

Uwarunkowania obciążenia genetycznego w dzikich populacjach gupików *Poecilia reticulata*

Streszczenie rozprawy doktorskiej

Katarzyna Burda

Pracownia Biologii Ewolucyjnej

Wydział Biologii

Uniwersytet im. Adama Mickiewicza w Poznaniu

Termin ‘obciążenie genetyczne’ (OG) opisuje szkodliwą zmienność w populacji, która może prowadzić do obniżenia obecnego dostosowania w populacji, lub negatywnie wpłynąć na przyszłe dostosowanie. Procesy demograficzne mogą prowadzić do akumulacji szkodliwych wariantów, szczególnie w przypadku efektu wąskiego gardła, gdy populacja maleje. Gromadzenie OG w takim scenariuszu wynika z tego, że w małych populacjach siły dryfu przeważają nad siłami doboru naturalnego, więc częstość mutacji o niskiej szkodliwości może rosnąć. Populacje, które przeszły przez wąskie gardło są również narażone na wzrost homozygotyczności poprzez nielosowe kojarzenia. Ten wzrost może jednak nieść ze sobą także pozytywne skutki. Jeśli wysoko szkodliwy wariant jest recesywny, wystąpienie w homozygotycie powoduje ujawnienie go dla doboru i w efekcie zmniejszenie jego częstości w populacji. Rola obniżonej siły doboru i czyszczenia populacji jest wciąż tematem dyskusji, szczególnie w kontekście gatunków zagrożonych i inwazyjnych. Ginące gatunki często charakteryzują się małymi populacjami i niską zmiennością genetyczną, ale także historią wąskiego gardła, które mogło doprowadzić do akumulacji OG, lecz również oczyszczenia populacji ze szkodliwych wariantów. Innym ważnym zjawiskiem związanym z OG, jest inwazja. Jako że jej początek zwykle łączy się z małą liczbą osobników, podczas ekspansji populacja może akumulować mało szkodliwe warianty, ale też oczyszczać się z wysoce niekorzystnych mutacji, zwiększając tym samym swój potencjał inwazyjny.

W rozdziale pierwszym oszacowałam tempo mutacji na pozycję w genomie, na pokolenie u gupika. Jako że sekwencjonowanie nowej generacji jest podatne na błędy, kandydackie mutacje zostały przefiltrowane na podstawie kryteriów ułatwiających odróżnienie prawdziwych wariantów. Standardowe filtrowanie jest subiektywne, więc zdecydowałam się również przetestować alternatywną technikę polegającą na uczeniu maszynowym. Po porównaniu efektywności tych podejść, okazało się, że obie metody oszacowały podobne tempo mutacji, ale mocno różniły się podatnością na błędy. Filtrowanie uczeniem maszynowym było w stanie odnaleźć więcej prawdziwych mutacji, jednak było bardziej wymagające. Finalnie, oszacowane przeze mnie tempo mutacji gupika jest niskie (2.9×10^{-9}), co upodabnia je do innych ryb kościstych (*Teleostei*).

Drugi rozdział eksploruje OG w 14 dzikich populacjach gupika na Trynidadzie i Tobago, ze szczególnym uwzględnieniem Turure, gdzie trwa ekspansja w dół rzeki. Jest ona wynikiem introdukcji gupików do lokacji przy źródle, gdzie wcześniej nie występowały. Wprowadzone ryby rozpoczęły ekspansję z nurtem, podczas której spotkały lokalne gupiki i doszło do kojarzeń. Imigranci odnieśli wielki sukces i niemal całkowicie wyparli oryginalną populację. W celu zbadania, czy ekspansja łączyła się z akumulacją OG, oraz czy doszło do oczyszczenia populacji z wysoce szkodliwych wariantów w początkowej fazie, przeprowadziłam eksplorację trzech lokacji w Turure. Przeanalizowałam również OG w populacjach różniących się

licznością osobników, kontrastując duże populacje (Trynidad) z małymi (Tobago), oraz populacje zamieszkujące górne i dolne biegi rzek. Finalnie, sprawdziłam czy istnieje zależność między efektywną wielkością populacji (N_e) a OG. Populacje z dolnego i środkowego biegu rzeki Turure były mniej obciążone niż populacje z górnego biegu, nie można zatem wnioskować o akumulacji OG na drodze ekspansji. Obserwację tą można tłumaczyć admiksją między imigrantami a lokalnymi gupikami, która złagodziła początkowe efekty głębokiego gardła. Populacja z górnego biegu rzeki Turure miała najwyższe OG wśród wszystkich lokacji w Turure oraz podobną liczbę mutacji o wysokim efekcie, nie można zatem stwierdzić, że początkowe fazy inwazji wiązały się z oczyszczeniem populacji. W przypadku populacji z innych rzek, zaobserwowałam, że małe populacje mają więcej OG niż duże. Podobna obserwacja dotyczy wyżej obciążonych populacji z górnego biegu rzek w porównaniu do tych z dolnego. W tym wypadku jednak, różnice w N_e nie tłumaczą różnic w OG. Związku między N_e , a OG, nie można również stwierdzić na podstawie analizy populacji z ogółu badanych rzek. Warto zaznaczyć, że omawiane populacje są relatywnie duże, co może zacierać ten efekt.

Podsumowując, moje wyniki wskazują, że OG akumuluje się w populacjach, które przeszły przez wąskie gardło, jednak przepływ genów może złagodzić ten proces i zmniejszyć zależność między OG a N_e . Pokazuje ona również, że gupiki, jak inne ryby *Teleostei*, charakteryzują się niskim tempem mutacji, co może znacząco wpłynąć na zmienność genetyczną w tym gatunku.

Słowa kluczowe: tempo mutacji, gupik, obciążenie genetyczne, ekspansja