

UNIVERSITÀ POLITECNICA DELLE MARCHE
DIPARTIMENTO SCIENZE DELLA VITA E DELL'AMBIENTE



**UNIVERSITÀ
POLITECNICA
DELLE MARCHE**

*Corso di Laurea
Scienze biologiche*

*Adattamento alla vita acquatica dei whippomorpha
Adaptation to the aquatic life of the whippomorpha*

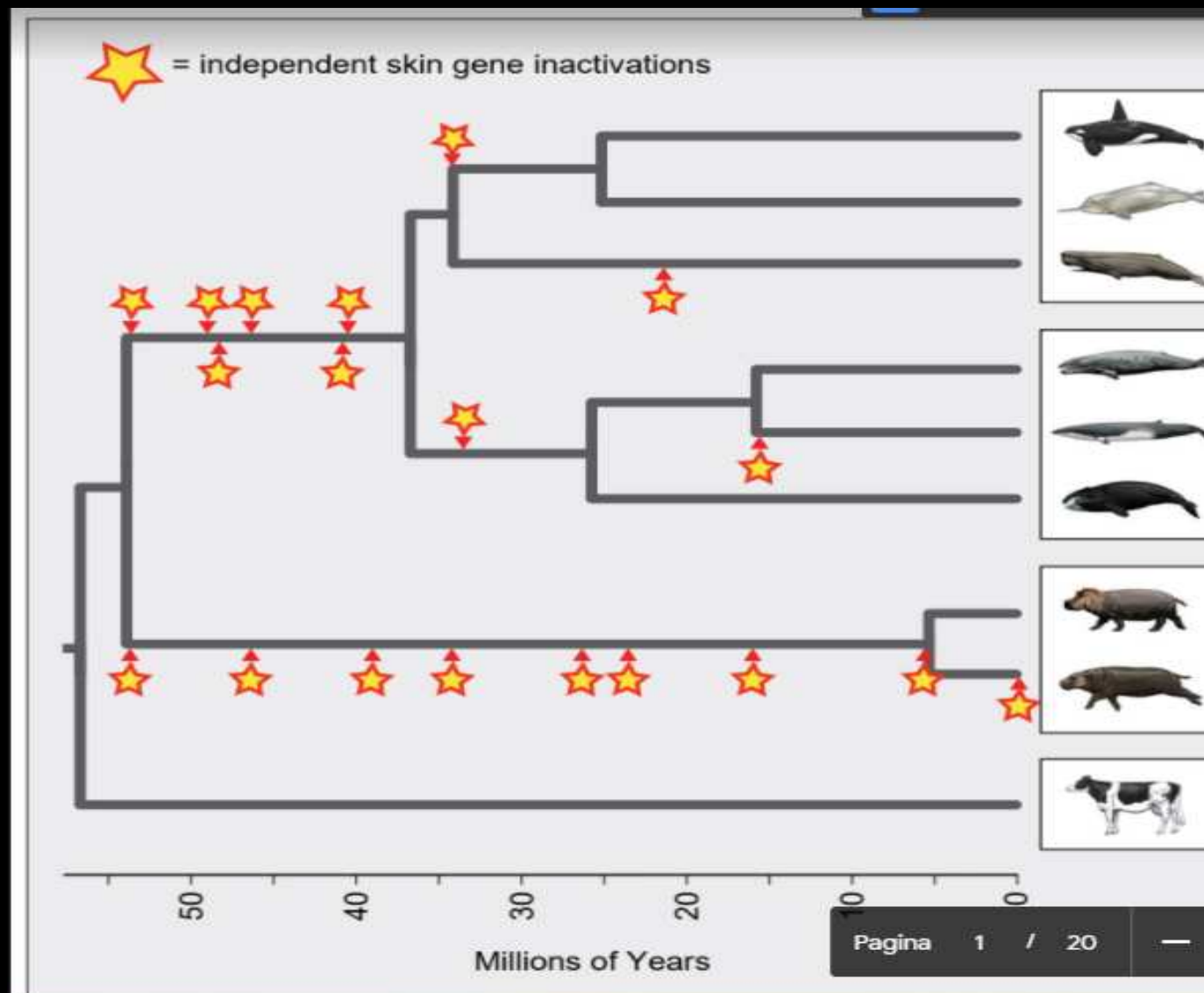
*Tesi di laurea di
Simone Cappelletti S1082956*

*Docente referente
Vincenzo Caputo Barucchi*

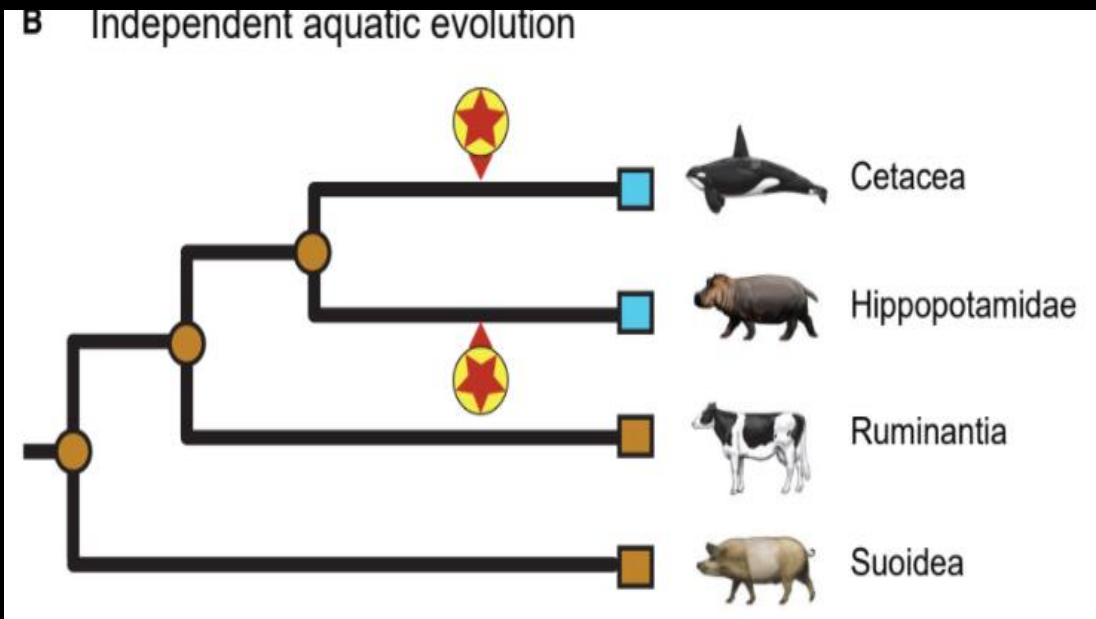
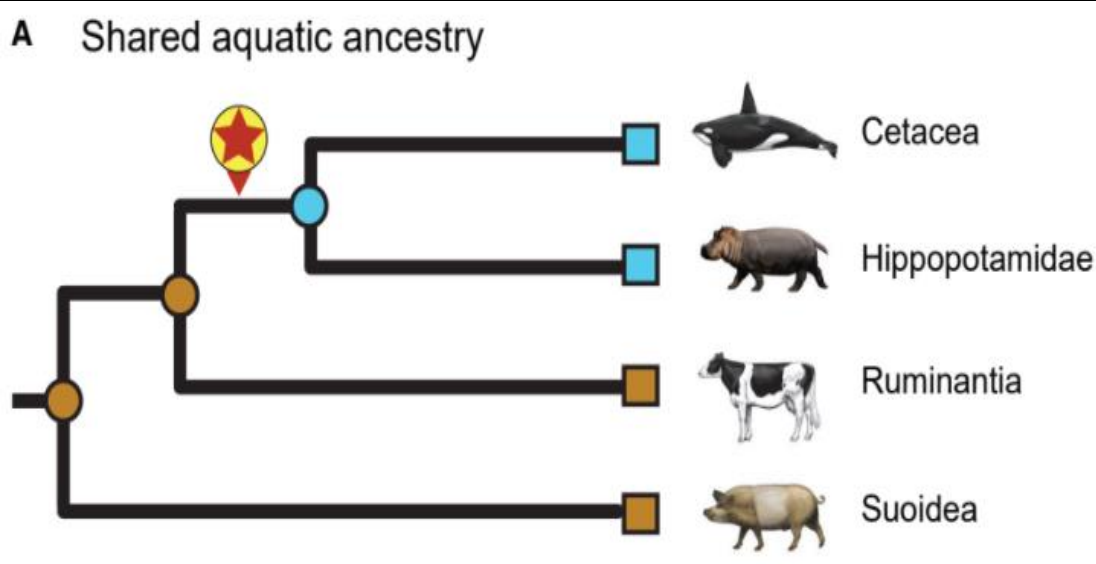
*Sessione Autunnale riservata alle lauree triennali (Dicembre
2021)*

Anno Accademico 2020-2021

ADATTAMENTO ALLA VITA ACQUATICA DEI WHIPPOMORPHA



Introduzione



→ Del gruppo Whippomorpha , fanno parte due insiemi di mammiferi che sono: gli ippopotami e i cetacei. Entrambi i gruppi hanno caratteristiche tipiche dei mammiferi acquatici.

→ Ci sono due ipotesi diverse al riguardo: la prima sostiene che i due gruppi abbiano un antenato comune semi-acquatico. L'altra teoria sostiene che le caratteristiche simili si sarebbero sviluppate nei due gruppi in maniera indipendente. Qual è la teoria corretta?

Comparazione dell'istologia della pelle tra ippopotami e cetacei.

Table 1. Continued

| Cellular/ anatomical feature | Human | Pig | Cow | Hippo | Gray whale (facial skin only) | Common bottlenose dolphin (facial skin only) |
|--|---|----------------------|----------------------|--|---|---|
| Hair follicle-associated sebaceous gland | present, variable in size and often prominent | present, rudimentary | present | absent | absent | absent |
| Meibomian glands | present | present | present | absent | absent | absent |
| Sweat glands | apocrine and eccrine glands | apocrine glands only | apocrine glands only | eccrine glands; possibly apocrine glands | absent | absent |
| Dermal adipose tissue | prominent | prominent | poorly defined | absent | abundant adipocyte clusters throughout the dermis | abundant adipocyte clusters throughout the dermis |

| | | | | in all epidermal layers | in all epidermal layers | in all suprabasal epidermal layers |
|---------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|----------------------------|---------------------------------|-------------------------|------------------------------------|
| Lipid distribution in stratum corneum | inter-cellular | N/A | N/A | mostly inter-cellular | mostly intra-cellular | mostly intra-cellular |
| Stratum basale | present | present | present | present | present | present |
| Stratum spinosum | present, thin | present, medium | present | present, medium | present, very thick | present, very thick |
| Stratum granulosum | present | present | present | poorly defined | absent | absent |
| Stratum corneum | present, variable thickness | present, variable thickness | present, thin | present, medium | present, very thick | present, very thick |
| Epidermal barrier | intact | intact | intact | intact | disrupted | disrupted |
| Pelage hair follicles | present, variable hair density across | present, variable hair density across | present, high hair density | present, variable hair density, | absent | absent |

→ Sono state condotte delle analisi sulla pelle presente sulle varie parti del corpo dell'ippopotamo che poi sono state confrontate con quelle fatte sulla pelle del tursiope e della balena grigia. Queste caratteristiche sono state poi confrontate con quelle degli umani e di altri cetartiodattili, quali il maiale e il bovino.

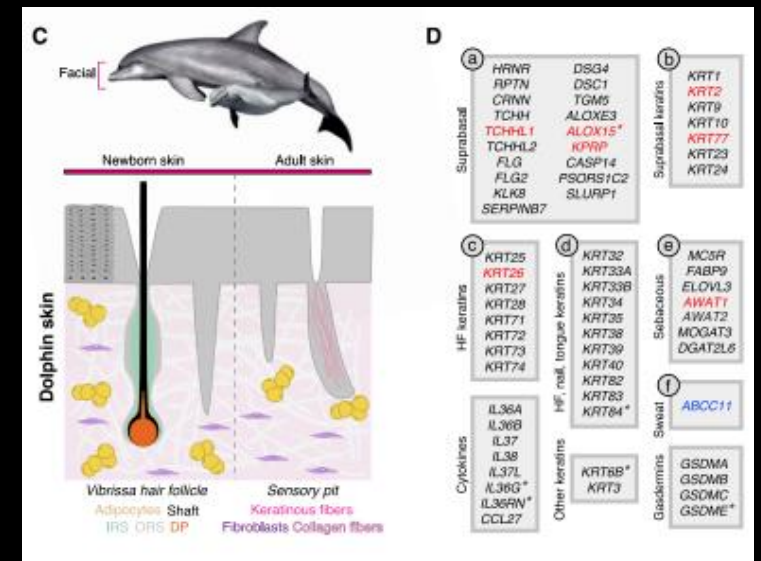
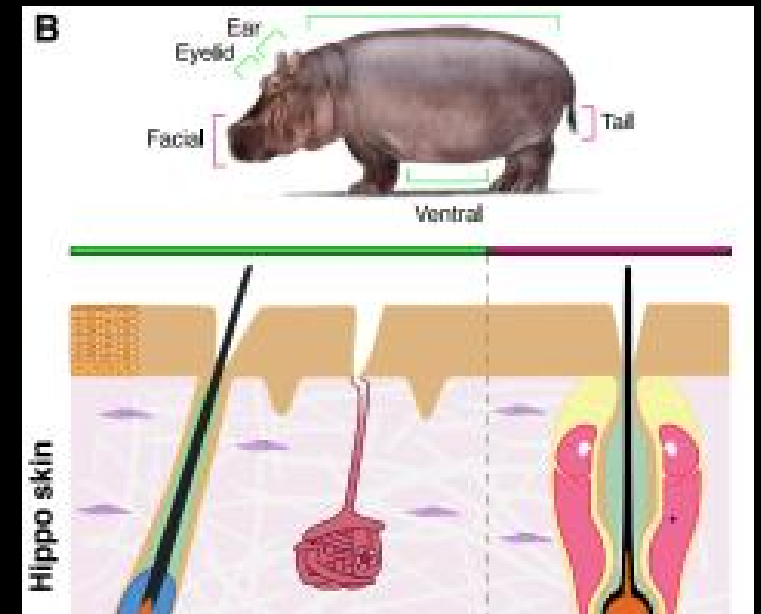
*Proiezione del genoma e modelli di geni
inattivati in ippopotami e cetacei.*

- **Facendo le proiezioni di allineamenti genomici tra i 63 taxa di mammiferi per le proteine codificate dai geni che sono inattivate negli ippopotami e nei cetacei, ma non nei mammiferi terrestri, è stato possibile individuare 38 geni che hanno subito delle mutazioni inattivanti o sono stati completamente soppressi in questi taxa.**
- **Tra questi troviamo 8 geni che avevano funzioni primarie o solo relative alla pelle e alle sue appendici ectodermiche.**

Paragone di geni inattivati della pelle e fenotipi epidermici di cetacei ed ippopotami.

→ La pelle dei cetacei è molto spessa e si rinnova rapidamente. Non c'è la differenziazione nello strato corneo cheratinizzato e questo conferma la sua perdita della funzione di barriera, che invece c'è in quella degli ippopotami.

→ Queste modifiche sono da associare alla perdita di funzione di numerosi geni che partecipano alla differenziazione completa della pelle e all'inattivazione dei geni cheratinici soprabasali.



La tempistica nell'inattivazione dei geni in Hippopotamidae e Cetacea.

Table 2. Inactivation dates for pseudogenized skin genes

| Gene | Hippopotamidae | Choeropsis | Cetacea | Mysticeti | Balaenoptera | Delphinida | Physeteroidea |
|------------------|----------------|------------|--------------------|--------------------|--------------|------------|---------------|
| <i>ABCC11</i> | | 0 | 40.54 | | | | |
| <i>ALOX15</i> | 23.54 | | | | 15.74 | 34.13 | 21.44 |
| <i>AWAT1</i> | 53.92 | | 48.23 | | | | |
| <i>KPRP</i> | 39.01 | | CDS deleted | | | | |
| <i>KRT2</i> | 26.41 | | | 33.64 ^a | | | |
| <i>KRT26</i> | 15.98 | | 48.93 ^b | | | | |
| <i>KRT77</i> | 45.75 | | 53.92 ^c | | | | |
| <i>KRTAP 7-1</i> | 34.18 | | 40.94 | | | | |
| <i>MOGAT3</i> | | | 46.37 | | | | |
| <i>TCHHL1</i> | 5.42 | | CDS deleted | | | | |

Mean inactivation dates for skin-related genes in cetaceans and hippos based on eight different combinations of codon frequency model (CF1 and CF2), fixed versus estimated dN/dS values for the pseudogenetic branch category, and one versus two rates for synonymous substitutions. Estimates based on individual analyses are provided in [Table S3](#).

^aCDS (partial) only present in Mysticeti

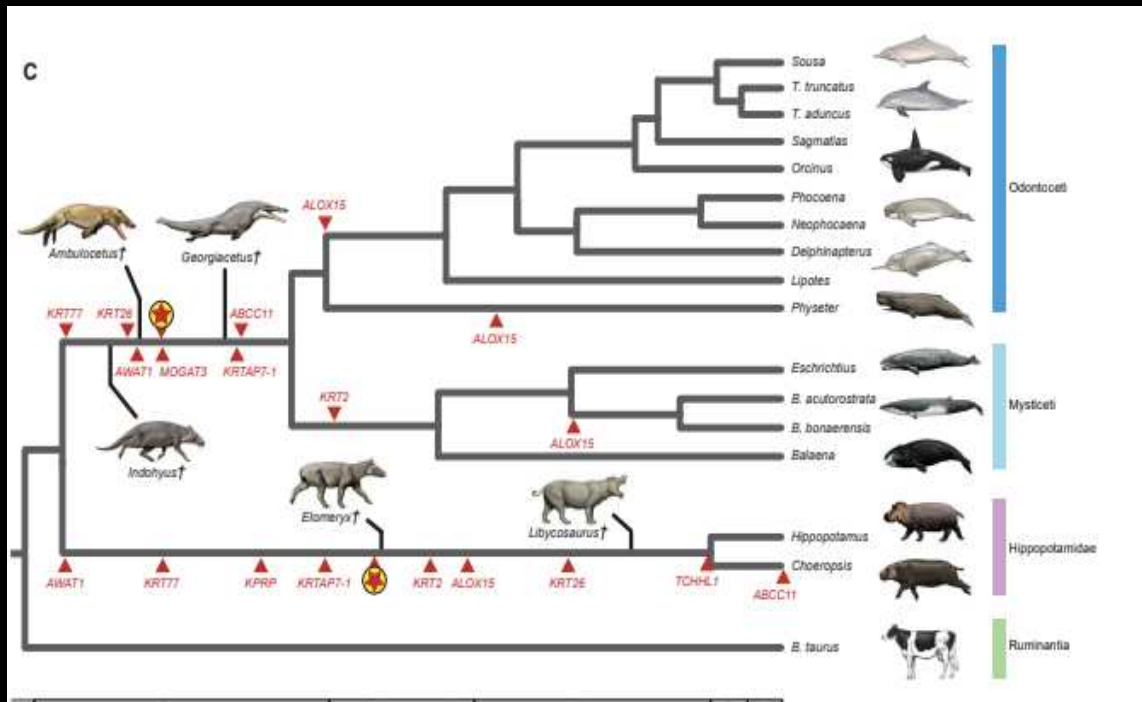
^bCDS only present in Delphinida

^cCDS only present in Mysticeti

- Sono state fatte delle analisi per stimare le date delle perdite geniche e si è scoperto che nel ramo evolutivo Hippopotamidae esse risalgono in media a 30,5 milioni di anni fa (ma).
- Per i cetacei, le perdite risalgono invece a circa 46,5 ma.

Integrazione di dati molecolari, istologici e paleontologici.

Facendo degli screening genomici, sono stati identificati dei geni specifici della pelle che sono inattivati negli ippopotami e nei cetacei, notando anche però che nessuno di questi geni ha condiviso mutazioni inattivanti. Inoltre, ulteriori studi hanno notato che l'inattivazione dei geni della pelle differisce di 16 milioni di anni tra cetacei ed ippopotami.



→ Tutto questo fa propendere che l'evoluzione di tratti comuni nei whippomorpha sia indipendente e parallela.

Riferimenti

- 1) Gatesby J., Geisler J.H. et al (2013). A phylogenetic blueprint for a modern whale. *Mol. Phylogenetic. Evol.* 66, 479-506.
- 2) Huelsmann M., Hecker N. et al (2019). Genes lost during the transition from land to water in cetaceans highlight genomic changes associated with aquatic adaptations. *Sci. Adv.* 5, eaaw6671.
- 3) Sokolov W. (1962). Adaptations of mammalian skin to the aquatic mode of life. *Nature* 195, 464-466.
- 4) Springer S. M. et al (2021). Genomic and anatomical comparisons of skin support independent adaptation to life in water by cetaceans and hippos. *Current Biology* 31, 2124-2139.

RIASSUNTO ESTESO

La transizione macroevolutiva dalla terraferma alla vita obbligatoria sull'idrosfera marina si è verificata due volte nella storia dei mammiferi: Cetacea e Sirenia. Nel caso dei Cetacea (balene, delfini e focene), le filogenesi molecolari forniscono prove inequivocabili che i cetacei completamente acquatici e gli ippopotami sono parenti viventi più stretti l'uno dell'altro. Ricostruzioni ancestrali suggeriscono che alcuni adattamenti al regno acquatico si siano evolute nell'antenato comune dei Cetancodonta (Cetacea + Hippopotamidae). Un'ipotesi alternativa è che questi adattamenti si siano evoluti indipendentemente nei cetacei e negli ippopotami. Qui, ci concentriamo sull'apparato tegumentario e valutiamo queste ipotesi, integrando nuovi dati istologici per cetacei e ippopotami, i primi dati su scala genomica per l'ippopotamo pigmeo, schermi genomici completi e analisi evolutive molecolari per geni codificanti proteine che sono stati inattivate in ippopotami e cetacei. Abbiamo identificato otto geni correlati alla pelle che sono inattivati sia nei cetacei che negli ippopotami, inclusi i geni correlati alle ghiandole sebacee, ai follicoli piliferi e alla differenziazione epidermica. Tuttavia, nessuno di questi geni mostra mutazioni inattivanti condivise da cetacei e ippopotami. Le date medie per l'inattivazione dei geni della pelle in questi due cladi servono come indicatore per i cambiamenti fenotipici e suggeriscono che la riduzione/perdita dei peli, la perdita delle ghiandole sebacee e le modifiche al processo di cheratinizzazione si sono verificate 16 milioni di anni prima nei cetacei (46,5 milioni di anni fa) rispetto a ippopotami (30,5 milioni di anni fa). Questi risultati, insieme alle differenze istologiche nel tegumento, supportano l'ipotesi che gli adattamenti della pelle alla vita acquatica si siano evoluti in maniera indipendente negli ippopotami e nei cetacei.