

LA TEORIA SINTÈTICA DE L'EVOLUCIÓ

SÍNTESI DEL DARWINISME AMB LA GENÈTICA MENDELIANA

Escrit per:

Lluís Serra

Departament de Genètica

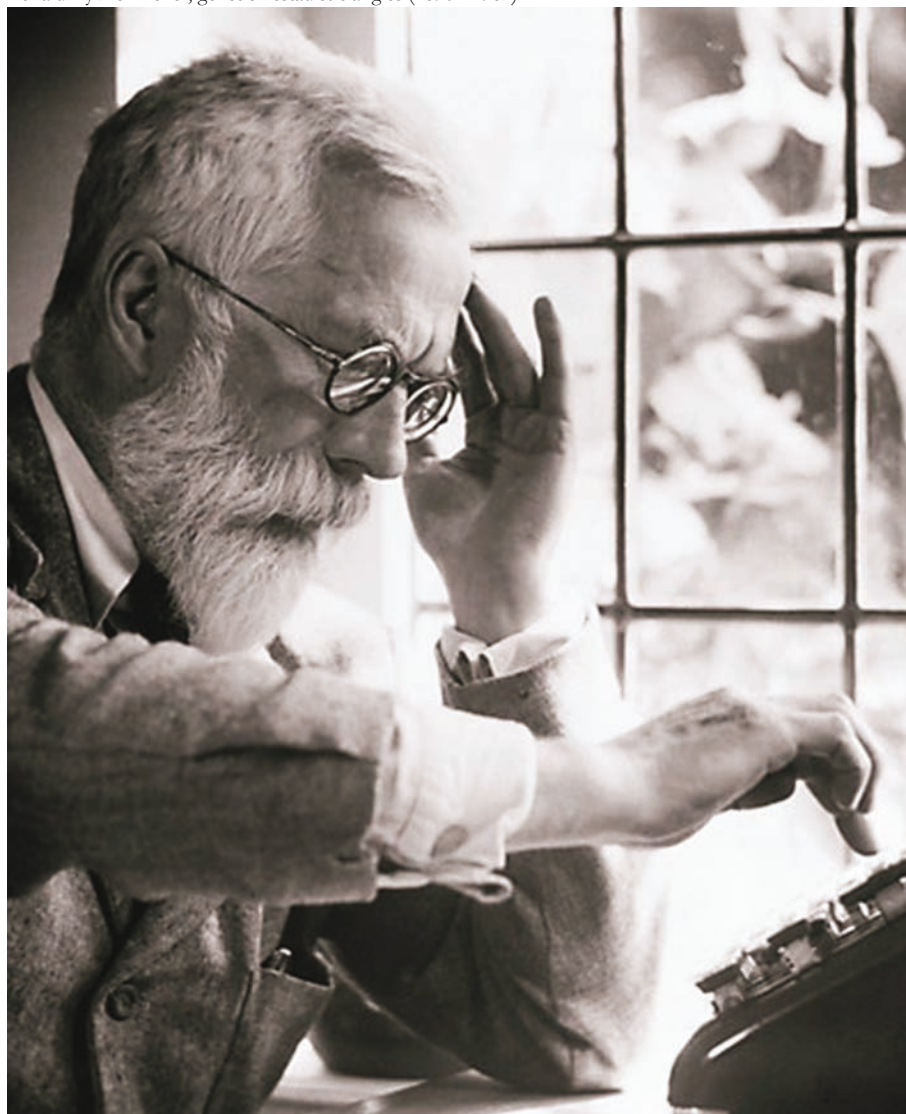
Universitat de Barcelona

Introducció

En el seu pròleg del llibre *The Evolutionary Synthesis* (Mayr i Provine, 1980), el qual recull les ponències presentades en una conferència organitzada pel *Committee on the Recent History of Science and Technology* de l'*American Academy of Arts and Sciences*, Ernst Mayr, referint-se al llibre de Julian Huxley (1942), afirma que el terme "Síntesi Evolutiva" recull dues conclusions principals. En primer lloc, que l'evolució gradual es pot explicar en termes de petits canvis genètics produïts per mutació pre-adaptativa i per recombinació, i per la tria d'aquesta variabilitat que realitza la selecció natural. En segon lloc, que els fenòmens evolutius observats, en particular els processos macroevolutius i l'especiació, es poden explicar d'una manera consistent amb els mecanismes genètics coneguts.

Les primeres idees sobre la base genètica de l'adaptació eren pre-mendelianes. Emfatitzaven el gradualisme extrem de l'evolució fenotípica, començant pel mateix Darwin, qui admetia que la selecció natural pot actuar només aprofitant les petites variacions successives; mai no pot experimentar canvis sobtats sinó que ha d'avançar seguint els camins més curts i més lents. Va concloure que la base here-

Ronald Aylmer Fisher, genètic i estadístic anglès (1890 - 1962).



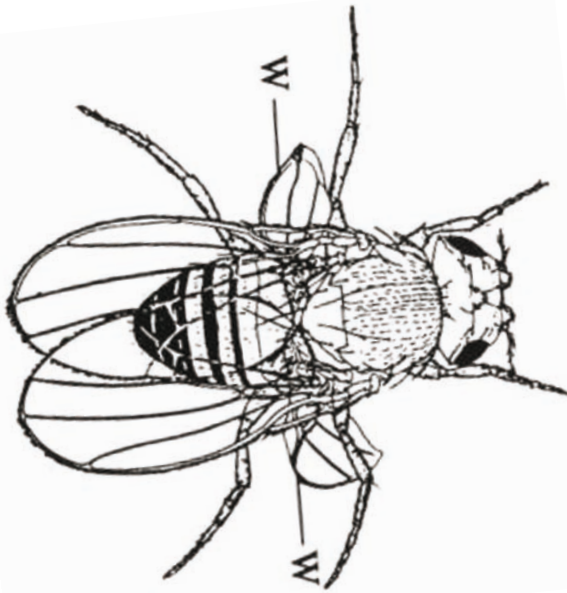


Figura 1. Mutant de *D. melanogaster* que presenta una duplicació parcial del tòrax (*bitborax*).

ditària de l'evolució adaptativa era "d'un gra extraordinàriament fi". Aquest punt de vista "micromutacional" va tenir una enorme influència, i va constituir els fonaments de l'escola biomètrica britànica, encapçalada per Francis Galton, Karl Pearson i W. F. R. Weldon. Els mètodes de regressió i correlació desenvolupats per aquesta escola van permetre l'elaboració d'una teoria sofisticada amb moltes aplicacions per la millora animal i vegetal. Els biòmetres anglesos utilitzaven aquestes eines per analitzar l'herència dels caràcters que presentaven una distribució contínua, i també la resposta evolutiva a la selecció.

Els representants de la naixent escola mendeliana, encapçalats per Hugo de Vries, Wilhelm Johannsen i William Bateson, es van oposar radicalment a aquest aspecte "micromutacional" de l'adaptació. Creien que la genètica no només permetria conèixer les lleis de l'herència, sinó que també permetria entendre els fenòmens evolutius. Suposaven que l'evolució depenia de mutacions amb efecte fenotípic important i que es produïen amb una freqüència molt baixa. Per tant, consideraven que la genètica i el darwinisme eren incompatibles. Bateson comenta que la popularitat del micromutacionisme es deguda a què col·loca el "llistó" molt baix per als naturalistes, perquè en defensar que l'adaptació s'assoleix mitjançant una sèrie indefinida i insensible d'etapes intermèdies, els estalvia tota la feina. Per a intentar entendre la naturalesa de les variacions hereditàries, va dedicar el seu llibre *Materials*

for the study of variation, treated with special regard to discontinuities in the origin of species, a descriure aquestes variacions, sobretot les discontinües, ja que pensava que totes les espècies eren discontinües. Va descriure molts mutants homeòtics (mutacions que transformen una part del cos en una altra). Calvin Bridges va ser el primer en aïllar un mutant homeòtic en el laboratori de Thomas Hunt Morgan (la famosa *fly room*). Aquest mutant presentava una duplicació parcial del tòrax, i per això va ser anomenat *bitborax* (Figura 1). Transforma el tercer segment toràcic en el segon. El mutant va sorgir espontàniament en el laboratori, i s'ha mantingut fins l'actualitat.

L'ús de la Genètica de Poblacions per a explicar el canvi evolutiu

Malgrat aquesta oposició – i també al

triomf del mendelisme – la idea d'una evolució basada en canvis micromutacionals va anar guanyant terreny. En els anys 20, alguns autors van demostrar que els descobriments genètics es podien combinar amb la selecció natural. Es va poder demostrar també que les mutacions són més freqüents del que s'havia sospitat en un principi, i que els seus efectes no sempre són tan dràstics. Les mutacions i la recombinació donen lloc a molta variabilitat genètica. Un dels principals responsables que aquest punt de vista anés guanyant terreny va ser R. A. Fisher (1890-1962), un dels fundadors de la genètica de poblacions i un defensor aferrissat del gradualisme darwinian. Fisher va fusionar el micromutacionisme amb el mendelisme, en una estructura matemàtica anomenada el model infinitesimal. La resposta a la selecció podia ser analitzada calculant els efectes conjunts dels gens sobre el caràcter seleccionat, suposant que el caràcter estava controlat per un nombre infinit de gens, tots ells independents i sense interaccions epistàtiques, i cadascun amb un efecte infinitesimal sobre el caràcter.

Fisher suposava que el fenotip consistia en un gran nombre, n , de caràcters amb distribució contínua, i que l'eficàcia biològica incrementava gradualment envers un òptim. El model es pot visualitzar com un espai n -dimensional amb l'òptim situat en l'origen de coordenades, embolcallat per superfícies esfèriques amb valors d'eficàcia decreixents a mesura que ens allunyem de l'origen (Figura 2). Com en el cas de l'evolució darwiniana, el model de Fisher

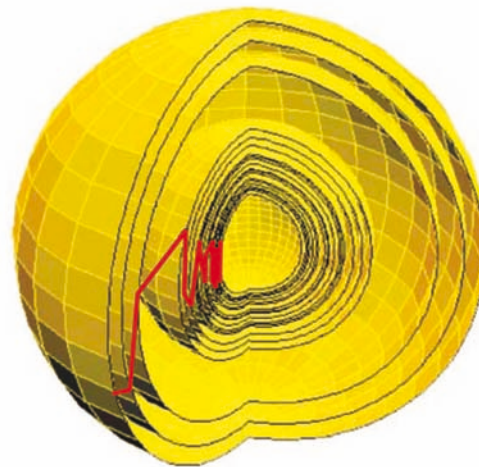


Figura 2

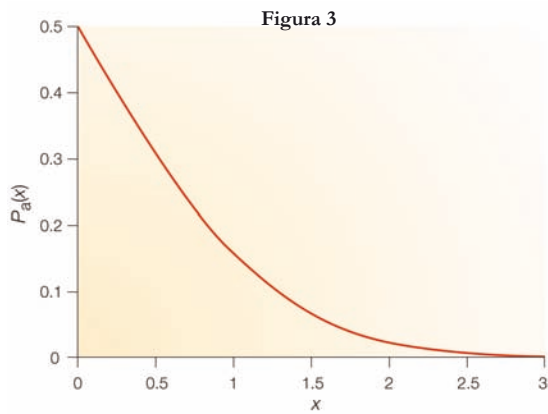


Figura 3

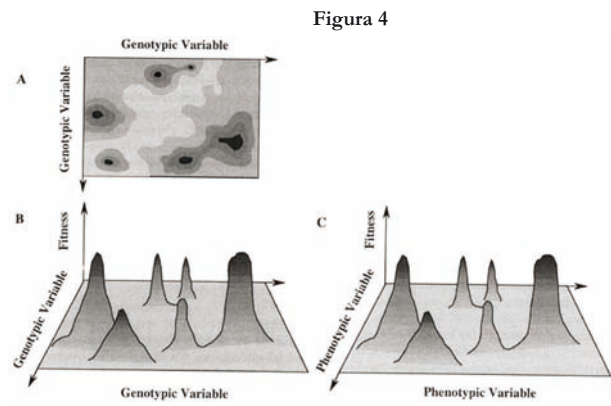


Figura 4

té tres característiques: les poblacions s'han d'adaptar mitjançant mutacions que es produeixen a l'atzar respecte de les necessitats de l'organisme -és a dir, són aleatòries en quant a la direcció fenotípica; el vector que les representa pot assenyalar cap a l'òptim amb la mateixa probabilitat que en direcció contrària. Les mutacions tenen efectes fenotípics diferents: algunes vénen representades per vectors de magnitud gran i, d'altres, per vectors de magnitud petita. Finalment, les poblacions s'han d'adaptar tenint en compte el fenomen de la *pliotropia* -és a dir, una mutació pot afectar molts caràcters alhora, potser millorant-ne alguns, però potser també empitjorant els altres.

Fisher va demostrar que la probabilitat, $P_a(x)$, que una mutació d'un efecte fenotípic donat, r , sigui favorable és igual a $1 - \Phi(x)$, on Φ és la funció de distribució acumulativa d'una variable aleatòria normal tipificada i x és l'efecte estandaritzat d'aquesta mutació, $x = \frac{r\sqrt{n}}{2z}$, on

n és el nombre de caràcters i z la distància a l'òptim. Aquesta probabilitat decreix ràpidament a mesura que l'efecte de la mutació és més gran. Tal com s'indica a la figura 3, les mutacions amb efectes infinitesimals tenen una probabilitat de 0,5 de ser favorables, i aquesta probabilitat disminueix ràpidament a mesura que els seus efectes són més grans (Fisher, 1930). Mig segle més tard, però, Kimura (1983) assenyalà que, per poder contribuir a l'adaptació, les mutacions no només cal que siguin beneficioses, sinó que també és necessari que no es perdin per deriva, sobretot quan

es troben en freqüències molt baixes -i és més probable que les mutacions amb efectes més grans no es perdin per deriva. Tenint en compte ambdós factors, Kimura va concloure que les mutacions amb efectes intermedis tenen més probabilitat de contribuir a l'adaptació, la qual cosa, però, no va fer minvar l'entusiasme envers el micromutacionisme.

Fisher també va introduir la idea que l'eficàcia biològica d'una població ha d'incrementar sempre. El 1930 va publicar el que s'ha anomenat "teorema fonamental de la selecció natural". Els genètics de poblacions han intentat esbrinar el seu significat des que el teorema va ser publicat. La interpretació més acceptada del teorema es pot sintetitzar en la següent definició: la taxa d'increment de l'eficàcia biològica d'una població és aproximadament igual a la variància genètica additiva existent en aquell moment a la població ($\frac{\partial \mu_W}{\partial t} = V_{AW}$).

Com la variància és positiva, l'eficàcia biològica de la població ha d'incrementar al llarg del temps. Malgrat això, es coneix que l'eficàcia biològica d'una població pot disminuir en determinades circumstàncies, la qual cosa ha fet que es donés menys importància al teorema de Fisher. La idea intuïtiva de que l'eficàcia biològica mitjana d'una població, μ_W , ha d'incrementar, ha suggerit una metàfora per a visualitzar l'evolució. Aquesta idea és deguda a Sewall Wright (1889-1988), el qual la va proposar per primera vegada l'any 1932. Podem imaginar un paisatge ple de turons i valls, i un alpinista que sempre ha d'anar muntanya amunt. Els turons d'aquest "paisatge

adaptatiu" representen punts en els quals l'eficàcia biològica de la població és màxima. De fet, cada pic és un màxim local i el pic més alt és el màxim global: seria "l'Everest" del paisatge adaptatiu. L'alpinista representa la població, l'eficàcia biològica de la qual sempre incrementa (Figura 4). Wright estava molt interessat en saber com una població podia creuar les valls adaptatives per a poder assolir el màxim global d'eficàcia. Això el va portar a la seva teoria de l'evolució, anomenada del *shifting balance*, la qual afirmava que la deriva genètica, la subdivisió de la població i les interaccions gèniques permetien a les poblacions creuar les valls i assolir els pics de màxima eficàcia.

Els primers experimentalistes

L'estudi dels gens a les poblacions naturals de *Drosophila* va ser encapçalat per Sergei Chetverikov a Rússia, els anys 20 del segle passat, i va ser continuat per Theodosius Dobzhansky (1900-1975), naturalista interessat en la variabilitat genètica existent en les poblacions naturals. Durant els anys 1920, l'institut Kol'tsov de Moscou va ser un dels centres més importants del món en recerca amb *Drosophila*. Sergei Chetverikov dirigia a un grup de dotze investigadors, el qual incloïa, entre d'altres, Timofeef-Ressovsky i Serebrovsky. Dubinin, un deixeble de Serebrovsky, va contribuir significativament al restabliment de la genètica a la URSS després de la caiguda de Lysenko.

Quan H. J. Muller va visitar l'institut Kol'tsov, l'any 1922, hi va dur cultius de *Drosophila melanogaster* que incloïen 32 mu-

tants identificats pel grup de Thomas H. Morgan als Estats Units. Això va permetre al grup de Chetverikov fer importants descobriments, però el tret principal del grup era el seu èmfasi en les qüestions evolutives, mitjançant l'anàlisi genètica de les poblacions naturals. El mateix Kol'tsov insistia -tal i com recordava Dobzhansky- en què els investigadors de l'institut havien de connectar tan bé els temes clàssics d'història natural com coneixien "les taules de multiplicar". El mateix Chetverikov va començar la seva carrera com a taxònom de papallones, i va aprendre genètica més tard. L'any 1926 va escriure un treball en el qual pretenia integrar la biometria, la genètica i la història natural en un context darwinista. Els "drosofilistes" del Kol'tsov van fer els primers estudis sistemàtics de la variabilitat genètica a les poblacions naturals de *D. melanogaster*. Quan van descobrir alguns dels mutants de Morgan a les poblacions naturals, es va esvaïr la idea que les mutacions eren aberracions de laboratori sense significat evolutiu. Van formular el concepte de *gene pool* i desenvoluparen la teoria de la deriva genètica independentment de Sewall Wright. També van fer la primera determinació de la freqüència de letals en les poblacions naturals.

Dobzhansky va deixar Rússia l'any 1927, quan li van concedir una beca per anar a la Rockefeller Foundation a treballar al laboratori de Morgan, a la Universitat de Columbia. El fort component matemàtic de la teoria sintètica elaborada per Fisher, Haldane i Wright no era intel·ligible per a la majoria de biòlegs. Dobzhansky publicà el 1937 el llibre *Genetics and the Origin of Species* (a la bibliografia s'hi indica la reedició del 1982, amb un pròleg de Stephen Jay Gould), en el qual es descriu la teoria sintètica en termes comprensibles i amb abundància de dades experimentals. El primer treball de Dobzhansky amb l'espècie *Drosophila pseudoobscura*, es va publicar l'any 1933. Es tractava d'un estudi de l'aïllament reproductor entre les anomenades races A i B, les quals actualment sabem que són dues espècies simmòrfiques. L'any 1936 va

publicar un treball en el qual s'explica com construir filogènies d'inversions cromosòmiques.

Com molts gran llibres, el volum de Dobzhansky no és només una simple revisió i classificació de dades existents. És un llarg argument d'una actitud general envers la natura. L'argument conté dues parts principals: 1) el problema central de l'evolució és l'origen de les discontinuïtats entre les espècies; 2) els principis genètics, accessibles mitjançant el treball experimental en el laboratori, o mitjançant estudis a curt termini de les poblacions naturals, són suficients per a explicar l'evolució a tots els nivells, malgrat les característiques pròpies dels problemes en cadascun dels diferents nivells. Al nostre abast tenim, doncs, una teoria evolutiva basada en fenòmens que es poden analitzar directament, i no només ser inferits de manera imperfecte considerant els fòssils produïts fa eons de temps.

En aquests sentit s'emmarca també la contribució d'Ernst Mayr al desenvolupament de la teoria sintètica. Va ser el primer editor de la revista *Evolution*, el 1946, i el seu treball va contribuir a la revolució conceptual que va dur a la nova síntesi evolutiva moderna i al desenvolupament del concepte biològic d'espècie. Els estudis de Mayr van tenir molta influència en el llibre de Dobzhansky. Durant els anys 1930 i 1940, Mayr va col·laborar amb Dobzhansky, Huxley i Simpson en la formulació de la síntesi evolutiva, incorporant els nous descobriments dels naturalistes i dels genètics de poblacions en l'estructura de la teoria darwinista. Com a biòleg tradicional, amb poca experiència matemàtica, Mayr sovint va ser molt crític amb els models matemàtics de Fisher, Haldane i Wright, els quals anomenava despectivament "*bean bag genetics*". No admetia que l'evolució estigués determinada exclusivament pels canvis de les freqüències gèniques en les poblacions, i mantenia que d'altres factors com l'aïllament reproductiu havien de ser tinguts en compte. També era molt crític amb els estudis d'evolució molecular, com els realitzats per Carl Woese.

Li van demanar si podia donar dues conferències sobre "especiació animal" a la Universitat de Columbia. El botànic E. Anderson n'havia de donar també dues sobre "especiació vegetal". Totes aquestes conferències es publicarien en un llibre. Anderson, que tenia psicosis depressiva, no va poder donar les conferències, i Mayr es va encarregar de tot el volum, que rebé el títol *Systematics and the Origin of Species* (1942), i que és un treball clàssic en el qual redefeix les espècies com a poblacions d'individus que es poden encreuar entre ells. Si dues subpoblacions d'ànecs formades per individus molt semblants estan en contacte però no s'encreuen es consideren espècies diferents. Si, per altre banda, els ànecs blaus i els nivals tenen aspectes molt diferents però s'encreuen entre ells es consideren de la mateixa espècie. Mayr va proposar una teoria general de l'especiació basada en els seus coneixements de les poblacions d'ocells de les illes. Ja sigui mitjançant l'aparició de barreres geogràfiques o per una petita colònia de "fundadors" que emigra fora dels límits de la distribució geogràfica de l'espècie, poden establir-se petites poblacions aïllades, la qual cosa constitueix el primer pas de l'origen d'un aïllament reproductiu. Al llarg del temps, la petita colònia va canviant genèticament per consaguïtat, deriva, selecció local, i els descendents es van fent cada vegada més diferents dels de la població original. Si més endavant es tornen a posar en contacte els individus d'aquestes poblacions aïllades amb els de les poblacions originals, és possible que ja no es puguin encreuar o donar híbrids fèrtils. Aquesta mena d'evolució ràpida en el llindar de la distribució geogràfica d'una espècie -evolució *peripàtrida*- va ser molt valorada per Ernst Mayr durant els anys 1950 i va ser un dels fonaments de la teoria dels equilibris puntuats d'Eldredge i Gould dels anys 1970. La velocitat aparent d'aquests canvis, però, cal considerar-la a nivell geològic. De fet, els canvis són graduals i es produeixen generalment durant centenars de generacions.

Bibliografia

- Dobzhansky, Th. 1982. *Genetics and the Origin of Species*. Columbia Classics in Evolution Series. Niles Eldredge and Stephen Jay Gould, editors. Columbia University Press, New York.
- Fisher, R. A. 1930. *The Genetical Theory of Natural Selection*. Oxford University Press, Oxford.
- Huxley, J., 1942. *Evolution, the Modern Synthesis*. London: Allen and Unwin.
- Kimura, M. 1983. *The Neutral Theory of Molecular Evolution*. Cambridge University Press. Cambridge.
- Mayr, E. i William B. Provine (editors), 1980. *The Evolutionary Synthesis: Perspectives on the unification of Biology*. Harvard University Press.
- Mayr, E. 1942. *Systematics and the Origin of Species from the Viewpoint of a Zoologist*. Columbia University Press, New York.



Ernst Mayr

Principis bàsics de la teoria sintètica:

1. Els caràcters adquirits no s'hereden però l'ambient pot afectar l'expressió dels gens.
2. La variabilitat genètica es basa en els gens. Els caràcters que tenen una distribució contínua –com són la mida del cos o la intensitat de pigment– estan determinats generalment per molts gens (herència poligènica). Les poblacions naturals contenen una variabilitat genètica molt gran.
3. Els gens poden mutar. Les taxes de mutació són, en general, molt petites. La variabilitat generada per la mutació és amplificada per la recombinació.
4. Les mutacions són pre-adaptatives: els factors ambientals (compostos químics, radiacions) poden afectar les taxes de mutació, però no necessàriament determinen la producció de mutacions que siguin favorables en l'ambient específic on es troba l'organisme.
5. El canvi evolutiu és un procés poblacional: canvis de les freqüències gèniques i genotípiques en una població.
6. Els canvis de les freqüències gèniques i genotípiques en una població es produeixen mitjançant dos processos fonamentals: les fluctuacions aleatòries de les freqüències degudes a la deriva genètica, o bé els canvis deguts a la selecció natural. Ambdós processos poden actuar simultàniament.
7. Fins i tot els coeficients de selecció molt petits poden determinar canvis evolutius significatius en un temps relativament curt.
8. Les diferències genètiques entre les poblacions d'una espècie són, generalment, del mateix tipus que les que diferencien els individus d'una població.
9. Les diferències entre les poblacions geogràfiques d'una espècie són generalment adaptatives, és a dir, conseqüència de la selecció natural, molt sovint correlacionades amb factors ambientals.
10. Les espècies són grups d'organismes que es poden encreuar entre ells, aïllats reproductivament d'altres grups, i que comparteixen un patrimoni genètic -gene pool- comú. Aquest aïllament reproductiu està determinat per diferències genètiques existents entre les espècies. Aquesta definició correspon al concepte biològic d'espècie. Per tant, una mutació que determina un canvi fenotípic important, no necessàriament representa l'origen d'una nova espècie.
11. L'especiació es produeix, generalment, mitjançant la diferenciació genètica de poblacions aïllades geogràficament. Aquest aïllament geogràfic és necessari per a evitar que es dilueixin les diferències genètiques entre les poblacions degut al flux genètic.
12. Entre les espècies d'un mateix gènere, entre gèneres d'una mateixa família, entre famílies i d'altres categories taxonòmiques superiors, hi ha moltes diferències graduals entre els caràcters. Aquestes observacions s'interpreten en el sentit que els tàxons superiors s'originen per l'acumulació gradual de petites diferències genètiques i no per l'acció de mutacions d'efecte gran que originin nous grups de manera sobtada. Aquest és un dels punts de la teoria sintètica més controvertits actualment.
13. El registre fòssil inclou molts “*gaps*” (“forats”) entre tipus d'organismes diferents i també entre possibles avantpassats i descendents. Aquests “*gaps*” es poden explicar perquè el registre és incomplet. També inclou exemples de sèries cronològiques graduals. Això permet concloure que l'evolució dels grans grups també es realitza mitjançant molts canvis d'efecte petit -com els que determinen la diferenciació geogràfica de les poblacions i les diferències entre les espècies properes. Per tant, totes les observacions del registre fòssil són consistents amb els principis del canvi evolutiu que s'han esmentat prèviament. No cal recórrer a hipòtesis no darwinistes com mecanismes lamarckistes, evolució ortogenètica, vitalisme o canvis sobtats produïts per macromutacions.