

Reconstruction of evolutionary history and genomic changes in polyploid species complexes



Doctoral thesis
for
the award of the doctoral degree
of the Faculty of Mathematics and Natural Sciences
of the University of Cologne

submitted by
Jozefien Denise R. Van de Velde
2024

Abstract

Whole-genome duplications (WGDs), which result in polyploidy, are recognized as important hallmarks in evolutionary history across the tree of life. Although some lineages survived and diversified after WGDs, the majority likely went extinct. This may be due to fertility issues faced by nascent polyploids. First, the production of viable gametes by a new polyploid may fail due to improper chromosomal segregation. Second, polyploid gametes are often incompatible with the gametes produced by more common parental diploid species. In order to understand the complex adaptations required to overcome these challenges, I use an approach based on genomic data in varied diploid-tetraploid systems. Such genomic approach in a 'non-model system' requires first and foremost a high-quality genome assembly, in this thesis exemplified by the genome assemblies of two *A. lyrata* accessions, which reveal how immediate transition to self-compatibility was established in the allotetraploid *A. kamchatica*. As the extent of reproductive challenges depends on the mode of polyploid formation, I further describe two distinct approaches to determine the origin and inheritance mode of a tetraploid species.

Finally, I apply those and other approaches to the diploid-tetraploid species complex of Australian burrowing frogs *Neobatrachus*, amphibians living in a desert. While most polyploid vertebrates reproduce asexually, these Australian burrowing frogs form an interesting exception, with multiple tetraploid sexual species. A chromosome-level genome assembly of *N. pictus*, whole-genome resequencing of multiple individuals across the genus and genome-wide selection scans reveal not only signatures of local adaptation and ongoing introgression, but also provide the first genetic insight into the adaptation to polyploidy in vertebrates. Specifically, tetraploid-specific selection signatures are found in genes with roles in synaptonemal complex and crossover distribution (e.g. *SYCE2*, *PRR19*), as well as chromosome and spindle sizing (e.g. *Condensin-2*, *KifC1*). These genetic changes in polyploids probably increase crossover interference and spindle size to ensure successful chromosomal segregation during the cell cycle. The synaptonemal complex also plays a significant role in the adaptation to WGD in tetraploid plant *A. arenosa*, indicating potential convergent evolution in adaptation to polyploidy between members of the animal and plant kingdoms.

Zusammenfassung

Genomverdopplungen, die zur Polyploidie führen, gelten als bedeutende Meilensteine in der Evolutionsgeschichte quer durch den gesamten Lebensbaum. Obwohl einige Abstammungslinien Genomverdopplungen überlebten und sich anschließend diversifizierte, ist die Mehrzahl vermutlich ausgestorben. Ein möglicher Grund dafür sind Fortpflanzungsprobleme, mit denen neu entstandene Polyploide kämpfen. Erstens kann die Produktion lebensfähiger Gameten bei einem neuen Polyploiden aufgrund fehlerhafter Chromosomensegregation scheitern. Zweitens sind polyploide Gameten häufig inkompatibel mit den Gameten der häufigeren diploiden Elternarten. Um die komplexen Anpassungen zu verstehen, die zur Überwindung dieser Herausforderungen erforderlich sind, verfolge ich einen auf Genomdaten basierenden Ansatz in verschiedenen diploid-tetraploiden Systemen. Ein solcher genomischer Ansatz in einem „Nicht-Modellsystem“ erfordert in erster Linie eine hochqualitative Genom Assemblierung, die in dieser Dissertation am Beispiel der Genom Assemblierungen zweier *A. lyrata*-Akzessionen veranschaulicht wird. Diese enthüllen, wie der unmittelbare Übergang zur Selbstkompatibilität im allotetraploiden *A. kamchatica* etabliert wurde. Da das Ausmaß der Fortpflanzungsprobleme davon abhängt, wie ein Polyploid entstanden ist, stelle ich außerdem zwei verschiedene Methoden vor, um den Ursprung und die Vererbungsweise einer tetraploiden Art zu bestimmen.

Abschließend wende ich diese und weitere Ansätze auf den diploid-tetraploiden Artenkomplex der australischen Grabfrösche *Neobatrachus* an, Amphibien, die in Wüstengebieten leben. Während sich die meisten polyploiden Wirbeltiere asexuell fortpflanzen, bilden diese australischen Grabfrösche eine bemerkenswerte Ausnahme mit mehreren tetraploiden Arten, die sich sexuell fortpflanzen. Eine Genom Assemblierung von *N. pictus*, die Ganzgenomsequenzierung mehrerer Individuen aus dem gesamten Genus sowie genomweite Selektionsanalysen offenbaren nicht nur Signaturen lokaler Adaptation und anhaltender Introgression, sondern liefern auch erstmals genetische Einblicke in die Adaptation an Polyploidie bei Wirbeltieren. Konkret wurden tetraploidspezifische Selektionssignaturen in Genen nachgewiesen, die eine Rolle im synaptonemalen Komplex und in der Crossover-Verteilung spielen (z. B. *SYCE2*, *PRR19*), sowie in Genen, die an der Chromosomen- und Spindelgrößenregulation beteiligt sind (z. B. *Condensin-2*, *KifC1*). Diese genetischen Veränderungen in Polyploiden erhöhen vermutlich die Crossover-Interferenz und die Spindelgröße, um eine erfolgreiche Chromosomensegregation während des Zellzyklus zu gewährleisten. Der synaptonemale Komplex spielt auch bei der Adaptation an Genomverdopplung in der tetraploiden Pflanze *A. arenosa* eine bedeutende Rolle, was auf eine mögliche konvergente Evolution in der Adaptation an Polyploidie zwischen Vertretern des Tier- und Pflanzenreichs hindeutet.