

EFOP-3.4.3-16-2016-00014

FILOGENETIKA: KONCEPCIÓ

AP4_TTIK Kárpát-medencei oktatási tér
kialakítása**PÉNZES ZSOLT**
MARKÓ BÁLINT

SZÉCHENYI 2020

MAGYARORSZÁG
KORMÁNYAEurópai Unió
Európai Szociális
Alap

BEFEKTETÉS A JÖVŐBE

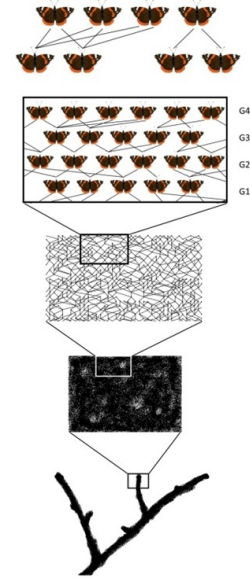
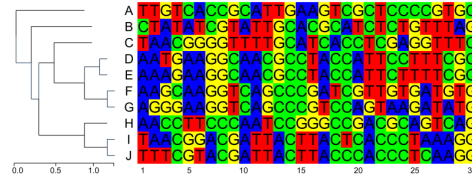
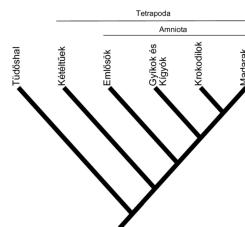
A filogenetika az evolúciós leszármazási kapcsolatok vizsgálatával foglalkozik. Célja az evolúciós történet feltárása (indirekt becslése), ilyen módon a biológia szemléletmódjának alapvető eleme. A leszármazási kapcsolatokat a filogenetikai fával (törzsfával) szemléltetjük. Azonban alkalmazhatóságának feltételei vannak, a fának különböző típusai léteznek, a leszármazáson túl további információt is hordozhatnak. Célunk elsősorban ez utóbbiak elméleti hátterének bemutatása.

Az előadáson a filogenetika koncepcióját, a filogenetikai fa értelmezését és a kladisztika logikai alapját tárgyaljuk.

Filogenetika

Filogenetika: élőlények genealógiai (leszármazási, rokonsági) kapcsolatai – az evolúciós leszármazás (közös ős, divergencia)

- Törzsfajlás, evolúciós történet
 - populációk, generációk
 - leszármazási sorok (közös ős)
 - módosulás és divergencia
 - anagenezis és kladogenezis
 - hierarchikus rendszer (Linnaeus) az evolúcióval értelmezhető (Darwin)
- Filogenetikai fa (törzsfaj): a leszármazás ábrázolása – hipotézis a valódi evolúciós történetre



Filogenetika – konceptió

1/9

A **filogenetika** a biológia szemléletmódjának alapvető eleme, hiszen a biológiai sokszínűséget (a biodiverzitást), az élőlények különböző tulajdonságaiban mutatott változatosságát csak a leszármazás ismeretében érthetjük meg. A változatosság folyamatosan formálódik különböző tényezők hatására, generációról generációra, ősök és utódaik sorozatán keresztül. Ez a változás az **evolúciós változás**, a folyamatot **evolúciós leszármazásnak** nevezzük. Ősök és utódaik együttesen egy **leszármazási sort** alkotnak. **Anagenezis** alatt a populációban (szaporodási egységben) számos generáció alatt bekövetkező változást, míg a **kladogenezis** alatt a leszármazási sorok szétválását értjük.

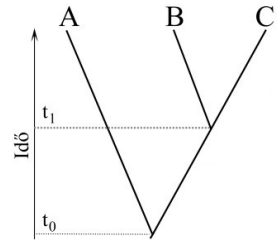
A **filogenetikai fa** (vagy törzsfaj) ennek a történetnek a szemléltetésére szolgál. A valódi történetet adatok alapján becsüljük, ehhez különböző módszerek állnak rendelkezésre. Az eljárást **filogenetikai rekonstrukciónak** nevezzük.

A filogenetika modern koncepciójának alapjait (leszármazás egy közös ősből) Charles Darwin fogalmazta meg, magyarázatot adva egyben az élőlények tulajdonságaikban mutatott hasonlóságain alapuló **hierarchikus rendszerre** is (Carolus Linnaeus 1735).

Filogenetika

- Élőlények és tulajdonságaik (karakterek) – változatosság
- Divergencia kezdetén nagyobb hasonlóság

- A, B, C taxonok, t_0 és t_1 divergencia idők
- hasonlóság mértéke a divergencia idővel arányosan csökken?
- hasonlóság a leszármazásra utal? – **nem mindig**



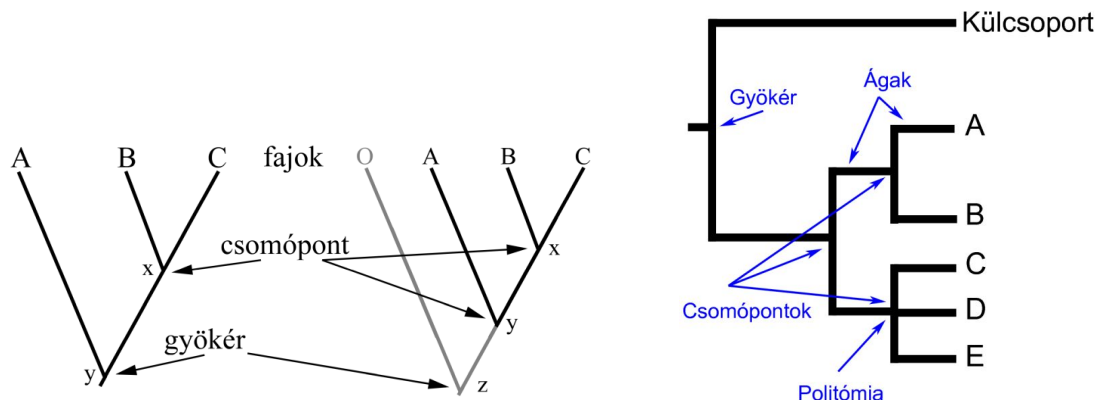
- Az élővilág közös őse lényegesen egyszerűbb → a változatosság (biodiverzitás) kialakulása?
- Evolúcióbiológia célja az élővilág diverzifikációjának leírása és megértése
 - az evolúciós történet rekonstrukciója
 - fossziliák – nem elegendő → hipotézisek a modern élőlények hasonlóságai és különbségei alapján

A **változatosság** a biológiai szerveződés bármely szintjére vonatkozhat. Noha a koncepció ennél általánosabb, a továbbiakban különböző anatómiai/morfológiai, élettani, viselkedésbeli vagy molekuláris sajátosságokban megmutatkozó egyedek közötti különbségeket értünk alatta. Egyes tulajdonságok populáción, fajon (vagy egyéb taxonon) belül nem, vagy csak kis változatosságot mutatnak, míg populációk vagy fajok között különbségeket tapasztalunk. Ezek **divergenciájának** megismerése egyben informatív lehet a populációk, fajok (taxonok) leszármazási kapcsolataira is.

Az evolúciós változás magyarázatot ad **mind az élőlények, mind tulajdonságaik** elterjedésére, így a tapasztalt változatosságra. Ezért a változatosságon alapuló következtetéseink egyaránt vonatkozhatnak az élőlényekre és tulajdonságaikra. Ahhoz, hogy egy tulajdonság felépítését és funkcióját teljes mértékben megértsük, annak kialakulását, így a tulajdonsággal rendelkező élőlények leszármazási kapcsolatait is ismernünk kell. A leszármazás múltban lejátszódott események sorozata, amelyekre csak közvetve tudunk következtetni, sokszor csak a modern (ma is élő) élőlények tulajdonságai változatossága alapján. A **fossziliák** a közvetlen bizonyítékok egy fontos csoportja, azonban szükségszerűen korlátozott információt szolgáltatnak.

Filogenetikai fa

- Filogenetikai fa (törzsfa): az evolúciós leszármazás szemléltetése – a fa részei: levelek, ágak és csomópontok
 - levél: fajok, taxonok (gének, stb.)
 - csomópontok: közös ősök
 - a fa gyökere: a csoport utolsó közös őse – külcsoport
 - dichotómia és politómia
 - különböző ábrázolási módok

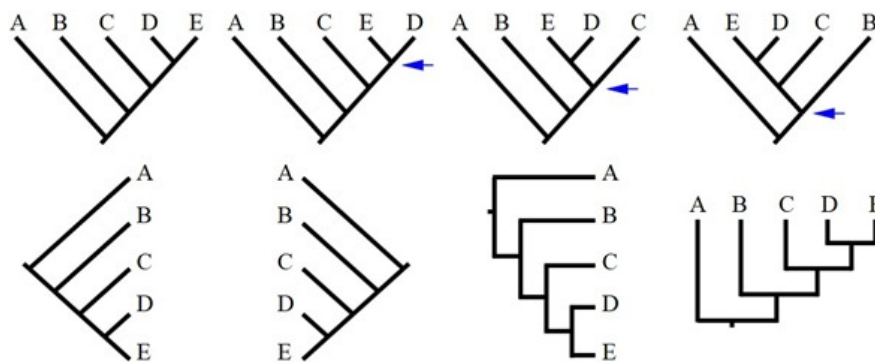


A **filogenetikai fa** az evolúciós leszármazási kapcsolatokat szemléltető diagram, a leszármazási kapcsolatok leírásának legfontosabb eszköze. Példaként tekintsük modern fajok leszármazási kapcsolatait (pl. A, B és C az ábrákon). A fa elemei a **levelek** (esetünkben a fajok), a közös őseket szemléltető **belső csomópontok** (x, y, z) és az azokat összekötő **ágak** (élek). Kitüntetett szerepű az összes ábrázolt faj utolsó közös őset szemléltető csomópont, ez a filogenetikai **fa gyökere**. Rögzítését követően beszélhetünk a változás irányáról, leszármazási sorrendről a filogenetikai fán (pl. y közös őse x-nél korábbi). Kizárólag ilyen gyökeres fákkal foglalkozunk. Egy további faj bevonásával egy újabb csomópontot rögzítünk a fán (pl. O faj). O nem tartozik a kérdéses A–B–C csoportba, ezt **külcsoporthoz** nevezünk, az általa rögzített új csomóponttal (z) egyben az új fa gyökerét is kijelöljük. A külcsoport alkalmazásának a gyökér rögzítése az egyik célja.

A fa minden egyes belső csomópontjából két új ág ered, vagyis egy ősi leszármazási sorból két új származik (**dichotómia**). A dichotómia egyben a fa alapú rekonstrukció egyik feltétele. A megfelelő felbontás hiányát a gyakorlatban **politómiával** (kettőnél több leszármazott egy közös ősből) jelöljük. A felbontás hiányának számos oka lehet. De a valódi történet sem szükségszerűen fa jellegű.

Filogenetikai fa

- A történet ábrázolása – csomópontok sorrendje a fa gyökerétől
- Rokonság a közös ősök sorrendje alapján
 - C, D és E egyformán közeli rokonai B-nek
 - mindhárommal azonos az utolsó közös ős
 - B közelebbi rokona E-nek, mint A-nak
 - pl. B: bojtosúszós hal, E: ember, A: sebes pisztráng
 - a rokonság nem a hasonlóságra vonatkozik...



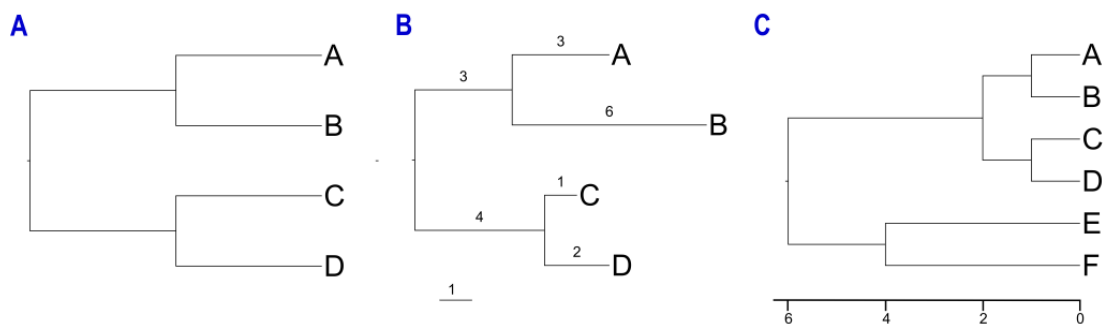
A gyökeres fa csomópontjainak elrendezése (vagyis a filogenetikai fa **topológiája**) a leszármazási sorrendet szemlélteti. Ez az információ azonban számos különböző módon ábrázolható. Például a belső csomópont körüli forgatás (kék nyilak az ábrán) ugyan a levelek sorrendjét megváltoztatja (pl. balról jobbra olvasva), azonban az elforgatott fa is ugyanarra a leszármazási sorrendre utal.

A **leszármazási sorrendet** a gyökérből kiindulva határozzuk meg. Egy modern fajok ($A - E$) leszármazását szemléltető fán a belső csomópontok az egymást követő ősök, így a fa elágazásai fajképződési eseményekre utalnak. Például az A faj az elsőként elkülönült leszármazási sor recens képviselője, míg a B faj leszármazási sora később különült el. A fa topológiája mindössze ennyi információt hordoz, nem utal pl. a szétválás idejére.

Ez alapján a logika alapján értelmezzük a taxonok közötti (filogenetikai) **rokonságot** is. Két taxon annál közelebbi rokona egymásnak, minél közelebbi a közös ősük (a gyökér felé elindulva). Ennek a logikának a következtében például a bojtosúszóúaknak (*Latimeria* a négy lábúak (*Tetrapoda*), így az emlősök közelebbi rokonai (*Sarcopterygii* csoport), mint például a sebes pisztráng (*Actinopterygii*, sugarasúszójúak osztálya).

Filogenetikai fa

- Divergencia mértéke – evolúciós távolság a közös őstől
- Filogenetikai fán szemléltethető – eltérő fa típusok
 - Ⓐ kladogram: csak leszármazási kapcsolatok
 - Ⓑ additív fa: ághosszak a módosulás mértékére utalnak
 - Ⓒ ultrametrikus fa (kronogram): additív fa + ághossz a divergencia időre is utal
- Ághossz jelentésében → így a fa értelmezésében **különbségek** lehetnek

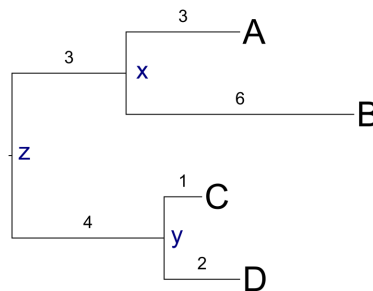


A kizárólag leszármazási kapcsolatokat szemléltető filogenetikai fát **kladogramnak** nevezzük. Azonban a fák egyes esetekben további információt is hordozhatnak. Az „evolúciós fák” (**filogramok**) a topológia mellett az evolúciós változásra is informatívak. **Additív filogenetikai fák** ághossza arányos a változás mértékével, vagyis a divergencia mértékét is tükrözi a rokonsági kapcsolat mellett. Az ábrán általában az ághossz egységét is feltüntetik. A gyakran alkalmazott „szögletes” ábrázolási módnál az ág hosszába kizárólag a gyökérrel, skálával párhuzamos (az ábrán vízszintes) vonalak számítanak bele, az erre merőlegesek (ábrán függőleges) nem. Speciális additív fák az **ultrametrikus filogenetikai fák**, amelyekre az is teljesül, hogy a változás mértéke az idő lineáris függvénye. Ilyen módon az ághossz az idővel is arányos. Egy taxon közös őstől való távolsága ez esetben a tehát a **divergencia időre** is következtetni enged. Az ultrametrikus fák egyszerre lehetnek a változás mértékét szemléltető filogramok és leszármazási időket szemléltető **kronogramok** a kérdéstől függően.

A filogrammal ellentétben a kladogram ágainak szerepe pusztán a csomópontok közötti kapcsolatok szemléltetése, így az ágak hossza tetszőleges, nem informatív. Ezért a fa értelmezéséhez fontos tudni milyen típusú fával van dolgunk.

Additív filogenetikai fa

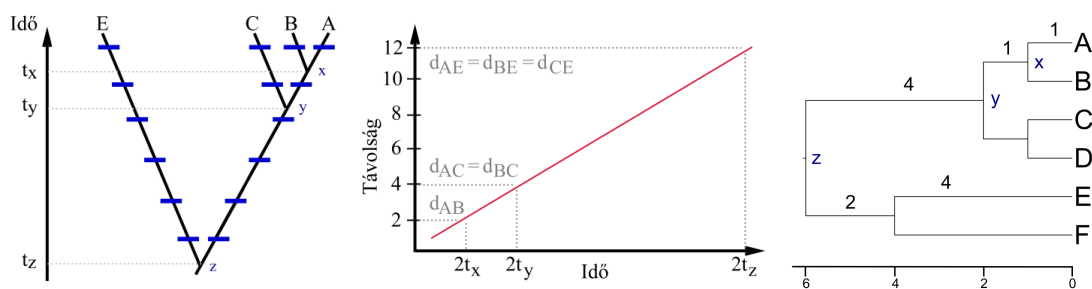
- Additív fák: ágak hossza arányos a módosulás mértékével
 - távolság: pl. a tulajdonságok megváltozásának száma
 - taxonok távolsága: az összekötő ágak hosszának összege (additivitás), a divergencia mértéke
 - $d_{AB} = d_{Ax} + d_{Bx} = 9$ (x : A és B utolsó közös őse)
 - távolság a közös őstől (gyökér, *MRCA*): $d_{Az} = 6$, $d_{Bz} = 9$
 - x kisebb távolságra a közös őstől ($d_{xz} = 3$), mint y ($d_{yz} = 4$), **de**
 - a divergencia kezdete óta eltelt idő, x és y kora ismeretlen
 - kis távolság \neq kis divergencia idő



Leggyakrabban az **additív fákkal** találkozhatunk a gyakorlatban. Például recens fajok tulajdonságain alapuló rekonstrukció során az ághossz jelentheti a tulajdonságok becsült változásának számát. Közös ősök vagy közös őse és egy taxon (levél) **evolúciós távolságát** fejezi ki. A divergencia folyamata során különböző jellemzők halmozódhatnak fel a leszármazási sorokban. Mivel a felhalmozódás sebessége eltérő lehet, az ágak hossza is különbségeket mutathat. Additív fa ághosszai additívak, így két taxon távolsága vagy a kérdéses csoport utolsó közös őseitől (**MRCA**, Most Recent Common Ancestor) való távolsága az ághosszak összeadásával számolható. Például A , B , C és D recens fajok, az ábra ezek leszármazási kapcsolatait szemlélteti a közös őseik evolúciós távolságával együtt. A és B közös őse x , divergencia idejük azonos, így azonos idő alatt B leszármazási sorában kétszer annyi különbség halmozódott fel x közös őstől való szétválásuk óta. Távolságuk 9 egység. Azonban a fa a divergencia időkre nem informatív, így x és y evolúciója sebességére nem következtethetünk, csak a változás mértékét becsültük. y leszármazási sorában több változás halmozódott fel, de nem tudjuk mennyi idő alatt. Nem tudjuk megmondani a fa alapján, hogy A és B vagy C és D vált-e el előbb egymástól.

Az evolúció sebessége

- Sebesség (r): változás mértéke (távolság, d) / idő (t)
 - idő: generációk száma \rightarrow kalibráció (fosszília): abszolút időskála (pl. millió év)
 - ha az evolúció sebessége konstans, a divergencia mértéke arányos a divergencia idővel, $d = 2rt$
 - divergencia idő becsülhető, kis távolság = recens divergencia
 - ultrametrikus fa – taxonok azonos távolsága a gyöktől
($d_{Az} = \dots = d_{Fz} = 6$, $d_{Ay} = \dots = d_{Dy} = 2$, $d_{Ax} = d_{Bx} = 1$)
 - ma: ritkán (molekuláris jellemzőkre is, molekuláris óra)



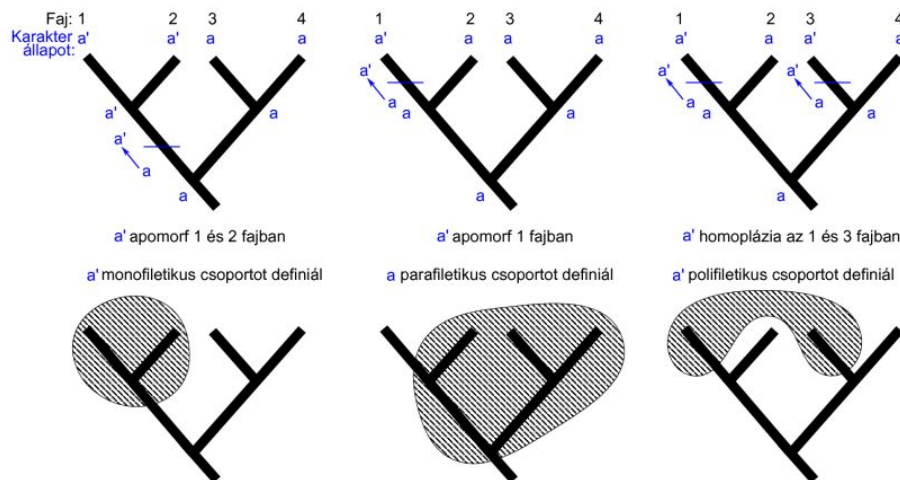
Ultrametrikus filogenetikai fák az evolúciós távolság arányos a divergencia idővel, ezért bármely két recens taxon a közös őstől azonos távolságra van (hiszen divergencia idejük azonos). Ennek teljesülését azonban csak extrém esetekben várjuk, konstans evolúciós ráta esetén.

Az **evolúció sebességét** (rátáját, r) a felhalmozódott (megjelent és elterjedt, d) változás időegységre vonatkoztatott mértékével definiáljuk. Gyors evolúció számos új tulajdonság elterjedését jelenti a közös őstől (nagy d), ennek látványos példája a madarak adaptív radiációja mondjuk a modern krokodilokhoz képest (*Sauropsida* csoport). Ha A leszármazási sorában a változás mértéke d és a divergencia ideje x közös őstől t , az evolúció sebessége a leszármazási sorban $r = d/t$ és ez azonos B leszármazási sorral. Vagyis A és B evolúciós távolsága $2d$.

Konstans sebességű evolúciót feltételezve a **divergencia idő** becsülhető a taxonok divergenciája alapján ($t = d/(2r)$). Abszolút idő egységekben való kifejezése további információt igényel (pl. kalibráció ismert korú fosszíliaakkal). Az evolúció sebessége azonban nem konstans, korlátozottan molekuláris jellemzők alapján (tipikusan DNS szekvenciák) becsülve kis időléptékben közeli rokon taxonokra használják (**molekuláris óra**).

Tulajdonságok és csoportok

- Általános hasonlóság félrevezető lehet
- Kladsztika: speciális tulajdonságok elemzése
 - karakterek, karakter állapotok és csoportok
 - eredet – homológia és homoplázia
 - karakter polaritás: egyedi eredetű ősi (pleziomorf) és származtatott (apomorf) karakter állapot

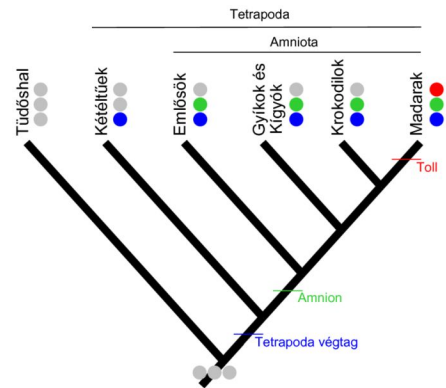


Egy ősi és az összes belőle származtatott leszármazási sort együtt **kládnak**, vagy **monofiletikus csoportnak** nevezzük. A filogenetikai fának egy egysége, amelyet akkor kapunk, ha a fát egy ágánál „elvágjuk”. Az ábrán 1 és 2 monofiletikus csoportot alkot, míg pl. az 1 és 3 csoport nem monofiletikus. A monofiletikus csoport bármely két fajpárjának rokonsági foka nagyobb, mint a rokonságuk a csoporton kívüli bármely fajjal. A legközelebbi csoporton kívüli rokont **testvércsoportnak** nevezzük. **Parafiletikus** egy csoport, ha a közös őssel definiált klád nem minden leszármazott tagját tartalmazza (lásd „hüllők”). **Polifiletikus** csoport nem tartalmazza a csoport utolsó közös őseit. Például a *Tetrapoda* melegvérűek csoportja, amely a madarakat és az emlősöket foglalja magába, polifiletikus, hiszen utolsó közös ősök hidegvérű volt, ezért nem része a csoportnak. Az evolúciós változás során tulajdonságok módosulnak, sorozatot alkotva egy ősi állapotból kiindulva (**karakter polaritás**). A vizsgált csoportban egy egyedi eredetű tulajdonság (**homológia**), amely nem módosult (származtatott, **apomorfia**) egy monofiletikus csoportot azonosít. Egyedi eredetű ősi tulajdonságok (**pleziomorf**, vagyis legalább egy leszármazási sorban később módosult) parafiletikus csoportot definiálnak. Többszöri független eredetű tulajdonságot **homopláziának** nevezzük (beleértve a karakter reverziót is).

Kladisztika

Hennig: monofiletikus csoportokra (klád) utaló származtatott tulajdonságokkal az evolúciós történet rekonstruálható

- 1 Hasonlóság három lehetséges oka
 - konvergens evolúció, karakter reverzió → homoplázia
 - ősi tulajdonság → nem monofiletikus csoport
 - származtatott tulajdonság, amely csak egyszer jelent meg → klád
- 2 Származtatott tulajdonságok a hierarchia különböző szintjein
 - kládok hierarchikus rendszere
 - nem lehet ellentmondás, a **valódi** hierarchiát tükrözi



„Hüllők” nem monofiletikus – ősi tulajdonságok
 Monofiletikus a madarakkal (Archosauriformes klád)

A tulajdonságokban mutatott hasonlóságnak számos oka lehet, rokonságra ez alapján csak speciális esetben következtethetünk. Többszöri független eredet és konvergens evolúció szelekcióval, ősi állapotok fennmaradása egyes csoportokban, reverzió és egyedi eredetű származtatott tulajdonság (**szünapomorfia** a csoportban) egyaránt állhat a hasonlóság háttérben. Amennyiben az utóbbi azonosítható, lehetővé teszi egy monofiletikus csoport azonosítását. Ha mindezt a közös őst hierarchia minden szintjén meg tudjuk tenni a kládok hierarchikus rendszere is egyértelműen felépíthető. Ez a **kladisztika**, a közös őstön alapuló biológiai osztályozás alapja. Azonban egy tulajdonságra az apomorfia csak egy hipotézis (ami a filogenetika ismeretében lenne tesztelhető), nem azonosítható egyértelműen. Másrészt módszerek kellene a rekonstrukcióra (sok tulajdonságra és taxonra). Kladisztikai elemzésekben a **maximális parszimónia** módszerét részesítik előnyben, ami az elemzésbe bevont tulajdonságok közötti homopláziák számát minimalizálja.

A hagyományos „hüllők” elnevezés egy parafiletikus csoportot azonosít, hiszen a leszármazási kapcsolatokat figyelembe véve a madarakkal együtt lennének monofiletikusak. A „hüllők” hasonlósága számos ősi tulajdonságra vezethető vissza (pleziomorfi állapotok).

Ellenőrző kérdések

- 1 Miért magyarázza az evolúciós leszármazás a hierarchikus rendszert és magyarázza-e a rendszertani kategóriákra bontást?
- 2 Miért nem mindig arányos a divergencia mértéke a divergencia idővel?
- 3 Miért nem utal mindig a hasonlóság a rokonságra?
- 4 Milyen részei vannak a filogenetikai fának fajok osztályozását feltételezve?
- 5 Azonos-e a külcsoport az utolsó közös őssel (MRCA)?
- 6 Előfordulhat-e politómia a valóságban?
- 7 Mi a különbség és ránézésre látszik-e a különbség a kladogram és a filogram között?
- 8 Mit értünk molekuláris óra alatt és miért nincs pl. „morfológiai óra”?
- 9 Milyen folyamatok eredményezhetnek homopláziát?
- 10 Miért nem triviális a szünapomorfiákon alapuló kladisztikai elemzés gyakorlati kivitelezése?

**JELEN TANANYAG A SZEGEDI TUDOMÁNYEGYETEMEN
KÉSZÜLT AZ EURÓPAI UNIÓ TÁMOGATÁSÁVAL. PROJEKT
AZONOSÍTÓ: EFOP-3.4.3-16-2016-00014**

SZÉCHENYI  2020



MAGYARORSZÁG
KORMÁNYA

Európai Unió
Európai Szociális
Alap



BEFEKTETÉS A JÖVŐBE