

BI2017  
KOMPENDIUM

---

**GENETIKK & EVOLUSJON**

---

Nora J. H. Andersen  
Høsten 2022

## Innholdsfortegnelse

<b>1 – Fra genotype til fenotype Kapittel 4 og 14.....</b>	<b>4</b>
<i>DNA struktur &amp; -funksjon.....</i>	4
<i>Gener.....</i>	4
<i>Transkripsjon.....</i>	4
<i>Arv &amp; Variasjon.....</i>	5
<i>Mutasjon.....</i>	5
<i>Genomstørrelse.....</i>	8
<i>Segregering &amp; Rekombinasjon.....</i>	8
<i>Oppsummering.....</i>	10
<b>2 - Fylogenetisk tre Kapittel 2 og 16.....</b>	<b>10</b>
<i>Strukturen av de fylogenetiske tre.....</i>	10
<i>Bygge et fylogenetisk tre.....</i>	11
<i>Bruke det fylogenetisk tre.....</i>	12
<b>3 - Populasjons genetik Kapittel 5, 7 og 8.....</b>	<b>12</b>
<i>Introduksjon.....</i>	12
<i>Hardy Weinberg.....</i>	12
<i>Effekten av seleksjon på allelfrekvens.....</i>	<i>Feil! Bokmerke er ikke definert.</i>
<i>Fitness.....</i>	14
<i>Genetisk variasjon.....</i>	<i>Feil! Bokmerke er ikke definert.</i>
<i>Genetisk drift.....</i>	15
<i>Populasjons søttrrelse og effektiv populasjons størrelse.....</i>	15
<i>Populasjon subdivision and migration.....</i>	<i>Feil! Bokmerke er ikke definert.</i>
<i>Non-random mating (exercise calculating allele frequency with assortative mating)..</i>	<i>Feil! Bokmerke er ikke definert.</i>
<i>Evolution at two loci.....</i>	<i>Feil! Bokmerke er ikke definert.</i>
<b>4 - Kvantitativ genetik og fenotypisk evolusjon Kapittel 6.....</b>	<b>15</b>
<i>Intro.....</i>	<i>Feil! Bokmerke er ikke definert.</i>
<i>Hvor mange gener.....</i>	<i>Feil! Bokmerke er ikke definert.</i>
<i>Kvantitative trekk.....</i>	<i>Feil! Bokmerke er ikke definert.</i>
<i>Breeder equation, heritability &amp; additive genetic variance.....</i>	18
<i>Lande equation.....</i>	20
<i>Seleksjon.....</i>	23
<i>Evolvability and the comparison of the evolutionary potential.....</i>	24
<i>Conclusions.....</i>	<i>Feil! Bokmerke er ikke definert.</i>
<b>5 - Tilpasning, livshistorie- og makroevolusjon Kapittel 11 og 20.....</b>	<b>25</b>
<i>Tilpasning.....</i>	25

<i>Definisjon</i> .....	25
<i>Fitness, fitness components, trade-off, antagonistisk pleiotropi</i> .....	<i>Feil! Bokmerke er ikke definert.</i>
<i>Optimalitet</i> .....	26
<i>Sammenlignende metoder</i> .....	26
<i>Life history evolution</i> .....	26
<i>Resting adaptive hypothesis</i> .....	26
<b>6 – Speciation Kapittel 9 og 19</b> .....	<b>27</b>
<i>Intro; evolusjon, arter og biodiversitet</i> .....	<i>Feil! Bokmerke er ikke definert.</i>
<i>Arter; mange definisjoner</i> .....	<i>Feil! Bokmerke er ikke definert.</i>
<i>Speciation: evolution of reproductive isolation</i> .....	<i>Feil! Bokmerke er ikke definert.</i>
<i>Mekanismer av speciation</i> .....	<i>Feil! Bokmerke er ikke definert.</i>
<i>Causes of speciation</i> .....	<i>Feil! Bokmerke er ikke definert.</i>
<b>7 – Fenotypisk plastisitet</b> .....	<b>29</b>
<i>Genetisk og miljø variasjoner</i> .....	29
<i>Reaction norms</i> .....	29
<i>G x E</i> .....	30
<i>Typer reversibel vs. ikke</i> .....	30
<i>Adaptiv vs. non-adaptiv</i> .....	<i>Feil! Bokmerke er ikke definert.</i>
<i>Plastisitet og evolusjon</i> .....	30
<b>FRA A TIL Å</b> .....	<b>31</b>

# 1 – Fra genotype til fenotype

## Kapittel 4 og 14

*Genotype (genetikk) → Fenotype (variasjon) → Seleksjon → Evolusjon*

**Mikroevolusjon** forekommer innen en populasjon, mens **makroevolusjon** forekommer mellom populasjoner eller arter.

### DNA struktur & -funksjon

**DNA** er en dobbel heliks bestående av to kjeder av nukleotider. En **nukleotide** består av en fosfatgruppe, deoxyribose (sukker) og en base. Det er fire ulike baser som danner to ulike basepar. **Adenine (A)** og **thymine (T)** danner et par, mens **guanine (G)** og **cytosine (C)** danner et annet. DNA kveiles sammen rundt åtte kjernehistoner og danner nukleosomer.

Nukleosomene kveiles igjen sammen og danner kromosomer. **Kromosomer** er x-formet med centromere-området på midten i «*krysset*» og telomere i hver «*arm*» og hvert «*ben*».

Kromosomene befinner seg i cellekjernen. I **diploide** organismer arves et kromosom av hver forelder.

### Gener

**Genene** er den **proteinkodende** delen av DNAet. **Kodoner** består av tre baser, f.eks. «*G-U-G*». Den genetisk kode innebærer at 64 ulike kodoner spesifiserer 20 **aminosyrer** pluss start og stopp. De fleste aminosyrene representeres av flere kodoner. Aminosyrene linkes sammen til polypeptidkjeder og danner **proteiner** med 3D strukturer.

### Transkripsjon

Proteiner syntetiseres i tre steg. En celle **transkriberer** (steg 1) DNA fra et gen til RNA. I RNA molekylet byttes basen thymin ut og erstattes med uracil. Denne umodne formen kalles pre-mRNA. Molekylet **splittes** (steg 2) slik at visse deler fjernes og det dannes et modent mRNA. Til slutt **oversettes** (steg 3) mRNA til aminosyrene som danner proteinet. DNA-segmentene som koder for aminosyrer kalles **eksoner**, de som ikke koder kalles **introner**.

## Arv & Variasjon

Variasjon som kan observeres mellom individer i en art er ulike **fenotyper**. Naturlig seleksjon fungerer på fenotyper, men resulterer kun i evolusjon dersom minst noe av variasjonen overføres mellom generasjoner. **Genotypen** er kodet av DNA. Den grunnleggende enheten av genetisk arv er lokus. Et **lokus** er en seksjon på kromosomet som ofte produserer et genprodukt. DNA sekvensen ved et gitt lokus på kromosomet varierer mellom individer, lokuset er **polymorf**. De ulike variantene ved **lokus** kalles **alleler**. Allelfrekvensen forteller hvor ofte en variant forekommer i populasjonen.

## Mutasjon

Mutasjoner er opphavet til genetisk variasjon og uten mutasjon ville det ikke fantes variasjon, evolusjon og ingen liv. Det finnes ulike typer. **Punktmutasjoner** forekommer på en enkelt base, mens **strukturelle mutasjoner** involverer flere basepar.

### Punktmutasjon / enkelt base mutasjon

**Enkelt base mutasjoner** er den enkleste formen for mutasjon og skjer når en enkelt DNA base endres til en annen.

Enkelt base mutasjon kan være synonyme (*stille*) eller ikke-synonyme (*utbytte*). Synonyme mutasjoner endrer ikke aminosyren den koder for, mens ikke-synonyme endrer aminosyren. Ikke-synonyme mutasjoner kan være missense, altså kode «feil» aminosyre, eller nonsense og kode for «stopp» der aminosyrekjeden egentlig skulle fortsatt. De fleste mutasjoner på den tredje basen er synonyme. Mutasjoner som blir fikserte kalles substitusjoner. Det relative antall av synonyme vs. ikke-synonyme substitusjoner under artsdivergens kan informere om seleksjon på genet. Ved å sammenligne substitusjon på ortologe gener mellom to arter;

$\frac{d_N}{d_S} < 1$  De fleste ikke-synonyme mutasjoner er ødeleggende og fjernes av seleksjon

$\frac{d_N}{d_S} \approx 1$  Ikke-synonyme mutasjoner er for det meste nøytrale og evolverer ved samme rate som synonyme mutasjoner

$\frac{d_N}{d_S} > 1$  Mange ikke-synonyme er positivt selektert

### Strukturelle mutasjoner

Strukturelle mutasjoner involverer mer enn et basepar og de fleste forekommer når kromosomer dupliseres. Det finnes ulike former for strukturell mutasjoner. **Deletion** er når et segment av kromosomet ikke kommer med under dupliseringen. **Insertion** er det motsatte, altså at DNA segmenter tilføres kromosomet enten fra et nærliggende eller fra samme kromosom. En **duplisering** er når et kopi av et gen tilføres genomet. Repeteres dette gir det opphav til en genfamilie med flere kopier av original lokuset. Ved duplisering kan begge kopier opprettholde funksjon, genene kan divergere i funksjon eller en kopi kan miste sin funksjon (**pseudogen**). **Inversion** forekommer når kromosomet brytes på to steder og midtsegmentet plasseres feil vei. **Fusjon** er strukturelle endringer der to ikke-homologe kromosomer samles og **fisjon** er det motsatte, et kromosom deles i to. Den siste og mest ekstreme formen er hel genom duplisering. Innimellom produserer meiose en gamet som bærer hele det diploide genomet, istedenfor en haploid med et par av hvert kromosom. Hvis to ureduerte gameter møtes og fertiliseres hverandre vil avkommet ha fire kopier av hvert kromosom og det genetiske resultatet kalles tetraploidi. Dette skjer oftere i planter enn i dyr.

### **Somatiske- & Germ-line mutasjoner**

Tidlig i utveklingen setter mange dyregrupper en liten gruppe med celler til side for å danne germ line, som deretter produserer gameter når individet er modent. Resten av cellene i tidlig embryon danner soma, bestående av alle andre vev i organismen. De somatiske cellene får ingen etterkommere i neste generasjon. Somatiske mutasjoner, som forekommer under mitose, videreføres dermed ikke til avkom. Det er kun deler av individet som påvirkes, men effekten kan være stor nok til å f.eks. gi hudkreft. Somatiske mutasjoner har forstatt evolusjonære konsekvenser ettersom f.eks. kreft gir lavere sjans for å overleve og senker reproduksjonen. I planter, som ikke har germ line, kan somatiske mutasjoner videreføres. Mutasjoner i germ-line forekommer under meiose og kan nedarves til avkom.

### **Mutasjonsrate**

Sannsynligheten for at et avkom bærer en ny mutasjon er mutasjonsraten ( $\mu$ ). Raten varierer mellom arter og det forekommer 31 mutasjoner på genomet per generasjon i mennesker. Mutasjonsrater varierer mellom loci, individer og hele genomet. Per-locus er raten høyere enn per for enkle baser, fordi lokuset bærer en mutasjon dersom en av baseparene er endret. Raten per DNA base kan være liten, kan hele genomet samlet har høy mutasjonsrate.

### **Effekter av mutasjon**

Mutasjoner kan påvirke alle aspekter ved en organisme, men har to generelle egenskaper. Den første er **pleiotropi**. Pleiotropi skjer når en enkelt mutasjon påvirker flere trekk. Nesten alle mutasjoner som har fenotypiske effekter viser pleiotropi. Pleiotropi har en nøkkelrolle i evolusjon ettersom den genetisk endringen som endrer et aspekt har sideeffekter på andre aspekter. En annen generell egenskap er at mutasjoner påvirker organismens **fitness**. Fitness er antall avkom et individ gir til den neste generasjonen. De fleste mutasjoner på reproduksjon eller overlevelse er ødeleggende (deleterious). I snitt bærer hver menneskegamet en ny ødeleggende mutasjon. Mutasjonene er sjeldnere **fordelaktige** (*beneficial*), de øker sjeldent fitness. Fordi de fleste mutasjoner er ødeleggende favoriserer naturlig seleksjon lavere mutasjonsrater, hvert fall i arter med seksuell reproduksjon. Flere faktorer hindrer mutasjonsrater i å gå lavere. De få fordelaktige mutasjonene spres av naturlig seleksjon og tillater organismer til å tilpasse seg.

### **Er mutasjoner tilfeldig?**

Det er betydelig variasjon mellom mutasjonsratene på ulike områder av genomet og mellom ulike DNA baser. **Transition** mutasjoner eller mellom A og G eller mellom C og T, mens **transversion** er alle andre endringer. Det er dobbelt så mange muligheter for transversion, men transition er likevel mer vanlig. Mutasjoner er ikke like sannsynlig overalt – ikke tilfeldig. På en annen måte, er mutasjon tilfeldig med tanke på om hvorvidt reproduksjon og overlevelse vil hemmes eller forbedres.

### **Ikke-genetisk arv**

De fleste nedarvede endringene innebærer endringer av DNA sekvensen, men i noen organismer kan andre mekanismer bidra til arv og spille en rolle i evolusjon. **Epigenetisk arv** er forårsaket av arvede endringer på kromosomer som ikke endrer DNA sekvensen.

Endringene påvirker organismen ved å endre hvordan genene uttrykkes. Flere mekanismer er involvert. Cytosin og adenin kan være metylert slik at strukturen deres endres eller histonene som binder DNAet til kromosomer kan være modifisert. Begge typer fører til endring av genuttrykk og kan overføres i generasjoner. De fleste epigenetiske endringer er ikke stabile og forsvinner over et par generasjoner, endringene kan dermed være viktig på kort sikt, men påvirker ikke langvarig evolusjon.

Gener er ikke den eneste måten mødre påvirker avkom. **Maternal effects** forekommer når en geno- eller fenotype at moren direkte påvirker fenotypen til avkommet. I pattedyr er f.eks.

mengden melk mottatt fra mor viktig for utvikling. Slike effekter videreføres i et par generasjoner og kan bidra til likhet mellom mor og avkom, men ikke til langvarig evolusjon. Trekk med kulturell arv overføres av oppførsel og læring. Trekkene inkluderer språk, religion, kosthold m.m. En viktig forskjell mellom kulturell arv og andre former for ikke-genetisk arv er at trekk kan overføres mellom individer som ikke er i slekt.

## **Genomstørrelse**

Mer enn 98% av vårt genom koder ikke for protein eller andre genprodukter. Det minste genomet finnes i et DNA virus, mens det største har en amøbe. Det er stor variasjon i størrelsen på genomet på tvers av ulike arter, men ingen åpenbar sammenheng mellom kompleksitet og genom størrelse. Mønstre forekommer derimot om man deler organismer i hovedgrupper og plotter mengden DNA som koder for proteiner mot genomets totale størrelse. Det er dermed sammenheng mellom genomstørrelse og antall eksoner og introner i DNAet. Genomet i bakterier og virus består stort sett av kodende sekvenser, mens i planter og dyr er sekvensene stort sett ikke-kodende og består f.eks. av transposoner.

## **Transposoner**

Transposoner (transposable elementer) er korte sekvenser av DNA som forekommer i mange kopier i genomet. Transposable elementer kopierer seg selv ikke for å øke fitness, men kun fordi de kan. Det er to typer transposoner; retrotransposoner og DNA transposoner.

## **Segregering & Rekombinasjon**

Variasjon videreføres fra generasjon til generasjon via reproduksjon. I seksuell reproduksjon kreves en mor og en far for å danne et avkom. Foreldrenes gener blandes og produserer genetiske kombinasjoner i avkommet som ikke finnes i foreldrene. I organismer med meiose, som oss selv, involverer kombineringsprosessen to genetiske prosesser; segregering og rekombinasjon.

## **Segregering**

Segregering er seleksjon av en av de to kopiene på et lokus når en gamet dannes under meiose. Fusjon av sperm og egg bringer sammen kopien fra mor med kopien fra far. Et resultat er at avkommet kan ha genotype ulikt fra begge foreldrene. Blanding av gener pga. segregering endrer proporsjonene av genotypen fra en generasjon til en annen.



## Rekombinasjon

Den andre formen for genblanding er rekombinasjon. Rekombinasjon er en prosess som kombinerer en genkopi ved et lokus fra mor med en genkopi ved et annet lokus arvet fra far og resulterer i en gamet. Prosessen skjer under meiose. Rekombinasjon skjer mellom loci på samme kromosom ved overkrysning, som samler stykker med gener fra homologe kromosomer som bytter plass. Rekombinasjon fordeler variantene ved ulike loci mellom haplotyper.

## Rekombinasjonsrate

Rekombinasjonsraten ( $r$ ) er sannsynligheten for at rekombinasjon forekommer på et gitt loci-par. Hvis lociene er på ulike kromosomer er det 50 % sjanse for at kromosomet er fra mor/far. DNA baser ved siden av hverandre på et kromosom har derimot svært liten sjanse for rekombinasjon. Raten øker altså med distansen langs loci, men synker nærmere centromere. Jo lengre to gener er fra hverandre på samme kromosom, desto flere rekombinasjoner kan forekomme.

## Linkage disequilibrium

Når et allel ved et lokus finnes i en populasjon oftere enn sannsynligheten tilsier, er loci i linkage disequilibrium. Nøkkeeffekten til rekombinasjon er å erodere LD. Rekombinasjon beveger populasjonen mot et stadie hvor det ikke er statistisk assosiasjon mellom alleler på to loci, linkage equilibrium. Lavere rekombinasjonsrate ( $r$ ) betyr at gener på et par av loci vander skatere, slik at det tar lengre tid å nå likevekt. Linkage disequilibrium symboleres av  $D$ , og defineres som;

$$D = P_{AB} - p_A p_B$$

Der  $P_{AB}$  tilsvarer frekvensen av gameter som bærer  $A_2$  og  $B_2$ ,  $p_A$  er frekvensen av gameter med  $A_2$  allel (uavhengig av  $B$ ) og  $p_B$  frekvensen av gameter med  $B_2$  allel (uavhengig av  $A$ ). Populasjonen er i likevekt dersom  $D = 0$ .  $D$  er positiv dersom  $A_2$  og  $B_2$  forekommer oftere enn forventet av sannsynlighet og  $D$  er negativ dersom  $A_2$  og  $B_2$  forekommer sjeldnere enn forventet.

Linkage disequilibrium kan produseres av naturlig seleksjon. **Epistasi** er situasjonen der alleleffekten ved et lokus avhenger av allele på det andre lokuset. Hvis noen

allelkombinasjoner har høy fitness vil seleksjon generere linkage disequilibrium mellom dem. Linkage disequilibrium er viktig for den påvirker hvordan gener evolverer.

## Oppsummering

Genetisk variasjon er variasjon på **genotypisk nivå** som kan eller ikke kan videreføres på **fenotypisk nivå**.

**Mutasjoner** er den ultimate kilden til genetisk variasjon. De kan påvirke en enkelt base eller hele genomet. Mutasjoner er ofte, men ikke alltid, ødeleggende.

**Rekombinasjon** endrer variasjonen som forekommer på ulike plasser på kromosomet og mellom haplotyper. Den generer variasjon ved å produsere nye allel kombinasjoner.

# 2 - Fylogenetisk tre

## Kapittel 2 og 16

Det er to hovedprosesser i evolusjonen av et høyere taxa, en navngitt gruppe av organismer over artsnivå, disse er; anagenesis og cladogenesis. Anagenesis er evolusjonær endring av egenskaper innen en enkelt art, mens cladogenesis er forgrening av en linje til to eller flere linjer. Fylogeni er historien av eventer om hvordan arter alller taxe suksessfullt har oppstatt fra felles stmafedre. Det forgrenede diagrammet som portretterer historien er et fylogenetisk tre.

## Strukturen av de fylogenetiske tre

Et fylogenetisk tre representerer genetisk forholdt mellom taxa. Treet begynner ofte i en rot, en felles stamfar og har grener som deles i hver node. Alle etterkommere av en stamfar danner en klade. To klader som stammer fra en felles stamfar er søstergrupper. Treet viser utvikling over tid og tuppene representerer gjerne en art eller et evolusjonært trekk. I trær med rot er den nærmeste grenet nærest beslektet den felles stamfaren. I trær uten rot er informasjonen kun om likheten mellom taxa.

## Fylogenier

Estimatet på hvordan taxa er beslektet med hverandre er basert på karakteristikk som er homologe lange taxa. Egenskaper er homologe innen arter dersom de er nedarvet fra en felles stamfar. Homologi beskriver ikke bare morfologiske og andre fenotypiske egenskaper, men også DNA sekvenser. Hvert trekk i en organisme kalles en karakter og kan ha ulike karakterstadier. F.eks. har mennesker fem tær, mens hester har en. Homologe karaktererstadier som deles av individer i en art gir bevis på felles stamfar om trekket har utvikles en gang.

## Bygge et fylogenetisk tre

En outgroup representerer et taxa man er sikker på at er fjernt beslektet til artene av interesse. Artene av interesse er trees ingroup. Fylogenetiske trær er basert på prinsippet om parsimoni. Parsimoni innebærer å velge den hypotesen som har færrest mulig unntak, altså færrest endringer fra primitive til mer avanserte karakterer i det fylogenetiske tre. Nært relaterte arter burde dele flere likheter. Man sammenligner karakterer med ulike karakterstadier for å danne likheter. Apomorfi er når nye karakterstadier dannes (endring), mens plesiomorfi er en opprinnelig lik form, altså ingen endring. En synapomorfi innebærer karakterstadier delt av en gruppe av beslektet taxa og avgrensar dermed en monofyletisk gruppe.

## Karakter

En karakter kan f.eks. være fremre lem i pattedyr. Karakteren er pleisomorfisk ettersom den er lik for alle. Karakterstadiene varierer fra art til art. Katter har poter, flaggermus har vinger, hvaler har finner, mens mennesker har arm og hånd. Karakterstadiene er derfor apomorfer. Når man skal velge karakterer bør man velge gode karakterer som begrenser de to problemene av reversal og homoplasi. Reversal er når karakter utvikles tilbake til stamfarsstadie. Altså stamfarkarakteren utvikles og endrer stadie, men endres deretter tilbake igjen. Homoplasi innebærer uavhengig evolusjon av to karakter mot samme stadie (konvergent evolusjon). Dette kan være f.eks. at både delfiner og haier har finner, eller at både fugler og flaggermus har vinger, uten at artene er nært beslektet. I morfologiske karakterer opptrer reversal og homoplasi mindre hyppig, men det kreves ofte eksperter til å klassifisere karakterstadie f.eks. i fossiler. I molekylære karakterer er det et uendelig antall muligheter og reversal opptrer hyppig for enkelt nukleotider. Ulike karakterer kan gi liknende fylogenetiske trær, men ikke alltid.

## Bruke det fylogenetisk tre

Fylogenetiske trær kan brukes til flere ting. De kan utlede historien til en karakterutvikling med sekvenser av hendelser og tid. De kan benytte til å estimere de evolusjonære konsekvensene av spesifikke karakterer og dermed finne nøkkelegenskaper som har oppstått over tid. De kan utlede historien til slekter/linjer, også for mennesker, og redegjøre for uavhengighet i sammenlignende studier.

# 3 - Populasjons genetik

Kapittel 5, 7 og 8

## Introduksjon

Evolusjon er endring i allelfrekvens over generasjoner. Alleler er en eller flere versjoner av samme gen, altså ulike varianter av DNA sekvensen. Alleler kan, men har ikke alltid, ulike fenotypiske effekter. Hver diploide organisme bærer to allel ved hvert locus. **Homozygote** individer har samme allel på begge kromosomer, mens **heterozygote** har to ulike alleler. Genotypen til et individ er allelsettet det bærer på ett, eller flere, loci. Genotypen uttrykkes i fenotypen. Genotypefrekvensen er proporsjonen av hver genotype i populasjonen.

## Hardy Weinberg

Hardy Weinberg forteller om den relative proporsjonen av genotyper i en populasjon når segregering er den eneste faktoren som endrer genotypefrekvensen. La f.eks. frekvensen av allel  $A_2$  være et tall mellom 0 og 1 som representeres av symbolet  $p$ . Etersom det er to alleler på lokuset, må summen av de to være 1 og frekvensen av  $A_1$  er dermed  $1 - p$ . Sannsynligheten for et  $A_2A_2$  avkom tilsvare sannsynligheten for at spermet bærer  $A_2$  multiplisert med sannsynligheten for at egget også bærer  $A_2$ , og tilsvare  $p^2$ . På samme måte er sannsynligheten for avkom med  $A_1A_1$  lik  $(1 - p)^2$  og frekvenrn for  $A_1A_2$  avkom er  $2p(1-p)$ . Resultatene sammen gir Hardy Weinberg proporsjonene;

<i>Genotype:</i>	$A_1A_1$	$A_1A_2$	$A_2A_2$
<i>Frekvens:</i>	$(1 - p)^2$	$2p(1 - p)$	$p^2$

Det er fem nøkkelforhold som kreves for Hardy Weinberg likevekt; ingen seleksjon, ingen mutasjoner, ingen genflyt, ingen genetisk drift og tilfeldig parring. Det er ingen realistisk populasjon som møter alle disse kravene, dermed er det ikke forventet at ekte populasjoner er nøyaktig i Hardy-Weinberg likevekt. Likevekten har likevel en nøkkelfølle innen evolusjonsbiologi. Det er grunnlaget for matematiske modeller for evolusjon og gir en nullmodell for å analysere data. Hvis en populasjon ikke er i HW likevekt er en av forholdene ikke møtt.

Hvis frekvensen av allel  $a$  er symbolet  $p$  og frekvensen av allel  $b$  representeres av  $q$ , vil genotypefrekvensen etter en generasjon tilsvare;

$$p + q = 1$$

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

Under visse forhold holdes allel- og genotype frekvensen konstant i en populasjon fra generasjon til generasjon. En populasjon er i Hardy weinberg likevekt hvis genotype frekvensen ved en generasjon kan beregnes fra allelfrekvensen ved en annen generasjon:

$$P_{11}(t + 1) = p^2$$

$$P_{12}(t + 1) = 2pq$$

$$P_{22}(t + 1) = q^2$$

Med tre, eller flere, alleler;

$$P_{11} = p^2$$

$$P_{12} = 2pq$$

$$P_{13} = 2pr$$

$$P_{22} = q^2$$

$$P_{23} = 2qr$$

$$P_{33} = r^2$$

$$P_{11} + P_{12} + P_{13} + P_{22} + P_{23} + P_{33} = 1$$

## Chi-square test

For å teste om en populasjon er i HW likevekt sammenlignes observert genotype frekvens med forventet genotype frekvens beregnet fra allelfrekvenser. Det gjøres med en Chi square test;

$$x_{calc}^2 = \sum \frac{(O - E)^2}{E}$$

hvor O og E er henholdsvis observert og forventet antall individer av hver genotype (class) i en populasjon like stor som den observerte observasjonen. Avhengig av graden av frihet er det mulig å regne ut sannsynligheten for å observere en differanse mellom O og E som stor eller større enn observert, gitt at populasjonen ikke er i HW likevekt.

## **Fitness**

Fitness er et mål på suksessen en enhet har med å etterlate etterkommere til neste generasjon. Fitnesskomponenter er hendelser i livssyklusen til en organisme som bidrar til å bestemme fitness, altså komponenter som påvirker overlevelse og/eller reproduksjon.

$$Fitness = overlevelse \times reproduksjon$$

Fitness gir kun mening som verdi relativ til populasjonssnittet; relativ fitness. Relativ fitness er fetniss av en genotype relativ til gjennomsnitts fitness av populasjonen og beregnes som;

$$relativ\ fitness = \frac{individuell\ fitness}{gjennomsnitts\ fitness}$$

## **Konklusjoner**

Retningsbestemt seleksjon senker den genetiske variasjonen ved å drive fordelaktige alleler til fiksering. Med veldig lav initial allelfrekvens vil endring i frekvens gå sakte ettersom nye fordelaktige mutasjoner ikke raskt går mot fiksering med mindre det er veldig sterk seleksjon. Overdominans opprettholder genetisk variasjon og øker antall heterozygote individer, mens underdominans kan opprettholde genetisk variasjon, med vil øke antall homozygote individer. Negativ tetthetsavhengighet vil generere liknende effekter som overdominans.

## Effekten av genetisk drift på genotype frekvens

### Genetisk drift

Genetisk drift innebærer forandring i genfrekvens fra en generasjon til den neste forårsaket av tilfeldigheter i parring. Det forekommer i små populasjoner som resultat av tilfeldige prosesser og gir tilfeldig og stor endring i allelfrekvens over tid. Genetisk drift gir mer homozygoti og mindre heterozygoti.

### Effekten blant populasjoner

Allelfrekvensen endres uavhengig på tvers av populasjoner og fører til at populasjoner divergerer på grunn av drift.

### Konklusjoner om genetisk drift

Tilfeldige svingninger i allelfrekvens er større i små populasjoner. Drift får allel til å gå mot fiksering og fører dermed til tap av genetisk variasjon. Tapet er raskere i små populasjoner hvor svingningene er større. Drift får populasjoner til å divergere.

## Populasjons størrelse og effektiv populasjons størrelse

Populasjonsstørrelse,  $N_a$ , er totalt antall individer I en populasjon. Effektiv populasjonsstørrelse,  $N_e$ , er størrelsen til en ideal populasjon (likt antall kvinner og menn, ingen seleksjon og konstant størrelse) som vil oppleve samme mengde genetisk drift som populasjonen av interesse.

LD avslører korrelasjoner langs loci som kan ha viktige konsekvenser på evolusjonen av multivariate karakter (karakterer av flere trekk). LD er spesielt viktig i bruk av molekylære markører.

# 4 - Kvantitativ genetikk og fenotypisk evolusjon

## Kapittel 6

### Fenotypiske trekk

For mange arvelige egenskaper kjenner man ikke alle genene som påvirker en spesiell egenskap. Det er likevel mulig å karakterisere loci som har stor effekt på egenskapen. Størrelse, kroppsforhold, høyde, fitness, varmeresistans m.m. er fenotypiske trekk som kan

brukes til å karakterisere. Trekkene kan klassifiseres som morfologiske, atferdsmessige, fysiologiske, livshistorie trekk osv. Kvantitative arveegenskaper har kontinuerlig variasjon i populasjonen, skyldes mange gener (polygenisk) og påvirkes i varierende grad av ytre miljøbetingelser.

De fleste trekk er kontrollert av flere loci (gener), der hver enkelt har liten effekt. Hvis vi skal forstå den evolusjonære dynamikken av trekkene, behøves et rammeverk for å generalisere prinsippet av populasjonsdynamikk til flere loci. Det er målet til kvantitativ genetikk.

Kvantitativ genetikk ønsker å besvare spørsmål for å forstå og forutsi effekten av syntetisk seleksjon på trekk av interesse, for å forutsi effekten av antropogense endringer på naturlige populasjoner eller å forutsi om populasjoner under miljøendringer kan tilpasse seg.

## Hvor mange gener?

### QTLGWAS - Quantitative Trait Loci and Genome Wide Association Study

Quantitative Trait Locus (QTL) er regioner av genomet som påvirker kvantitative trekk.

Størrelsen kan variere fra en enkelt nukleotid til segmenter av kromosomet med mange gener.

### SNP – Single Nucleotide Polymorphism

SNP er en spesifikk DNA base i genomet som varierer mellom individer. For å karakteriseres som SNP må varianten finnes i minst 1% populasjonen. SNP kan brukes til å teste forholdet mellom genotype og fenotype ved å bruke ikke-beslektede individer. Fordi det benyttes historisk rekombinasjon kan metoden skille på mindre deler av kromosomet enn QTL analyser.

## Beskrivende statistikk

### Fordeling

Fordeling brukes for å beskrive statistiske enheter, trekk eller karakterer. Fordelingen korresponderer til antall individer som viser en gitt verdi for trekket av interesse. Slik fordeling kan representeres av et histogram hvor antall individer som viser en trekkverdi mellom to grenser er representert. Vi kan også beskrive fordeling med en kontinuerlig matematisk funksjon, sannsynligheten for fordeling, som gir  $P(z=z_i)$  for hvert mulige utfall av  $z_i$  hvis  $z$  tar kun diskrete verdier. For en normal (gaussian) fordeling, er tetthetsfunksjonen gitt ved;



$$P(z) = (2\pi\sigma^2)^{\frac{1}{2}} \exp\left[-\frac{(z - \mu)^2}{2\sigma^2}\right]$$

hvor  $\mu$  er gjennomsnittet og  $\sigma^2$  er variansen av fordelingen.

### Gjennomsnitt

Gjennomsnitt er et matematisk begrep om sentraltendens i en populasjon, tallrekke eller funksjon. Verdien beregnes ved å summere alle tallene og dividere summen på antall tall;

$$\text{gjennomsnitt} = \bar{x} = \frac{x_1 + x_2 + \dots + x_n}{n}$$

### Varians og ANOVA

Varians er et mål for spredningen i datamateriale og tilsvarer standardavviket kvadrert.

Varians er summen av kvadratet av hver observasjons avstand fra gjennomsnittet dividert med det totale antallet observasjoner. Verdien regnes ut i flere steg; regn ut gjennomsnittet, regnet ut differansen mellom hvert tall fra gjennomsnittet, kvadrer differansene, summere kvadratene av differansen og til slutt dividere den totale summen med antall observasjoner.

Den statiske model av ANOVA er en lineær modell;  $z = bx + \varepsilon$ , der  $z$  er responsesvariableen,  $x$  predictor variabelen og  $\varepsilon$  er «rester». ANOVA kan benyttes til å teste nullhypotesen;

$$H_0 = \mu_1 = \mu_2 = \mu_3 = \mu$$

### Standardavvik

Standardavviket er et forventet avvik fra gjennomsnittet og sier noe om spredningene av verdiene i datasettet. Verdien tilsvarer kvadratroten av variansen.

### Koeffesient av variasjon (CV)

Variasjonskoeffisienten er et spredningsmål på den relative variasjonen i et datasett

$$CV = \frac{\text{standardavvik}}{\text{gjennomsnitt}}$$

## Lineær regresjon

Lineær regresjon er en metode for å analysere forhold mellom en avhengig variabel og en, eller flere, uavhengige variabler. Handler om å finne den lineære funksjonen som passer best med innsamlet data. Det er en kvantitativ metode som gir en regresjonsmodell som viser hvorvidt endringer i den avhengige variabelen er assosiert med endringer i den uavhengige. Den uavhengige er x-aksen, mens den avhengige er y-aksen.

$$y = ax + b$$

Der a tilsvarer stigningstallet og b er intercept med y-aksen.

$$a = \frac{\text{cov}(x, y)}{\text{Var}(x)}$$

## Breeder equation, heritability & additive genetic variance

### Breeder equation

Vår forståelse av evolusjon av seleksjon er sterkt basert på avlsprogrammer på tamme arter. Breeders likning forklarer evolusjon ved seleksjon:

$$R = h^2 S$$

Der R er responsen til seleksjon som korresponderer til endring i populasjonsgjennomsnittet  $\Delta\bar{z}$ ,  $h^2$  er heritability, altså proporsjonen av fenotypisk variasjon pga. additiv genetisk variasjon, og S er seleksjon differensialet som tilsvarer differansen mellom foreldres gjennomsnitt før ( $\bar{Z}_{Pa}$ ) og etter ( $\bar{Z}_{Pb}$ ) seleksjon;

$$S = \bar{Z}_{Pb} - \bar{Z}_{Pa}$$

### Heritability $h^2$

Heritability, i smal forstand, er proporsjonen av den totale fenotypiske variansen ( $V_P$ ) på grunn av den additive variansen ( $V_A$ );

$$h^2 = \frac{V_A}{V_P}$$

Fenotypisk variasjon er summen av alle de ulike variansene som påvirker trekket. Kilder til fenotypisk varians ( $V_P$ ) inkluderer;

$$V_P = V_G + V_E + V_R$$

$$V_P = V_A + V_D + V_I + V_E + V - R$$

$$h^2 = \frac{V_A}{V_A + V_D + V_I + V_E + V_R} = \frac{V_A}{V_P}$$

der G er genetisk variasjon, E er miljøfaktorer, R er residual, A er additiv, D er dominans og I er epistasi.

### Estimere heritability $h^2$

*Foreldre-avkom regresjon*; En lineær regresjon beskriver hvordan variasjon i en prediktorvariabel påvirker variasjon i en responsvariabel. Grafens stigningstall er et estimat av heritability ( $h^2$ ). Dersom regresjonen gjøres med kun en forelder, er kun halve informasjonen tilgjengelig til forutsi avkommets resultat. Stigningstaller estimerer dermed kun  $\frac{1}{2}h^2$  og må multipliseres med to. Stigningstallet kan være påvirket av maternal eller paternal arv.

*Realized heritability*: hvis vi ser på åbne organismer der vi kan utføre syntetisk seleksjon, kan vi også beregne heritability fra resultatene av det eksperimentet. Vi kjenner da  $S$  ettersom den er pålagt av personen som utfører eksperimentet, vi kjenner også  $R$ .  $h^2$  kan dermed estimeres ved  $\frac{R}{S}$

### Estimere $V_A$ hel- og halvsøsken

Additiv genetisk varians ( $V_A$ ) kan estimeres direkte ved å bruke breeding designs. Det mest klassiske eksperimentet refereres til hel- og halvsøsken. Varians er et mål på differanse blant enheter. Ved å sammenligne avkom fra same far, men ulike mødre, kan vi estimere variansen blant mor som korresponderer til ulike gener (additiv genetisk varians), men også ulike maternal effekter.

Total genetisk varians  $V_G$  og bredt spekter på heritability: Det er ikke alltid lett eller i det hele tatt mulig å gjennomføre hel- og halvsøsken eksperimentene og noen ganger kan kun familievarianen estimeres;

$$H^2 = \frac{V_G}{V_P}$$

## Lande equation

I Breeder equation er styrken av seleksjon målt ved  $S$  og heritability tilsvarer  $h^2$  negativt korelatert fordi begge avhenger av fenotypisk varians. Lande løste dette problemet ved å foreslå en litt annen likning for å beskrive evolusjon ved naturlig seleksjon;

$$\Delta\bar{Z} = V_A\beta$$

Der  $\Delta\bar{Z}$  er endring i trekk gjennomsnittet (slik som  $R$  i Breeder),  $V_A$  den additive genetiske variansen og  $\beta$  er seleksjonsgradienten som tilsvarer stigningstallet til grafen av regresjonen av relativ fitness til trekket;

$$\beta = \frac{\text{cov}(W, Z)}{\text{var}(Z)}$$

Seleksjonsgradienten forteller hvor mye fitness øker når trekket øker med 1 enhet og estimeres ved stigningstallet av regresjon på relativ fitness på trekkverdien.

## Konsekvensen av Lande equation for studier på evolusjon

Likningen hadde store konsekvenser for studier på evolusjon ved naturlig seleksjon i ville populasjoner. Den første innehar muligheten til å estimere seleksjon i vill natur. Den andre innebar å derivere en likning som tillater å se på evolusjon av flere trekk samtidig ved multivariate Lande equation. En tredje, og noe mindre konsekvens, var muligheten til å respondere til seleksjon  $V_A$ .

## Hvorfor er kvantitative trekk genetisk korelaterte?

Organismer kan ikke ses på som en samling av separerte karakterer som utvikles uavhengig. De fleste trekk er korrelert med andre og når vi måler mange trekk på en samling av organismer vil mønstre av korelasjon komme frem. De observerte korelasjonene kan komme fra liknende effekt av miljøet på flere trekk (miljø evolusjon), eller fra liknende effekter av gener på utvikling av flere trekk (genetisk korelasjon) Genetisk korelasjon kan igjen komme av enten pleiotropi eller linkage disequilibrium.

*Pleiotropi* innebærer at et locus (gen) eller genprodukt påvirker mer enn et trekk og kan komme av at et gen påvirker to trekk eller fordi to loci er lokalisert nært hverandre på samme kromosom og har begrenset rekombinasjonen mellom dem. Pleiotropi kan føre til positiv korelasjon mellom trekk eller negativ korelasjon. Negativ korelasjon omtales ofte som antagonisme pleiotropi og er essensielt for livshistorie evolusjon ettersom det generer trade-off mellom livshistorie trekk.

*Linkage disequilibrium* korresponderer til en assosiasjon mellom alleler på ulike loci. Det kan komme av flere faktorer. Første kan det komme av to eller flere loci lokalisert nærme hverandre på kromosomet- dette reduserer eller totalt forhindrer kombinasjon og alleler vil overføres sammen. I dette tilfellet er det vanskelig å skille LD fra pleiotropi. Alternativt kan genetisk korelasjon komme av korrelert seleksjon. Dette innebærer seleksjon på to trekk som favoriserer spesifikke assosiasjoner mellom alleler. Ved fravær av seleksjon vil LD forsvinne ved raten proporsjonal til frekvensen av rekombinasjon langs loci. Genetisk korelasjonen pga. LD forventes å ha liten konsekvens på langtids evolusjon, mens pleiotropi kan være en viktig kilde for begrensning for fenotypisk evolusjon.

### **The multivariate Lande equation**

Lande utvidet deres ligning for å forutsi evolusjon på flere korrelerte trekk. Se for deg to trekk  $Z$  og  $Y$ , f.eks. gevirstørrelse og slåssoppførsel i reinsdyr. Trekkene vil ha en genetisk varians  $Var(Z)$  og  $Var(Y)$ , samt en kovarians  $Cov(Z, Y)$ . De er under seleksjon  $\beta_Z, \beta_Y$ . Lande equation kan da skrives med vektorer og matriser;

$$\begin{pmatrix} \Delta \bar{Z} \\ \Delta \bar{Y} \end{pmatrix} = \begin{pmatrix} V_{AZ} & Cov_{AZY} \\ Cov_{AZY} & V_{AY} \end{pmatrix} \begin{pmatrix} \beta_Z \\ \beta_Y \end{pmatrix}$$

For å forstå prinsippet er det nødvendig å kunne regne med matriser, men ligningen betyr at endringer i trekk  $Z$  etter en generasjon vil tilsvare;

$$\Delta Z = Var(Z) \times \beta_Z + Cov(Z, Y) \times \beta_Y$$

Dette viser at Z vil evolvere på grunn av seleksjon direkte på sitt trekk, men også på grunn av seleksjon på Y. Hvis det er kun seleksjon på Z viser Lande at bivariat evolusjon v Z og Y følger lingen definert av genetisk regresjon mellom Z og Y som evolverer langs stigningstallet b;

$$b = \frac{Cov(Z, Y)}{Var(Z)}$$

Den evolusjonære responsen av Z er også på grunn av seleksjonen på Y, fordi Z og Y er genetisk korelaterte.

### Arvelighet oppsummert

To likninger beskriver endringen av kvantitative trekk under rettingsseleksjon;

$$\text{Breeder: } \Delta \bar{Z} = h^2 S$$

$$\text{Lande: } \Delta \bar{Z} = V_A \beta$$

Fenotypisk varians kan deles i ulike komponenter (genetisk, miljø, m.m.)

Den genetiske variansen kan brytes ned til additiv varians, dominans varians (interaksjon med locus) og epistatisk varians (interaksjon langs loci).

Kapasiteten kvantitative trekk har til å evolvere avhenger av deres additive varians. Denne additive genetiske variansen kan estimeres fra likheter langs relaterte individer (foreldre-avkom regresjon, halvsøsken-helsøsken design eller pedigree). Ulike trekk kan være genetisk korelatert på grunn av pleiotropi (et lokus påvirker mer enn et trekk) eller LD (ikke-tilfeldig assosiasjon langs loci). Genetisk korelasjon kan endre retningen på responsen til seleksjon.

Trekk skiller i evolvability, livshistorietrekk er mer evolverbare enn morfologisk trekk.

Ulikheter i evolvarberhet er på grunn av mutasjon (tilførsel av variasjon), ikke seleksjon (fjerning av variasjon).

Heritability er ikke evolvability.  $V_A$  og  $V_P$  er korelatert,  $V_A$  og  $V_{env}$  er korelatert

## Seleksjon

I breeders likning er seleksjon målt av seleksjonsen differentialen  $S$  (forskjell i fenotypisk gjennomsnitt før og etter seleksjon). Dette målet kan være vanskelig å estunere i naturlig populasjon. Lande viste at seleksjon kan estimeres som stigningstallet til regresjoenn av relativ fitness på trekkverdien. Ved å sammenligne de to lignene kan vi se at  $S = \beta V_P$  og derfor  $S = Cov(w, z)$ .  $S$  avhenger av den fenotypiske variansen av populasjonen som  $h^2$ .

### Fenotypisk seleksjon

Kvantifisere forholdet mellom en endring i trekket og endring i fitness, altså estimere seleksjonsgradienten.

### Seksuell seleksjon

Seleksjon som fungerer på trekk relatert til evnen til å skaffe seg partner refereres til som seksuell seleksjon. Bateman gradienten sikter på å sammenlignes styrken av seksuell seleksjon på menn og kvinner. I mange arter påvirker det å få mange parringer mindre fitness hos kvinner enn hos menn. Dette er fordi kvinner er begrenset ti antall gameter som produseres. Regresjonen av relative fitness på parringsuksess, og dermed seleksjon på parringssuksess, er sterkere hos menn enn kvinner. Seksuiell seleksjon er sterkere hos menn. Bateman er en seleksjonsgradient  $\beta$ .

### Ikke-lineær seleksjon

Lineær retningssелеksjon øker ( $\beta > 0$ ) eller minker ( $\beta < 0$ ) trekkgjennomsnittet over generasjoner. Men seleksjon er ikke nødvendig lineær. Hvis en populasjon er tilpasset sitt miljø med trekk gjennomsnitt korresponderende til fitness optimum (dvs. Gjennomsnitts fenotype git høyest fitness), vil avvik, positivt eller negativt, på trekkverdien øke fitnessen til individene. I dette tilfelle er seleksjon stabiliserende rundt optimum. Alternativt vil mer enn en fenotypisk verdi føre til maximum fitness. Hvis fordelingen av populasjonen er mellom to optimum, vil resulterende seleksjon være forstyrrende seleksjon. Stabiliserende og forstyrrende seleksjon vil ikke nødvendigvis påvirke populasjonssnittet, men de vil påvirke

variansen. Ved stabiliserende seleksjon er trekknittet konstant, men variansen minker. Med forstyrrende seleksjon er trekknittet konstant men variansen øker.

$$\text{Retningsseleksjon; } W = \beta Z$$

$$\text{Stabiliserende seleksjon: } W = \beta Z + \gamma Z^2, \gamma < 0$$

$$\text{Forstyrrende seleksjon: } W = \beta Z + \gamma Z^2, \gamma > 0$$

Stabiliserende seleksjon kommer ofte av konflikterende seleksjon.

### Kvadratisk og korreletert seleksjon

Som sett ovenfor kan seleksjon være ikke-lineær (stabiliserende og forstyrrende) og seleksjon kan påvirke kombinasjon av trekk). Lande equation kan da utvides for multivariat seleksjon til;

$$\begin{pmatrix} \Delta \bar{Z} \\ \Delta \bar{Y} \end{pmatrix} = \begin{pmatrix} V_{AZ} & \text{Cov}_{AZY} \\ \text{Cov}_{AZY} & V_{AY} \end{pmatrix} \begin{pmatrix} \beta_Z \\ \beta_Y \end{pmatrix} \begin{pmatrix} \gamma_{ZZ} & \gamma_{ZY} \\ \gamma_{ZY} & \gamma_{YY} \end{pmatrix}$$

Hvor  $\beta_Z$  og  $\beta_Y$  representerer lineær seleksjon mellom Z og Y,  $\gamma_{ZZ}$  og  $\gamma_{YY}$  representerer kvadratisk (ikke-lineær) seleksjon på de to trekkene og  $\gamma_{ZY}$  representerer seleksjon på kombinasjonen av de to trekkene. Den kombinerte seleksjon innebærer en endring i seleksjon på Y når Z endrer.

### Seleksjon oppsummert

Tre typer seleksjon; retnings-, stabiliserende og forstyrrende seleksjon.

Seleksjon kan estimeres ved regresjon av relative fitness på trekkgjennomsnittet

Kvadratisk regresjon tillater estimering av seleksjon på variansen.

Seleksjon på flere trekk kan estimeres og kan føre til linkage disequilibri.

Stabiliserende seleksjon kan komme av konflikt mellom retningsseleksjon.

Konsekvensen av forstyrrende seleksjon avhenger av typen parring som forekommer etter seleksjon. Retningsseleksjon er generelt sterk.

### Evolvability

Landes likning innebærer at muligheten for et trekk til å respondere til seleksjon bestemmes av dens additive genetiske varians. Hvis vi kaller muligheten til å evolvere, evolvability av et trekk, er  $V_A$  evolvability til et trekk. Dersom vi vil sammenligne evolvability av ulike trekk må



vi standardisere den additive genetiske variansen. Å beregne heritability er en måte. Med heritability er  $V_A$  standardisert av den totale fenotypiske variansen  $V_P$ . Heritabilities kan sammenlignes fordi de er dimensjonsløse. Alternativt kan vi standardisere de ulike variablene ved trekksgjennomsnittet,  $\mu$ ;

$$\frac{\Delta\mu}{\mu} = \frac{V_a}{\mu^2} \times \frac{Cov(w, z)}{V_p} \times \mu$$

Vi har nå en respons til seleksjon uttrykt som en endring proporsjonal til trekkgjennomsnittet og tilsvarer produktet av mean-scaled evolvability  $e_\mu$ . Mean scaled evolvability er den forventede proporsjonale endring i trekk gjennomsnitt hvis mean-scaled gradient er 1. Seleksjonsgradient på 1 tilsvarer at 1% endring i trekkverdi endrer den relative fitnessen med 1%.

Grunnen til at det er forskjeller i evolvability mellom trekk er flere, men korelasjon på tvers av trekk mellom mutasjonsvarians og  $V_A$  forslås at forskjellene resulterer fra antall mutasjoner som generer ny genetisk variasjon. Livshistorie trekk kontrolleres av færre gener enn morfologiske trekk. Hvis alle gener har like stor sjanse til å mutere, ville livshistorie trekk blitt påvirket av flere mutasjoner og dermed har større evolvability. Enn morfologiske trekk.

## 5 - Tilpasning, livshistorie- og makroevolusjon

Kapittel 11 og 20

### Tilpasning

#### Definisjoner

Begrepet tilpasning referer til ulike konsepter. Tilpasning (produkt) er et trekk eller en rekke egenskaper som øker fitness til dens eier. Tilpasning knyttet til historisk definisjon innebærer en avledet karakter som evolverte i respons til en spesifikk seleksjonsagent. Tilpasning som porsess er når et trekk blir tilpasset. Å være tilpasset er et stadie i et gitt øyeblikk. En tilpasning er kanskje ikke tilpasset lenger eller kan bli mistilpasset. Begrepet exaptation innebærer et trekk som har evolvert for en gitt funksjon, men som blir tilpasset en annen.

#### Tilpasninger må testes

Tilpasninger bør varsomt testes og alternativer må anses. Å hevde at en populasjon er tilpasset betyr at gjennomsnittsverdien til trekket korresponderer til fitness optimum. Flere metoder er mulige for å teste tilpasning, deres fordeler og ulemper er ulike. Optimalitetsmodeller finner et optimum (et trekk eller kombinasjon av trekk) som maksimerer fitness. Sammenlignende metoder finner et forhold mellom en økologisk variabel og et kvantitative trek. Når den økologiske variabelen endres, gjør også optimumet det og trekket endres til å passe optimumsverdien hvis det er en tilpasning for denne økologiske variabelene og vis den kan evol. Eksperimentelle tester tester om et trekk eller en kombinasjon av trekk endres når seleksjonen endres. Metodene benytter to viktige og relaterte konsepter; (fenotypisk) optimalitet og fitness. Et optimum er verdien av en fenotype som vil maksimere fitness for organismen med fenotypen. Fitness er bidraget et individ gir til den neste generasjon og kombinerer overlevelse og reproduksjon. Optimum betyr ikke gjennomsnitt maximum, fordi ikke alle komponentene av fitness kan maksimeres samtidig.

## **Optimalitet**

Å teste hvorvidt en populasjon, et trekk eller en kombinasjon av trekk er tilpasset innebærer å teste hvorvidt fenotypen av populasjonen er ved optimum. Optima kan være utledet fra teoretiske/matematiske modeller kombineres med empirisk data eller fra eksperimenter.

## **Sammenlignende metoder**

Med sammenlignende metoder analyseres forholdet mellom et trekk og en økologisk variabel ved å bruke populasjon eller artsgjennomsnitt som data. Begrunnelsen bak metoden er; forholdet mellom et trekk og en økologisk variabel burde reflektere handlingen til miljøet på det spesifikke trekket, altså tilpasningen av trekket.

## **Life history evolution**

- Definition and examples of extreme life histories
- The concept of trade off and the link between reproduction and survival

## **Resting adaptive hypothesis**

- Adaptation a macro-evolution perspective: comparative analysis  
Statistical challenge in the comparative analysis

Testing trade-off with comparative analysis.

## 6 – Speciation

Kapittel 9 og 19

Artsdannelse kommer av flere mekanismer som vil generere reprodutiv isolasjon mellom begynnende nye arter og relativ betydning av mekanismene avhenger av typen artsdannelse; allopatrisk vs. sympatrisk.

### Proessen bak artsdannelse

Artsdannelse krever; I en form for fysisk isolasjon mellom grupper av individer for å stoppe genflyt, II divergens mellom gruppene og III evolusjon av reprodutiv isolasjon for å opprettholde integriteten til ulike arter dersom de er i kontakt.

### Isolasjon

Det skilles mellom tre typer artsdannelse og typene avhenger av type initiell isolasjon. Allopatrisk artsdannelse forekommer mellom grupper som er fysisk isolert fra hverandre (ingen genflyt). Innen allopatrisk skilles det videre mellom artsdannelse ved vicariance (når initial populasjonen deles av en ny fysisk barriere) og artsdannelse ved dispersal (når artsdannelse kommer av spredning av individer i et nytt miljø). Parapatrisk artsdannelse forekommer mellom grupper med begrenset genflyt. Sympatrisk artsdannelse forekommer mellom grupper i samme miljø, uten form for fysisk barriere.

### Divergens

I allopatrisk og parapatrisk artsdannelse er seleksjon eller drift forventet å være de viktigste mekanismene til divergens I adaptiv seleksjon er geografisk isolerte populasjoner utsatt for ulikt miljø og dermed ulikt seleksjonstrykk. Fordi genflyten er minimal mellom populasjonene kan de tilpasses til de ulike miljøene. I slike tilfeller er mekanismer av reprodutiv isolasjon ikke forventet å utvikles, men evolvere som en sideeffekt av langsiktig isolasjon mellom begynnende arter. Divergens kan også forekomme via drift. Dette vil påvirke reprodutive og ikke-reprodutive trekk og divergens vil på samme måte øke med tiden etter separering,

I sympatrisk artsdannelse må genflyten mellom begynnende nye arter stanses ettersom på tross av mangel på geografisk barriere. Økt genflyt forventes å komme av enten forekomme av kvinnelgi preferanse for et visst trekk hos noen menn, eller ved forekommelse av ulike mikrohabitat som generer forstyrrende seleksjon i populasjonen. Fordi genflyten må minkes/stanses før enhver vitkelig genetisk divergens mellom begynnende arter må sympatrisk artsdannelse stole på evolusjon av mekanismer som påvirker sannsynlighetene for mating.

## Reproduktiv isolasjon

Mekanismer som sørger for reproduktiv isolasjon mellom begynnende arter som kommer i kontakt med hverandre er varierende. De kan enten minke muligheten for å produsere hybrid zygoter (pre-zygotisk isolasjon) eller minke fitness av zygoten produsert av hybrid kryssing (post-zygotisk isolasjon). Evolusjon av pre-zygotisk isolasjon mekanismer bør avhenge av sannsynligheten til de begynnende artene til å være i kontakt, slike mekanismer forventes ikke i allopatriske arter.

I allopatriske arter er post-zygotisk isolasjon forventet som et sideprodukt av tilpasningsprosessen. Mekanismene for post-zygotisk isolasjon kan involvere ytre eller indre (genetiske) faktorer. Ytre faktorer referer til minking av fitness pga. dårlig tilpasning av hybridene til miljøet og kan også omfatte atferdsmessige trekk. Minking i hybrid fitness fra indre mekanismer involverer epistatiske interaksjoner, interaksjoner langs allel på ulike loci.

Reinforcement er prosessen der naturlig seleksjon øker reproduktiv isolasjon. Prosessen kan være en essensiell del av artsdannelsen i sympatrisk og parapatrisk, eller kan forekomme i sent stadium av allopatrisk når begynnende arter er i kontakt igjen. Reinforcement påvirker direkte trekk som har påvirkning på sannsynligheten for parring eller sannsynligheten for å danne en zygoter. Enhver prosess som minker sannsynligheten av å sløse med gameter i uegnede hybrider bør selekteres. Premating isolasjon vil påvirke

## 7 – Fenotypisk plastisitet

### Genetisk og miljø variasjoner

Total fenotypisk variasjon av den segregerende populasjon ( $V_P$ ) er genetisk variasjon som bidrar ( $V_G$ ), miljøbidrag ( $V_E$ ) og  $V_{G \times E}$ , variasjon assosiert med det genetiske- og miljø faktor interaksjoner.

$$\text{total fenotypisk varians} = V_P = V_G + V_E + V_{G \times E}$$

Genetisk varians kan deles videre til  $V_{ADD}$ ,  $V_{DOM}$  og  $V_{EPI}$ .  $V_{AD}$  er fenotypisk variasjon på bakgrunn av additive effekter av alleler.  $V_{DOM}$  er fenotypisk variasjon på grunn av dominans effekter (når effekten av allelet avhenger av identitet av det andre allelet på det lokuset).  $V_{EP}$  er fenotypisk variasjon på grunn av epistatiske effekter (når effekten av allelet avhenger av identiteten av alleler på ulike loci).

Miljøvariansen kan deles inn i  $V_{ENV}$ ,  $V_{COM}$  og  $V_{MAT}$ .  $V_{ENV}$  er fenotypisk variasjon på grunn av tilfeldige miljøsvingninger.  $V_{COM}$  er fenotypisk variasjon på grunn av felles familie påvirkninger og  $V_{MAT}$  er fenotypisk variasjon på grunn av maternal påvirkning.

### Fenotypisk plastisitet

Kapasiteten for en genotype til å produsere ulike fenotyper i respons til ulike miljøforhold. Plastisitet produserer ofte diskrete fenotyper (polyfenisme eller polymorfisme). Plastisitet er miljøindusert, men de observerte fenotypiske endringer er ultimater resultatet av differential expression av spesifikke gener på grunn av handling på regulatoriske mekanismer. Gen expression kan kvantifiseres på varierte måter ved å måle konsentrasjonen av genets mRNA. Genomiske verktøy kan kvantifisere genuttrykk for tusenvis av gener samtidig.

### Reaksjonsnorm

Reaksjonsnormen er den spesifikke måten et individs fenotype varierer på tvers av miljøer. Reaksjonsnormen av et trekk er den kvantitative representasjonen som viser måten en genotypes fenotype varierer som funksjon av miljøet og kan være tilpasset eller ikke tilpasset. En flat reaksjonsnorm med stigningstall lik 0 er et kanalisert trekk. Stigningsgraden av reaksjonsnormen forteller om det fenotypiske område av et trekk. En reaksjonsnorm hører til en genotype, individuelle populasjoner, arter eller andre genetisk relaterte grupper. Reaksjonsnormer beskriver hvordan miljøvariasjon konverteres til fenotypisk varians.

## **G x E**

Genotype x Miljøinteraksjoner er variasjon mellom genotyper i hvordan de responderer på tvers av miljøer (på populasjons nivå). Typisk produserer ikke alle genotyper samme fenotype i respons til miljø variasjon.

### **Reversibel vs. Irreversibel**

Fenotypisk plastisitet er en forutsigbar fenotypisk respons til ulike miljø. Plastisitet kan være reversibel eller irreversibel. Irreversibel plastisitet (utvikling plastisitet) er mer vanlig i morfologiske trekk, mens reversibel er mer vanlig i atferdsmessige og fysiologiske trekk som f.eks. akklimatisering.

### **Fenotypisk plastisitet vs. Kanalisering**

Et dilemma; under utvikling bør du bufres mot miljøvariasjon til å konsekvent produsere funksjonelle organismer, dvs. Kanaliseres eller være ufølsom for miljøpåvirkning, altså mindre plastisitet. Men om du kan modifisere fenotypen til å passe miljøet du utvikles i kan du potensielt tilpasses til et større utvalg av miljøer.

### **Plastisitet og tilpassende evolusjon**

Plastisitet kan være tilpassende. Det er genetisk variasjon for plastisitet. Plastisitet kan evolvere i respons til seleksjon.

### **Plastisitet, variasjon og styrken av seleksjon – den geometiske modellen**

Tradisjonelt syn: I hvis organismer kan tilpasses til nye miljøer via plastisitet burde dette beskytte genotypen fra retningsseleksjon. II plastisitet er for det meste ikke-tilpassende. III: gener leder, fenotyper følger

Alternativt syn: plastisitet hjelper populasjon til å etableres og fortsette i nye miljøer og endrer fordelingen av fenotyper utsatt for seleksjon, dermed endre styrken av retningsseleksjon.

### **Konklusjoner**

Ingen rammeverk gjelder universelt for plastisitet.

Responsene kan være tilpassende eller ikke tilpassende.

De ulike typene av plastisitet kan alle bidra til tilpassende evolusjon, men på ulike måter.

Organismer består av kombinasjoner av plastiske trekk som er både tilpassende og ikke-tilpassende.

## FRA A TIL Å

### A

**Absolutt fitness:** fitness verdi før standardisering

**Adaption:** prosess av genetisk endring i en populasjon hvor, som resultat av naturlig seleksjon, gjennomsnittets karakterstadiet blir forbedret etter en spesifikk funksjon

**Additiv effekt:** størrelsen på effekten til et allel på en karakter, målt som halve den fenotypiske forskjellen mellom homozygoter for allele sammenlignet med homozygoter for et annen allel

Additiv genetisk varians: komponenten av den genetiske variansen i en karakter som er tilskrevet til additive effekter av alleler

**Allel:** en av flere former av samme gen, kjenner ofte igjen av fenotypiske effekter

**Allelfrekvens:** proporsjonen av genkopier i en populasjon som er et gitt allel, også kalt genfrekvens

**Allopatrisk:** populasjon/art som okkuperer et geografisk område og er separert fra annen populasjon/art

**Allopatrisk artsdannelse:** artsdannelse av genetisk divergens av allopatriske populasjoner fra en felles art

**Anagenesis:** evolusjonær endring av en egenskap innen samme gren

**Antagonistisk pleiotropi:** kontrasterende effekter av et gen på to ulike karakterer

**Apomorf:** evolusjonsmessig avledet karakter, avledete homologier

**Artificial seleksjon:** seleksjon utført av mennesker på et gitt trekk eller en kombinasjon av trekk

**Autosom:** kromosom som ikke er kjønnskromosom

### B

**Basepar:** adenin + tymin, guanin + cytosin

**Biologisk art:** populasjon eller gruppe av populasjoner der gener utveksles ved interavl og som er reproduktivt isolert fra andre grupper

**Bottleneck:** stor, midlertidig reduksjon i populasjonsstørrelse

**Breeders equation:** likning som forutsier evolusjonær endring av gjennomsnitt av et kvantitativt trekk som kommer av seleksjon i en generasjon tilsvarende produktet av trekkes arvelighet og seleksjonsdifferansen

### C

**Clade:** sett av arter nedstammet fra en viss stamfar-art

**Centromer:** område på kromosomene med spesiell struktur og sekvens, innsnevringen på midten

**Cladogenesis:** forgrening av grener i et fylogenetisk tre

**Correlation:** statistisk forhold som kvantifiserer graden av hvorvidt to variabler er assosierte

### D

**Diploid:** en celle/organisme med to komplementære kromosomer

**Drift:** forandring av den genetiske sammensetningen i en populasjon som følge av tilfeldigheter, ikke av naturlig utvalg

**Divergence:** evolusjon av økende forskjell mellom grener i en eller flere karakterer

**Divergence:** evolusjon av økende forskjeller mellom to linjer i en eller flere karakterer

**Dominans:** til et allel, «prioriteres», uttrykkes ved heterozygot og homozygot

**Duplisering:** produksjon av en til kopi på lokus

## E

**Effektiv populasjonsstørrelse:** effektiv størrelse av en ekte populasjon tilsvarer antall individer i en ideel populasjon som produserer ratwen av genetisk drift sett i den ekte populasjonen

**Ekson:** kodende stykke av DNA som transkriberes til et RNA-transkript og translateres til protein, i motsetning til intron

**Epigenetisk arv:** nedarvede endringer i genuttrykk eller fenotype som ikke er basert på endring av DNA sekvens

**Epistasi:** effekt på interaksjon mellom to eller flere gen loci på fenotypen eller fitness hvor deres samlede effekt er ulik fra summen av lokiene separat

## F

**F<sub>1</sub>:** første filial generasjon, avkom etter krysning av to foreldre i foreldregenerasjonen (P<sub>1</sub>)

**F<sub>2</sub>:** andre filial generasjon, avkom etter krysning av planter i første filial generasjon (F<sub>1</sub>)

**Felles stamfar:** en linje to eller flere etterkommere har evolvert fra

**Fenotype:** det synlige uttrykket av genotypen, karakteristisk fysisk utseende

**Fenotypisk plastisitet:** kapasiteten en organisme har til å utvikle en av flere fenotypiske stadier, avhenger av miljø

**Fenotypisk varians:** variansen i et trekk innen en populasjon, kan inkludere genetisk og miljø varians

**Fiksering:** oppnåelse av frekvens på 1 av et allel i en populasjon

**Fisjon:** oppdeling

**Fitness:** egnethet, det genetiske bidraget som et individ har og som gir fordeler i denne og kommende generasjoner, sammenlignet med andre individer i populasjonen

**Fitness komponent:** en av flere hendelser i livssyklusen som bidrar til å bestemme fitness

**Fordelaktig mutasjon:** mutasjoner som gir høyere fitness

**Frekvensavhengig seleksjon:** modus av naturlig seleksjon der fitness av hver genotype varierer som funksjon av dens frekvens i populasjonen

**Fusjon:** sammenslåing

**Fylogeni:** «familietre», viser genetisk sammenheng mellom forfedre og etterkommere.

## G

**Gen:** Mendels arvbare faktor. Nukleotidsekvens i et nødvendig for å lage et funksjonelt genprodukt

**Genetisk correlation:**

**Genetisk drift:** forandring i genfrekvens fra en generasjon til den neste, forårsaket av tilfeldigheter i parring, gir tilfeldig og stor fluktuasjon i allelfrekvens over tid, gir mer homozygoti

**Genetisk kode:** Bestemmer sammenhengen mellom nukleotidsekvensen og dermed aminosyresekvensen i proteiner, tre nukleotider i danner en kodon, som kan gi 64 kombinasjoner og koder for 20 aminosyrer

**Genfamilie:** to eller flere loci med lik nukleotide sekvens som har blitt avledet fra en felles stamfars sekvens

**Genflyt:** forflytning av gener ved seksuell formering og genbytting, mellom populasjoner kan innføre nye alleler.

**Genfrekvens:** den relative forekomsten av et allel i en populasjon

**Genom:** det totale genetiske innhold, inneholder kodende og ikke-kodende sekvenser, DNAet i celler

**Genotype:** totale mengde gener i cellen til en organisme

**Gentre:** diagram som representerer historien av hvordan genkopier har blitt avledet fra stamfar genkopier i tidligere generasjoner

**Genetisk korelasjon:** korelaterte forskjeller mellom genotyper i to eller flere fenotypiske karakterer, pga. pleiotropi eller LD



**Genetisk drift:** tilfeldige endringer i frekvensen av to eller flere alleler eller genotyper innen en populasjon

**Genotype x miljø interaksjon:** fenotypisk variasjon som stammer fra forskjeller i effekten av miljøet på uttrykk av ulike genotyper

Genotype: sett av gener i en organisme

**Germ line (kimlinje):** populasjonen av en flercellet organismes celler som overfører arvestoffet sitt til avkommet, cellene som danner egget, sødcellene og det befruktete egget

**Grunnleggereffekt:** når få individer forflytter seg til et nytt område der det ikke er noen av denne arten fra før, vil alle de nye individene i dette området dele genene med de første individene som utvandret

## H

**Haplotype:** samling av alleler eller genmarkører som nedarves fra en haploid forelder hos en diploid organisme ( $2n$ ), lenkede gener på et kromosom med stor sannsynlighet for å bli arvet samlet

**Hardy Weinberg likevekt:** likevektsfordeling av alleler i et enkelt locus etter en generasjon med tilfeldig krysning, matematisk beskrivelse av den relative frekvensen av to eller flere alleler i en populasjon

**Haldanes rule:** teoretisk prinsipp at et altruistisk trekk kan øke fodelene til mottakere, multiplisert med deres forhold til altruisten, overskriver fitness kost på altruisten

**Haploid:** et enkelt kromosom ( $n$ )

**Heritability:** proporsjon av varians i et trekk mellom individer som bidrar til forskjeller i genotype, i smal forstand: forholdet av additivt genetisk varians til fenotypisk varians

**Homologi:** likhet mellom to strukturer eller funksjoner gir en indikasjon på felles evolusjonært opphav

**Homoplasi:** noe som har samme form, nærvær av en arvelig egenskap i flere arter som ikke fantes i deres forfedre, likhet i strukturform mellom forskjellige organer eller organismer som skyldes utvikling langs like linjer

**Hybrid:** avkom av to forskjellige varieteter eller to forskjellige arter som er forskjellige i en eller flere arvelige egenskaper

## I

**Ikke-synonym substitusjon:** substitusjon som endrer aminosyresekvensen og dermed genproduktet

**Inbreeding:** parring mellom slektninger

Inbreeding depression: reduksjon i innavlede individer av gjennomsnittsverdi av en karakter relativ til avkom av ikke-relaterte individer

**Intron:** Ikke-kodende sekvens av DNA

## K

**Kodon:** "bokstavene" i den genetiske kode, sekvens av tre nukleotider, kalles også triplett

**Kodon bias:** forskjeller i hyppigheten av forekomst av synonyme kodoner

**Koevolusjon:** samtidig utvikling av tilpasning mellom to eller flere populasjoner, arter eller kategorier, på en slik måte at det virker som en sterk selektiv kraft på begge

**Konvergent evolusjon:** uavhengig utvikling av like strukturer og former i organismer som ikke er i slekt

**Kvantitativ genetik:** genetik analyse av kontinuerlig varierende karakterer

**Kvantitative trekk:** fenotypisk karakter som varierer kontinuerlig

## L

**Linkage disequilibrium:** sammenheng mellom alleler slik at de overføres som en enhet uten å atskilles, jo nærmere allelene er hverandre dessto mindre sannsynlig er det at de skal skille lag ved overkrysning

**Lokus:** lokalisering av et gen på kromosomet, spesifikt sete til genet på kromosomet, allel allelene sitter på samme locus på homologe kromosomer

## M

**Makroevolusjon:** evolusjonære forandringer som skjer over lange tidsperioder og som involverer mange arvelige egenskaper

**Maternal effect:** fenotypen til avkommet bestemmes delvis av fenotypen til moren i tillegg til hennes genotype

**Mean fitness:** gjennomsnittlig fitness, summen av fitness av genotyper multiplisert med frekvensen de forekommer i

**Mikroevolusjon:** liten evolusjonær forandring som skjer over en kort tidsperiode og involverer få genetiske forandringer

**Monofyletisk gruppe:** taxon som består av individer som er etterkommere fra en felles forfader som hører til samme taxon, kalles klad

**Monoploid:** antall unike kromosomer i et enkelt komplett sett,  $n = 23$  i mennesker

**MRCA:** most recent common ancestor

**Mutasjon:** arvelig forandring i et gen eller kromosom, permanent forandring i DNA, mutasjoner i kjønnscellene overføres til neste generasjon, mutasjoner i de vanlige somatiske cellene overføres ikke til neste generasjon

**Mutasjonsrate:** mål på antall mutasjoner i genomet over tid per generasjon

## N

**Normalfordeling:** froventet fordeling hvis mange fakoter med uavhengige, små effekter bestemmer verdien på variabelen

**Naturlig seleksjon:** de best tilpassede individene har til enhver tid større sjanse for å etterlate avkom

## O

**Operon:** DNA segment med flere gener der transkripsjon er under kontroll av en enkelt promoter

**Ortolog:** gen med samme funksjon og evolusjonær felles opprinnelse i vertikal nedarving til to eller flere arter, ortologer er homologe sekvenser med samme opprinnelse og atskilt ved artsdannelse

**Outgroup:** taxa som divergerer fra en gruppe av andre taxa (ingroup) før de divergerer fra hverandre

**Overdominans:** uttrykk av to alleler i heterozygot tilstand av fenotypiske verdi for karakter som ligger på utsiden av område av to korresponderende homozygoter

## P

**P-generasjon:** individene som krysser seg i en genetisk kryssning, avkommet er  $F_1$ -generasjonen

**Parafyletisk:** taxon som inkluderer noen, men ikke alle etterkommerne fra en felles opprinnelsesart

**Paraloge gener:** gener som finnes i duplikat eller kopi i en organisme

**Parapatrisk:** utvikling av reprodutiv isolasjon av individene i en populasjon uten at det tilstedeværelse av geografiske barrierer, men allikevel dannes det perifere populasjoner hvor genflyt innen hele populasjonen hindres, gir opphav til underpopulasjoner

**Parsimoni:** hypotese velges som har færrest uavhengige unntak

**Pleiotropi:** gen som påvirker flere enn et trekk

**Polymorf:** individer som tilhører samme art, men som har forskjellige form

**Positiv seleksjon:** seleksjon for et allel som øker fitness

**Postzygotisk barriere:** det som skjer om befruktning lykkes, kan gi svakt og lite tilpasset individ

**Prezygotisk barriere:** barrierene som sørger for at befruktning ikke forekommer

**Pseudogen:** gen som har blitt utsatt for en eller flere mutasjoner og har dermed ingen funksjon

**Punktmutasjon:** mutasjon som kartlegges til et spesifikt lokus, ofte til et enkelt basepar

## R

**Recessivt allel:** hvis fenotypeffekt blir maskert i en heterotro, et individ er dobbelt recessivt hvis det er homozygot for et recessivt gen

**Reaksjonsnorm:** fenotyputtrykk for en genotyp som endres systematisk som respons på systematisk endring av omgivelsene

**Rekombinasjon:** stokking og blanding, stykker med gener fra homologe kromosomer som bytter plass under overkryssning

**Relativ fitness:** fitness av en genotype relativ til fitness av en referanse genotype

**Retrotransposon:** korte DNA stykker lager kopier av seg selv og flytter seg i genomet, antall kopier og størrelsen på genomet øker raskt

## S

**Seleksjon:** naturlig utvalg gjennom evolusjon

**Seleksjonsgradient:** stigningsgraden av forholdet mellom fenotype og fitness

**Selvfertilisering:** forening av mannlig og kvinnelig gamet produsert av samme individ

Seksuell seleksjon: differntiel reproduksjon so resultat ac variasjon i evnen til å skaffe seg make

**Strukturell mutasjon:** mutasjon på større del enn kun et basepar

**Stabiliserende seleksjon:** seleksjon som opprettholder gjennomsnittet av en karakterterverdi ved eller nær et konstant intermediat i populasjonen

**Sympatrisk:** populasjoner med geografiske regioner som delvis overlapper hverandre

**Synapomorfi:** utledet karakterstadiet som deles av to eller flere taxa og er postulert til å ha evolvert i deres felles stamfar

**Synonym substitusjon:** fiksering av base par endring som ikke endrer aminosyresekvensen, stille sybstitusjon

**Søstertaxa:** viser til en gruppes nærmeste slektninger i et stamtre

## T

**Taxa:** term for en taksonomisk kategori, navn på en gruppe organismer i en klassifisering

**Trade off:** eksistensen av bade fitness fordeler og fitness kostnaer av en mutasjon eller karakterstadiet

**Transposon:** flyttbart genetisk element, stykke DNA som kan flytte seg fra et sted til et annet i genomet

**Triploid:** tre komplette sett kromosomer per celle (3n)

## U

**Underdominans:** lavere fitness av en heterozygot enn både homozygoter for samme alleler

## V

**Varians:** gjennomsnittets kvadrat avvik av een observasjon fra det aritmetiske gjennomsnittet

## Ø

**Ødeleggende mutasjon:** mutasjon som senker fitness