

Abstrakt

Opakovaná adaptace představuje jedinečnou příležitost ke studiu mechanismů evoluce v rámci přirozeného experimentu s několika opakováními. Již dříve byla studována opakovaná adaptace *Arabidopsis arenosa*, divokého příbuzného modelového organismu *Arabidopsis thaliana*, na vysokohorské prostředí. Genomická analýza pomocí selekčních skenů odhalila sadu kandidátních alel. Zde uvádím navazující funkční studii kandidátní horské adaptivní alely *FAR5*. Mé konkrétní otázky byly: Jaké jsou vlastnosti horské (*A*) alely ve srovnání s nížinnou (*F*) alelou? Existuje nějaký fenotypový projev těchto dvou různých alel *FAR5*? Jaké faktory prostředí utvářejí distribuci horské alely *FAR5* mezi populacemi *A. arenosa*?

Nejprve ukazují, že přirozená variabilita genu *FAR5* hrála roli v adaptaci na vysokohorské prostředí: identifikovala jsem čtyři SNP, které byly pozitivně selektovány v horských populacích při všech pěti vysokohorských kolonizacích *A. arenosa*. Tři z těchto SNP jsou kódující a jsou spolu svázané, čímž tvoří jasně odlišitelnou horskou alelu proteinu *FAR5*. Pomocí unikátního křížení založeného na přirozené dostupné variabilitě (standing variation) dvou identifikovaných alel *FAR5* jsem připravila jedince nesoucí nepůvodní alely na genomovém pozadí nížinných a horských populací. Poté jsem provedla transplantační experiment do vysokohorského prostředí rakouských Alp a zkoumala jsem fenotypový projev těchto dvou alel. Vzhledem k uváděné funkci *FAR5* v biosyntéze vosku u *A. thaliana* jsem využila profilování metabolitů pomocí GC-MS. Mé výsledky ukazují jasný fenotypový efekt kandidátní horské adaptivní alely. Substrátová specifita enzymu *FAR5* je posunuta z nížinné 18C na horskou 16C, což vede ke zvýšené produkci kratšího primárního mastného alkoholu (C16:0-OH) v rostlinách nesoucích horskou alelu *FAR5*. Tyto výsledky experimentálně podporují *FAR5* v roli důležitého hráče při produkci horského adaptivního fenotypu a přináší otázku, jaká je funkce takové metabolické změny. Provedla jsem tedy asociaci genotypu s podmínkami prostředí, abych odhalila, které faktory prostředí mohou být zodpovědné za přirozenou variabilitu *FAR5*. Pozorovala jsem asociaci horské alely *FAR5* s vyššími jarními srážkami, nižším slunečním zářením ve vegetačním období a nižší minimální zimní teplotou. Celogenomová asociáční studie (GWAS) odhalila osm genů významně spojených s podobnými faktory prostředí jako *FAR5*. Některé z těchto genů se podílejí na regulaci klíčení semen. V souvislosti s možným vlivem změny substrátové specifity na produkci suberinu a s expresí *FAR5* v obalu semen navrhuji hypotézu o jeho adaptivním vlivu v regulaci klíčení semen. Další faktory také naznačují možnou roli v odolnosti vůči patogenům nebo suchu. K posouzení přesného dopadu horské alely *FAR5* je třeba navazující důkladná studie zaměřená na tuto problematiku.

Celkově tato studie přispívá k pochopení opakované adaptace na vysokohorské prostředí prostřednictvím charakterizace a funkční validace kandidátní alely horské adaptace. Odhalení mechanismů zodpovědných za adaptaci na takovéto dramatické změny v podmínkách prostředí, jaké vidíme mezi nížinnými a vysokohorskými populacemi, posouvá naše chápání adaptace. Toto pochopení by mohlo být dále přínosné například v souvislosti se změnou klimatu.