

## EVOLUCIÓ CROMOSÒMICA I DE LA MIDA GENÒMICA EN ELS ANIMALS

EDUARD PETITPIERRE

*Departament de Biologia, Universitat de les Illes Balears i IMEDEA (CSIC-UIB).*

Adreça per a la correspondència: Eduard Petitpierre. Laboratori de Genètica,  
Departament de Biologia, Universitat de les Illes Balears. Ctra. Valldemossa, km. 7,5.  
07122 Palma de Mallorca. Adreça electrònica: [dbaepv@uib.es](mailto:dbaepv@uib.es).

### RESUM

Els complements cromosòmics dels animals són extraordinàriament variables en nombre i configuració. El seu estudi pot realitzar-se a diferents nivells de resolució, des dels més elementals de cariologia *alfa* fins als més sofisticats de cariologia *zeta*, com la moderna tècnica de les pintures cromosòmiques. Alguns grups d'animals són molt heterogenis cromosòmicament, mentre que d'altres són d'una sorprenent uniformitat, i aquestes diferències s'interpreten discutint les causes implicades en els processos d'evolució cariològica. Com a casos particulars, s'esmenten els polimorfismes cromosòmics, els cariotips homoseqüencials, indistingibles en el seu patró de bandes, i les espècies críptiques, de morfologies quasi idèntiques però ben separables pels cariotips. El paper dels canvis cromosòmics en la formació de noves espècies s'il·lustra amb exemples representatius i també es discuteixen les possibles correlacions de l'evolució cromosòmica amb la molecular i l'organísmica. La mida genòmica dels animals també mostra una considerable variabilitat que no depèn, en gran part, de la complexitat organísmica ni del nombre de gens. L'interès evolutiu de la mida genòmica i dels seus efectes nucleotípics, deguts únicament a la massa de DNA nuclear, són comentats en darrer terme tant a escala cel·lular com organísmica.

**Paraules clau:** cariotips, canvis cromosòmics, canvis en la mida genòmica, causes evolutives, especiació.

### CHROMOSOMAL AND GENOME SIZE EVOLUTION IN ANIMALS

#### SUMMARY

The chromosomal sets of animals are enormously variable in number and configuration. Their study can be performed through different levels of accuracy from the most elemental

of karyology *alpha* to the highly sophisticated of karyology *theta*, such as the modern technique of «chromosome paintings». Some groups of animals are strikingly heterogeneous chromosomally whereas others share an amazing uniformity, and these differences can be interpreted by discussing the causes implied in the processes of karyological evolution. The particular cases of chromosomal polymorphisms, of the homosequential karyotypes, indistinguishable in their banding patterns, and of the cryptic species, having almost identical morphologies but separable by their karyotypes, are briefly commented. The role of chromosomal changes in the origin of new species is illustrated by some representative examples and the possible correlations between chromosomal evolution versus molecular and organismic ones are also discussed. The genome size of animals shows a high variation which, in a great part, is not dependent on the organismic complexity and the number of genes. The evolutionary effects of the genome size and its nucleotypic effects, due to the nuclear DNA mass only, are finally dealt with, both at cellular and organismic levels.

**Key words:** karyotypes, chromosomal shifts, genome size changes, evolutionary causes, speciation.

## INTRODUCCIÓ

Tots els organismes cel·lulars, procariotes i eucariotes, tenen el seu material genètic constituït per llargues seqüències de parells de nucleòtids de DNA, dins d'estructures de grandàries i formes variables, però pel que fa referència als eucariotes, generalment són allargades i les anomenem *chromosomes*. Aquestes estructures es transmeten de manera constant i regular, de cèl·lula a cèl·lula i de generació a generació, i són les responsables del manteniment de les característiques genètiques de cada espècie i de les variacions individuals que observem en totes. Això és en gran part fruit de la segregació aleatòria de cada parell de cromosomes homòlegs en les dues divisions cel·lulars de la meiosi, durant el procés de formació de les cèl·lules reproductores, gàmetes o espores.

El conjunt de cromosomes d'un individu o espècie es coneix amb el nom de *cariotip*, i cadascun està definit pel nombre d'aquests elements i per la seva morfologia, estudiada quasi sempre durant el període de màxima condensació del seu material, la cromatina, en la metafase de la mitosi. En els

eucariotes de reproducció bisexual, la gran majoria dels animals, la meitat dels cromosomes provenen d'un progenitor i l'altra meitat de l'altre. En la nostra espècie, *Homo sapiens*, el complement cromosòmic diploide està representat per  $2n = 46$  cromosomes, vint-i-tres d'origen patern i vint-i-tres d'origen matern, i aquests cromosomes són els transmesos, respectivament, pels espermatozoides i els òvuls, a partir dels quals, en la fecundació, donaran lloc als nous individus pel desenvolupament embrionari dels zigots resultants d'aquesta fecundació.

Si bé el cariotip de cada espècie se sol mantenir constant, no és invariable, i igual com passa amb els gens, els cromosomes també són susceptibles d'experimentar canvis, de sofrir mutacions que n'alterin el nombre o l'estructura. Al llarg de l'evolució, els cariotips han mostrat una extraordinària quantitat de canvis, d'on s'esdevé que cada espècie pot diferenciar-se per un cariotip propi, ben distingible del d'espècies veïnes, excepte en casos molt rars (White, 1978).

## NIVELLS D'ANÀLISI CARIOTÍPICA

Els cariotips poden estudiar-se a diversos nivells de resolució, des dels més bàsics fins als més detallats, Així, White (1978) ja va distingir sis nivells d'anàlisi cariotípiques qualificats com cariologia *alfa*, *beta*, *gamma*, *delta*, *èpsilon* i *zeta*. En l'*alfa* només es determinen el nombre cromosòmic i les mides aproximades d'aquests cromosomes; en alguns grups d'animals com són els insectes lepidòpters (papallones) i els aràcnids araneïds (aranyes), de cromosomes petits i molt semblants, no es pot ultrapassar a penes aquest primer nivell d'anàlisi. La cariologia *beta* tracta no tan sols del nombre dels cromosomes, sinó també les seves mides i posicions dels centròmers, i mesura, per tant, les longituds de cada braç cromosòmic, i identifica, si s'escau, els cromosomes sexuals; la majoria dels estudis citogenètics d'animals són d'aquest tipus. En els següents nivells d'anàlisi cariotípica ja s'obtenen dades sobre la diferenciació longitudinal dels cromosomes. En la cariologia *gamma* s'aconsegueixen patrons de bandes per mitjà de tractaments específics, com són els del bandeig G, que detecta regions riques en nucleòtids d'A-T (adenina-timina), o els de bandeig C emprats per localitzar regions d'heterocromatina constitutiva, regions que estan permanentment condensades al llarg del cicle cel·lular i que estan formades principalment per seqüències de DNA altament repetitiu disposades en tàndem, el DNA satèl·lit. Així com les bandes C s'han obtingut en quasi tots els grups d'animals, les bandes G sols apareixen en els vertebrats superiors, rèptils, aus i mamífers, i molt rarament en amfibis i peixos. La hibridació *in situ* de sondes de DNA o RNA marcades amb isòtops radioactius o amb fluorocroms (FISH, *fluorescent in situ hybridization*), permet situar els DNA satèl·lits i les regions organitzadores nucleolars (NOR), que con-

tenen els gens dels RNA ribosòmics grans (18S i 28S). Avui dia, la utilització de sondes múltiples, marcades amb fluorocroms de colors distints, assoleix un nivell de resolució altíssim, que fa possible poder analitzar homologies cromosòmiques entre espècies emparentades, tècniques conegudes amb el nom de *chromosome paintings*, és a dir, «pintures cromosòmiques». Per acabar, certs tipus de cromosomes, excepcionals perquè es troben només en determinades cèl·lules d'uns pocs grups d'animals, com són els cromosomes politènics de les larves de molts insectes dípters i els cromosomes plomosos dels oòcits d'amfibis urodels (salamandres i tritons) i d'alguns peixos, faciliten un grau de resolució encara millor que els precedents, i per aquest motiu es classifiquen com els nivells de cariologia *èpsilon* i *delta*, respectivament.

### Nivells bàsics de cariologia

El nombre de cromosomes de les espècies d'animals varia entre rangs molt amplis, des de  $2n = 2$  en el nematode *Parascaris univalens* i en la formiga *Myrmecia pilosula* (Sumner, 2003) fins a  $2n = 446$  cromosomes en la papallona *Lysandra atlantica* i el peix *Diptychus dipogon* (White, 1978), valors, però, que no són tan grans com els trobats en algunes plantes, amb espècies de falgueres que tenen uns mil dos-cents cromosomes, ja que la poliploidia ha tingut un paper molt més rellevant en les plantes vasculars que en els animals. I si considerem el nombre de cromosomes sexuals, les diferències interespecífiques, malgrat que no siguin tan accentuades, també poder ser apreciables, des d'espècies en què el sexe heterogamètic, generalment el masculí, presenta un sol cromosoma sexual (sistema XO), fins a sistemes de cromosomes sexuals múltiples, dels quals el cas més extrem és el dels

insectes coleòpters *Blaps cribosa* i *B. polychresta*, de mascles amb divuit cromosomes sexuals, 12X6Y, i femelles amb 24X (Smith i Virkki, 1978).

Quan s'estudien determinats grups taxonòmics d'animals, ens podem trobar tant amb una sorprenent uniformitat en els nivells bàsics de cariologia com amb una marcada heterogeneïtat. Per exemple, quasi tots els mamífers carnívors de la família Felidae, en la qual s'inclou el nostre gat domèstic, tenen trenta-vuit cromosomes d'estructures molt semblants; contràriament, els carnívors de la família Canidae, que comprenen gossos, llops i guineus, tenen un rang molt gran, entre  $2n = 38$  i  $2n = 78$  cromosomes. Certs ordres d'insectes, dels quals el dels lepidòpters és el més paradigmàtic, mostren una altíssima variabilitat citogenètica, amb nombres extrems de  $2n = 12$  i  $2n = 446$  cromosomes (White, 1978). Fins i tot dins del mateix gènere ens podem trobar amb espècies de cariotips molt distints, com els coleòpters crisomèlids del gènere *Chrysolina*, que presenten valors del nombre diploide entre  $2n = 22$  i  $2n = 50$  cromosomes (Petitpierre, no publicat). El cérvol *Muntiacus muntjak* de l'Índia té  $2n = 7$  el mascle i  $2n = 6$  la femella, mentre que el molt semblant *M. reevesi* de la Xina en té  $2n = 46$  en ambdós sexes; aquest fet fou qualificat com «l'escàndol dels muntiacs» (Chiarelli i Capanna, 1973).

### Nivells avançats de cariologia

Fa ja més de quaranta anys que els estudis de cromosomes politènics en distints grups d'espècies hawaianes de *Drosophila* van permetre de descobrir les anomenades *espècies de cariotips homoseqüencials*, és a dir, espècies amb patrons de bandes absolutament idèntics en tots els cromosomes (Carson *et al.*, 1967). No obstant això, aques-

ta identitat cromosòmica no es reflectia de cap manera en la morfologia externa, ja que aquestes espècies eren de fenotips ben diferenciats uns dels altres. Anàlisis citogenètiques posteriors feren possible reconèixer en algunes, però no en d'altres, diversitat en les quantitats i tipus de DNA satèl·lits, els quals no estan representats dins del patró dels cromosomes politènics perquè es troben en la massa del cromocentre, que engloba les regions heterocromàtiques de tots els cromosomes. Val a dir, malgrat tot, que el percentatge d'espècies animals de cariotips homoseqüencials no deu superar l'1 % (White, 1978).

D'altra banda, l'ús de les tècniques de bandeig G i de les pintures cromosòmiques que hem esmentat abans ha obert un ventall in-sospitat des dels anys vuitanta i noranta per als estudis de citogenètica evolutiva. Així, en les espècies de primats més directament emparentades amb els humans, el ximpanzé, gorilla i l'orangutan, aquestes anàlisis han demostrat que el cromosoma 2 humà és fruit d'una fusió entre dos cromosomes dels altres primats, que tingué lloc en el possible avantpassat original del llinatge humà, i també que els cromosomes humans 5 i 6, entre d'altres, difereixen dels del ximpanzé i el gorilla per petits canvis estructurals (Yunis i Prakash, 1982). En aquest sentit, cal remarcar que els cromosomes humans i del ximpanzé que difereixen en reordenacions estructurals han sofert una evolució dels gens codificadors de proteïnes que és el doble de ràpida que la dels gens dels cromosomes colineals, fet que podria estar implicat en la separació evolutiva dels dos llinatges (Navarro i Barton, 2003).

Per mitjà de la tècnica de les pintures cromosòmiques s'ha pogut establir el cariotip ancestral dels camèlids (dromedari, camell bactrià, alpaca i guanac) i mesurar el grau d'homologia del cariotip del dromedari respecte a l'humà, que comparteix amb aquell

quaranta-set segments cromosòmics conservats, i del dromedari respecte als del porc i el vedell, ambdós parells d'espècies amb cinquanta-tres segments conservats (Balmus *et al.*, 2007).

Així mateix, aquesta tècnica ha permès d'inferir el cariotip ancestral dels mamífers euteris (placentaris, no marsupials), a partir de l'anàlisi de vint-i-vuit d'aquestes espècies, cariotip constituït per  $2n = 50$  cromosomes; a més a més, ha permès detectar les homologies d'aquests cromosomes respecte dels cromosomes humans, de manera que deu parells de cromosomes de la presumpta espècie ancestral presentaven homologies completes, nou tenien homologies parcials i set homologies disruptes amb parts de dos cromosomes humans distints (Richard *et al.*, 2003).

## MUTACIONS CROMOSÒMIQUES: DIFERENTS TIPUS

Les mutacions cromosòmiques poden afectar l'estructura sense alterar el contingut genètic, com passa en les inversions i en les translocacions, o produir pèrdues o guanys genètics en deleccionar-se o duplicar-se segments cromosòmics, i també poden ocórrer canvis en cromosomes sencers, per excés o per defecte en relació amb el cariotip original, que en aquest darrer cas anomenem *mutacions per canvi en la ploïdia*, bé sigui en cromosomes individuals (aneuploïdia) o en tots els elements del cariotip (haploïdia i poliploïdia).

Evidentment, els efectes fenotípics que poden derivar-se de cada classe d'aquestes mutacions serà distint i dependrà dels gens afectats i de les modificacions que puguin ocasionar en el comportament dels cromosomes en la mitosi, però sobretot en la meiosi i, per tant, en últim terme, sobre la producció de gàmetes normals. És ben palès

que les reorganitzacions de grups de gens sense pèrdues ni guanys tindran conseqüències fenotípiques menors que quan es donen aquestes pèrdues o guanys, i pel que fa a les primeres, causades per delecions, l'efecte deleteri serà més greu que el dels segons, deguts a duplicacions. Pel que fa a les duplicacions, de vegades poden tenir un significat evolutiu valuós, ja que, en repetir-se certs gens, les noves còpies poden evolucionar i adquirir funcions inèdites o millorades, sense que els gens originals perdin les seves (Ohno, 1970). En aquest sentit es coneixen bastants exemples de famílies gèniques generades per fenòmens de duplicacions cromosòmiques.

## Tendències de l'evolució cromosòmica

Quan un grup d'animals està suficientment ben estudiat en els nivells bàsics de cariologyes *alfa* i *beta*, és comú observar valors modals propis de cada grup taxonòmic. Així, per exemple, en els insectes lepidòpters (papallones) els valors modals haploides són  $n = 29-31$ ; en els coleòpters (escarabats),  $n = 10$ ; entre els rèptils, en els cocodrils és  $n = 16$ , però en les serps és  $n = 18$ ; en les aus els valors més freqüents són  $n = 39-42$ , mentre que en mamífers són  $n = 19-24$  (White, 1973; Imai, 1986). Alguns autors assumeixen que els valors modals poden interpretar-se com els ancestrals per a cada grup d'organismes; no obstant això, a part que els valors ancestrals depenen de la fiabilitat del mostreig, perquè aquest pot ser restringit a determinats subgrups del tàxon principal, o limitat sobretot a les espècies d'una regió geogràfica particular, no es pot establir una relació directa entre valor modal i ancestral. Sí que sembla més adient basar aquesta relació entre el valor més estès entre els diferents subgrups del tàxon principal i l'ancestral, tenint present

que el valor més estès no coincideix sovint amb el modal, opinió defensada per Maddison (1985), que a la vegada aconsella utilitzar un grup extern emparentat amb el que es vol analitzar, que acrediti una sèrie de caràcters primitius, els plesiomòrfics en la moderna terminologia cladística.

Com que aquestes hipòtesis de tendències en l'evolució cromosòmica no estan exemptes d'un bon grau d'especulació, no és gens estrany que per explicar l'evolució cariològica dels mamífers, per exemple, certs autors proposin la hipòtesi de les fusions des dels valors ancestrals més alts del nombre cromosòmic fins als més baixos, i altres la hipòtesi modal amb augments i reduccions des dels valors intermedis més freqüents, i un tercer grup d'autors la hipòtesi de les fissions, per augments unidireccionals des dels nombres més baixos fins als més alts (Imai, 1986).

Avui dia, la combinació de dades de bandeg G i de pintures cromosòmiques en mamífers ha aclarit bastant els processos d'evolució cariològica dels mamífers, de manera que en un treball recent ja esmentat, Richard *et al.* (2003) estableixen el presumpte cariotip ancestral dels mamífers euteris amb  $2n = 50$  cromosomes; per tant donen suport a la hipòtesi modal suggerida anteriorment, amb canvis tant per augments com per reduccions del nombre de cromosomes, a part d'altres reordenacions estructurals.

### Polimorfisme cromosòmic

En algunes espècies d'animals no és rar trobar diferències cariotípiques entre poblacions o entre individus d'una mateixa població, i en aquest darrer cas es diu que presenten polimorfisme cromosòmic. En les espècies de *Drosophila*, com ja hem comentat abans, el polimorfisme per inver-

sions paracèntriques és un fenomen molt freqüent i ben sovint s'ha demostrat el significat adaptatiu a condicions ambientals, de latitud, altitud o estacionals, d'ordenacions cromosòmiques particulars (Dobzhansky, 1951; White, 1973; Lewontin, 1974; Prevosti, 1979). A més a més, el polimorfisme per inversions paracèntriques s'ha detectat en moltes altres famílies de dípters a part dels drosòfílids (White, 1973). Una prova molt il·lustrativa del paper que tenen les inversions paracèntriques en l'adaptació al medi de les poblacions de *D. subobscura* que han colonitzat Amèrica ha estat la constatació que aquesta espècie, introduïda accidentalment allà fa uns trenta anys, mostra les mateixes inversions i amb uns gradients latitudinals molt semblants als trobats a Europa i al nord d'Àfrica, la qual cosa qual exclou altres explicacions no adaptatives o històriques d'aquestes dades (Prevosti *et al.*, 1988, 1990; Serra, 2002).

Tots els individus heterozigots per a reordenacions cromosòmiques estructurals, com són les inversions i les translocacions, poden tenir una fertilitat menor de la normal deguda a les alteracions meiotiques causants de desequilibris en les dosis gèniques. No obstant això, si els sistemes genètics d'algunes espècies eviten aquesta «penalització», aleshores això no suposa cap inconvenient sinó tot el contrari. En *Drosophila* els individus del sexe masculí no manifesten recombinació meiotica; per tant, encara que siguin heterozigots per a una inversió, no produiran mai gàmetes amb dosis gèniques desequilibrades. En les femelles sí que hi ha recombinació, però de les quatre cèl·lules derivades de la meiosi, només una és funcional, l'òvul. Com que els cromosomes portadors de dosis gèniques desequilibrades passen a les cèl·lules no funcionals —els tres corpuscles polars que degeneren—, així, com indica White (1973), les femelles de *Drosophila* no han de pagar

«la multa» de l'heterozigositat estructural per les inversions, atesos els avantatges que els suposa aquesta heterozigositat. Altres insectes amb polimorfismes per inversions, com són els llagosts (ortòpters), empren estratègies distintes per no pagar els efectes desfavorables de l'heterozigosi sobre la meiosi, i quan aquestes inversions es troben en heterozigosi actuen com a supressores de l'entrecruament meiótic i, per tant, no es produeixen gàmetes ni zigots amb dosis gèniques desequilibrades que en determinin la inviabilitat (White, 1973).

### CAUSES DE L'EVOLUCIÓ CROMOSÒMICA I DE LA MIDA GENÒMICA

Els canvis en el nombre i en l'estructura dels cromosomes, així com en la mida dels genomes, són fruit de les mutacions, i de la mateixa manera que passa amb les mutacions gèniques, aquests canvis són fenòmens aleatoris perquè no podem saber quan, com, i en quines cèl·lules es produiran. Tan sols els podem estimar amb xifres de probabilitat d'ocurrència, i les que s'obtenen són del voltant de les trobades per a les mutacions gèniques, generalment entre  $10^{-4}$  i  $10^{-3}$  per gàmeta i generació (Lande, 1979). També, com succeeix en les mutacions gèniques, les freqüències de mutacions cromosòmiques augmenten apreciablement quan s'apliquen agents mutagènics, físics o químics. Cal destacar que les mutacions cromosòmiques que ens interessin des del punt de vista evolutiu són les que afecten les cèl·lules germinals, ja que són les transmises a la descendència i, en conseqüència, les heretables. Les mutacions de cèl·lules somàtiques, tot i que poden tenir una gran rellevància clínica —pensem per exemple en diversos tipus de càncers causats per alteracions cromosòmiques—, en

no heretar-se, tenen un paper nul en l'evolució.

L'estructura cromosòmica pot condicionar que certs canvis siguin més freqüents que altres. Així, en els cariotips constituïts per cromosomes acrocèntrics, amb un braç llarg i un altre molt curt, sovint quasi invisible, com el del nostre ratolí comú *Mus musculus domesticus*, els canvis prevalents són els de fusions entre cromosomes, per donar elements metacèntrics amb dos braços llargs, a partir dels dos acrocèntrics fusionats.

Contràriament, quan els cariotips presenten molts cromosomes metacèntrics o submetacèntrics, amb braços llargs semblants o moderadament distintes, les fissions cromosòmiques són, generalment, més comunes, i l'evolució cariotípica s'esdevé mitjançant l'augment del nombre diploide, a diferència del cas precedent. En certs llinatges evolutius, sovint es van donant el mateix tipus de canvis cromosòmics, com si fos una mena de repetició direccional, fenomen reconegut i batejat per White (1954) amb el nom de *ortoselecció cariotípica*, però que no pot interpretar-se de cap manera com una tendència finalista i invariable. L'alta taxa d'inversions paracèntriques detectades en el gènere *Drosophila*, amb unes setanta mil reordenacions cromosòmiques d'aquest tipus per a les dues mil espècies descrites, i amb una mitjana de catorze per espècie en condició polimòrfica (White, 1978), també es pot considerar un exemple d'ortoselecció cariotípica. D'altra banda, l'ortoselecció cariotípica també depèn dels sistemes genètics que permeten el manteniment d'aquests canvis cromosòmics en les poblacions naturals, com ja hem tractat en referir-nos als factors implicats en el polimorfisme per inversions paracèntriques en les espècies de *Drosophila*, sempre que les mutacions cromosòmiques no interfereixin negativament en les mides del nucli cel·lular, ni en el funcionament normal

del fus acromàtic en les divisions mitòtiques i meiótiques.

### Causas directes

L'evolució cromosòmica comporta necessàriament l'existència de mutacions; si no fos així no podria haver-hi cap evolució cromosòmica. Cal assenyalar també que les taxes de mutació cromosòmica no han de ser coincidents amb les d'evolució cariotípica ni tampoc no han d'estar relacionades amb les taxes d'especiació. Les taxes de mutació cromosòmica reflecteixen el nivell bàsic en el qual apareixen noves alteracions dins de les poblacions d'animals, plantes o bacteris, mentre que les taxes d'evolució cromosòmica mesuren aquells canvis establerts com a polimorfismes o que ja s'han fixat en les poblacions o les espècies.

Els agents causals de l'evolució cromosòmica poden ser directes o indirectes. Diferents causes directes poden induir canvis cromosòmics aprofitables per l'evolució:

a) La distorsió de la segregació (*segregation distortion*, SD) determina una disjunció cromosòmica distinta de l'1:1 —per exemple en *D. melanogaster* s'ha trobat una mutació SD que produeix funcionalitat únicament en els espermatozoides portadors de la mateixa o segregacions tan esbiaixades com la de 20:1 a favor dels gàmetes mutants.

b) Molts híbrids interespecífics naturals o induïts experimentalment mostren taxes de mutació clarament superiors a les normals, com passa en els mascles híbrids de l'encreuament entre *D. serido* i *D. buzzatii* (Naviera i Fontdevila, 1985), i també en els híbrids entre altres espècies de dípters i ortòpters (King, 1993); segons sembla, la hibridació interespecífica determina un estrès genòmic responsable de l'activació d'elements genètics mòbils, transposons i, en darrer terme, dels notables increments en les taxes

de mutació cromosòmica, juntament amb una clara davallada en la fertilitat.

c) Tot i que els heterozigots per a una reordenació cromosòmica solen manifestar, en general, una reducció en la fertilitat deguda a les alteracions meiótiques, si presenten un cert avantatge selectiu derivat de possibles interaccions gèniques entre gens reordenats o dels efectes de posició, aquest efecte pot compensar la pèrdua de fertilitat.

d) Si l'homozigot per a la nova mutació cromosòmica presenta un avantatge selectiu enfront de l'homozigot original, aquesta mutació tindrà una probabilitat més alta de fixar-se que en l'alternativa contrària de selecció negativa o neutra.

Encara que hi ha dades empíriques que donen suport a aquestes causes directes d'evolució cromosòmica, no solen ser molt freqüents i més aviat se solen invocar causes externes per explicar els processos de divergència cariològica entre espècies emparentades.

### Causas indirectes

L'estructura poblacional i els sistemes de reproducció sexual són els factors externs de més pes per fixar els canvis cromosòmics produïts per mutacions. La grandària de població té un paper de primer ordre en aquest sentit, quan es tracta de poder fixar una variant cromosòmica neutra o quasi neutra davant de la selecció natural, sense selecció positiva o negativa que faciliti o restringeixi, respectivament, aquest procés.

La probabilitat ( $p$ ) que es fixi una mutació cromosòmica per causes purament aleatòries està determinada per l'equació de Nei (1975)  $p = e^{-S(N-2)}/2N$ , en què  $S$  és el coeficient de desavantatge selectiu de l'heterozigot i  $N$  la grandària efectiva de la població. Aquesta grandària efectiva no equival



al total dels individus de la població, perquè ni els immadurs ni els vells contribueixen a la descendència, i com els animals acostumen a tenir reproducció bisexual, s'ha de tenir en compte el nombre de mascles i de femelles madurs per obtenir la grandària efectiva de la població, la qual cosa, sovint, no és gens senzilla. En poblacions locals grans, per exemple, de  $N = 500$  i amb valors de  $S$  petits com 0,05, les probabilitats de fixació són menyspreables, de  $P < 10^{-13}$ , però en poblacions petites de  $N \leq 20$ , les probabilitats de fixació de les noves variants cromosòmiques ja són raonablement apreciables, i per a  $N = 20$ ,  $p = 0,01$  (Wilson *et al.*, 1977). A més a més, si el sistema de reproducció afavoreix els encreuaments consanguinis aquestes probabilitats són encara majors. La capacitat de dispersió dels individus d'una espècie animal també influeix considerablement, perquè sovint quan menor sigui aquesta capacitat dispersiva major serà la probabilitat d'ocurrència dels aparellaments consanguinis. D'igual manera, l'estructura social pot facilitar el canvi evolutiu. Pensem, per exemple, en grups familiars constituïts per un sol mascle o un mascle dominant (mascle *alfa*), uns pocs mascles secundaris, bastants femelles i alguns individus immadurs. En un grup d'aquest tipus qualsevol mutació en el mascle dominant tindrà una probabilitat molt més alta de fixar-se que en altres animals d'estructura social distinta, sense aquesta organització jeràrquica. Moltes espècies de mamífers remugadors formen harems de la classe esmentada, en els quals es poden preveure taxes altes d'evolució cromosòmica.

Wilson *et al.* (1974, 1975), Bush *et al.* (1977), White (1978) i Larson *et al.* (1984), publiquen dades experimentals molt interessants sobre taxes d'evolució cromosòmica en grups taxonòmics de vertebrats, que mostren valors fortament diferenciats uns dels altres

(vegeu la taula 1). Per elaborar aquestes dades es van comptar els canvis en el nombre de cromosomes i de braços cromosòmics per milió d'anys, a partir de les mesures temporals obtingudes en el registre fòssil d'aquests grups.

Segons es pot comprovar en aquestes dades, no s'observa cap correlació entre la mitjana d'edat dels gèneres i les taxes de canvis cariotípics per a llinatges i milions d'anys, encara que els mamífers sembla que mostren taxes d'evolució cariotípica més altes que la resta de vertebrats. El llinatge amb el valor més alt és el dels cavalls (família Equidae), amb set espècies vivents, de rang cromosòmic comprès entre  $2n = 32$  i  $2n = 66$ , i diferències morfològiques tan paleses com les que es poden observar entre l'ase *Equus asinus* i la zebra de muntanya *E. zebra hartmannae*. Contràriament, el de canvi cromosòmic més baix en els mamífers és el de les balenes. Segons Bush *et al.* (1977) la grandària efectiva de població és el factor essencial determinant de l'evolució cariotípica.

Els èquids i els primats tenen una organització social que facilita l'evolució cromosòmica, perquè les poblacions estan fragmentades en petits grups o clans que, a més a més, manifesten una forta territorialitat i sovint també comportaments agressius enfront d'altres grups, ambdues característiques potenciadores de la divergència cariològica.

També Arnason (1972), compara la variació cromosòmica dels cetacis (balenes i dofins) i dels pinnípedes (foques), que és molt petita, amb la dels mamífers rosegadors i insectívors, amb taxes clarament superiors a les d'aquells grups. Atribueix aquestes diferències principalment a dos factors: la fertilitat i la capacitat dispersiva. Els cetacis i els pinnípedes tenen baixa fertilitat i són grans migradors perquè ocupen ambients marins no delimitats en nínxols, trets

TAULA 1. Taxes d'evolució cromosòmica en vertebrats

| Animal                               | Nre. de gèneres<br>examinats | Mitjana d'edat<br>en milions d'anys | Canvis cariotípics per<br>llinatge i milions d'anys |
|--------------------------------------|------------------------------|-------------------------------------|---|
| Cavalls                              | 1                            | 3,5                                 | 1,40  |
| Primats                              | 13                           | 3,8                                 | 0,75  |
| Rosegadors                           | 50                           | 6,0                                 | 0,43  |
| Artiodàctils                         | 15                           | 4,2                                 | 0,56  |
| Insectívors                          | 7                            | 8,1                                 | 0,19  |
| Marsupials                           | 15                           | 5,6                                 | 0,18  |
| Carnívors                            | 10                           | 12,9                                | 0,08  |
| Rates pinyades                       | 15                           | 9,0                                 | 0,06  |
| Balenes                              | 2                            | 6,5                                 | 0,03  |
| Mitjana per als mamífers             |                              | 6,5                                 | 0,43  |
| Serps                                | 14                           | 12,1                                | 0,48  |
| Iguanes i lacèrtids                  | 16                           | 20,1                                | 0,58  |
| Tortugues i cocodrils                | 14                           | 12,1                                | 0,48  |
| Granotes                             | 15                           | 26,4                                | 0,23  |
| Salamandres                          | 11                           | 23,4                                | 0,29  |
| Peixos teleostis                     | 12                           | 5,7                                 | 0,14  |
| Mitjana per a vertebrats no mamífers |                              | 22,2                                | 0,32  |

que fan difícil la fixació de qualsevol mutació cromosòmica en heterozigosi, contràriament al que passa en els rosegadors i insectívors, animals de gran fertilitat, molt sedentaris i que ocupen nínxols específics, condicions que promouen la fixació de noves mutacions cromosòmiques per efecte de la deriva genètica o els encreuaments consanguinis.

Alguns grups de mamífers, com el dels carnívors de la família Felidae (felins), que inclou el gat domèstic, el lleó, el tigre, el lleopard o el llinx, plantegen un dilema perquè acrediten taxes de variabilitat cromosòmica molt petites, malgrat que formin grups socials reduïts, quasi sempre unifamiliars. Podria ser que l'alta capacitat dispersiva dels felins compensi i anul·li els efectes de l'organització social unifamiliar o que aquests cariotips siguin molt estables i poc propensos a canvis per raons desconegudes.

## CANVIS CROMOSÒMICS I ESPECIACIÓ

Fins fa relativament pocs anys, una bona part dels biòlegs evolutius creia que els únics canvis cromosòmics responsables dels fenòmens d'especiació eren els de poliploidia, per hibridació interespecífica i duplicació posterior dels dos genomes de l'híbrid per donar el poliploide (Mayr, 1942, 1963; Dobzhansky *et al.*, 1980; Futuyma, 1998). Com la poliploidia és poc freqüent en els animals, la formació de noves espècies no es donava per reordenacions cromosòmiques estructurals sinó per acumulació de mutacions gèniques, quasi sempre en condicions d'aïllament geogràfic (especiació allopàtrica). Per a aquests autors les diferències citogenètiques que es detectaven generalment entre espècies emparentades es produïen després d'haver-se assolit l'aï-

llament reproductor entre aquestes, a partir de l'espècie original i, en conseqüència, eren posteriors al procés d'especiació. Si bé és evident que moltes mutacions cromosòmiques no tenen res a veure amb l'especiació, com els polimorfismes cromosòmics que hem comentat anteriorment, durant els darrers trenta anys s'han anat afegint proves que donen suport als processos d'especiació per canvi cromosòmic. En aquest sentit, s'han valorat quins canvis cromosòmics estructurals poden produir aïllament reproductor interespecífic postzigòtic en un sistema genètic particular. Així, els canvis robertsonians per fusions o fissions centríques, les fusions en tàndem i les translocacions recíproques en inversions pericèntriques múltiples alteren els patrons de disjunció cromosòmica en la meiosi i són causa clara d'esterilitat (King, 1993).

En distintes poblacions italianes i suïsses del ratolí *M. musculus domesticus* s'han produït múltiples fusions centríques que han donat origen a races cromosòmiques o a noves espècies (Capanna *et al.*, 1977). Una d'aquestes, per exemple, el *M. poschiavinus* de  $2n = 26$  cromosomes, mostra set fusions centríques fixades en homozigosi i té un grau molt alt d'aïllament reproductor respecte a l'espècie original (Gropp *et al.*, 1970; Capanna *et al.*, 1977; White, 1978). També les rates asiàtiques *Rattus sordidus* ( $2n = 32$ ), *R. colletti* ( $2n = 42$ ) i *R. villosissimus* ( $2n = 50$ ), difereixen per múltiples fusions cromosòmiques, però són quasi idèntiques morfològicament, i no manifesten a penes divergències per als cinquanta-cinc locus genètics examinats mitjançant electroforesi; fins i tot hibriden entre si, encara que tots els híbrids són estèrils, o només els mascles, segons els tipus d'hibridació (King, 1993).

Les fusions en tàndem també poden estar implicades en processos d'especiació, com es demostra en el cérvol indi *Muntiacus muntjak*, de  $2n = 6$  cromosomes, deri-

vat del cérvol xinès *M. reevesi*, de  $2n = 46$  cromosomes, amb el qual pot hibridar-se i donar descendència viable, malgrat que els mascles siguin estèrils (Liming *et al.*, 1980; Lin *et al.*, 1991).

### **Especiació cromosòmica sense canvi morfològic**

En animals de poca mobilitat com mamífers, rèptils i sobretot insectes, s'han descrit exemples ben fonamentats d'espècies bessones (*sibling species*), sense diferències morfològiques però aïllades sexualment (Mayr, 1942, 1963), sovint per reordenacions cromosòmiques estructurals. A títol il·lustratiu, tan sols esmentarem alguns dels exemples més característics d'espècies bessones, ben separades citogenèticament, que refereix sobretot King (1993) en el seu llibre.

**Els rosegadors del complex *Spalax ehrenbergi*.** Aquest grup de rosegadors subterranis està constituït a Israel per quatre races cromosòmiques, amb  $2n = 52$ ,  $2n = 54$ ,  $2n = 58$  i  $2n = 60$  cromosomes, adaptades a zones climàtiques de major aridesa en sentit nord-sud. Els individus d'aquestes quatre races són indistingibles morfològicament i l'anàlisi electroforètica de vint-i-cinc locus enzimàtics en vint-i-una poblacions de les quatre races demostrà una identitat sorprenent en vint-i-quatre dels vint-i-cinc locus, amb distàncies genètiques baixíssimes, de  $D = 0,002$  a  $D = 0,007$ . Per tant, els canvis genètics associats a la divergència secundària entre races cromosòmiques són mínims. L'evolució d'aquestes races s'inicià fa 250.000 anys i l'aïllament reproductor entre les més antigues és més fort que entre les més recents; així succeeix entre les de cinquanta-dos, cinquanta-quatre i cinquanta-vuit cromosomes, en què actuen mecanismes precopuladors, com són els de tipus olfactiu, de vocalització i d'interaccions

agressives, a més dels mecanismes cromosòmics d'esterilitat híbrida, els quals, d'altra banda, són els únics que operen entre les races més recents de cinquanta-vuit i seixanta cromosomes. També en clara correspondència amb aquestes dades, l'amplada geogràfica de la zona híbrida i l'eficàcia biològica dels híbrids era menor com més llunyà era l'origen d'aquestes races. Hi ha pocs dubtes que aquestes races representen espècies incipients o com a mínim semiespècies, ja que no han assolit encara un aïllament reproductor complet.

**Els rèptils del complex *Sceloporus rammicus*.** Les iguanes mexicanes del gènere *Sceloporus* formen un grup d'alta biodiversitat constituït per unes setanta espècies, de cariotips que tenen un rang de nombres cromosòmics entre  $2n = 22$  i  $2n = 46$ , i difereixen en canvis robertsonians. L'anàlisi més aprofundida sobre aquestes iguanes s'ha dut a terme en les races cromosòmiques del complex *S. grammicus* (Hall i Selander, 1973). Aquestes races són de distribució geogràfica parapàtrica, és a dir, contigua, i poden hibridar-se en les zones de contacte geogràfic i produir individus híbrids, els quals han estat objecte d'estudis citogenètics, i també de DNA mitocondrial, DNA ribosòmic i d'al·lozims. Malgrat les discrepàncies en la interpretació d'aquests resultats entre Hall i Selander (1973) d'una part, i Sites (1983) i Sites i Greenbaum (1983) d'altra, sembla que la formació de races cromosòmiques fou la primera etapa en el procés d'especiació, anterior a la fixació de les petites diferències gèniques, moleculars i morfomètriques que es detectaren també entre aquestes. D'acord amb aquesta hipòtesi, es destaca que l'amplitud de les zones híbrides entre aquestes races cromosòmiques és petita i no supera mai els cinc-cents metres, com pot esperar-se d'híbrids amb un alt grau d'esterilitat (King, 1993).

**Els coleòpters del complex *Chrysolina***

***aurichalcea*.** Els coleòpters crisomèlids classificats com a *Chrysolina aurichalcea*, de distribució paleàrtica disjunta, han demostrat ser molt heterogenis citogenèticament. L'espècie es troba a Europa Central i l'Àsia Oriental, pel nord-est de la Xina, a Corea i al Japó. A Eslovàquia viu una raça cromosòmica de  $2n = 40$  amb tipus de determinació cromosòmica del sexe  $Xy_p$  en mascles (Barabás i Bezo, 1978), però al sud d'Alemanya es troba una raça en la qual els mascles tenen  $2n = 39$  (XO) cromosomes —per tant, sense cromosoma Y (Petitpierre i Dobler, no publicat). A l'Àsia Oriental, Petitpierre (1981) analitzà un individu de Corea amb  $2n = 32$  cromosomes, i Takenouchi i Shiitsu (1972) observaren al Japó individus mascles amb  $2n = 46$  ( $Xy_p$ ) cromosomes en poblacions de l'illa d'Hokkaido, mentre que a l'illa de Honshu, Petitpierre (1981) en trobà amb  $2n = 45$  (XO), i més tard Fujiyama i Okamoto (1989) en trobaren d'altres amb  $2n = 31$  (XO) i amb  $2n = 41$  (XO) cromosomes, aquests darrers en localitats geogràfiques distintes però veïnes del sud de l'illa. I malgrat l'heterogeneïtat dels nombres cromosòmics d'aquestes dues races, el contingut de DNA de les espermatides no mostrà diferències significatives entre les dues classes d'individus (Petitpierre i Juan, 1994). Els mascles o les femelles de cadascuna poden encreuar-se amb individus del sexe oposat de l'altra, però, com es podia esperar, les taxes de supervivència dels híbrids, resultat de les dues classes d'encreuaments recíprocs, foren lleugerament menors que les de la descendència dels encreuaments entre individus de la mateixa raça cromosòmica, i s'obtingué una proporció molt baixa d'individus de la segona generació ( $\leq 5\%$ ) resultat de l'encreuament entre els híbrids de la primera (Fujiyama, 1989). Aquest mateix autor també observà que es donaven aparellaments selectius més freqüents entre mascles i femelles de la mateixa raça que entre

els de races diferents, i que aquestes diferències eren estadísticament significatives (Fujiyama, 1989). Tot i que en el complex *C. aurichalcea* no s'han aconseguit valors de distàncies genètiques basades en al·lozims o en seqüències nucleotídiques de gens nuclears o mitocondrials, els resultats cariològics i dels encreuaments són prou aclaridors per poder concloure que almenys existeixen quatre espècies bessones dins del complex, amb  $2n = 39/40$ ,  $2n = 31/32$ ,  $2n = 41/42$  i  $2n = 45/46$  cromosomes.

### POSSIBLE CORRELACIÓ ENTRE EVOLUCIÓ CROMOSÒMICA, ANATÒMICA I MOLECULAR

El significat adaptatiu dels complements cromosòmics no és res provat en absolut, encara que alguns autors ho hagin suggerit (Thompson i Sites, 1986; Sites *et al.*, 1988), excepte pel que fa referència a molts casos de polimorfismes cromosòmics, com ja hem comentat per a les inversions paracèntriques de les espècies de *Drosophila*.

Factors externs, com són la grandària petita de població i els aparellaments consanguinis, poden fixar tant les mutacions cromosòmiques com les gèniques que siguin neutres o quasi neutres davant de la selecció natural, però l'evolució cromosòmica i la molecular no s'ha demostrat mai que hagin anat en paral·lel. Així com les pautes de l'evolució molecular de proteïnes i de gens nuclears o citoplasmàtics poden ajustar-se a la cadència de rellotges moleculars i, conseqüentment, en funció del temps transcorregut (Zuckerlandl i Pauling, 1965), no s'ha pogut descobrir res semblant pel que fa a l'evolució cromosòmica. Pel que fa a l'evolució anatòmica i morfològica, en estar sobretot subjecte a la selecció natural i a les restriccions que imposen els processos de desenvolupament embrionari, aquesta obe-

eix a regles que no són idèntiques a les d'aquelles, ni tampoc no es pot parlar d'evolució anatòmica i morfològica neutra. El fet més crucial per a l'evolució organísmica sembla el de l'adquisició d'innovacions estructurals o fisiològiques, com són l'exosquelet dels artròpodes, les ales dels insectes, aus i rates pinyades, els pulmons per als vertebrats terrestres, l'homeotèrmia de les aus i els mamífers, la conquilla dels mol·luscs, etc. Cadascuna d'aquestes innovacions és seguida d'una forta radiació adaptativa en tots els llinatges evolutius implicats. Si pot haver-hi situacions anàlogues en l'evolució cromosòmica, fins avui no s'han demostrat i, ara per ara, no passen de ser pures especulacions. I pel que fa referència a la possible correlació entre l'evolució morfològica i la molecular, n'hi ha prou d'esmentar l'existència de fòssils vivents, animals que no han experimentat a penes cap canvi morfològic en milions d'anys, malgrat que hagin acumulat mutacions en l'evolució molecular d'un ordre de magnitud semblant al d'altres llinatges, la qual cosa fa ben palès el desacoblament entre ambdós processos.

### MIDA GENÒMICA

La mida genòmica o contingut de DNA per nucli és un paràmetre biològic que és quasi sempre constant i característic de cada espècie, i serveix, igual que el cariotip, per a la identificació citogenètica. La gran majoria de les determinacions de mida genòmica s'han realitzat per microdensitometria mitjançant la tinció de Feulgen, però recentment també per citometria de flux en nuclis tenyits amb fluorocroms. Les mesures se solen donar en picograms (pg) ( $1 \text{ pg} = 10^{-12} \text{ g}$ ), o bé en nombre de parells de nucleòtids, i poden referir-se tant a cèl·lules haploides com a diploides.

En el treball pioner de Mirsky i Ris (1951) sobre seixanta espècies d'animals es va posar de manifest que els genomes dels animals són de mides extraordinàriament diferents, i també que, com assenyalà Hinegardner (1976): *a*) hi havia un augment de la mida genòmica des dels invertebrats inferiors, esponges i cnidaris, fins als invertebrats superiors, *b*) organismes relacionats, tals com els membres d'una mateixa família d'animals, tenien valors similars de mides, i *c*) l'evolució dels vertebrats terrestres va anar acompanyada de reduccions en aquesta mida.

Després d'haver-se ampliat les anàlisis de mides genòmiques en molts altres grups d'animals, les conclusions de Mirsky i Ris (1951) i de Hinegardner (1976) s'han de matisar. En primer terme es demostrà que les espècies estretament emparentades, com són les espècies congenèriques i fins i tot les espècies bessones, no havien de presentar valors similars de continguts de DNA, ja que podien diferir molt en aquest paràmetre. Això plantejava un vertader problema, que batejaren amb el nom de *paradoxa del valor C*, perquè les espècies veïnes calia esperar que tinguessin un nombre molt semblant de gens i que la majoria fossin compartits. Si la mida genòmica reflectia en relació directa el nombre de gens, aquelles diferències eren inexplicables. En segon terme, estudis bioquímics acurats de genomes eucariotes evidenciaren la presència de distintes classes de DNA, DNA de còpia única i DNA repetitiu, una gran part d'aquests darrers sense cap funció genètica reconeguda.

Així doncs, no podia establir-se una correspondència entre el nombre de gens i la mida genòmica, i l'única correlació aproximada que podia postular-se era entre el valor mínim de mida genòmica per a cada grup d'animals respecte al presumpte nombre de gens i també respecte al seu grau de

complexitat organísmica, tot i així amb bastants excepcions (Cavalier-Smith, 1985; John i Miklos, 1988; Lewin, 1994).

### **Especialització per reducció en la mida genòmica**

Hinegardner i Rosen (1972) i Hinegardner (1976) proposaren per primera vegada que l'especialització evolutiva dels peixos teleostis es produïa amb pèrdua de material genètic, perquè alguns gens responsables de característiques generals comunes als peixos «generalistes» no eren necessaris quan les espècies més recents, de morfologies més allunyades al tipus estàndard, colonitzaven nínxols ecològics molt particulars, com podien ser els fons arenosos en els quals s'enterraven, o els fons abissals, on mancava completament la llum. Aquesta hipòtesi no ha estat mai provada ni tampoc no té avui cap sentit formular-la, quan s'ha demostrat que els gens en els genomes dels eucariotes només constitueixen una part molt petita del total del DNA nuclear. Contràriament, els efectes nucleotípics de la mida genòmica (Bennett, 1972; Cavalier-Smith, 1978), aquells dependents de la massa de DNA nuclear i no dels gens continguts, són molt més ajustats a les dades empíriques que se'n poden derivar. Així, la mida genòmica té una relació directa amb el volum o àrea del nucli, però també amb el temps necessari per replicar el DNA, dividir la cèl·lula per mitosi o per meiosi i realitzar les activitats metabòliques comunes a tots els tipus cel·lulars (Gregory, 2005). Contràriament, s'han publicat dades que correlacionen tant positivament com negativament la mida genòmica i el nombre de cromosomes, segons els diversos grups d'animals analitzats. A més d'aquests efectes a escala cel·lular, també se n'han suggerit d'altres a l'escala de l'organisme o de la

fisiologia general, que poden derivar-se indirectament d'aquells, com són la durada del desenvolupament, la grandària corporal, la taxa metabòlica i la longevitat, però que, a diferència dels precedents, han estat i són objecte de polèmica (John i Miklos, 1988; Gregory, 2005).

Estudis moleculars detallats de l'estructura genòmica en espècies de *Drosophila* han permès de substanciar els processos d'especialització associats al decreixement en la mida del genoma. Tant en *D. virilis* com, sobretot, en *D. melanogaster*, s'han observat taxes altes de delecions en seqüències no funcionals de DNA, siguin de còpia única o repetitives, eucromàtiques o heterocromàtiques, transposables o no transposables (Petrov *et al.*, 1996; Petrov i Hartl, 1998; Petrov, 2002). I per acabar, aquest decreixement de la mida genòmica per delecions en *Drosophila* és quaranta vegades major que en els grills del gènere *Laupala*, amb diferències altament significatives, d'un gènere a l'altre, en la grandària mitjana de les delecions i de les insercions, la vida mitjana dels pseudogens i en el quocient entre les delecions i les substitucions nucleotídiques (Petrov *et al.*, 2000).

Bachmann *et al.* (1972) remarcaren que la mida genòmica de les aus és aproximadament un 50 % més petita que la dels rèptils i la dels mamífers, la qual cosa pot deure's a la menor quantitat de DNA repetitiu que presenten aquelles (Rosen *et al.*, 1973). Anàlisis posteriors més extenses i acurades han determinat que el valor mitjà (2C) de mida genòmica dels nuclis de cent seixanta-cinc espècies d'aus és de 2,82 pg, mentre que el dels mamífers és de  $\approx 8$  pg (Tiersch i Wachtel, 1991), és a dir, menys, del 50 % indicat per Bachmann *et al.* (1972). Cercant possibles efectes nucleotípics d'aquestes dades de mides genòmiques en les aus, Hughes i Hughes (1995) suggeriren que els genomes petits facilitaven la capacitat

per volar intrínseca a la gran majoria de les aus i que aquesta diferència era deguda tant a la pèrdua de DNA repetitiu intercalar com a la grandària dels introns, quan es comparaven trenta-un gens del pollastre amb els seus homòlegs d'humans. Poc després, Hughes (1999) aportà proves indicatives d'una correlació inversa entre la capacitat de vol en les aus i la seva mida genòmica, de manera que aus no voladores com l'emú i l'estruç tenien els continguts de DNA més alts, i les espècies de gran capacitat per volar, com les orenetes i falciots, els més baixos, amb les aus de vol feble i moderat en posicions intermèdies. Queda per determinar si les reduccions en la mida genòmica van ser anteriors o posteriors a l'adquisició de la capacitat de volar de les aus, una qüestió encara oberta, perquè fins ara hi ha poquíssimes proves i aquestes, malauradament, són contradictòries (Gregory, 2005).

## BIBLIOGRAFIA

- ARNASON, U. (1972). «The role of chromosomal rearrangement in mammalian speciation with special reference to Cetacea and Pinnipeda». *Hereditas*, 70: 113-118.
- BACHMANN, K.; GOIN, O. B.; GOIN, C. J. (1972). «Nuclear DNA amounts in vertebrates». A: SMITH, H. H. [ed.]. *Evolution of genetic systems (Brookhaven Symposia in Biology. Number 23)*. Nova York: Gordon and Breach, 419-451.
- BALMUS, G.; TRIFONOV, V. A.; BILTUEVA, L. S.; O'BRIEN, P. C.; ALKALAEVA, E. S.; FU, B.; SKIDMORE, J. A.; ALLEN, T.; GRAPHODATSKY, A. S.; YANG, F.; FERGUSON-SMITH, M. A. (2007). «Cross-species chromosome painting among camel, cattle, pig and human: further insights into the putative Cetartiodactyla ancestral karyotype». *Chromosome Res.*, 15: 499-514.
- BARABÁS, L.; BEZO, M. (1978). «Chromosome count in some representatives of the family Chrysomelidae (Coleoptera)». *Biologia (Bratislava)*, 33: 621-625.
- BENNETT, M. D. (1972). «Nuclear DNA content and minimum generation time in herbaceous plants». *Proc. R. Soc. Lond. B*, 181: 109-135.
- BUSH, G. L.; CASE, S. M.; WILSON, A. C.; PATTON, J. L.

- (1977). «Rapid speciation and chromosomal evolution in mammals». *Proc. Natl. Acad. Sci. USA*, 74: 3942-3946.
- CAPANNA, E.; CIVITELLI, M. V.; CRISTALDI, M. (1977). «Chromosomal rearrangements, reproductive isolation and speciation in mammals. The case of *Mus musculus*». *Boll. Zool.*, 44: 213-246.
- CARSON, H. L.; CLAYTON, F. E.; STALKER, H. D. (1967). «Karyotypic stability and speciation in Hawaiian *Drosophila*». *Proc. Natl. Acad. Sci. USA*, 57: 1280-1285.
- CAVALIER-SMITH, T. (1978). «Nuclear volume control by nucleoskeletal DNA, selection for cell volume and cell growth rate, and the solution of the DNA C-value paradox». *J. Cell Sci.*, 34: 247-278.
- [ed.] (1985). *The evolution of genome size*. Chichester: John Wiley & Sons.
- CHIARELLI, A. B.; CAPANNA, E. [ed.] (1973). *Cytotaxonomy and vertebrate evolution*. Londres: Academic Press.
- DOBZHANSKY, T. (1951). *Genetics and the origin of species*, 3a ed. Nova York: Columbia University Press.
- DOBZHANSKY, T.; AYALA, F. J.; STEBBINS, G. L.; VALENTINE, J. W. (1980). *Evolución*. Barcelona: Omega.
- FUJIYAMA, S. (1989). «Species problems in *Chrysolina aurichalcea* (Mannerheim) with special reference to chromosome numbers (Chrysomelidae)». *Entomography*, 6: 443-452.
- FUJIYAMA, S.; OKOMOTO, K. (1989). «Two new karyotypes in the *Chrysolina aurichalcea* (Mannerheim) complex (Coleoptera: Chrysomelidae), with their relationship and distribution in the Japanese archipelago». *Appl. Entomol. Zool.*, 31: 203-209.
- FUTUYMA, D. J. (1998). *Evolutionary biology*, 3a ed. Sunderland: Sinauer Assoc. Publ.
- GREGORY, T. R. (2005). «Genome size evolution in animals». A: GREGORY, T. R. [ed.]. *The evolution of the genome*. Amsterdam: Elsevier Acad. Press, 3-87.
- GROPP, A.; TETTENBORN, V.; LEHMAN, E. VON (1970). «Chromosomenvariationen vom Robertson'schen typus bei der tabakmaus *M. poschiavinus*, und ihren hybriden mit der laboratoriumsmaus». *Cytogenetics*, 9: 9-23.
- HALL, W. P.; SELANDER, R. K. (1973). «Hybridization of karyotypically differentiated populations in *Sceloporus grammicus* complex (Iguanidae)». *Evolution*, 27: 226-242.
- HINEGARDNER, R. (1976). «Evolution of genome size». A: AYALA, F. J. [ed.]. *Molecular evolution*. Sunderland: Sinauer Ass., 179-199.
- HINEGARDNER, R.; ROSEN, D. E. (1972). «Cellular DNA content and the evolution of teleostean fishes». *Am. Nat.*, 106: 621-644.
- HUGHES, A. L. (1999). «Adaptive evolution of genes and genomes». Nova York: Oxford University Press.
- HUGHES, A. L.; HUGHES, M. K. (1995). «Small genomes for better flyers». *Nature*, 377: 391.
- IMAI, H. T. (1986). «Modes of species differentiation and karyotype alteration in ants and mammals». A: IWATSUKI, K.; RAVEN, P. H.; BOCK, W. J. [ed.] *Modern aspects of species*. Tôquio: University of Tokyo Press, 87-105.
- JOHN, B.; MIKLOS, G. L. G. (1988). *The eukaryote genome in development and evolution*. Londres: Allen & Unwin.
- KING, M. (1993). *Species evolution: the role of chromosomal change*. Cambridge: Cambridge University Press.
- LANDE, R. (1979). «Effective deme sizes during long-term evolution estimated from rates of chromosomal rearrangement». *Evolution*, 33: 234-251.
- LARSON, A.; PRAGER, E. M.; WILSON, A. C. (1984). «Chromosomal evolution, speciation and morphological change in vertebrates: the role of social behaviour». *Chromosomes Today*, 8: 215-228.
- LEWIN, B. (1994). *Genes V*. Oxford: Oxford University Press.
- LEWONTIN, R. C. (1974). *The genetic basis of evolutionary change*. Nova York: Columbia University Press.
- LIMING, S.; YING YING, Y.; XING SHENG, D. (1980). «Comparative cytogenetic studies on the red muntjac, Chinese muntjac and their F<sub>1</sub> hybrids». *Cytogenet. Cell. Genet.*, 26: 22-27.
- LIN, C. C.; SASI, R.; FAN, Y. S.; CHEN, Z. Q. (1991). «New evidence for tandem chromosome fusions in the karyotype evolution of Asian muntjacs». *Chromosoma*, 101: 19-24.
- MADDISON, D. R. (1985). «Chromosomal diversity and evolution in the ground beetle genus *Bembidion* and related taxa (Coleoptera; Carabidae; Trechinae)». *Genetica*, 66: 93-114.
- MAYR, E. (1942). *Systematics and the origin of species*. Nova York: Columbia University Press.
- (1963). *Especies animales y evolución*. Barcelona: Universidad de Chile, Ariel.
- MIRSKY, A. E.; RIS, H. (1951). «The deoxyribonucleic acid content of animal cells and its evolutionary significance». *J. General Physiol.*, 34: 451-462.
- NAVARRO, A.; BARTON, N. H. (2003). «Chromosomal speciation and molecular divergence-accelerated evolution in rearranged chromosomes». *Science*, 300: 321-324.
- NAVEIRA, H.; FONTDEVILA, A. (1985). «The evolutionary history of *Drosophila buzzatii*. IX. High frequencies of new chromosome rearrangements induced by introgressive hybridization». *Chromosoma*, 91: 87-94.



- NEL, M. (1975). *Molecular population genetics and evolution*. Amsterdam: North Holland.
- OHNO, S. (1970). *Evolution by gene duplication*. Nova York: Springer-Verlag.
- PETITPIERRE, E. (1981). «New data on the cytology of *Chrysolina* (Mots.) and *Oreina* Chev. (Coleoptera, Chrysomelidae)». *Genetica*, 54: 265-272.
- PETITPIERRE, E.; JUAN, C. (1994). «Genome size, chromosomes and egg-chorion ultrastructure in the evolution of Chrysomelinae». A: JOLIVET, P. H.; COX, M. L.; PETITPIERRE E. [ed.]. *Novel aspects of the biology of Chrysomelidae*. Dordrecht: Kluwer Acad. Publ., 213-225.
- PETROV, D. A. (2002). «DNA loss and evolution of genome size in *Drosophila*». *Genetica*, 115: 81-91.
- PETROV, D. A.; HARTL, D. L. (1998). «High rate of DNA loss in the *Drosophila melanogaster* and *Drosophila virilis* species groups». *Mol. Biol. Evol.*, 15: 293-302.
- PETROV, D. A.; LOZOVKAYA, E. R.; HARTL, D. L. (1996). «High intrinsic rate of DNA loss in *Drosophila*». *Nature*, 384: 346-349.
- PETROV, D. A.; SANGSTER, T. A.; JOHNSTON, J. S.; HARTL, D. L.; SHAWN, K. L. (2000). «Evidence for DNA loss as a determinant of genome size». *Science*, 287: 1060-1062.
- PREVOSTI, A. (1979). «Polimorfismo cromosómico y evolución». A: *Evolución* (Libros de Investigación y Ciencia). Barcelona: Labor, 85-100.
- PREVOSTI, A.; RIBÓ, G.; SERRA, L.; AGUADÉ, M.; BALANÁ, J.; MONCLÚS, M.; MESTRES, F. (1988). «Colonization of America by *Drosophila subobscura*: experiment in natural populations that support the adaptive role of chromosomal-inversion polymorphism». *Proc. Natl. Acad. Sci. USA*, 85: 5597-5600.
- PREVOSTI, A.; SERRA, L.; SEGARRA, C.; AGUADÉ, M.; RIBÓ, G.; MONCLÚS, M. (1990). «Clines of chromosomal arrangements of *Drosophila subobscura* in South America evolve closer to Old World patterns». *Evolution*, 44: 218-221.
- RICHARD, F.; LOMBARD, M.; DUTRILLAUX, B. (2003). «Reconstruction of the ancestral karyotype of eutherian mammals». *Chromosome Res.*, 11: 605-615.
- ROSEN, J. M.; LIARKOS, C. D.; O'MY, B. W. (1973). «Effect of estrogen on gene expression in chick oviduct. I. Deoxyribonucleic-deoxyribonucleic acid renaturation studies». *Biochemistry*, 12: 2803-2809.
- SERRA, L. (2002). «Colonización de América por *Drosophila subobscura*». *Mem. R. Acad. Cien. Artes Barcelona*, 9: 147-191.
- SITES, J. W. (1983). «Chromosome evolution in the iguanid lizard *Sceloporus grammicus*. I. Chromosome polymorphisms». *Evolution*, 37: 38-53.
- SITES, J. W.; GREENBAUM, I. F. (1983). «Chromosome evolution in the iguanid lizard *Sceloporus grammicus*. II. Allozyme variation». *Evolution*, 37: 54-65.
- SITES, J. W.; CHESSEY, R. K.; BAKER, R. J. (1988). «Population genetic structure and the fixation of chromosomal rearrangements in *Sceloporus grammicus* (Sauria: Iguanidae): A computer simulation study». *Copeia*, 4: 1045-1055.
- SMITH, S. G.; VIRKKI, N. (1978). *Coleoptera. Animal cytogenetics Vol. 3: Insecta*. Berlín: Gebrüder Borntraeger.
- SUMNER, E. (2003). *Chromosomes: organization and function*. Blackwell.
- TAKENOUCI, Y.; SHIITSU, T. (1972). «A survey of the chromosomes in eleven species of chrysomelid beetles (Coleoptera)». *Kontyû*, 40: 297-302.
- THOMPSON, J. A.; SITES, J. W. (1986). «Comparison of population structure in chromosomally polytypic and monotypic species of *Sceloporus* (Sauria: Iguanidae) in relation to chromosomally-mediated speciation». *Evolution*, 40: 303-314.
- TIERSCH, T. R.; WATCHEL, S. S. (1991). «On the evolution of genome size in birds». *J. Hered.*, 82: 363-368.
- WHITE, M. J. D. (1954). *Animal cytology and evolution*, 2a ed. Cambridge: Cambridge University Press.
- (1973). *Animal cytology and evolution*, 3a ed. Cambridge: Cambridge University Press.
- (1978). *Modes of Speciation*. San Francisco: W. H. Freeman.
- WILSON, A. C.; SARICH, V. M.; MAXSON, L. R. (1974). «The importance of gene rearrangement in evolution: evidence from studies on rates of chromosomal, protein and anatomical evolution». *Proc. Natl. Acad. Sci. USA*, 71: 3028-3030.
- WILSON, A. C.; BUSH, G. L.; CASE, S. M.; KING, M. C. (1975). «Social structuring of mammalian populations and the rate of chromosomal evolution». *Proc. Natl. Acad. Sci. USA*, 72: 5061-5065.
- YUNIS, J. J.; PRAKASH, O. (1982). «The origin of man: a chromosomal pictorial legacy». *Science*, 215: 1525-1530.
- ZUCKERLANDL, E.; PAULING, L. (1965). «Evolutionary divergence and convergence of proteins». A: BRYSON, V.; VOGEL, H. J. [ed.]. *Evolving genes and proteins*. Nova York: Academic Press, 7-166.