

**VI JORNADA DE BIOLOGIA EVOLUTIVA
RESUMS DE LES COMUNICACIONS**

Conferència convidada

Origen evolutiu de la partenogènesi als animals: hibridació interespecífica

Jesús Gómez-Zurita

Zoologische Staatssammlung München, Münchhausenstrasse 21, 81247

Munic, Alemanya

La reproducció asexual en els animals i els seus orígens i conseqüències evolutives encara són un misteri fascinant en la biologia evolutiva. El mecanisme responsable de l'aparició d'espècies unisexuals sembla en molts casos la hibridació interespecífica, mecanisme ben conegut en vertebrats, però encara no ben explorat entre els invertebrats, que presenten, per tant, el major nombre d'espècies partenogenètiques. L'aplicació de mètodes filogenètics a múltiples marcadors genètics a un gènere de coleòpters crisomèlids amb diverses espècies unisexuals demostra que l'explicació més plausible per a l'origen d'aquesta estratègia reproductiva en aquests organismes és precisament la hibridació interespecífica. Aquí explicaré què ens va conduir a proposar aquesta hipòtesi i la manera en què intentarem contrastar-la. L'evidència acumulada indica que cada una de les set espècies unisexuals que es coneixen a *Calligrapha* (*Coleoptera*, *Chrysomelidae*) és el resultat d'esdeveniments independents d'hibridació durant el Plistocè. La disponibilitat de marcadors genètics d'herència materna i biparental ens permet inferir, fins a cert punt, quins llinatges evolutius es veren implicats en els esdeveniments d'hibridació, i això revela unes relacions molt interessants des del punt de vista evolutiu i ecològic. Cada espècie de *Calligrapha* té uns patrons elitral de taques molt característics i oligofàgia restringida a plantes particulars. Les espècies asexuals són fenotípicament i ecològicament (almanco quant a relacions tròfiques) més semblants al llinatge patern de l'esdeveniment putatiu d'hibridació que al matern, cosa que suggereix certs detalls del mecanisme que genera la asexualitat en aquests insectes pel que fa a la citologia i a la genòmica. La semblança de l'híbrid partenogenètic al «pare» i no a la «mare» del creuament original també té implicacions ecològiques interessants de discutir.

Grandària del genoma i nombres cromosòmics en *Artemisia* (Asteraceae, Anthemideae): implicacions sistemàtiques i evolutives

Jaume Pellicer¹, Sònia Garcia¹, Teresa Garnatje², Aleksandr A. Korobkov³, Shagdar Dariimaa⁴, Shagdar Tsooj⁵ i Joan Vallès¹

¹ *Laboratori de Botànica, Facultat de Farmàcia, Universitat de Barcelona, av. de Joan XXIII, s/n, 08028 Barcelona.*

² *Institut Botànic de Barcelona (CSIC - Ajuntament de Barcelona), Passeig del Migdia, s/n, Parc de Montjuïc, 08038 Barcelona.*

³ *Botanicheskii Institut im. 'V.L. Komarova', ul. Prof. Popova 2, Sant Petersburg 197376, Rússia.*

⁴ *Department of Biology, Mongolian State University of Education, Ulaanbaatar-48, Mongòlia.*

⁵ *Institute of Botany, Mongolian Academy of Sciences, Jukov av. 77, Ulaanbaatar-51, Mongòlia.*

En aquest treball es combina l'estudi cariològic amb una aproximació a la mida del genoma d'algunes espècies del gènere *Artemisia* L., amb especial atenció al subgènere *Dracunculus* Besser. S'han realitzat recomptes cromosòmics de vint-i-quatre espècies d'origen asiàtic. Del total de les espècies estudiades, solament en una s'ha trobat $x = 8$ com a nombre cromosòmic bàsic. La resta d'espècies, amb $x = 9$ com a nombre de base, presenten un rang de nivells de ploïdia que va des de $2x$ fins a $16x$; aquest últim el més alt descrit fins ara en aquest gènere.

L'estudi cariològic ha estat completat amb mesures de quantitat de DNA nuclear per a un total de quaranta-nou espècies de cinquanta-nou poblacions mitjançant citometria de flux, per tal de poder analitzar l'evolució de la mida genoma als diferents nivells de ploïdia. Paral·lelament, estem duent a terme la seqüenciació de diverses regions del DNA per tal d'obtenir un marc filogenètic i tenim previst fer, en un futur no llunyà, estudis de citogenètica molecular. L'anàlisi combinada d'aquestes investigacions ens ajudarà a determinar les possibles relacions entre caràcters morfològics, citogenètics, ecològics i filogenètics per a poder establir quins són els mecanismes més rellevants i influents en l'evolució del gènere.

Filogenia molecular del subgrupo *Drosophila hydei* (grupo *Drosophila repleta*) inferida a partir de secuencias nucleares y mitocondriales

Tomás Morán y Antonio Fontdevila

Grup de Biologia Evolutiva, Departament de Genètica i de Microbiologia,
Universitat Autònoma de Barcelona, tel.: 935 814 703, a/e:

TomasErnesto.Moran@uab.es

El subgrupo *hydei* está conformado por siete especies divididas en dos complejos: *hydei* y *bifurca*. Debido a que esta clasificación se basó principalmente en caracteres sin valor filogenético, las relaciones entre sus especies y el origen monofilético de ambos complejos han permanecido como aspectos dudosos durante mucho tiempo. Con el propósito de resolver la incertidumbre que rodea esta agrupación, nosotros evaluamos la filogenia molecular del subgrupo utilizando como marcadores el gen nuclear *Xantín deshidrogenasa* y las subunidades *COI*, *COII* y *COIII* del gen mitocondrial *Citocromo oxidasa*. Hemos aplicado diferentes metodologías, bajo los criterios de máxima parsimonia y máxima verosimilitud, para evaluar los datos en análisis combinados e individuales, y así comprender mejor la evolución molecular de ambos genes y su influencia en el proceso de inferencia. Los análisis individuales generan topologías diferentes para cada marcador, que en conjunto muestran grandes discrepancias con la sistemática clásica del subgrupo. En el caso del mtDNA se detectó una pérdida de señal filogenética debido a sus elevadas tasas de sustitución nucleotídica (saturación). De forma distinta, la filogenia obtenida en el análisis combinado (árbol de evidencia total) es estrictamente bifurcante, presenta gran soporte estadístico para cada uno de sus nodos y es además congruente con los caracteres usados en la sistemática clásica del subgrupo. Nuestros resultados confirman al complejo *bifurca* como una agrupación parafilética, indicando sin embargo que la división del subgrupo en dos complejos es artificial. Adicionalmente, nuestros resultados indican que *D. nigrohydei* podría tratarse de una especie intermedia, capaz de conectar e intercambiar material génico entre las formas más derivadas (complejo *hydei*) y las más primitivas (complejo *bifurca*).

Evolució dels continentícoles (*F. Plathelminths*). Inferències filogenètiques a partir de dades moleculars

Marta Álvarez, Marta Riutort i Jaume Baguñà

Departament de Genètica, Facultat de Biologia, Universitat de Barcelona, av. Diagonal, 645, 08028 Barcelona

El subordre dels triclàdides (platihelminths: turbel·laris, seriats) està format per les espècies més conegudes de cucs plans de vida lliure. Se n'han reconegut quatre infraordres: *a*) marícoles (planàries marines); *b*) cavernícoles (un grup de planàries principalment cavernícoles); *c*) paludícoles (planàries d'aigua dolça), i *d*) terrícoles (planàries terrestres). Les relacions filogenètiques entre aquests infraordres s'ha analitzat usant caràcters morfològics, però aquests han mostrat ser poc resolutius per a inferir les relacions existents entre els quatre infraordres. D'altra banda, les anàlisis moleculars basades en dades del 18S rDNA i la caracterització d'un únic fenomen de duplicació gènica que afecta els terrícoles i la família DUGESIIDAE van demostrar que els paludícoles són parafilètics i els terrícoles, grup germà d'una de les tres famílies de paludícoles, els DUGESIIDAE. Com a conseqüència d'això, es va suggerir la substitució de paludícoles i terrícoles per un nou clade, els continentícoles, que comprèn les famílies DUGESIIDAE, PLANARIIDAE, DENDROCOELIDAE i els terrícoles. Malgrat això, els arbres de 18S i posteriorment els obtinguts a partir de COI no eren capaços de resoldre les relacions dins dels continentícoles, i especialment si els terrícoles eren un grup monofilètic, si tenien un origen recent a partir d'algun dels gèneres actuals de dugèsids o si, al contrari, tenien un origen més antic a partir del mateix ancestre que els DUGESIIDAE. Es presenten noves dades moleculars, incloent-hi 18S dels dos tipus existents en els continentícoles, 28S i COI, d'un nombre més ampli d'espècies de dugèsids i terrícoles en un intent de mirar de respondre a les qüestions no resoltes. Aquestes dades indiquen que els dugèsids serien monofilètics i resolen prou bé les relacions internes de les subfamílies dels terrícoles.

Estructuració genètica de les poblacions de llagosta vermella (*P. elephas*) del mediterrani atlàntic: processos històrics i flux gènic

Ferran E. Palero-Pastor¹, P. Abelló², E. Macpherson³ i Marta Pascual¹

¹ *Departament de Genètica, Facultat de Biologia, Universitat de Barcelona, av. Diagonal, 645, 08028 Barcelona, a/e: fpalrpa7@docd3.ub.edu*

² *Institut de Ciències del Mar (CSIC), pg. Marítim de la Barceloneta, 37-49, 08003 Barcelona.*

³ *Centre d'Estudis Avançats de Blanes (CSIC), c. d'Accés a la Cala Sant Francesc, 14, 17300 Blanes (Girona).*

La llagosta vermella (*Palinurus elephas*) és una espècie d'importància comercial i la seua sobreexplotació ha dut a una caiguda de les captures mitjanes anuals al llarg de la tota seua àrea de distribució. A pesar del seu alt valor econòmic, encara no s'ha realitzat cap estudi sobre l'estructura filogeogràfica de les poblacions de llagosta. Així, per tal de millorar els plans de gestió i conèixer la connectivitat entre poblacions, és recomanable dur a terme una descripció de l'estructura genètica de les poblacions de llagosta.

Per tal d'estudiar l'estructuració poblacional, s'ha seqüenciat una regió de 500 bp del gen mitocondrial de la subunitat I de la citocrom oxidasa en un total de cent noranta-nou individus de deu localitats diferents, amb una mostra de cinc poblacions de l'Atlàntic i cinc del Mediterrani. S'han trobat dos haplotips majoritaris distribuïts per tota l'àrea de mostreig i un gran nombre d'haplotips únics presents en diferents poblacions. En relació amb l'estructura poblacional, es troba una diferenciació genètica global significativa. El test de Mantel ens revela la presència d'aïllament per distància. Aquests resultats concorden amb la restricció del flux gènic, però amb dispersió a llarga distància, inferida mitjançant l'anàlisi de clades niats (NCA). Els tests en què s'usen *P. mauritanicus* i *P. charlestoni* com a grups externs, indiquen que la selecció no ha actuat sobre aquest gen en el procés de diversificació, i que s'ha produït una expansió recent de l'espècie. S'observa una relació entre els processos geològics i els canvis demogràfics i els processos d'especiació dins del gènere *Palinurus*.

Vivint al límit: patrons demogràfics i filogeogràfics de l'aranya del sòl *Dysdera lancerotensis* Simon, 1907 a les illes Canàries orientals

Leticia Bidegaray-Batista¹, Nuria Macías^{1,2}, Pedro Oromí² i Miquel A. Arnedo¹

¹ *Departament de Biologia Animal, Universitat de Barcelona, av. Diagonal, 645, 08020 Barcelona.*

² *Departamento de Biología Animal, Universitat de La Laguna, Universitat de La Laguna, 38206 La Laguna, (Tenerife, illes Canàries).*

Les illes orientals de l'arxipèlag canari formen part d'un edifici volcànic únic que emergeix del fons marí i es disposa paral·lelament a la costa nord-est d'Àfrica. El seu origen es remunta a erupcions volcàniques episòdiques iniciades en el Miocè i que, després d'un període de quiescència, es reprengueren en el Pliocè fins a l'actualitat. Les illes han estat connectades periòdicament per canvis en el nivell del mar provocats pels cicles glacials plistocènics. L'aranya del sòl *Dysdera lancerotensis* Simon, 1907, es troba distribuïda arreu de les illes orientals, excepte a les colades de lava més recents i a les zones de dunes. La seva àmplia distribució en un punt calent de l'escorça terrestre la fan un model idoni per a l'estudi de l'efecte dels processos geològics sobre els organismes terrestres. Anàlisi de clades niats (*nested clade analysis*) i de genètica de poblacions de trenta-nou haplotips de sis-cents cinc parells de bases del gen mitocondrial citocrom oxidasa I (COI), juntament amb les anàlisis filogenètiques de dos gens mitocondrials addicionals, revelen un complex i dinàmic escenari filogeogràfic i demogràfic. *D. lancerotensis* segueix un patró de colonització de la carena volcànica de nord a sud, al contrari de l'esperat donada la polaritat SSW-NNE de l'activitat volcànica de les illes i l'observat en un altre artròpode endèmic. Els nostres resultats suggereixen que l'espècie ha sofert una sèrie d'episodis d'extinció, recolonització i expansions i identifica un seguit d'àrees que probablement van actuar com a refugis durant cicles volcànics. Les estimacions de les edats de divergència entre els diferents llinatges haplotípics, utilitzant rellotges moleculars relaxats, mostren temps de divergència molt profunds que ens duen a proposar que els illots del nord de Lanzarote són probablement més antics que el que reflecteix l'evidència geològica actual. Aquest estudi posa en evidència la importància del vulcanisme com a modelador de les distribucions d'organismes terrestres a illes oceàniques i genera prediccions filogeogràfiques que obren la porta a futures investigacions en altres endemismes d'aquesta interessant regió.

Anàlisi de la diversitat del cromosoma Y en poblacions de l'Àfrica Central

Gemma Berniell-Lee, Elena Bosch, Lolke van der Veen, Alain Froment, Hélène Quach, Lluís Quintana-Murci, Jaume Bertranpetit i David Comas

Unitat de Biologia Evolutiva, Departament de Ciències de la Salut i de la Vida, Universitat Pompeu Fabra, c. del Doctor Aiguader, 80, 08003 Barcelona.

L'anomenada «expansió bantu», una de les expansions poblacionals més importants de la història de l'Àfrica subsahariana, va tenir lloc fa uns cinc mil anys. Tal com indica el seu nom, aquest moviment cultural es va caracteritzar per la difusió i migració en massa de poblacions parlants de llengües bantus. Els registres lingüístics i arqueològics d'aquest moviment poblacional són nombrosos. En l'àmbit genètic, en canvi, hi ha poca informació. Amb la finalitat d'intentar reduir aquesta manca de dades, s'ha estudiat la diversitat genètica de poblacions humanes del Gabon i el Camerun, dues zones de l'Àfrica Central claus en l'expansió bantu. S'han tipificat divuit polimorfismes de curtes repeticions en tàndem (de l'anglès *short tandem repeat polymorphisms*, STRP) i més de trenta-set polimorfismes de canvi de nucleòtid (de l'anglès *single nucleotide polymorphisms*, SNP) en set-centes cinquanta mostres de vint-i-dos grups bantus i tres grups pigmeus. Els resultats dels STRP i dels SNP indiquen no només que les poblacions bantus són molt homogènies, sinó també que són significativament diferents de les poblacions pigmees. Aquestes diferències són visibles pel que fa a STRP, pels quals les poblacions pigmees són estadísticament diferents de les poblacions bantus, com pel que fa a SNP, pels quals l'haplogrup B2b* és el més predominant a les poblacions pigmees, mentre que a les poblacions bantus l'haplogrup més freqüent és l'E. Un punt important a esmentar és la presència d'un haplogrup no africà a la població bantu dels fang. Aquest haplogrup podria estar vinculat a un hipotètic origen semític d'aquesta població a Egipte, malgrat que en els llinatges materns no es pugui veure cap evidència d'una possible afinitat genètica entre els fang i poblacions del nord d'Àfrica/Pròxim Orient.

Mediterrània oriental o occidental com a origen de la colonització d'Amèrica per *D. subobscura* ?

P. Araúz, F. Mestres, J. Balanyà, M. Pascual i L. Serra.

Departament de Genètica, Facultat de Biologia, Universitat de Barcelona.

Diferents indicis genètics semblen indicar que la colonització d'Amèrica per *D. subobscura* es va originar a partir d'una població de la Mediterrània. Uns marcadors genètics tendeixen a indicar un origen de la vessant occidental de la Mediterrània (península Ibèrica) mentre que d'altres semblen afavorir un origen a partir de la oriental (Grècia). En el present projecte es pretén comparar una població de la regió occidental (Barcelona) i una de l'oriental (Mt. Parnes, Grècia) respecte als marcadors genètics següents i les seves respectives associacions: inversions cromosòmiques, gens letals i seqüències nucleotídiques del gen nuclear *Odh* (octanol deshidrogenasa). Fins aquest moment s'ha realitzat l'estudi complet dels marcadors clàssics i es comencen a tenir dades moleculars en la població de Barcelona. La població de Mt. Parnes ja ha estat recol·lectada i s'està començant l'anàlisi. Les dades actuals no semblen confirmar un origen de la Mediterrània occidental, atès que en la població de Barcelona no s'ha detectat la inversió O_5 , freqüent a les poblacions americanes, ni tampoc no s'ha trobat cap cas d'al·lelisme entre les línies letals O_{3+4+7} de Barcelona i Amèrica. L'anàlisi de les seqüències nucleotídiques s'espera que aportaran més informació sobre aquest fet.

Molecular characterization of *D. madeirensis*: an endemic species closely related to *D. subobscura*.

C. Nobrega, C. Arboleda, D. Balañà, S. Guirao, I. Pires, E. Puerma, D. Orengo, S. Ramos-Onsins, M. Papaceit, J. Rozas, C. Segarra i M. Agudé.
Departament de Genètica, Facultat de Biologia, Universitat de Barcelona, av. Diagonal, 645, 08028 Barcelona.

Drosophila madeirensis is an endemic species of the Madeira Island closely related to *D. subobscura*, a species that is widespread in the Palearctic region. The level and pattern of nucleotide polymorphism in five genomic regions have been analyzed in 12 lines of *D. madeirensis* and 18 lines of *D. subobscura*. The first objective of this study was to contrast whether the strong difference in effective population size between both species affects to the level of nucleotide diversity. In addition, the interespecific comparative analysis could also give valuable information on the speciation process that originated *D. madeirensis*. On the other hand, the five genomic regions studied were located along the A_2 inversion and the 18 *D. subobscura* lines studied differ in their arrangement for the X=A chromosome (12 lines were A_2 and 6 A_{st}). Therefore, another objective of this study was to contrast the putative effect of inversion polymorphism in shaping nucleotide variation in *D. subobscura*.

The level of nucleotide polymorphism was rather similar in the endemic and in the continental species in all the studied regions. Thus, the strong difference in effective population size between both species is not reflected in their level of nucleotide polymorphism. In addition, the obtained data are consistent with the allopatric speciation model without gene flow, which further supports that current populations of *D. subobscura* in Madeira are the result of a second colonization process that took place after the split of *D. madeirensis*. The comparative analysis between the A_2 and A_{st} lines of *D. subobscura* revealed a strong genetic differentiation between both chromosomal arrangements in all regions studied. No evidences of a higher genetic exchange in the central part of the inversion were detected, which indicates that double crossovers events inside the inversion loop do not contribute to the homogenization of nucleotide variation between arrangements.

Evolució molecular de la família multigènica de les *odorant-binding proteins* en *Drosophila*

F. G. Vieira, D. Alvarez-Ponce, P. Librado, A. Sánchez-Gracia, M. Agudé i J. Rozas.

Departament de Genètica, Facultat de Biologia, Universitat de Barcelona.

El sistema olfatiu dels insectes presenta una alta sensibilitat i especificitat, i és essencial per a la supervivència i reproducció dels animals. De fet, la detecció d'odorants és fonamental per a la identificació i localització de depredadors, menjar, parelles, així com en la comunicació i coordinació social. Per tant, l'anàlisi evolutiva dels gens del sistema olfatiu és molt atractiva en l'estudi de l'adaptació en l'àmbit molecular.

En aquest treball hem estudiat els membres de la família multigènica de les OBP (*odorant-binding proteins*) en els genomes complets de *Drosophila melanogaster*, *D. pseudoobscura*, *D. simulans* i *D. yakuba*, amb l'objectiu d'estudiar l'origen i evolució molecular d'aquests gens. Hem identificat els corresponents ortològs dels cinquanta-un membres de la família presents en el genoma de *D. melanogaster* mitjançant les anotacions preliminars d'aquests genomes, o per cerques de similitud amb BLAST. Les seqüències de DNA i proteïna, així com algunes de les seves anotacions genòmiques, van ser obtingudes de manera semiautomàtica i processades mitjançant eines bioinformàtiques. A més a més, hem analitzat l'estructura i organització dels gens de la família en els quatre genomes, i n'hem determinat el nivell de constricció funcional.

Estudi de gens relacionats en la interacció hoste-patogen: diferències entre poblacions humanes

Anna Ferrer, Ferran Casals i Jaume Bertranpetit

Universitat Pompeu Fabra, c. del doctor Aiguader, 80, 08003 Barcelona, tel.: 935 422 839, fax: 935 422 802, a/e: anna.ferrer@upf.edu

Un dels interessos de la biologia evolutiva és detectar i entendre les diferències entre poblacions humanes. Els patògens, que poden actuar com a potents agents selectius i, per tant, poden haver deixat empremtes al genoma dels seus hostes, formen part de l'ambient al qual les poblacions s'han adaptat. L'objectiu d'aquest estudi rau en la detecció de les possibles diferències genètiques entre poblacions humanes degudes a les pressions selectives per mitjà dels patògens específics de cada àrea.

Hem basat l'estudi en l'anàlisi de tres conjunts de gens relacionats amb la interacció entre hostes i patògens: gens implicats en els últims passos de glicosilació de les proteïnes de la membrana cel·lular, gens del sistema immunitari adquirit i gens del sistema immunitari innat. S'han genotipat cent setanta-quatre SNP en un total de vint-i-sis gens en mil quaranta-nou individus representatius de la variació mundial procedents del HGDP-CEPH (*human genome diversity cell line panel*).

La categoria dels gens de glicosilació sembla estar més conservada entre les diferents poblacions. Tot i això, alguns dels seus gens mostren un patró de variabilitat que suggereix l'existència d'algun esdeveniment de selecció natural. En particular, el gen *FUT2* mostra un excés de SNP a baixa freqüència en alguns grups continentals. A més, aquest gen presenta un haplotip exclusiu de poblacions caucàsiques. En aquesta mateixa regió el desequilibri de lligament també és més alt per a aquestes poblacions, i s'han trobat evidències de l'existència d'un escombratge selectiu.

Patrons de variabilitat humana en gens sota selecció positiva i al·lels associats a malaltia

Urko Martinez, Francesc Calafell, Ferran Casals, Carles Morcillo i Arcadi Navarro

Universitat Pompeu Fabra, c. del doctor Aiguader, 80, 08003 Barcelona, tel.: 935 421 462, a/e: urko.martinez@upf.edu

Els SNP són els marcadors de més ampli ús a l'hora d'estudiar els patrons de variabilitat del genoma humà. Són claus en molts camps, des de l'anàlisi de l'estructura genètica de les malalties complexes a l'estudi de l'evolució humana. Basant-se en dades de SNP, Bustamante *et al.* (2005) han descrit seixanta-un loci que han experimentat selecció positiva en humans. D'altra banda, Lohmueller *et al.* (2006) han estudiat els patrons de distribució poblacional de quaranta-vuit SNP associats a malaltia. Hipotetitzem que alguns dels efectes que produeix la selecció natural sobre aquests loci pot ser específic per cada població, ja que podrien representar adaptacions a les condicions locals. Per a verificar-ho, hem agafat dades d'aquests loci del projecte HapMap i n'hem calculat els valors de FST entre poblacions europees i africanes. L'estadístic FST, els valors del qual oscil·len entre 0 i 1, mesura el grau de diferenciació i estructura genètica entre dues i més poblacions.

Els primers resultats indiquen que la FST mitjana dels loci sota selecció positiva és significativament més gran que no pas la FST mitjana de tot el genoma. A més, els valors de FST de les variants associades a malaltia són més grans (tot i que amb menys suport estadístic) que no pas la FST mitjana de tot el genoma. Si aquests resultats es confirmen, donarien suport a la hipòtesi que indica que les diferències genètiques entre poblacions humanes han de ser més grans en aquells gens que han estat sotmesos a adaptacions locals de caràcter recent o en aquells gens que determinen diferències locals en la susceptibilitat a malaltia. D'aquesta manera, es podria fer servir FST com una eina útil a l'hora de cercar la petjada de la selecció positiva en el genoma humà.

Positive Selection, Relaxation, and Acceleration in the Evolution of the Human and Chimp Genome

Leonardo Arbiza, Hernán Dopazo, Joaquín Dopazo

a/e: larbiza@cipf.es, hdopazo@cipf.es, jdopazo@cipf.es

*Bioinformatics Department, Centro de Investigación Príncipe Felipe,
Autopista del Saler, 16, 46013 València (Espanya)*

Recent efforts at a large or a complete genomic scale have been conducted to search for positively selected genes in human and in chimp. However, recently developed methods allowing for a more sensitive and controlled approach in the detection of positive selection can be employed. Here, using 13,198 genes, we have deduced the sets of genes involved in rate acceleration, positive selection, and relaxation of selective constraints in human, in chimp, and in their ancestral lineage since the divergence from murids. Significant deviations from the strict molecular clock were observed in 469 human and in 651 chimp genes. The more stringent branch-site test of positive selection detected 108 human and 577 chimp positively selected genes. An important proportion of the positively selected genes did not show a significant acceleration in rates, and similarly, many of the accelerated genes did not show significant signals of positive selection. Functional differentiation of genes under rate acceleration, positive selection, and relaxation was not statistically significant between human and chimp with the exception of terms related to G-protein coupled receptors and sensory perception. Both of these were over-represented under relaxation in human in relation to chimp. Comparing differences between derived and ancestral lineages, a more conspicuous change in trends seems to have favored positive selection in the human lineage. This is the first study where a differentiation of positive selection and relaxation has been conducted and contrasted among ancestral and derived trends.

Evolució comparada dels gens *RPS4Y* en primats

Olga Andrés, Thomas Kellermann, Francesc López-Giráldez, Xavier Domingo-Roura i Montserrat Bosch

Genètica de la Conservació, Institut de Recerca i Tecnologia Agroalimentàries - Centre de Cabriels, Ctra. de Cabriels, s/n, 08348 Cabriels (Barcelona), tel.: 0034 937 507 511,

a/e: olga.andres@irta.es

Els gens *RPS4* codifiquen per la proteïna ribosòmica de la subunitat 4 petita (29 kD; 263 aminoàcids), que són proteïnes conservades en els procariotes i eucariotes. En vertebrats trobem la proteïna RPS4 en els autosomes, excepte en el cas dels mamífers, que la presenten en el cromosoma X (*RPS4X*). A més, els primats presenten una còpia paràloga funcional d'aquest gen al cromosoma Y (*RPS4Y*). Recentment s'ha descrit una segona còpia, també funcional però d'expressió restringida a testicle, en el cromosoma Y d'humans i ximpanzès (*RPS4Y2*). L'objectiu del nostre treball és descriure la història evolutiva de la família gènica *RPS4Y* en primats i determinar el moment en què es va produir la duplicació gènica i fer estimacions de les taxes de substitució entre les còpies i les espècies estudiades. Per dur a terme aquest treball, hem dissenyat encebadors específics de còpia a partir de les seqüències del genoma humà i del ximpanzé presents a GenBank per amplificar dues regions dels gens *RPS4Y1* i *RPS4Y2*, el introns 3 i 6, i hem escollit espècies representatives de tots els infraordres de primat. A partir de les seqüències obtingudes hem pogut establir que la duplicació del gen al cromosoma Y es va produir després de la separació entre els mones del Nou Món, que només presenten una còpia, i els mones del Vell Món, que presenten totes dues còpies. Aquests resultats s'han confirmat mitjançant la tècnica de FISH. D'altra banda, s'han detectat còpies sense introns del gen *RPSY* en cromosomes autosòmics que semblen conservades al llarg de l'evolució dels primats.

Transferència dirigida de dominis en les aminoacil-tRNA sintetases del gènere *Entamoeba*.

Manuel Castro de Moura^{1,*} i Lluís Ribas de Pouplana^{1,2}

¹ *Institut de Recerca Biomèdica, Parc Científic de Barcelona, c. de Josep Samitier, 1-5, Barcelona 08028, tel.: 934 034 868, a/e: mcastro@pcb.ub.es*

² *Institució Catalana de Recerca i Estudis Avançats (ICREA), a/e: lluisribas@pcb.ub.es*

La naturalesa modular de les proteïnes, avui acceptada universalment, encara presenta moltes incògnites, com són el procés de transferència de mòduls entre diferents proteïnes o les diverses funcions que poden ocupar i la seva regulació. Les aminoacil-tRNA sintetases (ARS) en són un bon exemple, ja que al llarg de l'evolució, a partir d'un domini catalític ancestral, van anar incorporant nous dominis que van permetre tant refinar la reacció com incorporar noves funcionalitats regulades per l'activitat d'aquests enzims. Recentment, hem descobert un exemple de transferència modular per duplicació entre dues ARS de diversos protozous del gènere *Entamoeba*, organismes en molts casos patògens de diferents espècies, entre aquestes la humana. L'estudi d'aquesta duplicació, no descrita anteriorment, pot ser útil per entendre l'evolució del procés i determinar la funcionalitat del domini transferit.

The Evolutionary Origin of Peroxisomes: An ER-Peroxisome Connection

Agatha Schlüter^{1,2}, Raymond Ripp¹, Stéphane Fourcade², Jean Louis Mandel¹, Olivier Poch¹, Aurora Pujol^{2,3,*}

¹ *Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire, CNRS/INSERM/ULP/Collège de France, 1 rue Laurent Fries, BP10142 67404 Illkirch Cedex, France*

² *Centre de Genètica Mèdica i Molecular. IRO/IDIBELL Hospital Duran i Reynals, Gran Via, s/n, km 2,7, 08907 l' Hospitalet de Llobregat (Barcelona).*

³ *Institució Catalana de Recerca i Estudis Avançats (ICREA)*

a/e: aschluter@iro.es; agathaschluter@hotmail.com

The peroxisome is an essential eukaryotic organelle, crucial for lipid metabolism and free radical detoxification, development, differentiation, and morphogenesis from yeasts to humans. Loss of peroxisomes invariably leads to fatal peroxisome biogenesis disorders in man. The evolutionary origin of peroxisomes remains unsolved; proposals for either a symbiogenetic or cellular membrane invagination event are inconclusive. To address this question, we have probed with a peroxisomal proteome, an “ensemble” of 19 representative eukaryotic complete genomes. Molecular phylogenetic and sequence comparison tools allowed us to identify four proteins as peroxisomal markers for unequivocal in silico peroxisome detection. We have then detected the Apicomplexa phylum as the first group of organisms devoid of peroxisomes, in the presence of mitochondria. Finally, we deliver evidence against a prokaryotic ancestor of peroxisomes: the peroxisomal membrane is composed of purely eukaryotic bricks and is thus useful to trace the eukaryotes in their evolutionary paths and the peroxisomal matrix protein import system shares mechanistic similarities with the endoplasmic reticulum/proteasome degradation process, indicating a common evolutionary history.

The Human Phylome: towards a complete catalogue of orthology and paralogy relationships among eukaryotic genomes

Jaime Huerta-Cepas, Hernán Dopazo, Joaquín Dopazo i Toni Gabaldón.

a/e: jhuerta@cipf.es, hdopazo@cipf.es, jdopazo@cipf.es, tgabaldon@cipf.es

*Bioinformatics Department, Centro de Investigación Príncipe Felipe,
Autopista del Saler, 16, 46013 València (Espanya)*

Transferring protein functional information across model species is one of the main applications of comparative genomics. In this context, orthology determination is a major task that is complicated by the presence of paralogues and gene loss. Most widely used approaches for determining orthology relationships at a large scale rely only on pair-wise sequence comparisons. Although these methods are fast they are also more prone to errors than the classical, phylogeny-based approach. So far phylogeny-based approaches have been not extensively used at a large scale because of the high computational resources required for the process of phylogenetic reconstruction and the lack of appropriate algorithms to automatically derive orthology relationships from phylogenetic trees. In order to derive a complete set of phylogeny-based orthology and paralogy relationships between human genes and those from other eukaryotic model species, we automatically reconstructed the so-called human phylome, the complete set of phylogenetic trees of every protein-coding gene of the human genome. For each human gene we retrieved homologous proteins from a total of 38 complete eukaryotic genomes, build multiple sequence alignments and, subsequently, reconstructed phylogenies based on neighbor joining, Maximum-Likelihood and Bayesian approaches. The resulting trees are scanned by an algorithm, which automatically derives orthology and paralogy relationships from the topology of the tree. Preliminary benchmarking shows that our method performs better than other large-scale standard methods. The results, orthology and paralogy relationships, together with family alignments and phylogenetic trees will soon be available in a database for the research community.

MamPol: una base de dades per l'estudi de polimorfisme a la classe *Mammalia*.

Raquel Egea, Sònia Casillas i Antonio Barbadilla.

Departament de Genètica i Microbiologia, Facultat de Biociències, Universitat Autònoma de Barcelona, 08193 Cerdanyola del Vallès (Barcelona) tel: 935 812 730

a/e: raquel.egea@uab.es

El nostre grup de recerca ha creat DPDB (Drosophila Polymorphism Database), una base de dades que emmagatzema totes les seqüències de DNA genòmiques nuclears ben anotades disponibles a Genbank pel gènere *Drosophila* i agrupades per organisme, gen i grau de similitud en grups polimòrfics, juntament amb les principals mesures de diversitat gènica.

Recentment, hem millorat i ampliat aquest recurs i l'hem estès per la classe *Mammalia*. MamPol (Mammalia Polymorphism Database) és una base de dades que recull totes les seqüències genòmiques, tant nuclears com mitocondrials, ben anotades disponibles per la classe *Mammalia*, excepte, de moment, pel gènere *Homo*. Aquestes seqüències es troben agrupades en grups polimòrfics seguint els mateixos criteris que DPDB i sobre aquests grups s'han calculat els paràmetres de diversitat més comuns, incloent polimorfisme als llocs sinònims i no sinònims, desequilibri de lligament i *codon bias*. Tota la informació emmagatzemada es troba disponible a través del lloc web <http://pda.uab.es/mampol/>, el qual permet tant la cerca de grups polimòrfics en funció dels paràmetres de diversitat mesurats com la realització de cerques comparatives dels paràmetres de diversitat nucleotídica entre els diferents grups taxonòmics inclosos. A més, les cerques permeten la incorporació de filtres sobre la qualitat dels alineaments i el grau de confiança en l'origen de les dades.

Actualment, la base de dades inclou informació sobre 5.021 grups polimòrfics corresponents a 1.555 espècies diferents i 1.431 gens diferents, i s'han analitzat un total de 15.746 unitats d'anàlisi.

VI JORNADA DE BIOLOGIA EVOLUTIVA

SOCIETAT CATALANA DE BIOLOGIA

Barcelona, 3 de juliol de 2006

COGNOMS	NOM	A/E
Aguadé	Montserrat	<i>maguade@ub.edu</i>
Alarcón	Lourdes	<i>lourdes.alarcon@uab.es</i>
Alvarez	Marta	<i>martaalvarez@ub.edu</i>
Alvarez	David	<i>danaus8d2@yahoo.es</i>
Andrés	Olga	<i>olga.andres@irta.es</i>
Arauz	Pedro	<i>pedroargon@hotmail.com</i>
Arbiza	Leonardo	<i>larbiza@cipf.es</i>
Arboleda	Carlos Eduardo	<i>cearboleda@ub.edu</i>
Argón	Pedro	<i>pedroargon@hotmail.com</i>
Arnedo	Miquel Angel	<i>marnedo@ub.edu</i>
Baguñà	Jaume	<i>jbaguna@ub.edu</i>
Balanyà	Joan	<i>jbalanya@ub.edu</i>
Balañà	Daniel	<i>danibalana@gmail.com</i>
Batini	Chiara	<i>chiara.batini@fastwebnet.it</i>
Berniell	Gemma	<i>gemma.berniell@upf.edu</i>
Bertranpetit	Jaume	<i>jaume.bertranpetit@upf.edu</i>
Bidegaray	Leticia	<i>letigaray@yahoo.com</i>
Blasco	Gema	<i>gblasco@ub.edu</i>
Bosch	Maria	<i>mariabosch@ub.edu</i>
Bosch	Elena	<i>elena.bosch@upf.edu</i>
Calafell	Francesc	<i>francesc.calafell@upf.edu</i>
Calvete	Oriol	<i>oriol_onetop@hotmail.com</i>
Carranza	Salvador	<i>scarranza@ub.edu</i>
Casals	Ferran	<i>ferran.casals@upf.edu</i>
Casillas	Sònia	<i>sonia.casillas@uab.cat</i>
Castresana	José	<i>jcvagr@ibmb.csic.es</i>
Castro	Manuel	<i>mcastro@pcb.ub.es</i>
Comas	David	<i>david.comas@upf.edu</i>
Delprat	Alejandra	<i>Alejandra.Delprat@uab.es</i>
Egea	Raquel	<i>raquel.egea@uab.es</i>
Fernández	Beatriz	<i>bfernandez@icm.csic.es</i>
Fernández	Samantha	<i>sfernandezbrime@ub.edu</i>
Ferrer	Anna	<i>anna.ferrer@upf.edu</i> <i>gemmeta83@yahoo.es</i> , <i>gfigueba8@bio.ub.edu</i>
Figueras	Gemma	<i>antonio.fontdevila@uab.es</i>
Fontdevila	Antoni	<i>tgabaldon@cipf.es</i>
Gabaldon	Antoni	<i>michelle.gardner@upf.edu</i>
Gardner	Michelle	<i>francisco.garcia.franco@uab.es</i>
García	Francisco	<i>laboratori@ibb.csic.es</i>
Garnatje	Teresa	<i>fgarret@ub.edu</i>
Garrett	Filipe	<i>garzondiana@yahoo.com</i>
Garzón	Diana	<i>jgzurita@um.es</i>
Gomez_Zurita	Jesús	<i>sguirao@ub.edu</i>
Guirao	Sara	<i>celia.guiu@gmail.com</i>
Guiu	Cèlia	<i>sguzman@xtec.net</i>
Guzmán	Sergio	

Huerta-Cepas	Jaime	<i>jhuerta@cipf.es</i>
Jordan Vallès	Albert	<i>albert.jordan@crg.es</i>
Laayouni	Hafid	<i>hafid.laayouni@upf.edu</i>
Lázaro	Eva	<i>evalazaro@ub.edu</i>
Librado	Pablo	<i>plibrado@ub.edu</i>
Loukota	Mercè	<i>merce_loukota@ub.edu</i>
Martín	Jesús María	<i>martinca@santpau.es</i>
Martinell	M ^a Carmen	<i>mmartinell@ub.edu</i>
Martínez	Urko	<i>urko.martinez@upf.edu</i>
Mendizabal	Isabel	<i>isabel.mendizabal@upf.edu</i>
Mestres	Francesc	<i>fmestres@ub.edu</i>
Morán	Tomás	<i>TomasErnesto.Moran@uab.es</i>
Moreno	Andrés	<i>andres.moreno@upf.edu</i>
Munté	Agustí	<i>amunte@pcb.ub.es</i>
Navarro	Arcadi	<i>arcadi.navarro@upf.edu</i>
Navarro	Àurea	<i>aureanavarro@ub.edu</i>
Nóbrega	Clévio	<i>clevio@yahoo.com</i>
Orellana	Maria Renée	<i>renee.orellana@ub.edu</i>
Orengo	Dorcas	<i>dorcasorengo@ub.edu</i>
Palero	Ferran	<i>fpalerpa7@docd3.ub.edu</i>
Panadés	Mireia	<i>mpanade1@xtec.net</i>
Papaceit	Montserrat	<i>mpapaceit@ub.edu</i>
Paps	Jordi	<i>jordipaps@ub.edu</i>
Pascual	Marta	<i>martapascual@ub.edu</i>
Pegueroles	Cinta	<i>cintapq@gmail.com</i>
Pellicer	Jaume	<i>jaumepellicer@ub.edu</i>
Pires	Inés	<i>ipires@ub.edu</i>
Prada	Carlos Fernando	<i>cafeppra@hotmail.com</i>
Puerma	Eva María	<i>evapuerma@hotmail.com</i>
Puig	Pilar	<i>pilarpuig@gmail.com</i>
Puig	Marta	<i>marta.puig@uab.es</i>
Ramos	Sebastià	<i>sramosonsins@ub.edu</i>
Ribas	Lluís	<i>lluisribas@pcb.ub.es</i>
Riutort	Marta	<i>mriutort@ub.edu</i>
Rivadulla	Andreu	<i>arg@lleida.com</i>
Roca	Josep	<i>jiroca4222@yahoo.es</i>
Rosa	Araceli	<i>araceli.rosa@upf.edu</i>
Rozas	Julio	<i>jrozas@ub.edu</i>
Ruiz	Alfredo	<i>Alfredo.Ruiz@uab.es</i>
Ruiz	Héctor	<i>hruiz@omniscellula.net</i>
Ruiz	Lorenzo	<i>a8013135@xtec.net</i>
Ruiz-Herrera	Aurora	<i>ruiz@sun.ac.za</i>
Salguero	David	<i>dsalguero@ub.edu</i>
Sampietro	Lourdes	<i>lourdes.sampietro@upf.edu</i>
Sandoval	Karla	<i>karla.sandoval@upf.edu</i>
Santos	Mauro	<i>mauro.santos@uab.es</i>
Segarra	Carme	<i>csegarra@ub.edu</i>
Serra	Lluís	<i>lserra@ub.edu</i>
Schlüter	Agatha	<i>aschluter@iro.es</i>
Sikora	Martín	<i>martin.sikora@upf.edu</i>
Soria	Victor	<i>vscagr@ibmb.csic.es</i>
Talavera	Gerard	<i>gtmagr@ibmb.csic.es</i>
Vallès	Joan	<i>joanvalles@ub.edu</i>
Vilahir	Nadia	<i>nadiavilahur@hotmail.com</i>

