metafázison: I



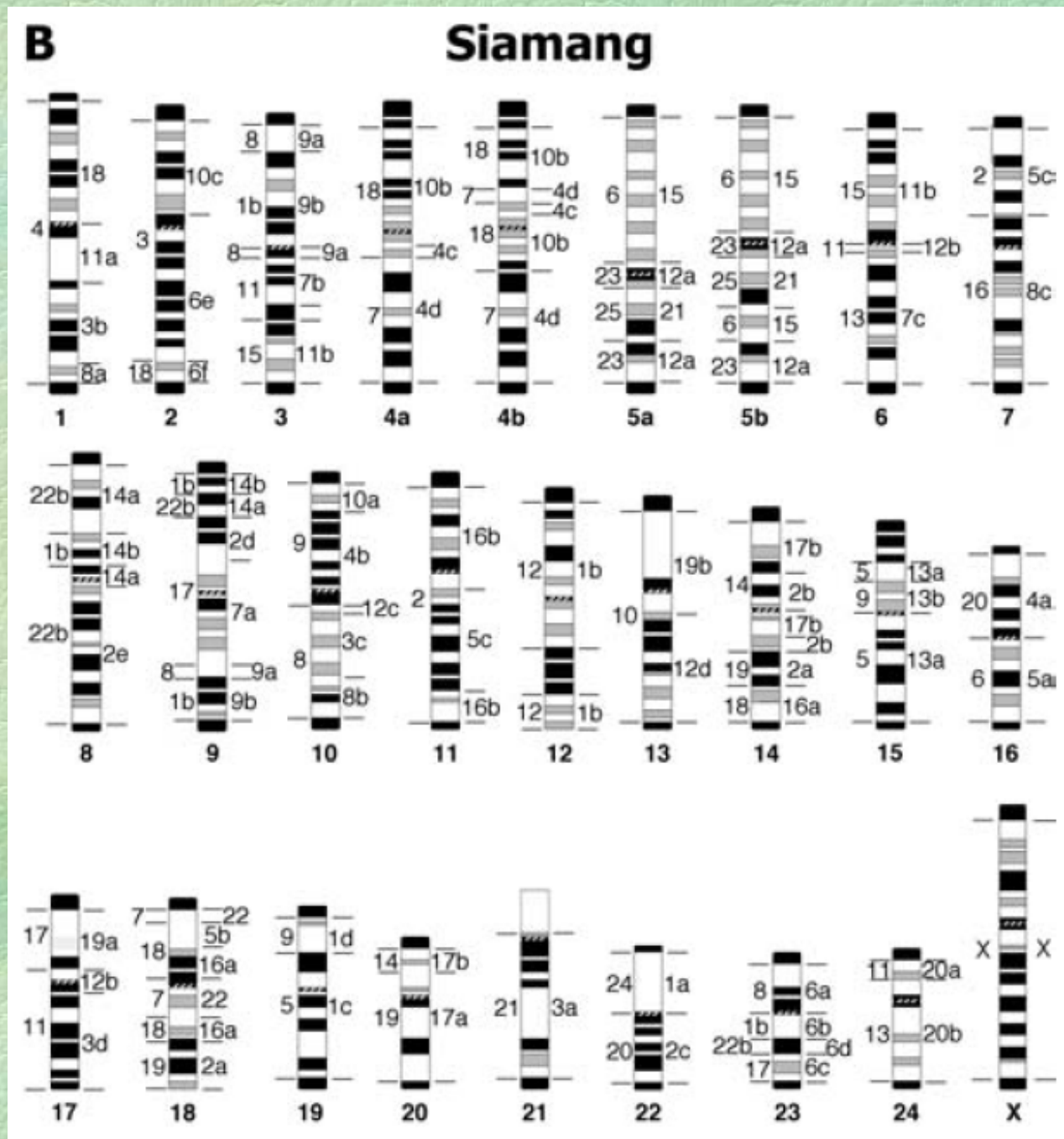
A bóbitás gibbon
 (*Nomascus*)
 specifikus próbák
 76 homológ
 kromoszóma-
 szegmensre osztják
 az orangután
 kariotípusát.

(G-sávozás)
 balra: *Nomascus*
 gibbon
 jobbra: ember
 homológ
 kromoszóma régiói



Ugyenezek a (*Nomascus*)
 specifikus próbák a
 sziamang
 (*Symphalangus*)
 kromoszómáit pedig 83
 homológ kromoszóma-
 szegmensre osztják.

(G-sávozás)
 balra: *Nomascus gibbon*
 jobbra: ember homológ
 kromoszóma régiói



Az egyes kromoszóma szegmensek, mint karakterek

részlet a 130 szegmensből:

32: 2d-7a

33: 2d-14a

34: 2d-15

35: 2e-6d

36: 2e-14a

37: 3a-3b

38: 3a-13b

39: 3a-19a

40: 3b-3c

41: 3b-7a

42: 3b-8a

43: 3b-11aa

char	32	33	34	35	36	37	38	39	40	41	42	43
PPY	0	0	0	0	0	1	0	0	1	0	0	0
HCO	1	0	0	1	0	0	0	0	0	0	1	1
HHO	0	0	1	0	0	0	0	1	0	1	1	0
HLA	1	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	0
HSY	1	1	0	0	1	0	0	0	0	0	1	1

PPY: orángután *Pongo pygmaeus*

HCO: fehér barkójú bóbitás gibbon *Nomascus concolor*

HHO: hulok gibbon *Bunopithecus hoolock*

HLA: fehérkezű gibbon *Hylobates lar*

HSY: sziamang *Symphalangus syndactylus*

A gibbonok kromoszóma átrendeződései alapján rajzolt törzsfá

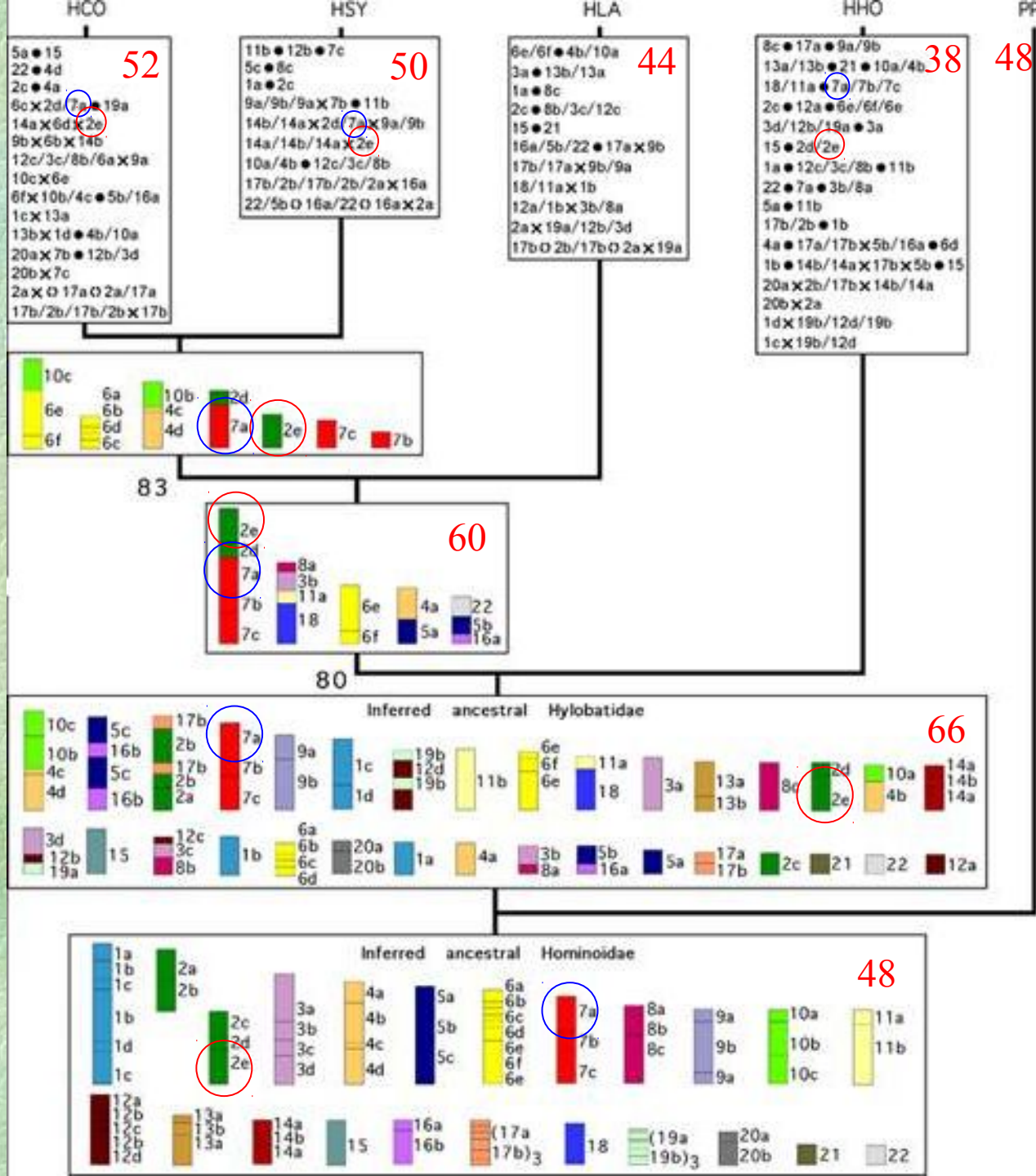
HCO: fehér barkójú bóbitás gibbon
Nomascus concolor

HSY: sziamang
Symphalangus syndactylus

HLA: fehérkezű gibbon
Hylobates lar

HHO: hulok gibbon
Bunopithecus hoolock

PPY: orángután
Pongo pygmaeus



Összefoglalás: Az RGC markerek tulajdonságai

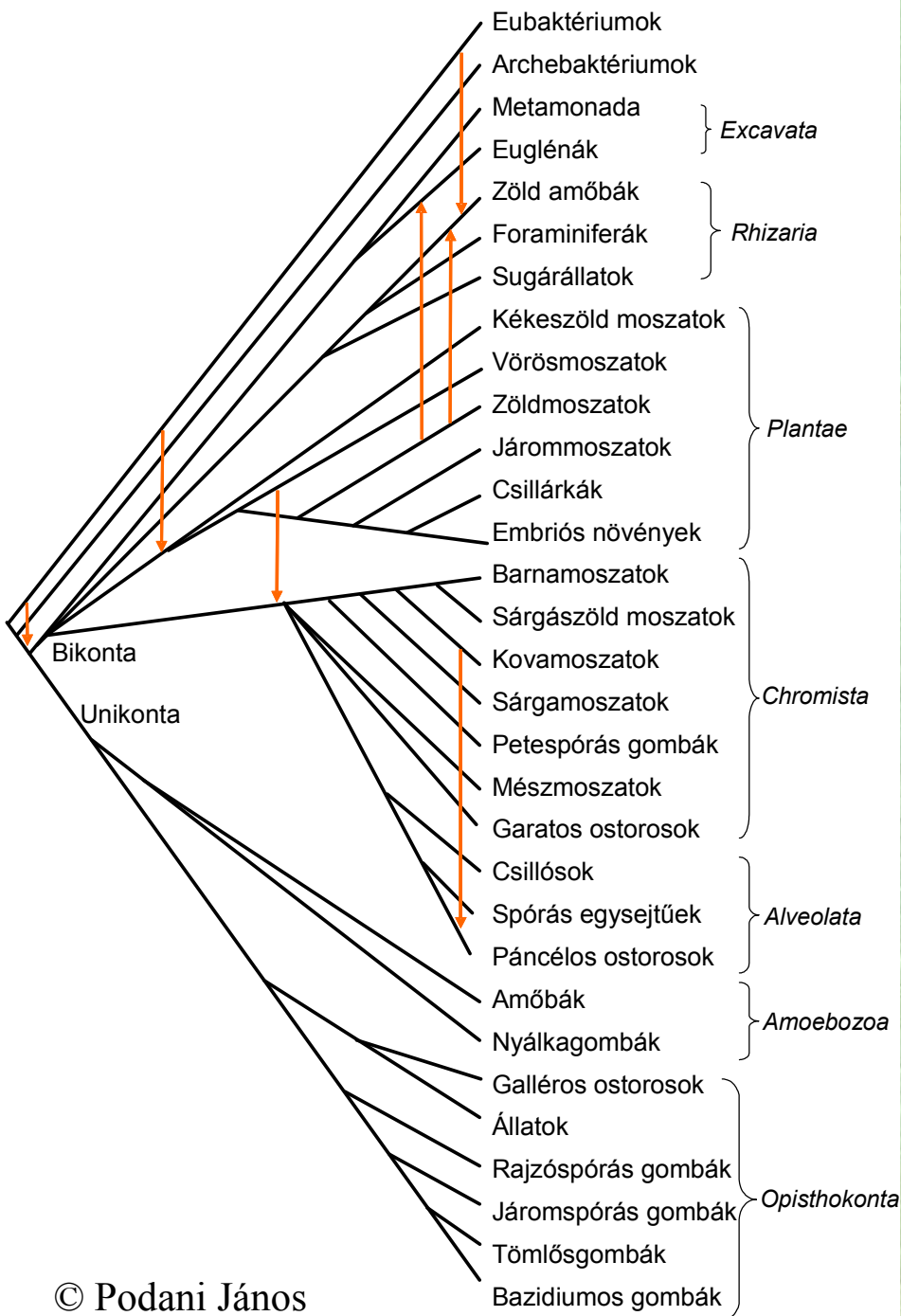
- Nagyarányú genomi mutációk
- Csak egyes különleges kládokra jellemzőek
- Általában egy vagy nagyon kevés mutáció eredményei
- Többnyire evolúciósan konzervatívak, így filogenetikailag informatívak
- A filogenetikai információ szekvencia-hasonlóságtól független forrásai
- Kevésbé érinti őket a szekvencia szintű információkból nyert filogenetikát sújtó problémák sokasága
- Gond: a ritka genomi változások detektálása és azonosítása
- Vannak protokollok, melyeket direkt az RGC-k egyes fajtáinak (de nem az összesnek) a feltárására fejlesztettek ki.
- Az nem valószínű, hogy a ritka genomi változások használata egy egészen új filogenetikát nyit meg előttünk, de mindenképpen hasznos információhoz juttatnak bennünket a taxonok leszármazását illetően, mikor a szekvencia-alapú módszerek bizonytalan vagy ellentmondásos eredményeket szolgáltatnak.

Összefoglalás: Az RGC markerek tulajdonságai

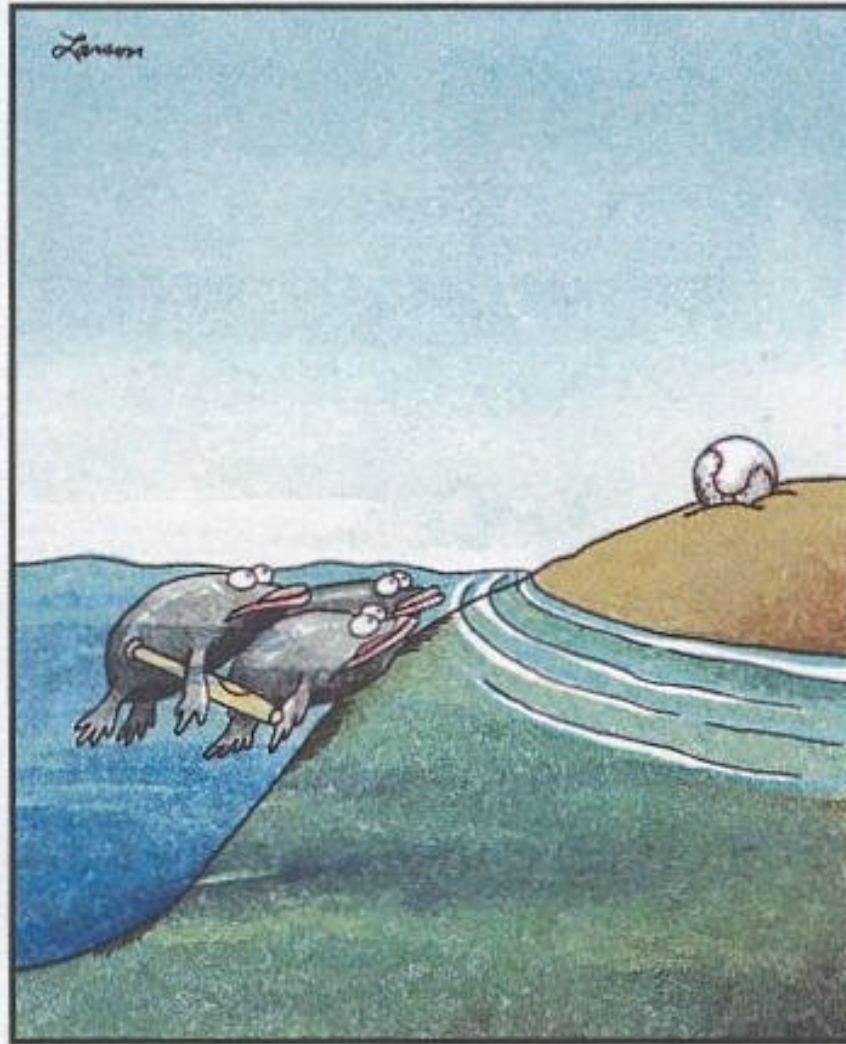
Marker	Homoplázia szint	Milyen taxonómiai szintre alkalmazható	Mely taxonokra alkalmazható
Intronok inzerciója/delécioja	Alacsony	Tág határok között	Eukarióták
Retropozonok (SINE, LINE)	0 vagy nagyon alacsony	Rendeken belül	Állatok
Jelző szekvenciák	Nem tudjuk, de felismerhető	Tág határok között	Minden élőlény
Mitokondriális genetikai kód változatok	Alacsony vagy mérsékelt	A törzstől az osztályig	Eukarióták
Sejtmagbéli genetikai kód változások	Alacsony vagy mérsékelt	Törzsek között	Minden élőlény
Mitokondriális génsorrend változások	Alacsony/mérsékelt az állatokban; Magas a növényekben, gombákban és egysejtűekben	Tág határok között (a törzstől a családig)	Eukarióták
Kloroplasztisz génsorrend változások	Alacsony	Családok között	Növények
Génduplikációk	Nem ismert	Tág határok között	Minden élőlény
Komparatív citogenetika	Nem ismert	Törzseken belül	Minden élőlény ₅₁ (prokariótákban gyakori a horizontális géntranszfer)

A földi élet törzsfája

- ☛ jelenlegi tudásunk összegzése
- ☛ egyes kevésbé ismert csoportok részletes elemzése még jelentősen megváltoztathatja a fa szerkezetét
- ☛ LUCA = Last Universal Common Ancestor



Köszönöm a figyelmet!



Great moments in evolution