

# Evoluzione regressiva

Silvia Fuselli, [fss@unife.it](mailto:fss@unife.it)

22 novembre 2011

# In questa lezione parleremo di

- Che cosa intendiamo per **evoluzione regressiva**
- Alcune possibili spiegazioni evolutive
- Il caso del pesce cieco *Astyanax*

## Bibliografia:

Losing Sight of Regressive Evolution

Monika Espinasa & Luis Espinasa, *Evo Edu Outreach*. 2008; 1:509–516.

Regressive Evolution in *Astyanax* Cavefish

William R. Jeffery, *Annu Rev Genet*. 2009;43:25-47.

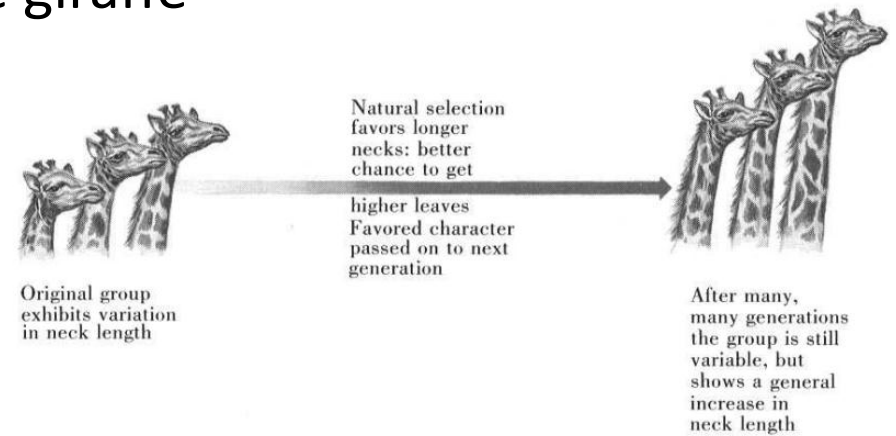
Genes, modules and the evolution of cave fish.

Horst Wilkens, *Heredity*. 2010; 105(5):413-22.

# Evoluzione “costruttiva”

Il processo che comporta lo sviluppo di nuove strutture o strutture modificate.

Es. becchi dei fringuelli, collo delle giraffe



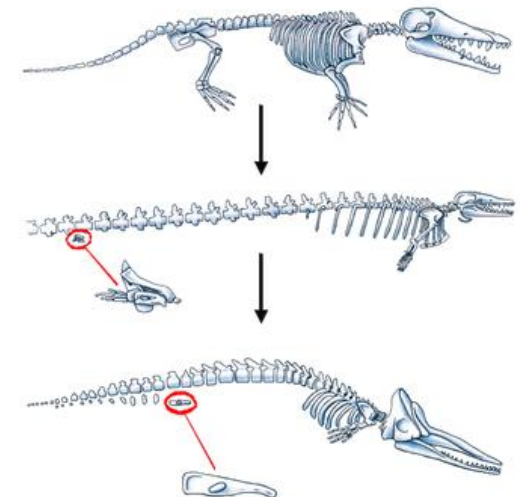
# Evoluzione “regressiva”

Perdita o degenerazione di un tratto fenotipico

Assenza dei denti negli uccelli

Regressione di parte degli arti nei cetacei

Assenza di coda nei primati superiori



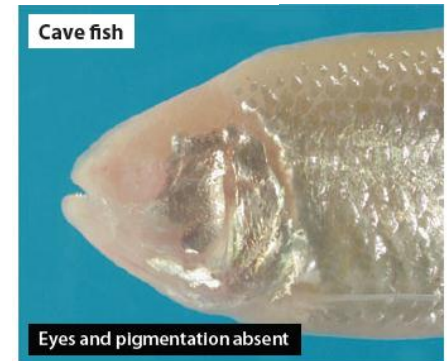
# Evoluzione “regressiva”

By the time that an animal has reached, after numberless generations, the deepest recesses, disuse will on this view have more or less perfectly obliterated its eyes, and natural selection will often have effected other changes, such as an increase in the length of the antennae or palpi, as a compensation for blindness.



Figure 2

*Astyanax mexicanus*



Jeffery 2009

It is scarcely possible that disuse can go on producing any further effect after the organ has once been rendered functionless. Some additional explanation is here requisite which I cannot give.

Darwin

# Evoluzione “regressiva”

Proviamo a rispondere:

**Perché** i pesci di caverna hanno perso gli occhi?

**Figure 2**

*Astyanax mexicanus*



Jeffery 2009

# Evoluzione “regressiva”

Figure 2

*Astyanax mexicanus*



Jeffery 2009

Spiegazioni  
possibili

I geni che  
controllano lo  
sviluppo degli  
occhi diventano  
neutrali

La selezione  
favorisce la  
perdita della  
vista

Selezione  
indiretta

# Evoluzione “regressiva”

Evo Edu Outreach (2008) 1:509–516

DOI 10.1007/s12052-008-0094-z

CURRICULUM/EDUCATION ARTICLE

## Losing Sight of Regressive Evolution

Monika Espinasa • Luis Espinasa

### Alcune definizioni utili

#### **Pleiotropia:**

Fenomeno per cui un singolo gene può avere effetti multipli sul fenotipo di un organismo.

#### **Hitchhiking genetico:**

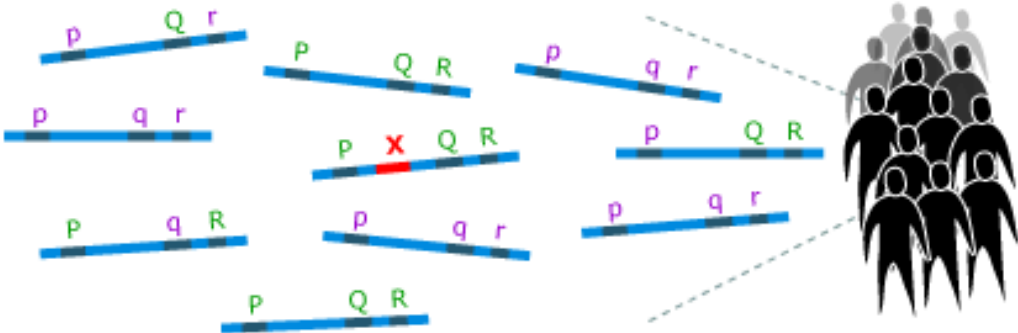
processo mediante il quale un allele può aumentare la sua frequenza all'interno del pool genico in quanto risulta collegato a un gene che subisce una selezione positiva o negativa.



# Evoluzione “regressiva”

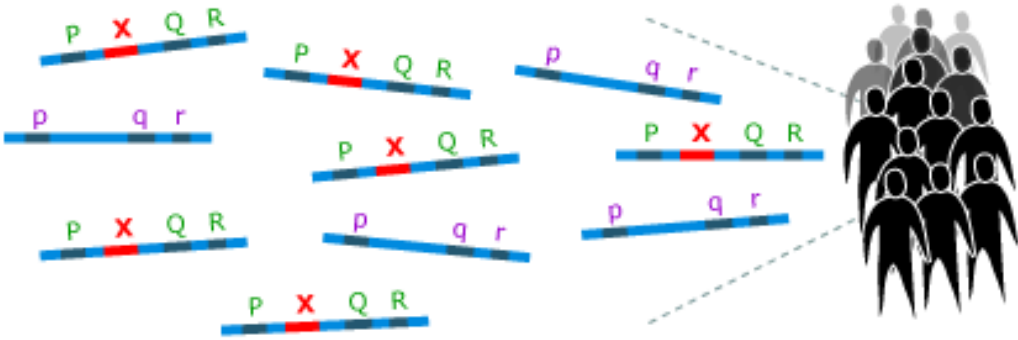
## Hitchhiking genetico:

A beneficial mutation (X) occurs on chromosome 4:



REPRODUCTION

Natural selection increases the frequency of the mutation X as well as the linked gene versions P, Q, and R:





# Evoluzione “regressiva”

## Alcune definizioni utili

### **Quantitative trait locus (QTL):**

regione di DNA associata ad un particolare carattere quantitativo (in genere ne controlla una piccola parte). Il QTL partecipa alla determinazione ad un di un carattere fenotipico in questione o è strettamente associato ad un gene che determina quel carattere.

### **QTL mapping**

Scopo: trovare dei marcatori genetici (regioni di DNA) che siano presenti in modo significativamente più frequente dell'atteso per caso in concomitanza con un determinato tratto fenotipico (associazione).

Spesso è difficile trovare un gene specifico, più frequentemente si identifica una REGIONE di DNA associata



# Evoluzione “regressiva”

## Alcune definizioni utili

### Convergenza evolutiva:

Fenomeno per il quale nello stesso tipo di ambiente, o in nicchie ecologiche simili, sulla spinta delle stesse pressioni ambientali, gli organismi evolvono per selezione naturale determinate strutture o adattamenti che li portano ad assomigliarsi fortemente. Queste caratteristiche originano più volte in modo indipendente, non hanno una struttura ‘antenata’ comune.

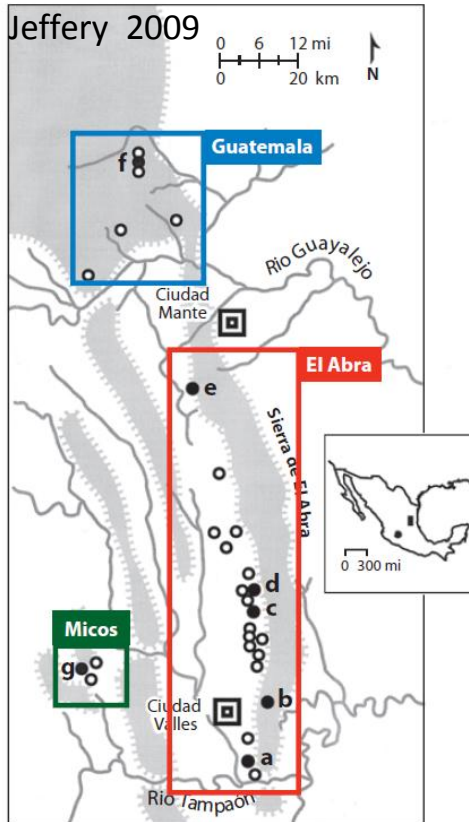
- (a) Cave planarian.
- (b) Cave gastropod mollusk, *Zospeum kusceri*.
- (c) Cave isopod, *Monolistra bolei*.
- (d) Cave planthopper, *Oliarus polyphemus*.
- (e) Cave urodele amphibian, *Proteus anguinus*.



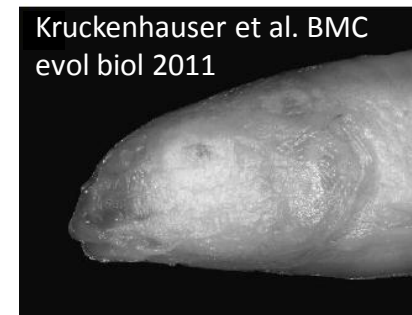
# Evoluzione “regressiva”

Convergenze evolutive nei pesci ciechi: **tratti regressivi**

## *Astyanax mexicanus*



*Phreatichthys andruzzii*, a Somalian cavefish



*Garra barreimiae* (Cyprinidae) in Oman

Convergenze anche per **tratti costruttivi**, come aumento delle modalità sensoriali extra-visione, aumento dell'efficienza metabolica

**Table 1** Different theories for eye loss proposed by scientists today

Theory	Lamarckian evolution
	-----
	"Use and disuse" and inheritance of acquired characteristics

Neo-Darwinian evolution		
-----		
Neutral mutation	Direct natural selection	
-----	-----	
Relaxed selection and mutation as an evolutionary force	Positive natural selection	Negative natural selection

Indirect natural selection: genetic hitchhiking and pleiotropy				
-----				
Efficient metabolism	Increased olfaction	Increased taste	Modified brain	Neuron plasticity of visual cortex

**Table 1** Different theories for eye loss proposed by scientists today

---

Theory	Lamarckian evolution
	"Use and disuse" and inheritance of acquired characteristics

## Descrizione

L'interazione degli organismi col loro ambiente genera una forza adattativa in modo che **il disuso** permanente di qualunque organo indebolisce, deteriora e progressivamente diminuisce le sue capacità funzionali **fino a che l'organo scomparirà.**

## Limiti

**L'uso e il disuso non sono forze evolutive.** I topi le cui code sono state tagliate per molte generazioni continuano a produrre discendenti con la coda

**Table 1** Different theories for eye loss proposed by scientists today

---

## Descrizione

Neo-Darwinian evolution

---

Neutral mutation

---

Relaxed selection  
and mutation as an  
evolutionary force

Se **i geni per gli occhi non aumentano né diminuiscono la sopravvivenza dell'organismo** la selezione naturale che prima manteneva l'integrità e funzionalità di questi geni non opera più.

I geni **accumulano mutazioni** che ne compromettono la funzione e di conseguenza le strutture non più necessarie **degenerano**

Sostenuta da  
Horst Wilkens (1988)  
per spiegare la perdita  
della vista in *Astyanax*



# Evoluzione “regressiva”: neutralità e rilassamento della selezione

Un ipotetico cambiamento ambientale (nel nostro caso la mancanza di luce) può rilassare la selezione rimuovendola del tutto nel caso più estremo. Di conseguenza non ci sono fenotipi con fitness maggiore di altri

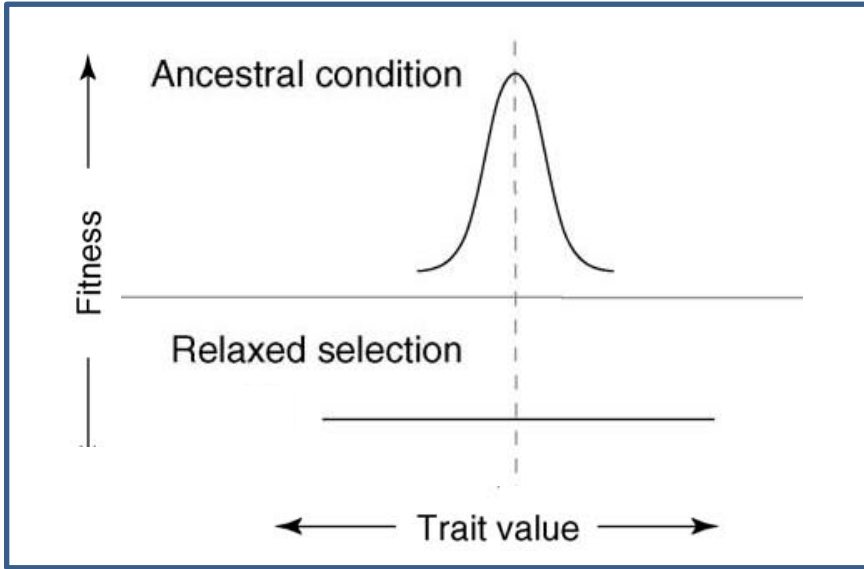
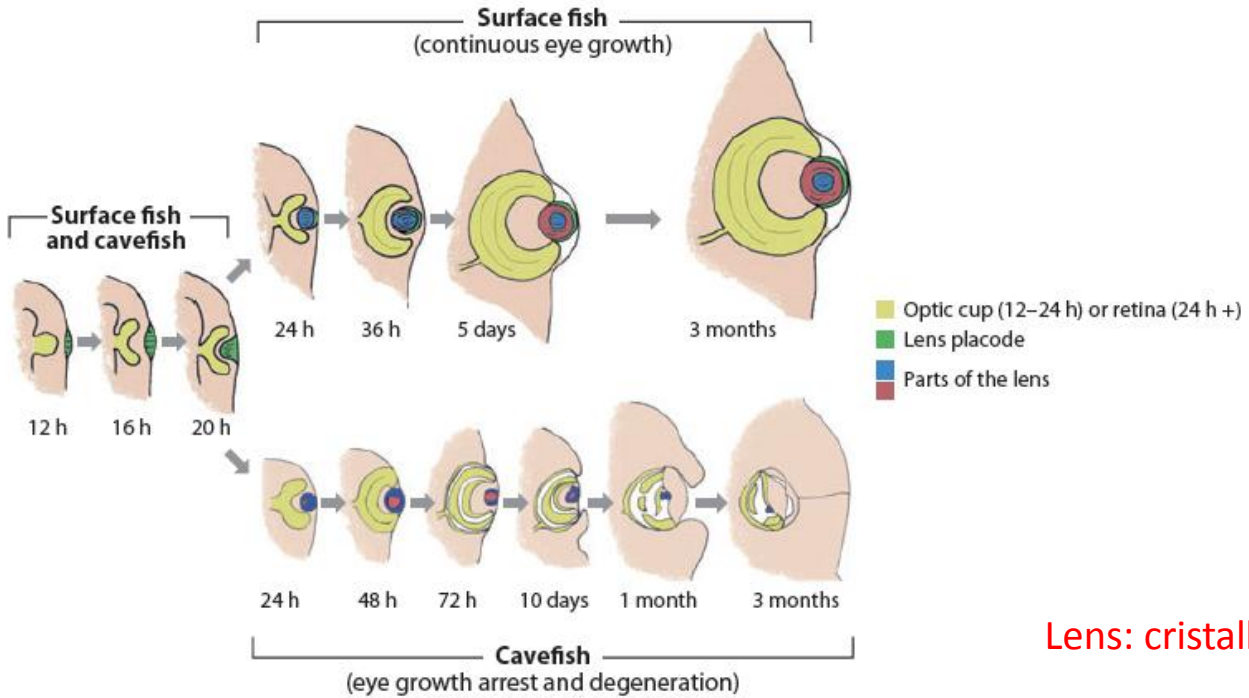


diagramma che mostra gli eventi nello sviluppo e successiva degenerazione dell'occhio in embrioni di *Astyanax* (da Jeffery 2009)



Lens: cristallino

**Table 1** Different theories for eye loss proposed by scientists today

---

## Limiti

Secondo questa teoria **tutti i geni che non vengono mantenuti sotto pressione selettiva dovrebbero accumulare mutazioni e degenerare**. Gli esperimenti di trapianto del cristallino mostrano che dopo migliaia di anni di evoluzione in grotta la maggior parte dei geni dell’occhio rimangono perfettamente funzionanti.

Un numero ridotto di ‘**master genes**’ che controllano lo sviluppo dell’occhio sono invece mutati e sembrano responsabili della degenerazione di questa struttura

Neo-Darwinian evolution

---

Neutral mutation

---

Relaxed selection  
and mutation as an  
evolutionary force

Lavori di William Jeffery  
e colleghi mettono in  
luce questi limiti



**Table 1** Different theories for eye loss proposed by scientists today

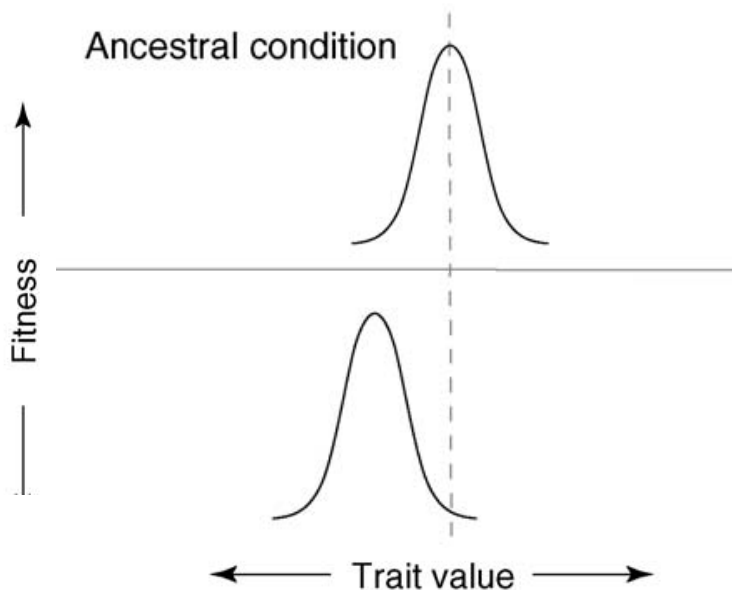
Neo-Darwinian evolution

Direct natural selection

Positive natural selection

## Descrizione

I pesci senza occhi sopravvivono o si riproducono meglio perchè **non sprecano energia per sviluppare l'occhio e mantenerlo funzionante**



## THE SELECTIVE VALUE OF EYE AND PIGMENT LOSS IN MEXICAN CAVE FISH

PERIHAN ŞADOĞLU

*Biology Department, Brown University, Providence, Rhode Island*

*and*

*The American Museum of Natural History, New York*

*Evolution*, Vol. 21, No. 3 (Sep., 1967), pp. 541–549

**Table 1** Different theories for eye loss proposed by scientists today

Neo-Darwinian evolution

Direct natural selection

Positive natural selection



A. Superficie x A. grotta  
(es. AABbCC) (es. aabbcc)

F1: ibridi (AaBbCc)

F1 x F1

F2

Nelle F2 i geni che controllano i tratti sono segregati e possono essere studiati separatamente. Conclusione degli studi di fitness: pesci senza occhi **non mostrano fitness più alta**

## Limiti

L'energia necessaria per sviluppare un occhio (proteine globulari che incapsulano acqua), potrebbe essere meno di quanta sia necessaria per il tappo di grasso ed ossa dell'occhio del pesce cieco (il grasso ha più calorie delle proteine). **La complessità non è sempre sinonimo di costo energetico.**

**Ci sono però evidenze che la retina (costosa!) possa essere contro-selezionata**

**Table 1** Different theories for eye loss proposed by scientists today

---

Neo-Darwinian evolution

---

Direct natural selection

---

Negative natural  
selection

## **Descrizione**

Pesci con gli occhi hanno un tasso di sopravvivenza inferiore o si riproducono meno perché hanno più probabilità di essere feriti ed avere infezioni (gli occhi sono organi delicati)

## **Limiti**

Questa teoria non considera che anche nei pesci di superficie

1. gli occhi hanno strutture protettive
2. la linea laterale è sufficientemente efficace da prevenire scontri che provochino danno in condizioni di assenza di luce (es. notte).

Inoltre ci sono evidenze di cave molto inquinate da guano di pipistrello con pesci che hanno occhi poco degenerati.

**Table 1** Different theories for eye loss proposed by scientists today

---

## Neo-Darwinian evolution

Indirect natural selection: genetic hitchhiking and pleiotropy

---

Efficient  
metabolism

Increased  
olfaction

Increased taste

Modified brain

Neuron plasticity  
of visual cortex

I **geni coinvolti nella visione** e nello sviluppo dell’occhio sono o direttamente o in qualche modo stabilmente **legati** ad **altre caratteristiche** che non hanno a che fare con la vista, ma **che aiutano il pesce a sopravvivere e riprodursi al buio**

# Evoluzione “regressiva”

Monika Espinasa & Luis Espinasa  
Evo Edu Outreach (2008) 1:509–516

Indirect natural selection: genetic hitchhiking and pleiotropy

Efficient  
metabolism

R. Borowsky and H. Wilkens 2002:  
QTL mapping



Hitchhiking

?



Pleiotropia

Nelle grotte c'è poco cibo

**Carattere costruttivo:**  
ottimizzazione del metabolismo (M)

**Carattere regressivo:**  
degenerazione degli occhi (E)

**Limiti:** esperimenti di fitness controllata non sembrano corroborare questa ipotesi

# Evoluzione “regressiva”

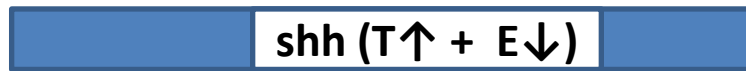
Monika Espinasa & Luis Espinasa  
Evo Edu Outreach (2008) 1:509–516

Indirect natural selection: genetic hitchhiking and pleiotropy

---

Increased taste

Yamamoto, Stock and Jeffery(2004):  
isolamento di Sonic Hedgehog (shh)



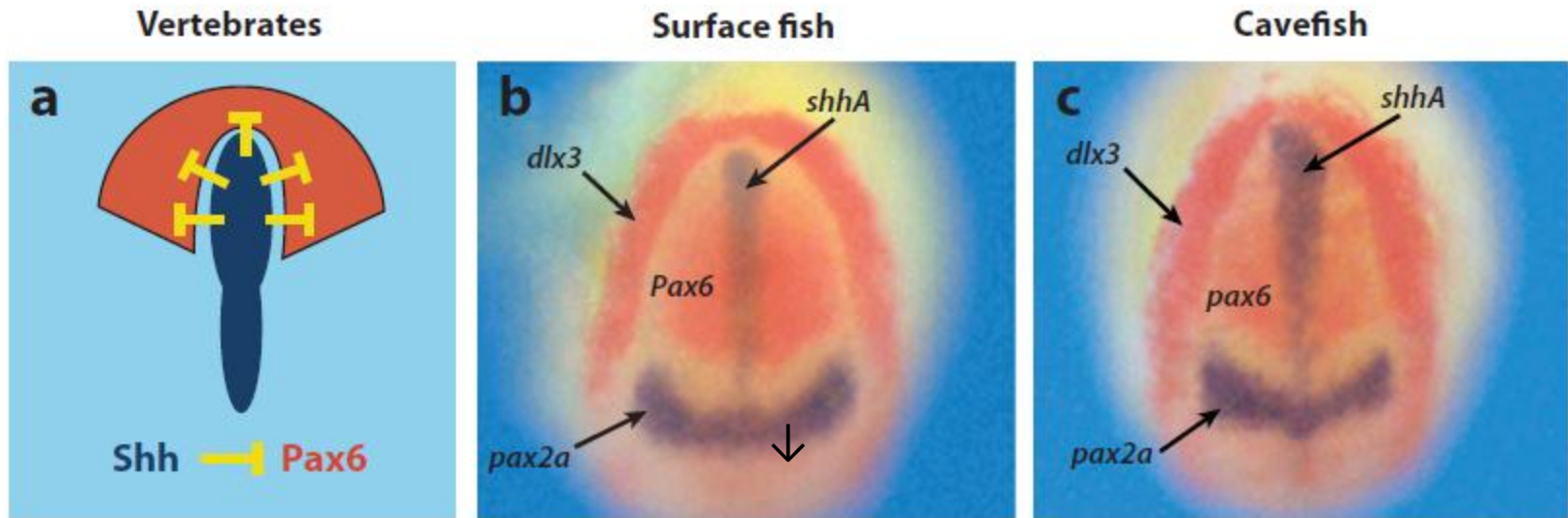
Pleiotropia

*shh*: master regulator  
dello sviluppo in animali

**Carattere costruttivo:**  
maggiore sviluppo di  
organi di senso  
gustativi (taste bud, T)

**Carattere regressivo:**  
degenerazione degli  
occhi (E)

**Limiti:** non ci sono prove sperimentali che avere più papille gustative aumenti la fitness



**Figure 8**

Negative relationship between midline Shh signaling and Pax6 controls eye development. (a) Diagram of the neural plate and underlying anterior midline of a typical vertebrate embryo showing the negative relationship between Shh (*blue*) and Pax6 (*red*). (b,c) Expanded *shhA* expression along the anterior midline of (c) Pachón cavefish embryo with respect to (b) surface fish embryo hybridized in situ at the neural plate stage. Dorsal views of the anterior neural plate showing *shhA* expression (*blue*) compared with *dlx3*, *pax6*, and *pax2a* markers. From Yamamoto et al. (2004).



# Evoluzione “regressiva”

Monika Espinasa & Luis Espinasa  
Evo Edu Outreach (2008) 1:509–516

## Indirect natural selection: genetic hitchhiking and pleiotropy

### Increased olfaction

#### Description

Throughout embryological development, the craniofacial patterning is mediated by the physical presence or absence of an eye. When there is no eye, bones shift position and the olfactory pit is enlarged

#### Limitations

Although the olfactory pit is 13% wider in fish that lack eyes during their development, no experiment has been done to see if it correlates with an increased sense of smell. It may be that a “deformed” nose may not smell better, even when the deformation involves an increase of size

### Modified brain

#### Description

Master-control gene *Sonic hedgehog (shh)* has a large effect on the anterior part of the brain. The *shh* expression that makes small eyes may generate a brain whose structure is more efficient in the darkness

#### Limitations

Although the effect of *shh* in the development of the anterior part of the brain is well documented, there is no *a priori* reason for why such changes would be better for blind fish. Experiments need to test how changes in the brain translate into a more effective behavior for the cave environment

### Neuron plasticity of visual cortex

#### Description

Neurons that do not receive visual input may be more easily recruited and sequestered by other systems than neurons that are receiving information which translates into, “I detect no light. I detect no light. I detect no light”

#### Limitations

Experiments show that neurons in the visual cortex of cave fish actively respond to tactile stimuli. We need to test if optical neurons are sequestered more in eyed fish that have been enucleated early on in their development versus eyed fish that have been raised in darkness. Until then, the hypothesis is purely speculative



# In conclusione



Astyanax di grotta è simile alle forme imparentate di superficie; in molti casi si tratta della stessa specie. La differenza è che i primi hanno perso gli occhi via **evoluzione convergente**...molte volte in molti posti. Se la selezione naturale è una spiegazione, è possibile che popolazioni diverse abbiano perso la vista per ragioni differenti.

- Alcune potrebbero avere aumentato il **senso del gusto**.
- Altre il **senso dell'olfatto**
- Altre aver migliorato le **prestazioni metaboliche**.
- E' possibile anche una **combinazione di fattori**.
- Forse altri (**attualmente sconosciuti**) **vantaggi** della perdita della vista aspettano di essere scoperti.