

Beiträge der Populationsgenetik zur Artbildungsfrage.

Von Diether Sperlich, Wien.

Die Populationsgenetik, eine Teildisziplin der Genetik, befaßt sich mit der Verteilung der Erbmerkmale in ganzen Populationen. Es hat sich gezeigt, daß die genische Zusammensetzung einer Population weder einheitlich noch statisch ist, sondern daß vielmehr eine reiche genische Variabilität auch innerhalb von Populationen vorliegt, die einem steten Wandel unterzogen ist. Da der erste Schritt der Evolution sicher eine Änderung innerhalb des Gengefüges einer Population ist, beschäftigt sich die Populationsgenetik auch mit Problemen der Evolution. Von allen Tier- und Pflanzengattungen ist die Gattung *Drosophila* populationsgenetisch am besten bearbeitet. Dies deshalb, weil viele Arten dieses Genus genetisch gut bekannt und daher methodisch günstige Voraussetzungen gegeben sind.

Will man Kenntnis über den Evolutionsprozeß einer bestimmten Gattung gewinnen, so kann dies auf zweierlei Weisen geschehen. Man kann eine Art hinsichtlich ihrer qualitativen und quantitativen Änderung in der Zusammensetzung des Erbgutes in aufeinanderfolgenden Zeitabschnitten untersuchen, wodurch periodische jahreszeitliche oder langjährige nicht-periodische Änderungen aufgedeckt werden können. Ein zweiter Weg ist es, einen Vergleich zwischen verschiedenen, nahe verwandten Arten durchzuführen. Es können dabei natürliche Populationen verschiedener Arten betrachtet werden und aus ihrer Erbstruktur Rückschlüsse auf phylogenetische Prozesse gewonnen werden. Je nach Fragestellung und Möglichkeit werden verschiedene Erbmerkmale untersucht. So z. B. erscheint es interessant, Kenntnisse über die Frequenz verschiedener sichtbarer oder physiologischer Erbfaktoren in verschiedenen Klimagebieten unter verschiedenen Umweltbedingungen zu erlangen. Eine besondere Bedeutung werden dabei die rezessiven Letalfaktoren erfahren müssen, da ihre Erfassung exakt und objektiv durchgeführt werden kann. Als besonders günstig für populationsgenetische Untersuchungen bei *Drosophila* erwiesen sich solche Arten, bei denen ein chromosomaler Polymorphismus vorliegt. Über die Ergebnisse, die durch die Analyse von natürlichen Populationen solcher Art gewonnen werden konnten, soll im Weiteren näher berichtet werden.

Der chromosomale Polymorphismus.

In den Riesenchromosomen von *Drosophila* sehen wir bei mikroskopischer Betrachtung entlang des Chromosoms ein bestimmtes Bandscheibenmuster ausgebildet. Dieses Strukturmuster ist für jedes Chromosom des Chromosomensatzes charakteristisch. Es können so die nicht homologen Chromosomen unterschieden und für jedes

Chromosom eine reale Chromosomenkarte entworfen werden. Bei manchen Arten treten nun mehr oder weniger selten Individuen auf, bei denen das Bandscheibenmuster eines oder mehrerer Chromosomen nicht mit dem Muster der Chromosomenkarte übereinstimmt. Bei genauerer Untersuchung zeigt es sich dann, daß ein bestimmter Bereich eines Chromosoms gegenüber dem Standardmuster invertiert ist. Nehmen wir an, die Sequenz des Standardchromosoms wäre: 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10. Durch Umlagerung im Chromosom kann es z. B. zu einer Strukturänderung kommen, die zu der invertierten Sequenz 1 2 3 9 8 7 6 5 4 10 führt. Man sieht, daß gegenüber der Standardstruktur der Bereich von 9 bis 4 umgekehrt eingefügt, also invertiert ist. Durch eine Inversion ist aus dem Standardstrukturtyp ein neuer Strukturtyp entstanden. Oft liegen in natürlichen Populationen für ein bestimmtes Chromosom mehrere Strukturtypen vor. Man spricht in diesem Falle von einem chromosomalen Polymorphismus. Der Grad eines solchen chromosomalen Polymorphismus kann in verschiedenen Arten verschieden stark ausgebildet sein. So gibt es viele *Drosophila*-Arten, bei denen alle bisher untersuchten Individuen in allen Chromosomen dasselbe Bandscheibenmuster zeigen, bei denen also ein chromosomaler Polymorphismus nicht nachweisbar ist. Bei anderen Arten hingegen konnten bis zu 50 verschiedene Strukturtypen in natürlichen Populationen gefunden werden, die sich auf alle Chromosomen des Chromosomensatzes verteilen.

Inter- und intraspezifischer Chromosomenpolymorphismus.

Vergleicht man die Metaphasechromosomen verschiedener *Drosophila*-Arten miteinander, so lassen sich in vielen Fällen phylogenetische Reihen aufstellen. Es kann angenommen werden, daß als Grundtypus für viele Untergattungen von *Drosophila* ein Chromosomensatz mit fünf stabförmigen und einem sehr kleinen Dot-Chromosomenpaar anzusehen ist. Bei vielen Arten finden sich jedoch andere Chromosomenkonfigurationen. So z. B. besitzt *Drosophila melanogaster* ein stabförmiges, zwei v-förmige und ein Dot-Chromosomenpaar. Um den Grundtypus in den Chromosomensatz von *Drosophila melanogaster* überzuführen, müßten zwei Chromosomenverschmelzungen angenommen werden. In anderen Fällen, bei denen aus einem v-förmigen Chromosom ein stabförmiges abgeleitet werden soll, ist eine Verlagerung des Kinetochors von der Chromosomenmitte zum Chromosomenende durch eine Inversion anzunehmen. Wir sehen also, daß nicht nur innerhalb einer Art verschiedene Strukturtypen vorkommen, sondern, daß sich auch die Chromosomen verschiedener Arten voneinander durch invertierte Abschnitte unterscheiden. Einen besonderen Beweis dafür, daß in der Phylogenie chromosomale Strukturveränderungen tatsächlich stattgefunden haben müssen, liefert uns die Untersuchung der Riesenchromosomen von Artbastarden, die durch Kreuzung zwischen manchen *Drosophila*-Arten erzielt werden können. Da sich in den Riesenchromosomen die homologen Chromosomenorte paaren, zeigt eine Paarung im Bastard an, daß die entsprechenden Abschnitte einander homolog sind, eine fehlende Paarung hingegen, daß in diesem Bereich einander nicht homologe Chromosomenorte gegenüberliegen. Durch Kreuzung zahlreicher *Drosophila*-Arten konnte nachgewiesen

werden, daß sich die Chromosomen verschiedener Arten häufig voneinander nur durch eine einfache oder aber auch durch mehrere Inversionen unterscheiden.

Wir können also feststellen, daß bei *Drosophila* ein inter- und ein intraspezifischer Polymorphismus beobachtet werden kann. Weiter wollen wir annehmen, daß der interspezifische Polymorphismus aus dem intraspezifischen Polymorphismus hervorgegangen ist. Eine Untersuchung natürlicher Populationen hinsichtlich chromosomaler Strukturänderungen wird es uns also gestatten, direkte Beobachtungen über die Dynamik und den Evolutionsprozeß zu gewinnen.

Die Theorie des adaptierten Polymorphismus.

Die am besten untersuchte strukturpolymorphe Art ist die nordamerikanische Spezies *Drosophila pseudoobscura*. Bei dieser finden sich besonders für das dritte Chromosom zahlreiche, durch Inversionen voneinander abweichende, chromosomale Strukturtypen in natürlichen Populationen. Untersucht man die relative Häufigkeit verschiedener Strukturtypen an geographisch verschiedenen Standorten, so lassen sich deutliche Häufigkeitsunterschiede feststellen. Während z. B. ein Strukturtyp „ST“ in Kalifornien häufig ist, ist ein anderer „AR“ dort relativ selten. In Arizona verschieben sich die Unterschiede. Dort erreicht AR eine hohe Frequenz, ST hingegen wird sehr selten. Analysiert man Stichproben aus natürlichen Populationen eines bestimmten Standortes periodisch, so können oft jahreszeitliche, periodische Häufigkeitsschwankungen der verschiedenen, nebeneinander existierende Strukturtypen festgestellt werden. Es ist daher anzunehmen, daß die verschiedenen chromosomalen Strukturtypen nicht rein zufällig eine bestimmte Häufigkeitsverteilung erreicht haben, sondern daß vielmehr eine Anpassung an die jeweiligen Umweltsverhältnisse vorliegt. Eine solche Anpassung kann nur dann erreicht werden, wenn durch die Selektion das Nicht-Angepaßte eliminiert wird. Man könnte annehmen, daß von mehreren, nebeneinander vorkommenden Strukturtypen eines Chromosoms irgendein Strukturtyp Träger einer Reihe günstig wirkender Allele wird und daher durch die Selektion begünstigt wird. In diesem Falle müsste je nachdem, ob die positive Wirkung nur im homozygoten Zustand oder auch im heterozygoten Zustand entfaltet werden kann, eine langsamere oder raschere Häufigkeitszunahme dieses Strukturtyps erwartet werden. Die mit diesem Strukturtyp konkurrierenden anderen chromosomalen Strukturtypen würden dann immer seltener werden. Der strukturelle Polymorphismus würde so durch die Selektion allmählich verschwinden und von den ursprünglichen Chromosomentypen nur einer, der die bestmögliche Anpassung an eine gegebene Umwelt zeigt, erhalten bleiben. Ein Genaustausch zwischen den verschiedenen koexistierenden Strukturtypen, der eine Übertragung der günstigen Gensequenz auf einen anderen Strukturtyp bewirken könnte, ist nicht möglich, da der Chromosomenstückeaustausch durch heterozygote Inversionen unterbunden wird. Tatsächlich aber findet man, daß strukturpolymorphe Populationen an dem einmal erlangten Polymorphismus festhalten. Es finden sich höchstens Schwankungen in der relativen Häufigkeit

der verschiedenen Chromosomentypen, aber eine Verdrängung eines oder mehrerer Strukturtypen kann nicht beobachtet werden. Offensichtlich dürfte also doch nicht die besonders vorteilhafte Anpassung einzelner Strukturtypen an die gegebene Umwelt als Erklärung für die chromosomale Variabilität herangezogen werden. Erst auf Grund von Untersuchungen künstlicher Populationen konnte dieses Problem geklärt werden.

Für solche Untersuchungen werden Populationskästen verwendet. Diese sind große, hölzerne Kästen, in denen Fliegenpopulationen in der Größe von 5.000 bis 10.000 Individuen kontinuierlich gehalten werden können. Bringt man nun in einen solchen Populationskasten eine Anfangspopulation ein, deren chromosomale Zusammensetzung bekannt ist, so kann durch laufende Stichprobenentnahme die Häufigkeitsverteilung der verschiedenen Strukturtypen kontrolliert werden. Solche Untersuchungen wurden wiederholt mit verschiedenen Drosophilaarten gemacht. Es zeigte sich, daß anfänglich eine Verschiebung in der Häufigkeitsverteilung der verschiedenen Strukturtypen eintrat, die allmählich schwächer und schwächer wurde und bei konstanten Umweltbedingungen zu einem Häufigkeitsgleichgewicht der verschiedenen Chromosomentypen führte. Ein solches Gleichgewicht kann sich aber nur dann einstellen, wenn die strukturell Heterozygoten den strukturell Homozygoten überlegen sind. Nehmen wir an, wir hätten in einer Population für ein bestimmtes Chromosom die zwei Strukturtypen AR und ST. In einer solchen Population werden AR/AR-, AR/ST-, und ST/ST-Individuen zu erwarten sein. Nur wenn die heterozygoten AR/ST-Tiere den beiden homozygoten AR/AR- und ST/ST-Tieren überlegen sind, wird sich ein solches Gleichgewicht einstellen. Wären nicht die Heterozygoten, sondern z. B. die ST/ST-Homozygoten den AR/ST- und den AR/AR-Tieren überlegen, so würde es zu einer allmählichen Elimination der AR-Strukturtypen kommen. Bei selektiver Überlegenheit von AR/ST jedoch und bei gleicher Vitalität der AR/AR- und der ST/ST-Tiere ist eine Gleichgewichtsfrequenz von 50% für beide Strukturtypen zu erwarten. Sind die AR/AR- und die ST/ST-Individuen nicht gleich vital, so liegt die Gleichgewichtsfrequenz nicht bei 50%, sondern erreicht irgendeinen anderen Wert; ein Gleichgewicht stellt sich aber auch dann ein. Offensichtlich sind die Verhältnisse in natürlichen Populationen gleichartig. Auch hier stellt sich ein bestimmtes Heterosisgleichgewicht ein, das durch Umwelteinflüsse wohl verschoben werden kann, aber doch zur konstanten Erhaltung des Strukturpolymorphismus führt.

Es erhebt sich nun die Frage, wie es dazu kommt, daß gerade die in Bezug auf die chromosomale Struktur Heterozygoten durch die Selektion besonders begünstigt erscheinen und daß gerade diese an die gegebenen Umweltsbedingungen und Umweltsschwankungen besonders adaptiert sind. Eine Erklärung hierfür gibt die Adaptationshypothese. Diese geht von der Tatsache aus, daß heterozygote Inversionen Crossing-over-Verhinderer sind, d. h. daß die ganze Gengruppe, die von der Inversionsschlinge umfaßt wird, vor Austauschvorgängen geschützt wird. Haben wir nun innerhalb einer Population für ein bestimmtes Chromosom etwa zwei verschiedene Strukturtypen, so können sich diese im Laufe mehrerer Generationen so aneinander adaptieren, daß ein optimaler Heterosiseffekt zustande kommt. Die durch die Inversion vor Austausch geschützten Genblöcke wirken nun als „Super-

Gene“ und entfalten ihre günstige Wirkung im heterozygoten Zustand. Als grobes Modell können wir folgende Vorstellung benutzen. Nehmen wir an, es wären in der Inversion die Gene A, B, C und D gelegen; von diesen würden in dem einen Strukturtyp die Allele A b C d und in dem anderen die Allele a B c D liegen; es würden außerdem die dominanten Allele jedes Gens (also A, B, C, D) eine höhere Vitalität bedingen als die rezessiven Allele (also a, b, c, d). Die Heterozygoten AbCd/aBcD wären dann den beiden homozygoten Kombinationen AbCd/AbCd und aBcD/aBcD überlegen. Die Genblöcke AbCd oder aBcD würden eine Superdominanz entfalten. Unter Superdominanz versteht man hier folgende Erscheinung: Nehmen wir an, wir hätten eine reine Linie, in der nur der eine Strukturtyp mit den Allelen AbCd vorkommt. Die durchschnittliche Vitalität in dieser Linie wäre unter gegebenen Bedingungen 0,8. In einer anderen Linie, in der nur der Strukturtyp mit den Allelen aBcD zu finden ist, wäre die Vitalität 0,6. Werden nun beide Linien miteinander gekreuzt, so wäre bei intermediärem Erbgang für die F₁-Bastarde eine Vitalität von 0,7, bei dominanter Erbwirkung eine Vitalität von höchstens 0,8 zu erwarten. Findet man für den F₁-Bastard eine erhöhte Vitalität, in unserem Falle etwa 0,9, dann spricht man von Superdominanz.

Adaptations- und Positioneffekthypothese.

Die Adaptationshypothese nimmt an, daß sich in der Phylogenie solche Gensysteme ausgebildet haben, die aneinander adaptiert sind und die durch die Inversionen vor Zerstörung bewahrt sind. Die koexistierenden Strukturtypen bilden allmählich ein ausbalanciertes, adaptiertes System, das den gegebenen Umweltbedingungen optimal angepaßt ist. Eine besondere Bestätigung erfährt diese Hypothese durch Versuche mit Strukturtypen verschiedener geographischer Herkunft. Während bei Konkurrenzversuchen zwischen Strukturtypen gleichen geographischen Ursprungs immer ein Heterosigleichgewicht erreicht wird, bricht dieses bei Verwendung von Strukturtypen verschiedener Herkunft häufig zusammen. Dies deshalb, weil dann Strukturtypen kombiniert werden, die nicht aneinander adaptiert sind. Es zeigt sich also, daß die Wirkung offenbar nicht von den sichtbaren chromosomalen Strukturunterschieden ausgeht, sondern von den in diesen Inversionen liegenden Genblöcken.

Eine andere Hypothese, die Positioneffekthypothese, nimmt hingegen an, daß die Wirkung der Gene auch von ihrer Lage im Chromosom abhängt und daß dadurch, daß durch eine Inversion andere Gene in Nachbarschaft kommen, eine Änderung in der Genwirkung eintreten kann. Es kann angenommen werden, daß ein solcher Positionseffekt auch für die Entstehung des strukturellen Polymorphismus eine Rolle spielt. Es ist nicht zu erwarten, daß ein neu entstandener Strukturtyp unmittelbar nach seiner Entstehung bereits adaptiert ist und dadurch selektiv solange an Häufigkeit zunimmt, bis ein Häufigkeitsgleichgewicht erreicht ist. Es ist vielmehr anzunehmen, daß bei der Entstehung eines neuen Strukturtyps durch eine Strukturumkehrung keinerlei Anpassung und somit keine selektive Begünstigung besteht. Ohne eine solche kann aber keine Häufigkeitszunahme erwartet wer-

den. Nimmt man jedoch an, daß durch eine Inversion ein günstiger Positionseffekt zustande kommen kann, so bereitet die Frage, wie es zur Ausbreitung eines neuen Strukturtyps kommt, keine Schwierigkeiten. Ein Positionseffekt entfaltet seine Wirkung sofort bei Entstehung einer Inversion und bewirkt so deren Häufigkeitszunahme. Beobachtungen an *Drosophila subobscura*, bei der ein röntgeninduzierter Strukturtyp gefunden wurde, der unmittelbar nach seiner Entstehung einen positiven Heterosis-effekt entfalten konnte, sprechen sehr für die Positionseffekthypothese. Sehr wahrscheinlich ist jedoch keine der beiden Hypothesen allein ausreichend, um die Dynamik in strukturell polymorphen Populationen zu erklären. Eine Kombination der beiden Hypothesen jedoch wäre mit den meisten bisherigen Beobachtungen vereinbar. Dabei ist anzunehmen, daß der Positionseffekt vorwiegend bei der Entstehung, die genische Adaptation jedoch bei der Erhaltung des strukturellen Polymorphismus von ausschlaggebender Bedeutung wären.

Strukturpolymorphismus und Artenstehung.

Wie oben gezeigt werden konnte, ist die Häufigkeit der koexistierenden Strukturtypen in verschiedenen geographischen Gebieten nicht gleich. Es unterscheiden sich also die geographischen Rassen in ihrer chromosomalen Zusammensetzung quantitativ. Aber nicht nur quantitative Unterschiede sind zu beobachten, sondern in vielen Fällen auch qualitative. Besonders bei geographisch weit voneinander entfernten Populationen derselben Art finden sich häufig in der einen Population Strukturtypen, die in der anderen vollständig fehlen. Es weichen solche Populationen oft voneinander so stark ab, wie Arten voneinander. Der Unterschied zwischen den chromosomalen Rassenunterschieden und den Artunterschieden ist keinesfalls ein prinzipieller. Der Hauptunterschied ist wohl der, daß zwischen Rassen kein Isolationsmechanismus wirksam ist, der einen Genaustausch zwischen den Populationen verhindert, während zwischen Arten, infolge einer scharfen Isolationssschranke, kein regelmäßiger Genaustausch stattfindet. Man könnte sich also vorstellen, daß es dann zur Entstehung einer Art kommt, wenn zwischen den Rassen einer *Drosophilart* irgendein Isolationsmechanismus ausgebildet wird. Tatsächlich konnten auch derartige Evolutionsschritte in natürlichen Populationen beobachtet werden. Wie neuere Untersuchungen zeigten, ist *Drosophila paulistorum* eine solche Art, bei der wir eine Artbildung in „*statu nascendi*“ beobachten können. Von dieser Art gibt es zahlreiche geographische Rassen, die bei Kreuzungsversuchen nicht in allen Fällen fertil sind. Bei manchen Rassenkreuzungen konnten überhaupt keine Nachkommen, bei anderen nur sterile F_1 -Bastard-Männchen gewonnen werden. Andere Rassenkreuzungen hingegen sind wieder voll fertil. Es konnten mehrere Rassenkreise unterschieden werden, deren Populationen untereinander vollkommen fertil sind, Kreuzungen zwischen diesen Rassenkreisen ergeben jedoch keine oder nur sterile Nachkommenschaft. Allerdings sind diese Rassenkreise nicht streng voneinander getrennt. Es finden sich für die verschiedenen Rassenkreise verschiedene Zwischenpopulationen, die mit Individuen unterschiedlicher Rassenkreise fertile Nachkommenschaft produzie-

ren. Bei Untersuchung zahlreicher Wildpopulationen konnten Standorte gefunden werden, an denen Vertreter verschiedener Rassenkreise nebeneinander vorkommen. Solche sympatrischen Populationen produzieren nun miteinander keine Nachkommenschaft; sie leben voneinander streng getrennt. Auf den ersten Blick erscheint es, als ob solche sympatrischen Populationen verschiedenen Arten angehörten. Nichtsdestoweniger müssen wir daran festhalten, daß *Drosophila paulistorum* eine einzige Art darstellt. Dies nicht deshalb, weil die Teilpopulationen morphologisch nicht voneinander unterschieden werden können. Das Entscheidende ist die Existenz von „Überbrückungs-Populationen“. Durch sie ist ein Genaustausch zwischen den sympatrischen Populationen, wenn auch über Umwege, so doch prinzipiell möglich. Erst durch den Ausfall der Überbrückungs-Populationen könnte ein Rassenkreis vollkommen isoliert und so zu einer eigenen Art werden. Ein solcher isolierter Rassenkreis wäre dann in seiner weiteren Entwicklung (z. B. in der Ausbildung des Strukturpolymorphismus) vollkommen unabhängig von den anderen Rassenkreisen. Die Art bei *Drosophila* ist somit eine, wie durch das Studium des strukturellen Polymorphismus klar wird, aus vielen Teilpopulationen zusammengesetzte Mendel-Population, innerhalb der ein Genaustausch in allen Richtungen möglich ist. Sie ist eine reale Einheit der Evolution.

L i t e r a t u r v e r z e i c h n i s .

- Weitere Details und ausführliche Literaturangaben finden sich in:
DOBZHANSKY, Th.: Genetics and the origin of species. Columbia Univ. Press. New York, 1951.
DOBZHANSKY, Th., and B. SPASSKY: *Drosophila paulistorum*, a cluster of species in statu nascendi. Proc. Nat. Acad. Sci., 45, 419—428, 1959.
PATTERSON, J. T., and W. S. STONE: Evolution in the Genus *Drosophila*. The Macmillan Co., New York, 1952.
SPERLICH, D.: Experimentelle Beiträge zum Problem des positiven Heterosis-effektes bei der strukturpolymorphen Art *Drosophila subobscura*. Z. Verb.-Lehre, 90, 422—436, 1958.
SPIESS, E.: Papers on animal population genetics. Little, Brown and Co., Toronto, 1962.
WRIGHT, S., and Th. DOBZHANSKY: Genetics of natural populations. XII. Experimental reproduction of some of the changes caused by natural selection in certain populations of *Drosophila pseudoobscura*. Genetics, 31, 125—156, 1946.