Role celogenomových duplikací v evoluci

Květa Brázdilová

Dávné celogenomové duplikace (CGD), tzv. paleopolyploidizace, mohou vysvětlit dřívější záhady v evoluci, například náhlý vznik krytosemenných rostlin před 140 - 250 miliony let. Ten mohl být spuštěn duplikací genomu společného předka asi před 300 mil. lety.

V 70. letech se přišlo s myšlenkou, že celogenomové duplikace způsobují skoky v evoluci, jelikož jedna půlka genomu má do jisté míry volnost se vyvíjet – vytvářet zcela nové funkce (neofunkcionalizace) nebo rozdělit funkce mezi obě poloviny (subfunkcionalizace).

Např. ABCDE modelu pro utváření částí květu předcházel ABC model. Transkripční faktory MADS boxu, tedy faktory hrající roli v tomto modelu, se zachovaly po duplikaci, a tak geny pro C a D faktory vznikly z původního C a A a E vznikly ze společného předka.

Kromě celogenomových duplikací nastalých před stovkami milionů let můžeme pozorovat i novější, např. u krytosemenných rostlin jsou evolučně recentní polyploidie běžné; takovéto druhy byly často selektovány k domestikaci pro velikost plodů, listů atp. Často se jedná o alopolyploidie, tedy polyploidie vzniklé hybridizací s jiným druhem. V takovém případě fenotyp obsahuje znaky obou rodičovských druhů, nemusí odpovídat ani jednomu.

Nově vzniklí tetraploidní jedinci jsou zřejmě evolučním výběrem znevýhodněni, mohlo by totiž dojít ke křížení s dosud diploidním příbuzným a triploidní potomek by nemohl rovnoměrně rozdělit DNA při meióze, byl by tedy sterilní. V zemědělství se tato překážka obchází klonováním, čímž ale mohou vznikat monokultury náchylné patogenům. Po překonání prvotního evolučního znevýhodnění, ke kterému dojde rozšířením polyploidních rostlin a tedy zvýšením pravděpodobnosti nalezení polyploidního sexuálního partnera, mají ale tetraploidní rostliny výhodu, díky tomu se mohou v evoluci udržet.

Polyploidie u živočichů je méně častá než u rostlin – oplodnění dvěma spermiemi nebo chyba při meióze je většinou letální. U ektotermních živočichů je ale poměrně běžná, např. pavouk *Parasteatoda tepidariorum* a štír *Centruroides* sculpturatus jsou potomci společného předka, u kterého proběhla CGD před cca 450 mil lety.

U jednobuněčných eukaryot bylo zatím nalezeno málo paleoploidizací, ale např. u pekařské kvasinky *Saccharomyces cerevisiae* a pěti dalších rodů byl zjištěn původ ze společného předka, u kterého došlo k alopolyploidní CGD.

U celogenomových duplikací se objevují společné rysy:

- V různých liniích se vyskytly opakované CGD – obratlovci se vyvinuli z bezobratlých před cca 500 mil. lety díky dvěma následným CGD (2R-WGD). U kostnatých ryb následovala další CGD (TSGD, 3R – Teleost-specific GD) před 95 mil. lety. Také žáby rodu *Xenopus* podstoupily další CGD ve svém vývoji.
- Většinou se jedná o alopolyploidie (většina polyploidních rostlin, Xenopus, kvasinky, ale např. u lososovitých ryb proběhla autopolyploidie)
- Mezi CGD a radiálním vznikem nových druhů je často značná časová prodleva – okamžitě vzniká odlišný druh, ale až pak se rozděluje na další rozmanité druhy.

- Změny po CGD vedou k návratu k diploidii – u alopolyploidie obvykle hned, u autopolyploiidie postupně. Např. u lososovitých najdeme některé chromozomy polyploidní, některé opět diploidní.
- CGD bývají často spojené s výraznou změnou klimatu – např. dopad asteroidu na přelomu křídy a paleogénu nebo ochlazení oceánu.
- Vývoj duplikátů DNA je značně asymetrický – např. u *Xenopus laevis* se výrazně zkracují chromozomy od jednoho předka oproti druhému. To může být způsobeno rozdíly v genomech po alopolyploidii. Předpokládá se, že rozdíly v regulaci exprese jednotlivých rodičovských druhů může dále hrát roli, např. Se spíše zachovají geny s vyšší expresí.
- Zachovalé ohnology, tedy dvojice homologních genů vzniklé CGD, jsou bohaté na signální a regulační proteiny. U lidí je cca 25% genů z 2R-WGD, ale cca 66% proteinkináz a 90% 14-3-3-vazebných fosfoproteinů jsou ohnology.

U párů ohnologových proteinů je obvykle zachován obsah a pořadí domén, mutace se projevují v expresi nebo regulačních posttranslačních modifikacích. Výsledné sesterské ohnology přispívají k robustnosti, komplexitě a plasticitě fenotypu. Např. u *Saccharomyces cerevisiae* je možné koordinovaně exprimovat podmnožiny ohnologů a tak získat různé dráhy v reakci na podmínky prostředí. Tím se vytvářejí sítě využívané za určitých podmínek. Dalším příkladem zvýšení komplexity v důsledku CGD je zmiňovaný ABCDE model květů.

Mutace v ohnologových proteinech bývají spojené s nádorovými, neurologickými a jinými onemocněními.

Identifikace celogenomových duplikací pomohla k rozluštění mnohých evolučních záhad, ale např. původ neobvyklé inteligence hlavonožců se jimi osvětlit nepodařilo.

MacKintosh C and Ferrier DEK. Recent advances in understanding the roles of whole genome duplications in evolution. F1000Research 2017, 6 (F1000 Faculty Rev):1623 (doi: 10.12688/f1000research.11792.1)