

# Genetica delle popolazioni

---

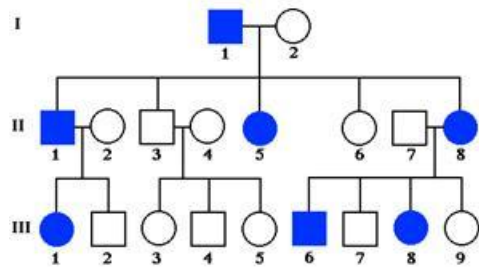
*Insegnamento di Biologia Evoluzionistica  
Corso di Laurea Magistrale in Ecologia ed Evoluzione  
Università di Ferrara  
AA 2011-2012  
Docente: Giorgio Bertorelle*

# Cos'è la genetica delle popolazioni?

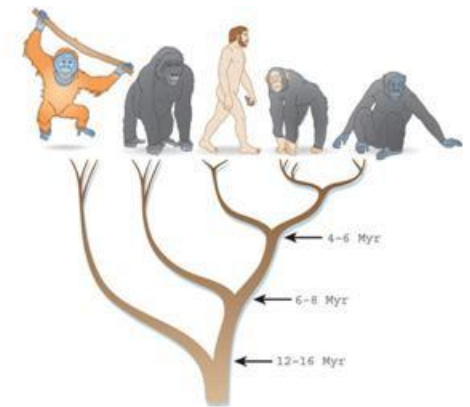
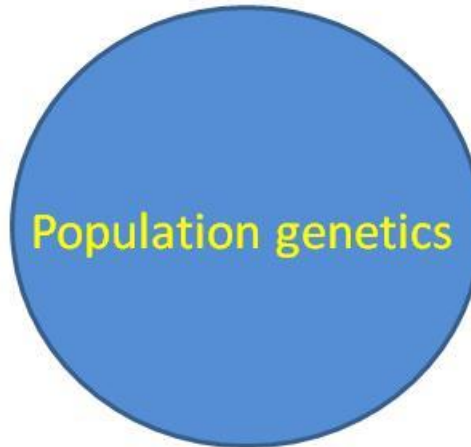
---

- E' lo studio della variabilità all'interno di una specie
  - Senza variabilità, almeno in parte geneticamente determinata, non c'è evoluzione!
  - Lo studio della variabilità genetica tra specie è studiata spesso non con metodi della genetica di popolazioni (p.e., filogenesi)
- E' l'estensione delle leggi di Mendel dalle famiglie alle popolazioni
- E' stata sviluppata per capire le basi genetiche dell'evoluzione
  - Quindi, la genetica di popolazioni studia come e perchè variano, o restano costanti, le frequenze degli alleli e dei genotipi nelle popolazioni
    - Per i caratteri quantitativi, spesso si ricorre alla genetica quantitativa (o genetica dei caratteri quantitativi), che considera gli effetti dei geni più che i geni stessi
- Si applica a molte discipline: evoluzione, conservazione, medicina, scienze forensi, agraria, tassonomia, genomica, etologia, ecc.
- Si può conserare una parte della genetica evoluzionistica

# Cos'è la genetica delle popolazioni?



Pedigree 1. An idealized pedigree of a family with hypercholesterolemia, an autosomal dominant disease where the heterozygote has a reduced number of functional low density lipoprotein receptors.



## Premessa: concetti e terminologia di base in genetica

---

- Geni, DNA genico e non genico, codificante e non codificante
- Genomi

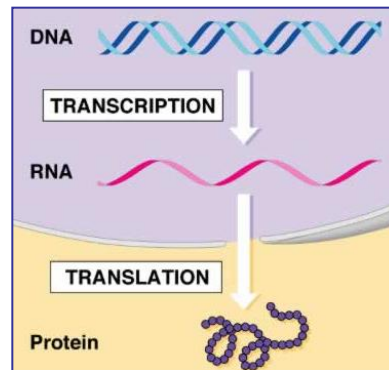
## Premessa: concetti e terminologia di base in genetica

---

### Cos'è un gene?

“for many purposes it is not grievously wrong to describe DNA as made of genes (and non-coding regions), and genes as coding for proteins”

Ridley, 2004



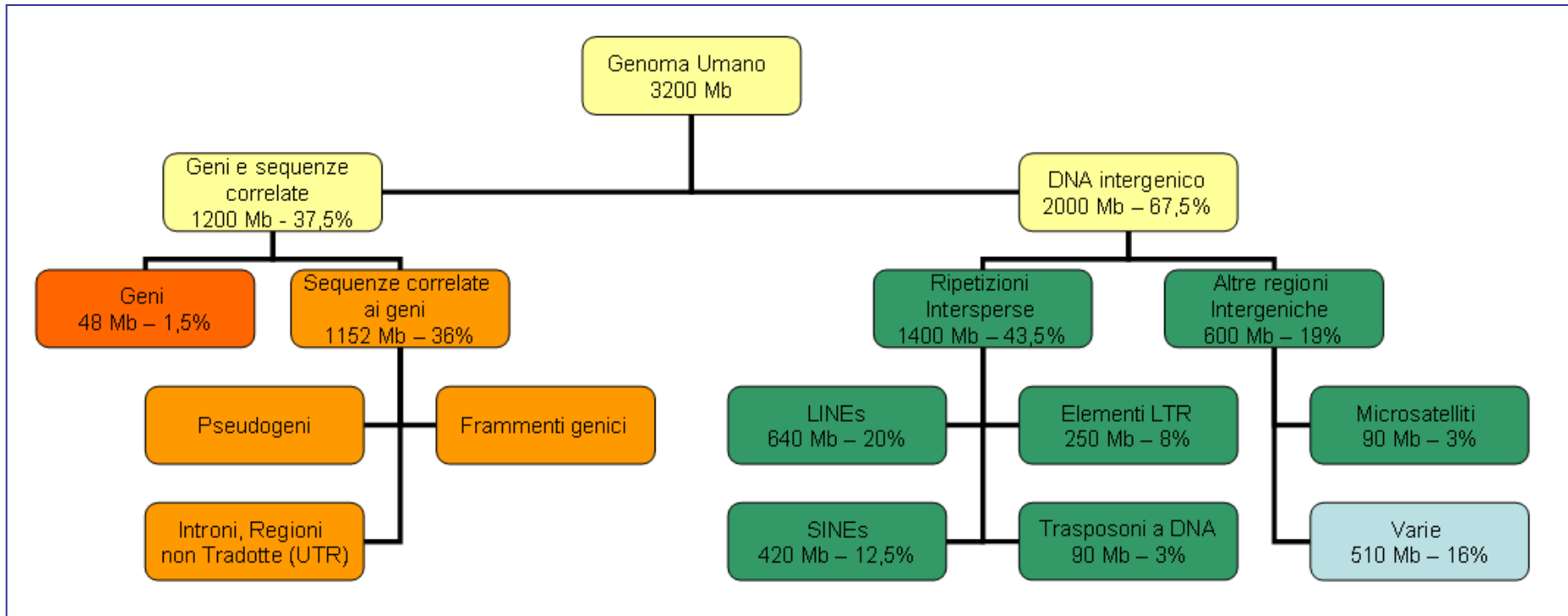
### Ma:

- A large fraction of genes do not encode for proteins (rRNA, tRNA, microRNA, ..)
- The same locus may encode a large variety of transcripts (*alternative transcription start sites, alternative transcription termination site, alternative splicing*)
- Some genes overlap each other (with the possibility of 'genes within genes')
- Ligation of mRNA molecules encoded by separate loci (*trans-splicing*)

The implications of such findings for our understanding of evolution have yet to be figured out (Pearson 2006)

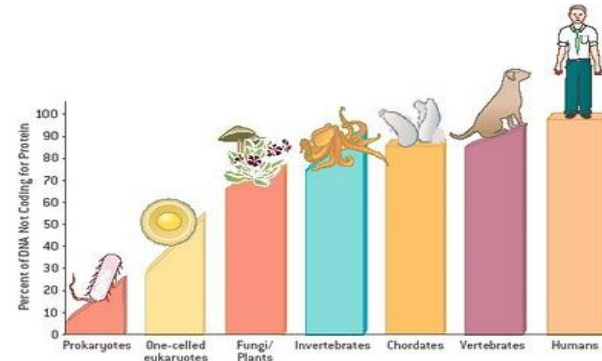
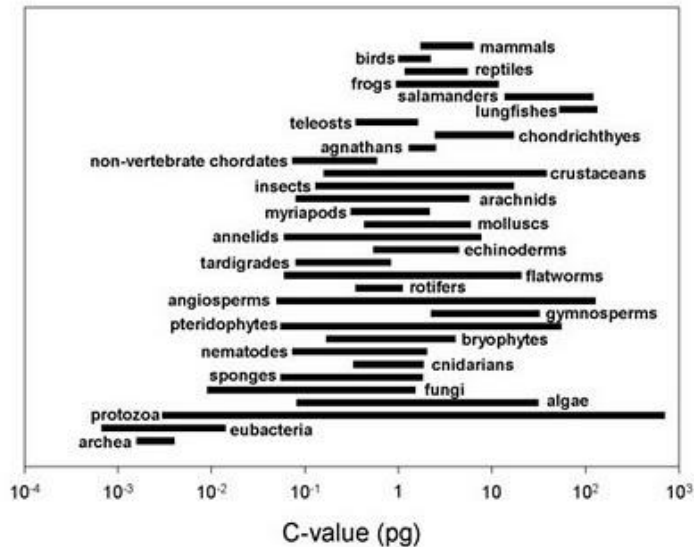
# Premessa: concetti e terminologia di base in genetica

## DNA genico e DNA non genico (esempio uomo)

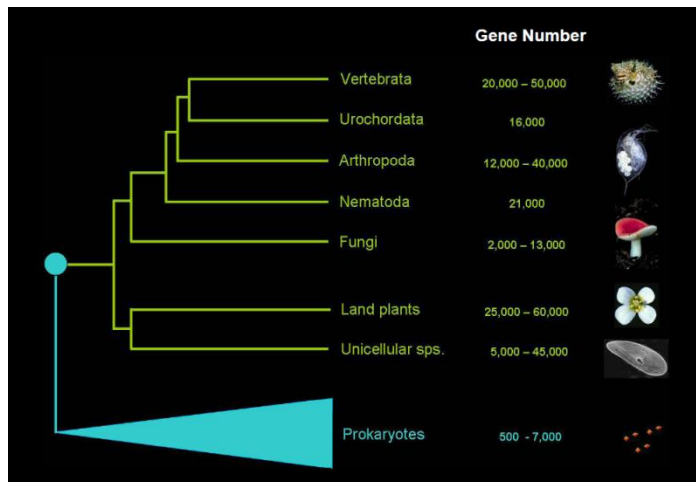


# Premessa: concetti e terminologia di base in genetica

## Genomi: dimensioni, frazione di DNA non codificante, numero di geni, numero di cromosomi



NONPROTEIN-CODING SEQUENCES make up only a small fraction of the DNA of prokaryotes. Among eukaryotes, as their complexity increases, generally so, too, does the proportion of their DNA that does not code for protein. The noncoding sequences have been considered junk, but perhaps it actually helps to explain organisms' complexity.



- *Myrmecia pilosula* (formica) **2**
- *Drosophila* **8**
- *Amoeba* **12**
- *Saccharomyces* **32**
- *Homo* **46**
- *Gorilla* **66**
- *Ophioglossum* (felce) **1260**
- *Aulachanta* (radiolario) **1600**

## Premessa: concetti e terminologia di base in genetica

---

- Geni, DNA genico e non genico, codificante e non codificante
- Genomi
- Genotipo e fenotipo
- Corredo aploide e diploide
- Loci, alleli, aplotipi
- Quando si parla di variabilità genetica?



# Premessa: quando si parla di variabilità genetica?



	*	20	*	40	*	60											
ibp2 :	ALWQFN	GMIKR	CPSE	PLLD	FNNY	GCYCG	LGGSG	STPVD	DLDRCC	QTHDNC	YKQAK	LDSCR	ML	...	64		
poa :	NLYQF	KNMIC	TQPS	RSUW	FADY	GCYCG	RGGSG	STPVD	DLDRCC	QVHDNC	YNEAE	KS	GL	...	62		
ip2pb :	ALWQFR	SMIKR	CAIP	PSHP	PLMD	FNNY	GCYCG	LGGSG	STPVD	DLDRCC	QTHDNC	YRDA	KN	SG	...	63	
ceh :	ALWQFN	GMIKR	CPSE	PLLD	FNNY	GCYCG	LGGSG	STPVD	DLDRCC	QTHDNC	YKQAK	LDSCR	ML	...	64		
pis :	ALWQFR	SMIKR	CAIP	PSHP	PLMD	FNNY	GCYCG	LGGSG	STPVD	DLDRCC	QTHDNC	YRDA	KN	SG	...	63	
psha :	NLYQF	KNMIC	TQPS	RSUW	FADY	GCYCG	RGGSG	STPVD	DLDRCC	QVHDNC	YNEAE	KS	GL	...	62		
ae7 :	NLYQF	SYLIQ	CAANG	HGRPT	TUHY	MDY	CG	AGGS	STPVD	DLDRCC	KIHDDC	YDEAG	R	SG	...	62	
buna :	NLINF	MEMIR	YTL	CE	TGGE	YADY	GCYCG	AGGS	SRPID	ALDRCC	VHDNC	YGAEK	HKC	...	63		
c.lpa :	SLFEL	GKMIL	QET	TK	PAKS	YGAY	CN	CVLGR	GRKPK	ATDR	CCYVH	KCY	KK	...	59		
ppa :	SVLEL	GKMIL	QET	TK	AITS	YGSY	CNCG	HGR	GRQPK	ATDRCC	FVHKC	YK	KL	...	59		
pp21 :	SLVQF	FETLIM	KIAGR	GLL	WYSAY	GCYCG	GGH	GLPQD	ATDRCC	FVHD	CCY	KAT	...	59			
.aypc :	NLWNF	HMRIR	LTT	GK	AALS	GF	YCHC	GVGR	GRSPRD	ATDRCC	VHD	CCYK	LEK	...	61		
psj :	SLIQF	FETLIM	KVARK	GHF	WYSNY	GCYCG	GGG	GRPQD	ATDRCC	FVHD	CCY	KVT	...	59			
	l	f	mI			Y	G	C	G	G	P	D	DRCC	Hd	CY	C	p

	*	80	*	100	*	120	*																																	
ibp2 :	..	NYSY	SCSN	NEIT	CSSE	NN	ACEAF	ICNCD	RNA	AICF	SK	..	VPT	..	NKEH	GNLD	..	KKNC	.....	117																				
poa :	YFRT	YSY	ECSC	QCT	LT	CTCG	GNNA	ACAA	AVDC	DRL	AAIC	FAG	..	APY	..	DNND	..	INIL	..	KKAC	.....	118																		
ip2pb :	YFRT	YSY	SCSN	NEIT	CSRN	NA	ACEAF	ICNCD	RNA	AICF	SK	..	APY	..	NKEH	GNLD	..	TKKY	.....	119																				
ceh :	YFRT	YSY	SCSN	NEIT	CSSE	NN	ACEAF	ICNCD	RNA	AICF	SK	..	VPT	..	NKEH	GNLD	..	KKNC	.....	123																				
pis :	YFRT	YSY	SCSN	NEIT	CSRN	NA	ACEAF	ICNCD	RNA	AICF	SK	..	APY	..	NKEH	GNLD	..	TKKY	.....	124																				
psha :	YFRT	YSY	ECSC	QCT	LT	CTCG	GNNA	ACAA	AVDC	DRL	AAIC	FAG	..	APY	..	DNND	..	INIL	..	KKAC	.....	119																		
ae7 :	KMSA	YD	YCG	EN	GP	YC	NRIK	KCLR	FVDC	DVE	AA	CFAR	..	APY	..	NAN	..	IND	..	TKKR	.....	119																		
buna :	KT	OSY	YK	LTK	TI	IC	Y	AG	CAR	IVDC	DR	TAA	LC	FG	..	SEY	..	EGH	..	IND	..	TAR	.....	120																
c.lpa :	KKDR	YSY	WKR	DK	TIV	C	GENN	SCL	KE	CE	CD	KAV	AIC	LRE	..	LN	..	NE	..	KVR	..	YI	..	RP	..	LCH	..	KAD	..	AC	.....	121								
ppa :	KTD	YSY	WKN	KAI	LIC	..	EEN	P	CK	EM	CE	CD	KAV	AIC	LRE	..	NL	..	DTY	..	NR	..	KV	..	KAY	..	FL	..	KCH	..	KP	..	DT	.....	121					
pp21 :	KIV	YSY	YSE	EN	GLIC	..	GGD	P	CG	TQ	CE	CD	KAA	AIC	FRD	..	IP	..	SY	..	LN	..	K	..	WLF	..	PK	..	CH	..	E	..	PE	..	RC	.....	122			
.aypc :	KFL	SY	KFS	NS	GR	ITC	..	ARQ	..	SCR	SQ	CE	CD	KAA	AIC	FRD	..	IP	..	SY	..	LN	..	KV	..	QY	..	NKH	..	G	..	ST	..	PR	..	C	.....	124		
psj :	KMD	YSY	FSE	EN	GLIC	..	GGD	P	CK	KE	IC	CE	DR	AA	AIC	FRD	..	L	..	TL	..	DR	..	R	..	WA	..	PK	..	CH	..	Q	..	EE	..	SE	..	FC	.....	124
	Ysy	i	c		C	C	Cd	aa	icf	Y	n		C																											

Crime DNA Crime DNA Crime DNA Crime DNA Crime DNA Crime DNA Crime DNA Crime DNA Crime DNA Crime DNA Crime DNA Crime DNA Crime DNA Crime DNA Crime DNA  
 GTCGACCGGTGACCGTGCGGTACACAGTGCTCCGGATAGCTGATAGCTCCGGTG  
 CAGCTGGCCACTGGCACGCATGTGTACAGAGGCCATATCGACTATCGAGGCCAC

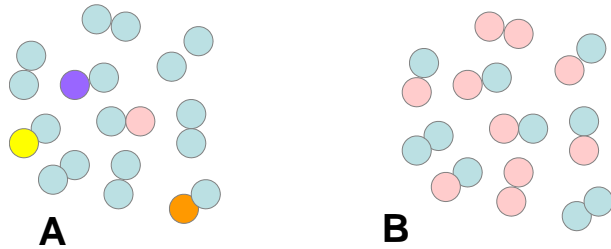
Suspect 1 DNA Suspect 1 DNA Suspect 1 DNA Suspect 1 DNA Suspect 1 DNA Suspect 1 DNA Suspect 1 DNA Suspect 1 DNA Suspect 1 DNA Suspect 1 DNA Suspect 1 DNA  
 GTCCAGCCGGACCGTACCGGTAGATCAGCCGGTAGATTGATAGCGTGATGTG  
 CAGGGTCGGCCTGGCATGGCCATCTAGTCGGCCATCTAACTATCGCACTACAC

Suspect 2 DNA Suspect 2 DNA Suspect 2 DNA Suspect 2 DNA Suspect 2 DNA Suspect 2 DNA Suspect 2 DNA Suspect 2 DNA Suspect 2 DNA Suspect 2 DNA  
 GTCTACGTAATCGTAGCCATCCGGACAGTGTGCAGGATCGTACATGCTACGGT  
 CAGATGCATTAGCATCGGTAGGCCTGTACACGTGTAGCATGTACGATGCAC

Suspect 3 DNA Suspect 3 DNA Suspect 3 DNA Suspect 3 DNA Suspect 3 DNA Suspect 3 DNA Suspect 3 DNA Suspect 3 DNA Suspect 3 DNA Suspect 3 DNA  
 GTCGACCGGTGACCGTGCGGTACACAGTGCTCCGGATAGCTGATAGCTCCGGTG  
 CAGCTGGCCACTGGCACGCATGTGTACAGAGGCCATATCGACTATCGAGGCCAC

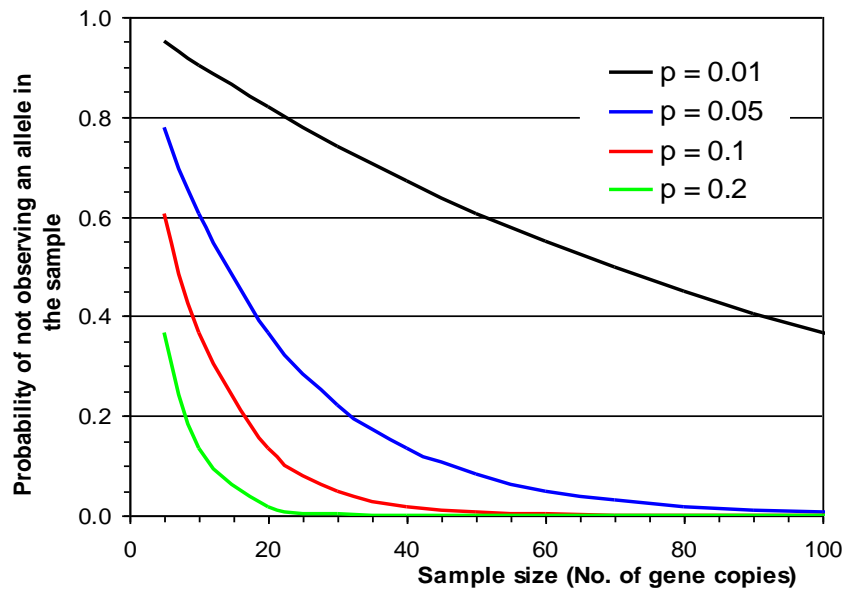
Suspect 4 DNA Suspect 4 DNA Suspect 4 DNA Suspect 4 DNA Suspect 4 DNA Suspect 4 DNA Suspect 4 DNA Suspect 4 DNA Suspect 4 DNA Suspect 4 DNA  
 GTCTCCATCCGGACTACCATACATCTGGTGTACCGGTGATATCGTCCGGGTG  
 CAGAGGTAGGCCTGATGGTATGTAGACCACATGGGCCACTATAGCAGGCCAC

# Premessa: quando si parla di variabilità genetica?



In generale: gli individui all'interno di una specie non sono tutti identici ad un carattere almeno in parte ereditabile

Specifico per un frammento di DNA: non tutti gli individui nella popolazione hanno la stessa sequenza di DNA



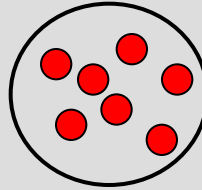
Chiaramente, alleli rari non verranno osservati se i campioni sono piccoli

*Una distinzione importante: variabilità genetica adattativa e non adattativa*

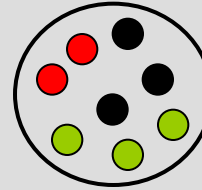
# Variabilità genetica entro e tra gruppi

---

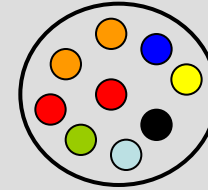
## Variation within groups



Low



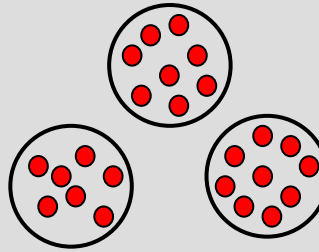
Medium



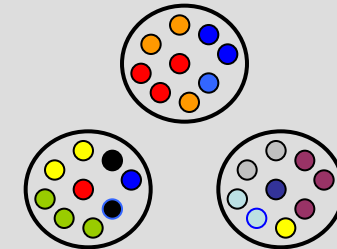
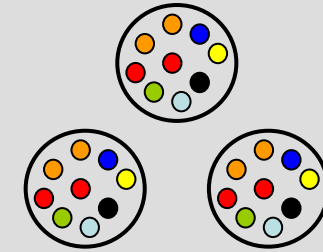
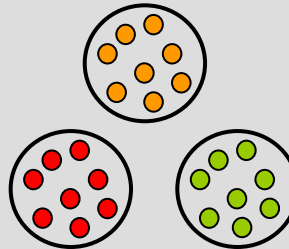
High

## Variation between groups

Low



High



## Premessa: concetti e terminologia di base in genetica

---

- Geni, DNA genico e non genico, codificante e non codificante
- Genomi
- Corredo aploide e diploide
- Loci, alleli, aplotipi
- Genotipo e fenotipo
- Quando di parla di variabilità genetica?
- Locus monomorfico e locus polimorfico
- Omozigote e eterozigote
- Frequenze alleliche e frequenze genotipiche
- Dominante, recessivo, codominante

# La genetica di popolazioni modella e studia empiricamente le forze evolutive

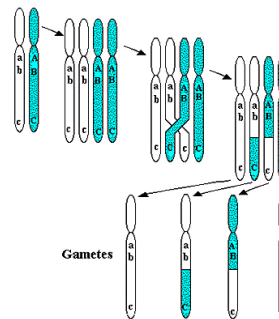
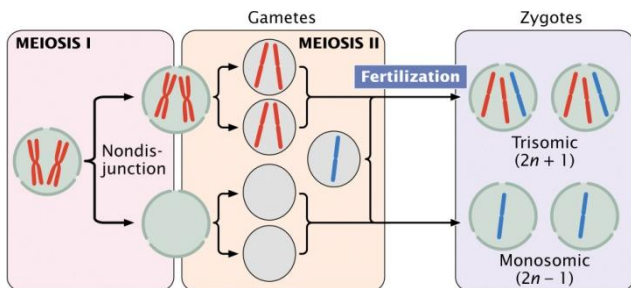
---

## Temi che verranno trattati

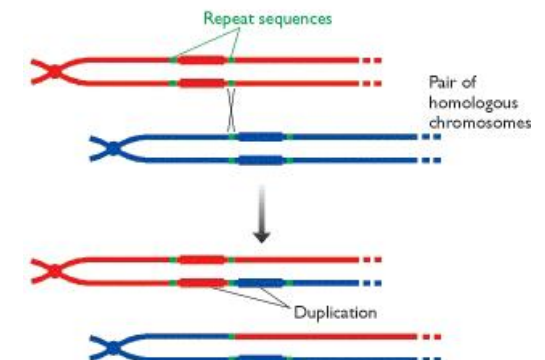
1. Origine della variabilità: la mutazione
2. Origine di nuove combinazioni a più loci: la ricombinazione
3. Come si misura la variabilità genetica?
4. Quanto è geneticamente variabile una specie?
5. Il modello di partenza: la popolazione “ideale”
6. La popolazione “ideale” è in equilibrio
7. Deriva genetica: evoluzione non vuol sempre dire adattamento
8. Selezione naturale: i modelli per studiarla
9. Deriva e selezione: chi vince?
10. La deriva facilita a volte la selezione e l'adattamento?

# 1. Origine della variabilità: la mutazione

- **Mutazione:** qualsiasi cambiamento ereditabile a livello della sequenza di DNA
  - può avere un effetto oppure no
  - è la sorgente primaria del polimorfismi, sui quali può lavorare la selezione naturale
  - ogni nuova mutazione è posseduta inizialmente da un individuo; capire il suo destino nella popolazione è lo scopo della genetica di popolazioni
- Le mutazioni che avvengono nei genomi possono essere di tipi molto diversi, e con meccanismi molecolari molto diversi
  - mutazioni di una singola base, inserzioni, delezioni, riarrangiamenti dei cromosomi, poliploidizzazione, ecc.
  - mutazioni dovute a agenti chimici, errori nella replicazione, ricombinazione e misappaiamenti, elementi trasponibili, ecc.

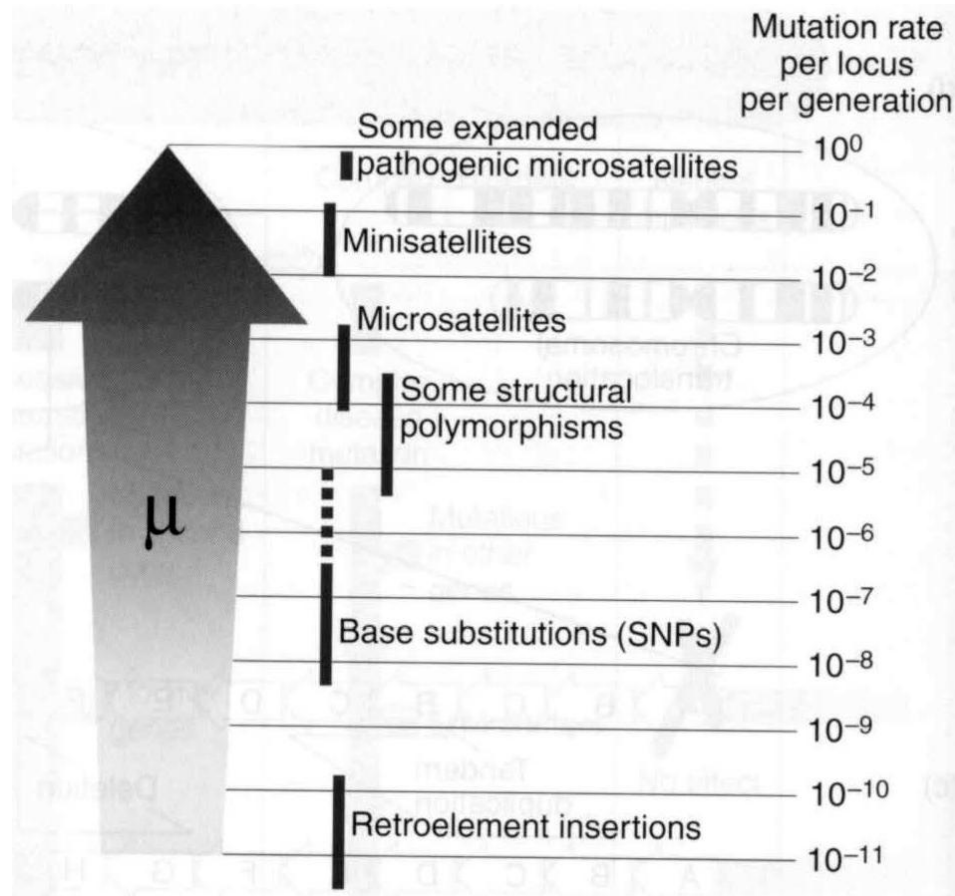


(A) Unequal crossing over



# 1. I diversi tipi di mutazione avvengono con tassi diversi

---



# 1. I diversi tipi di mutazione avvengono con tassi diversi

Mutazione ricorrente da a ad A con frequenza  $u = 10^{-5}$

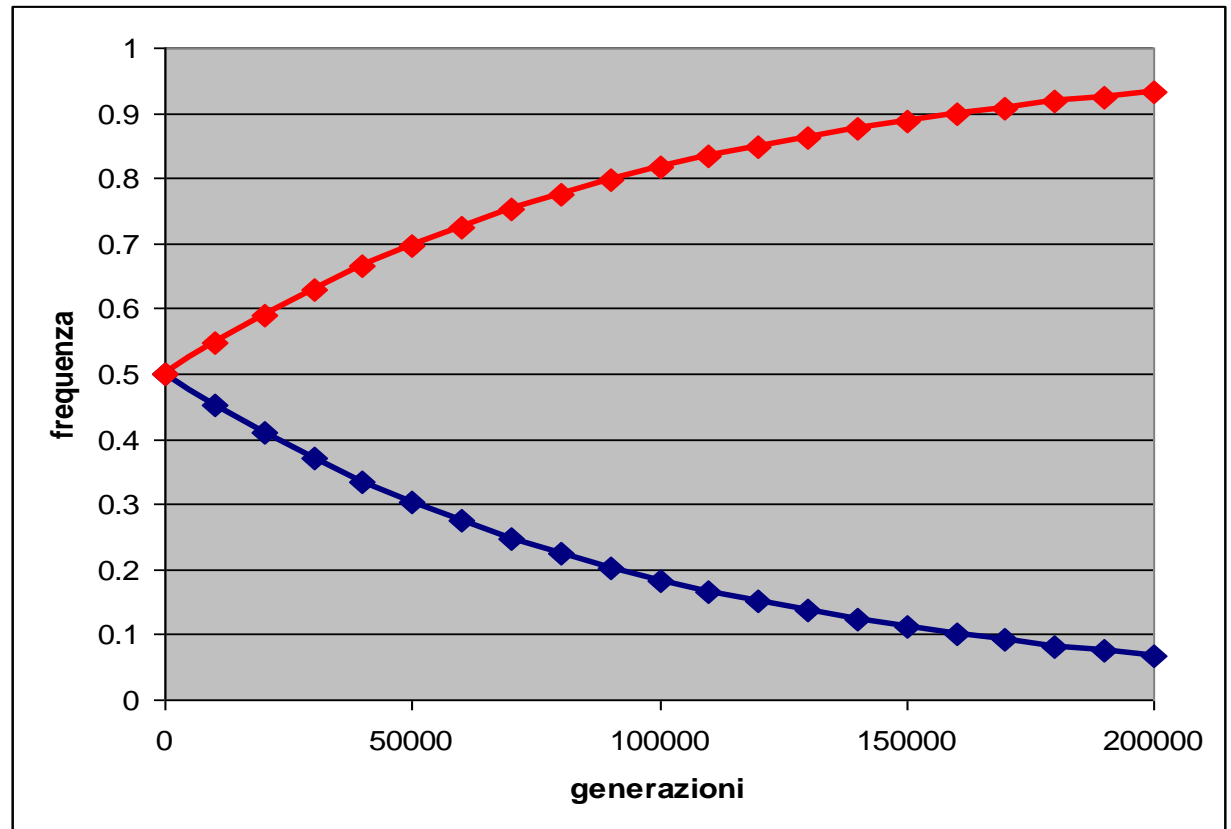
$$f(a)_1 = f(a)_0 - f(a)_0 * u = f(a)_0 * (1-u)$$

$$f(a)_2 = f(a)_1 - f(a)_1 * u = f(a)_0 * (1-u) - f(a)_0 * (1-u) * u = f(a)_0 * (1-u)^2$$

$$f(a)_t = f(a)_0 * (1-u)^t$$

in generale

- tasso troppo basso per causare cambiamenti sostanziali nella frequenza degli alleli
- tasso apprezzabile per l'introduzione di variazione genetica dovuta a mutazione, calcolata per il genoma nella sua interezza





# 1. La mutazione, anche se rara, può fare molto

---

Nell'uomo, circa 175 mutazioni per genoma ogni generazione, 1,6 nei geni

Se  $N = 1.000.000$  individui, e supponiamo ci siano 25.000 geni nel genoma

→  $1,6 \times 1.000.000 / 25.000 =$  numero medio di mutazioni per gene per generazione = 64

Tasso di mutazione MC1R:  $2 \times 10^{-9}$  per base per generazione

Mutazioni per colore nero = 2 (diploide) \* 10 (mutazioni nel gene che producono colore nero)

$* 2 \times 10^{-9} = 4 \times 10^{-8} = 1 / 25.000.000$

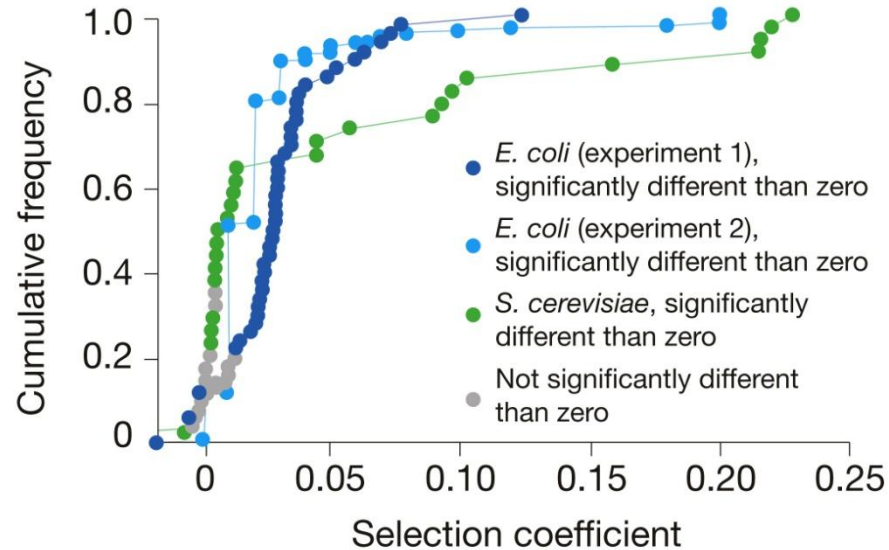
Se ci sono 50.000 femmine, che fanno circa 5 cuccioli all'anno = 250.000 cuccioli all'anno

Ogni cucciolo ha la mutazione per il colore del mantello con probabilità 1/100. Ogni 1000 anni:  
10 mutanti per quel gene

Il caso produce variabilità potenzialmente utile non tanto raramente!

# 1. Mutazioni e selezione

(b)

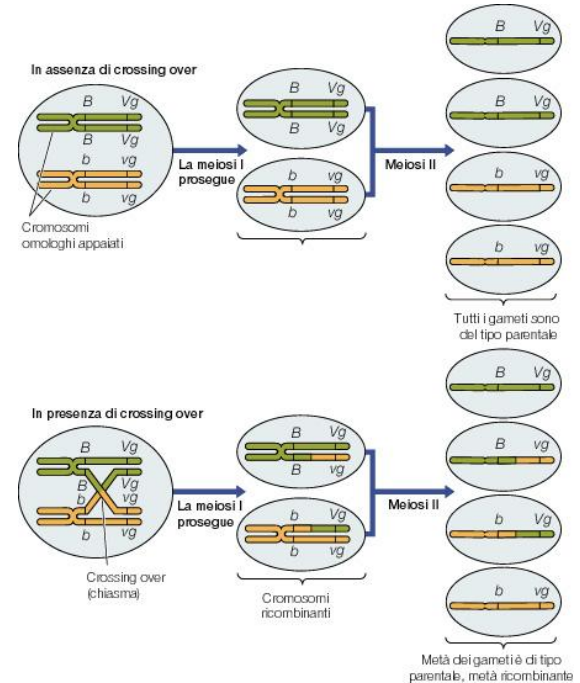
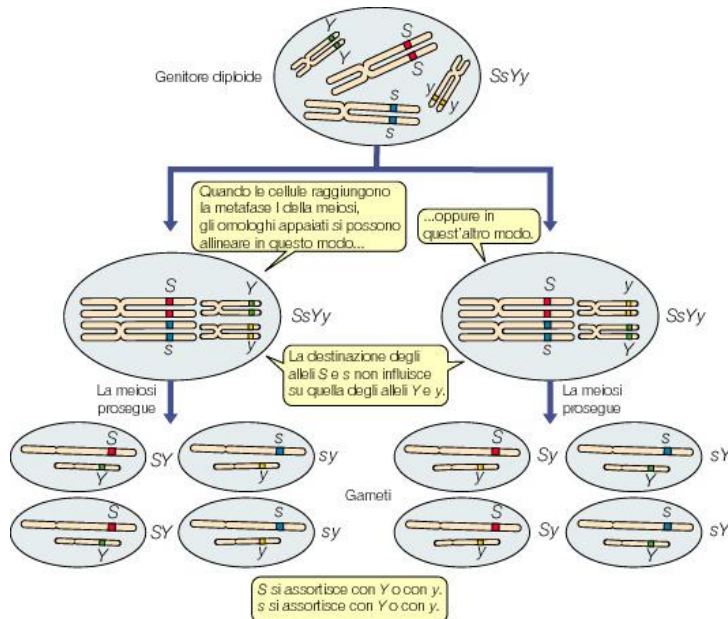


Copyright © 2004 Pearson Prentice Hall, Inc.

Fig. 4.6b Effect of large random insertions on fitness in *E. coli* and yeast. The selection coefficient is the reduction in growth rate (fitness) of mutant cells relative to non-mutated controls

*Alcune mutazioni hanno effetti benefici, la gran parte hanno effetti nulli o leggermente deleteri, poche sono letali*

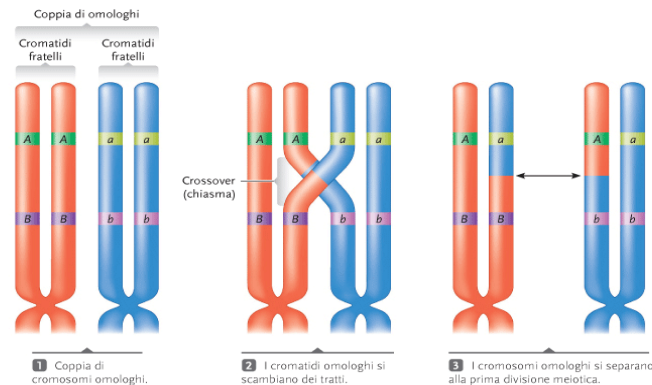
## 2. Origine di nuove combinazioni a più loci: la ricombinazione



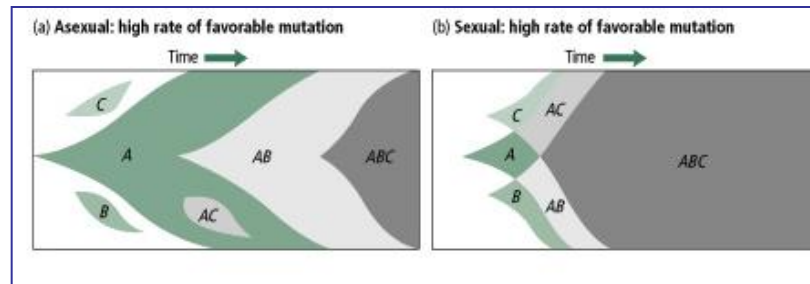
*Segregazione indipendente, crossing over e cariogamia: varianti presenti in gameti diversi si possono rimescolare nella discendenza ed essere presenti nello stesso gamete (e nello stesso individuo)*

*→ Amplificazione della variabilità e forse accelerazione del processo evolutivo*

## 2. Origine di nuove combinazioni a più loci: la ricombinazione



**Figura 11.5**  
Effetti dello scambio tra due cromatidi che determina la ricombinazione genetica. Le lettere indicano due alleli, A e a di un gene e due alleli, B e b, di un altro gene. I genitori presentano gli alleli nelle combinazioni A-B e a-b (dette forme cis); a seguito della ricombinazione due dei cromatidi, detti ricombinanti, presentano le nuove combinazioni alleliche a-B e A-b (dette forme trans).



*Segregazione indipendente , crossing over e cariogamia: varianti presenti in gameti diversi si possono rimescolare nella discendenza ed essere presenti nello stesso gamete (e nello stesso individuo)*

*→ Amplificazione della variabilità. Perdita di combinazioni favorevoli?  
Accelerazione del processo evolutivo?*

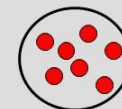
### 3. Come si misura la variabilità genetica entro popolazioni?

---

- Molte misure, con proprietà diverse; ne vediamo tre
- Due misure molto generali, valide per diversi tipi di dati molecolari
  - Eterozigosità osservata:  
 $H_o = N \text{ genotipi eteroz.} / N \text{ genotipi totali}$
  - Eterozigosità attesa:  
 $H = 1 - \sum p_i^2$

F(AA)	F(Aa)	F(aa)	p
40	0	60	0.4

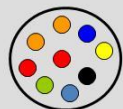
Variation within groups



Low



Medium



High

### 3. Come si misura la variabilità genetica entro popolazioni?

---

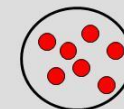
- Una misura per dati di sequenza
  - Numero siti polimorfici

---

1	T	C	C	C	C	C	T	C	C	A	C	T	A	G
1	.	T	T	.	A	A	C	.	.	.	.	.	.	.
2	.	T	T	.	A	A	C	.	.	.	.	.	.	.
2	.	.	.	.	.	.	.	.	.	.	.	.	.	A
3	.	.	.	.	.	.	.	.	.	.	.	.	.	A
3	G	.	.	.	.	.	.	.	.	.	.	.	.	.

---

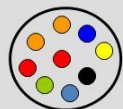
Variation within groups



Low



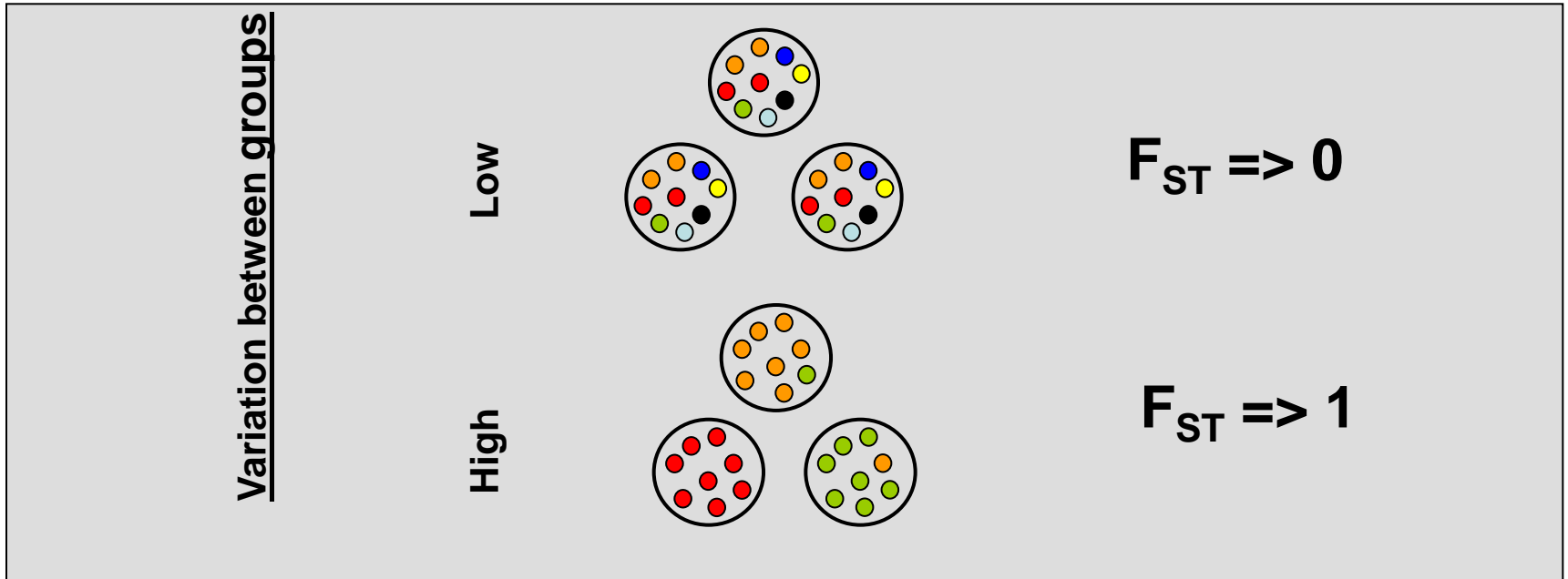
Medium



High

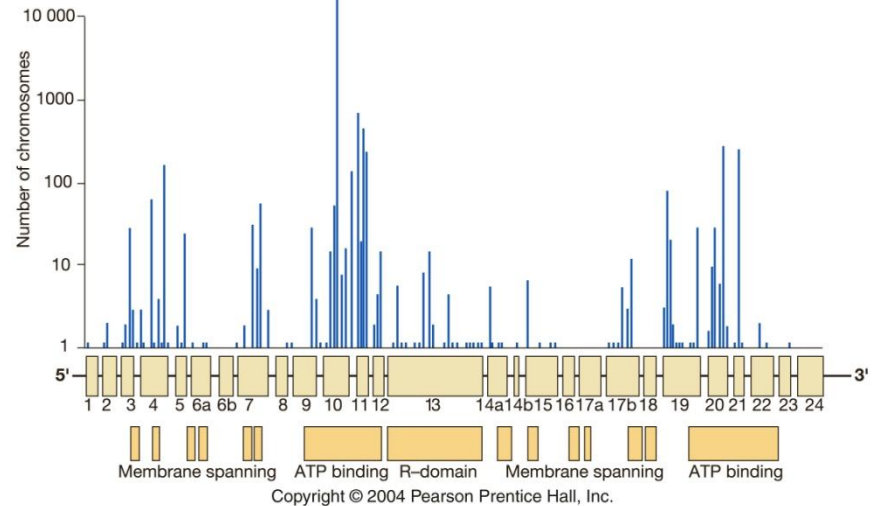
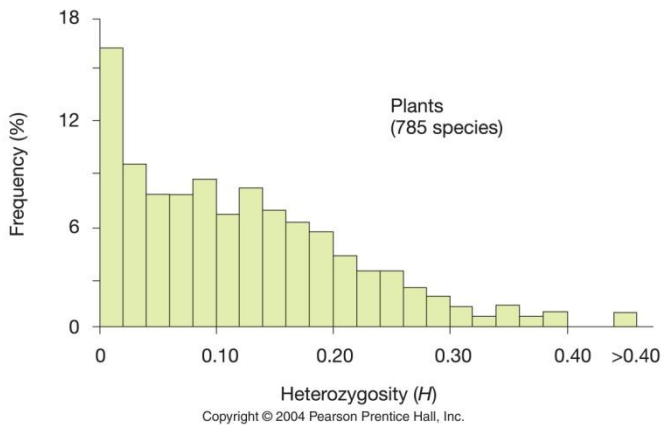
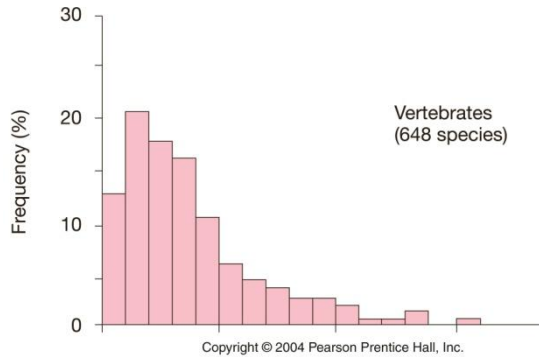
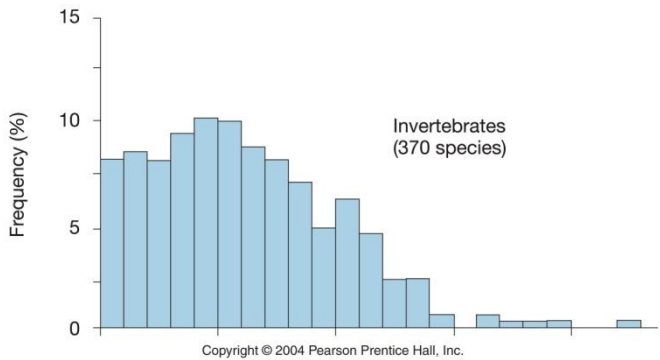
### 3. Come si misura la variabilità genetica tra popolazioni?

---

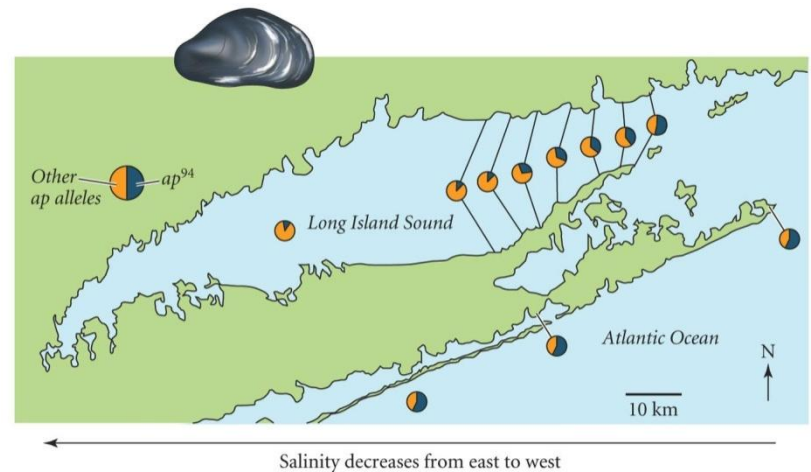


$$F_{ST} = \frac{H_T - H_S}{H_T}$$

# 4. Quanto è geneticamente variabile una specie?



## Diversità di mutanti per CF (malattia recessiva)

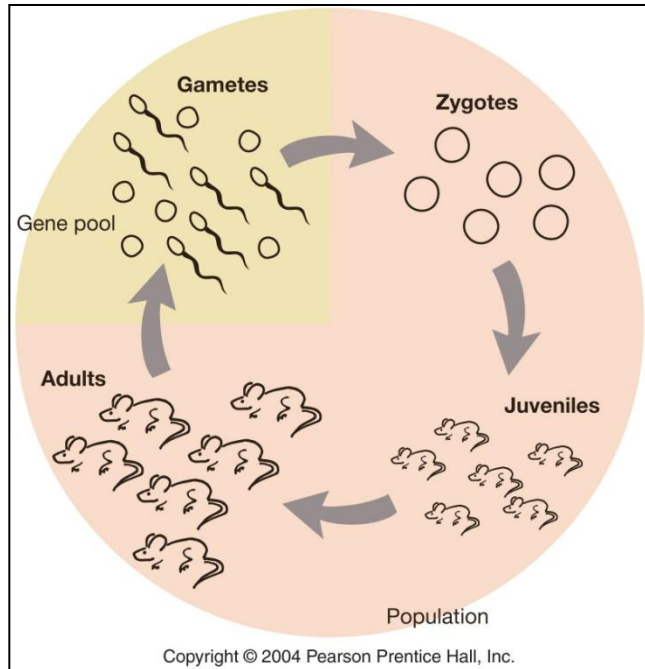


La variabilità genetica è spesso molto alta, sia entro specie (e popolazioni) che tra popolazioni. PERCHÉ?



## 5. Il modello di partenza della genetica delle popolazioni: la popolazione “ideale”

---



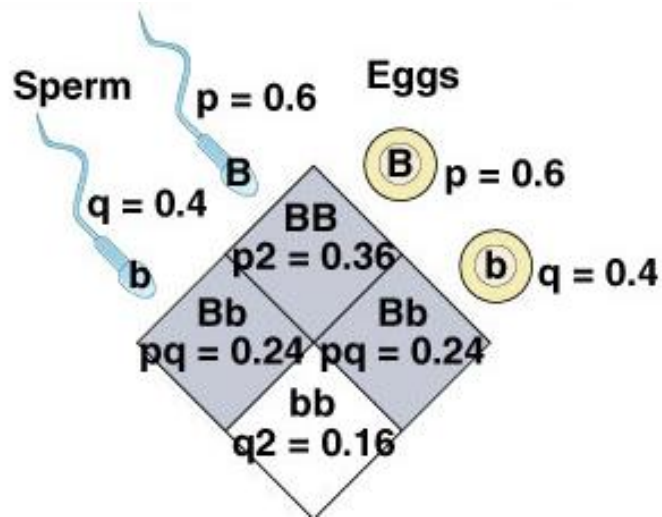
### Il modello più semplice assume:

- Generazioni discrete e non sovrapposte
- Accoppiamenti casuali (unione casuale di gameti)
- Popolazioni di dimensioni infinite
- Assenza di migrazione
- Mutazione può essere ignorata
- Tutti gli alleli sono equivalenti (no selezione)

- *Se assumiamo questo modello, i cambiamenti di frequenze alleliche e genotipiche (ovvero, l'evoluzione) sono impossibili: ce lo insegna l'equilibrio di Hardy-Weinberg*
- *L'evoluzione è impossibile assumendo solo un processo di trasmissione ereditaria (per esempio, la dominanza)*

## 6. La popolazione “ideale” è in equilibrio

---



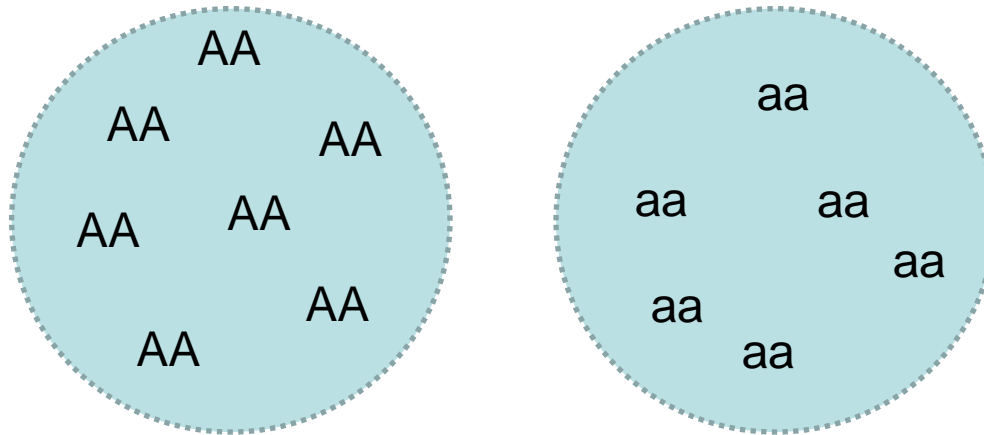
- Frequenze genotipiche attese (predette dalle frequenze alleliche) e osservate diventano uguali in una sola generazione
- Le frequenze alleliche, e quelle genotipiche, non cambiano nel tempo
- Quindi, perchè ci sia evoluzione deve intervenire almeno una violazione di questo modello

## 6. La popolazione “ideale” è in equilibrio

---

Alcune implicazioni importanti di questo modello semplice valide in generale

- Ho a disposizione un semplice test per verificare se la popolazione soddisfa (simultaneamente) determinati requisiti. Esempio di popolazione suddivisa in gruppi (selezionati o no): effetto Wahlund.



## 6. La popolazione “ideale” è in equilibrio

---

Alcune implicazioni importanti di questo modello semplice valide in generale

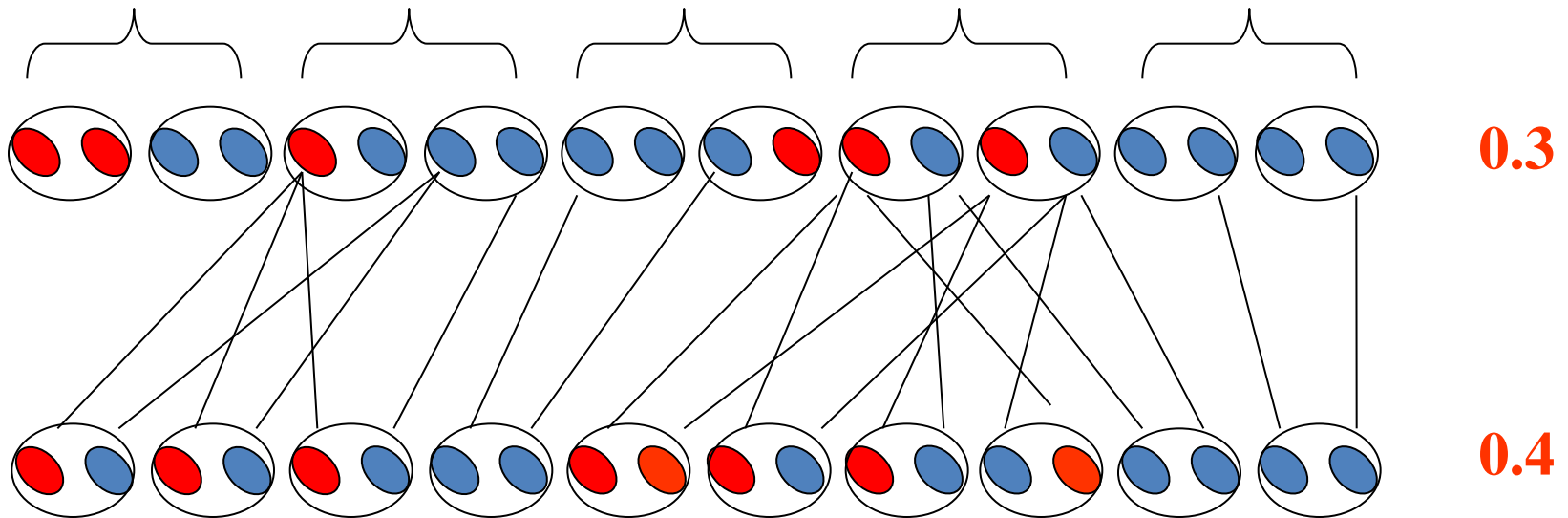
- Mutazioni rare si trovano quasi sempre in eterozigosi. Se recessive, sono invisibili alla selezione (implicazioni pratiche per ridurre la frequenza di una malattia genetica)
- Le mutazioni recessive non scompaiono e quelle dominanti non si fissano solo a causa del processo ereditario

Quali sono allora le forze dell'evoluzione?

## 7. Le popolazioni non hanno infiniti individui: la deriva genetica

---

*Ogni generazione le frequenze di diverse forme di DNA possono variare solo per l'effetto del caso: è la deriva genetica*



## 7. La deriva genetica

---

Il processo si ripete ogni generazione



Non c'è tendenza a ritornare allo stato iniziale



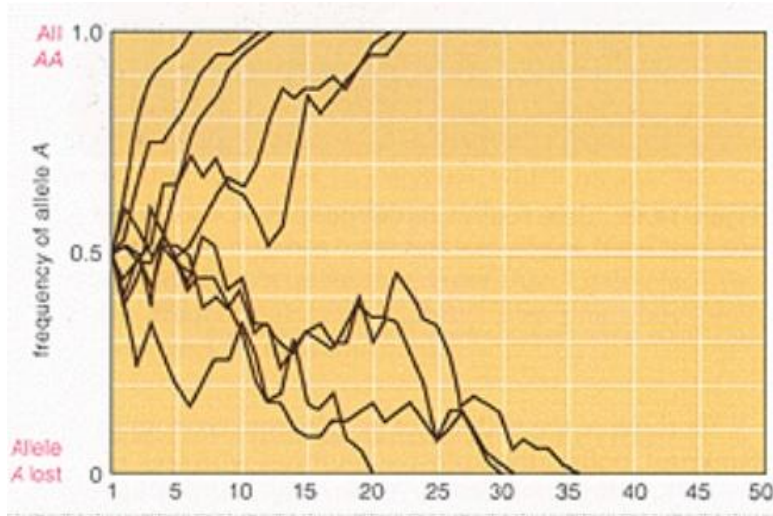
Le frequenze alleliche fluttuano casualmente



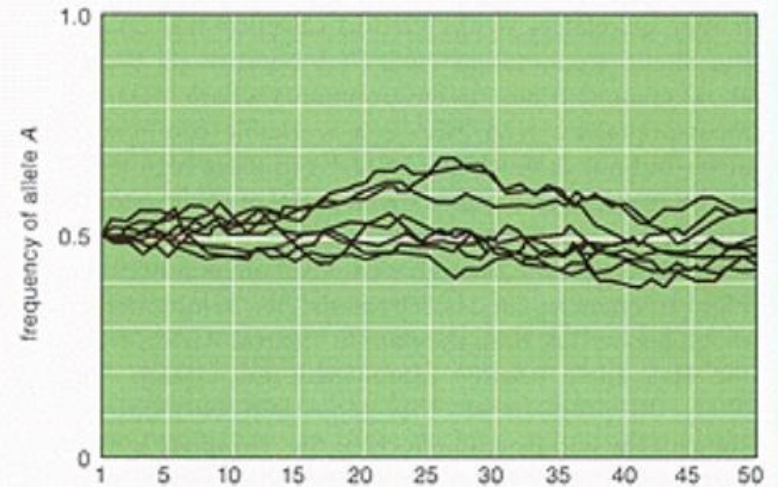
L'unico stato stabile (**in assenza di mutazione**) è la fissazione

## 7. La deriva genetica dipende dalla dimensione della popolazione

---



$$2N = 20$$



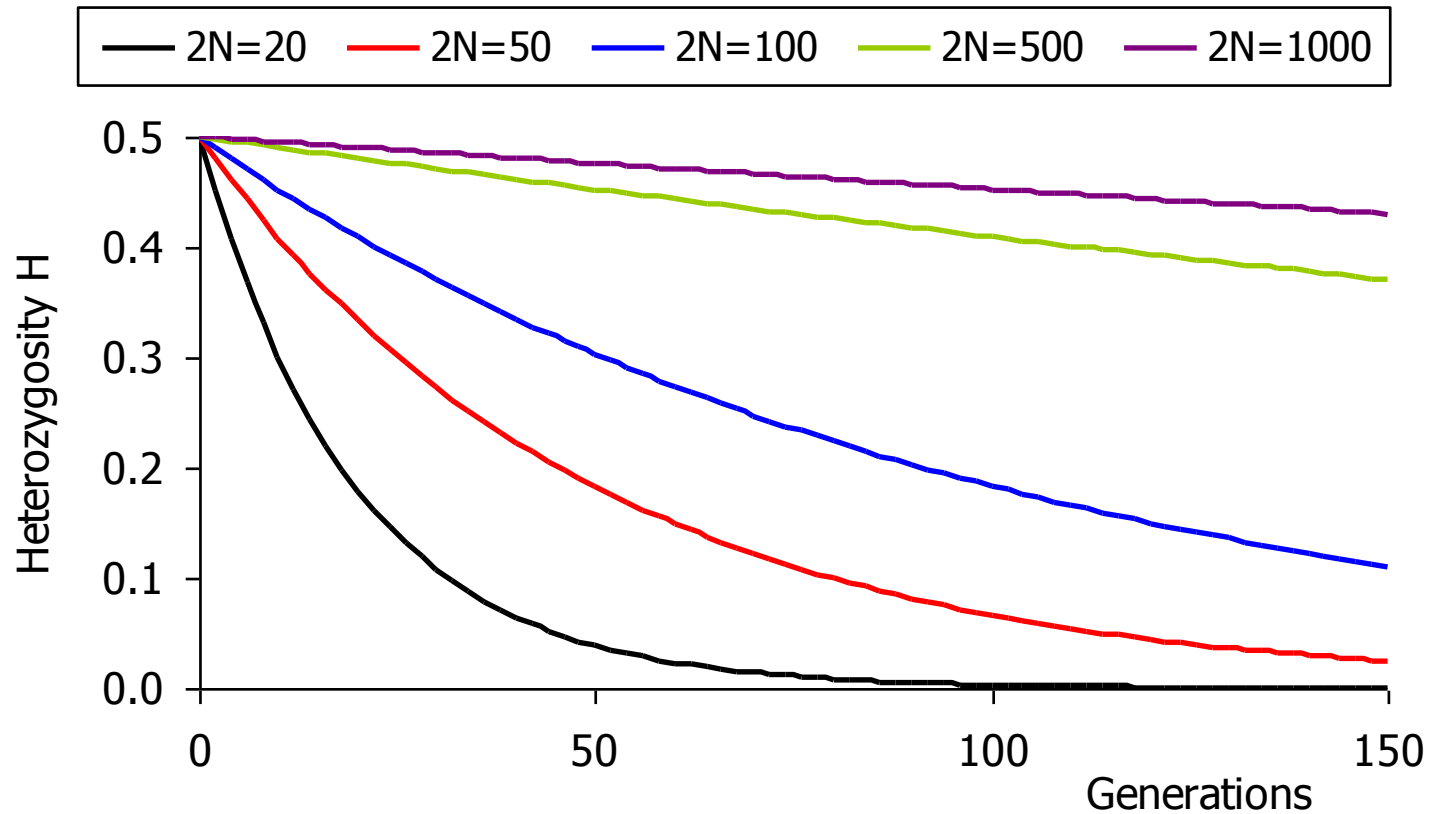
$$2N = 500$$

**La varianza di  $p$  in una generazione:  $pq/2N$**

## 7. La deriva genetica (come prima, senza mutazione)

---

*La velocità con cui la deriva elimina variabilità in assenza di altre forze evolutive*

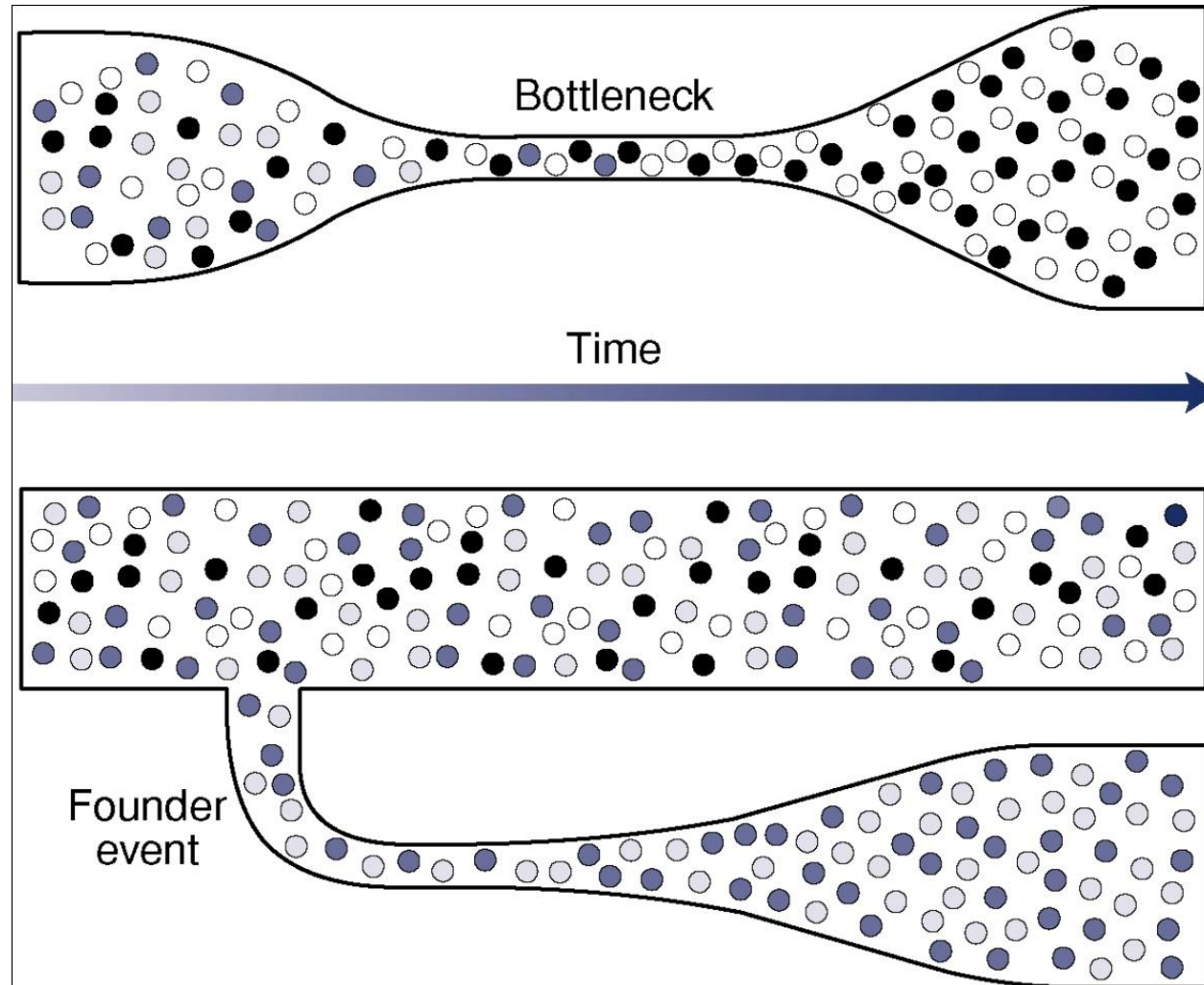




## 7. La deriva genetica

---

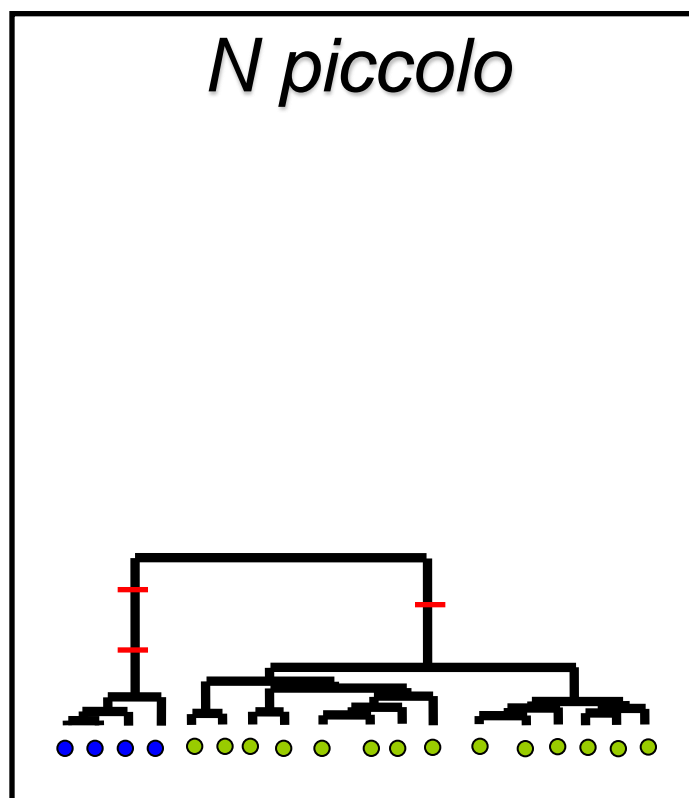
*Quando il caso ha effetti molto evidenti*



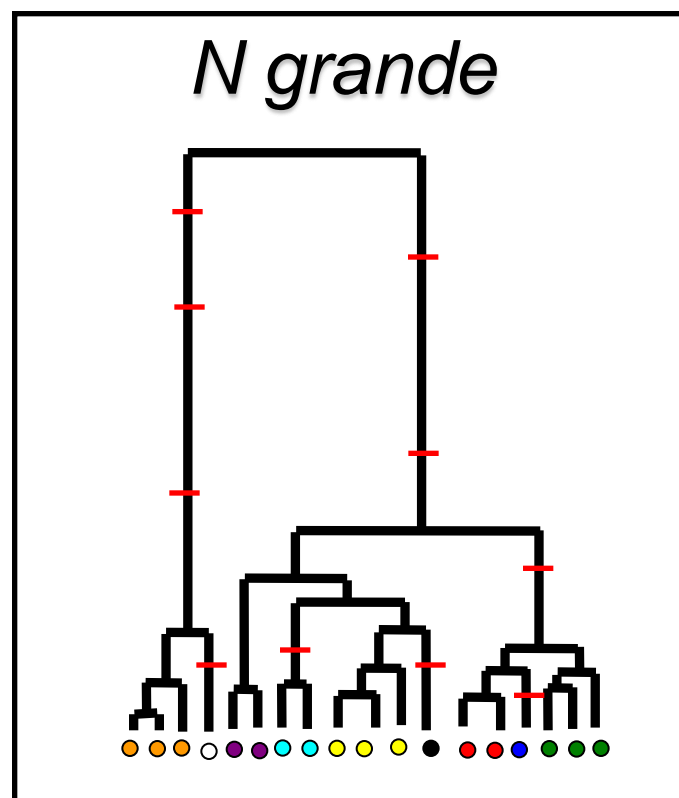
## 7. La deriva (con mutazione) vista con il modello “backward” del coalescente

---

- Il tasso di coalescenza è proporzionale a  $1/N$
- Piccoli  $N$ , alti tassi di coalescenza, alberi di coalescenza corti
- Albero corti, rami corti, poco tempo per le mutazioni di insorgere,



Bassa variabilità genetica



Alta variabilità genetica

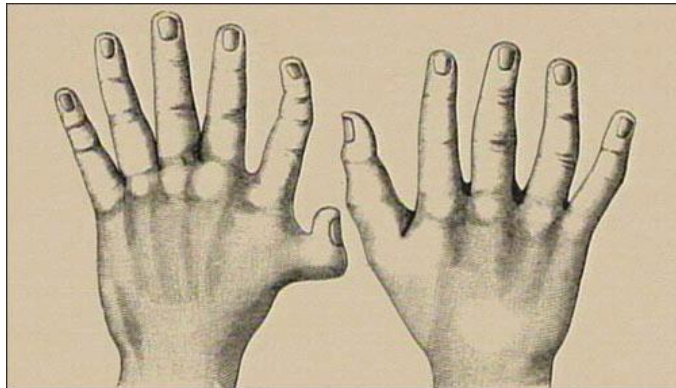
## 7. La deriva genetica

---

*La deriva genetica è responsabile dell'alta frequenza di malattie ereditarie in alcuni gruppi isolati*

In gruppi isolati si osservano molte malattie ereditarie

La sindrome di Ellis-van Creveld (polidattilia, arti corti, ecc)  
è comune negli Amish in Pensilvania

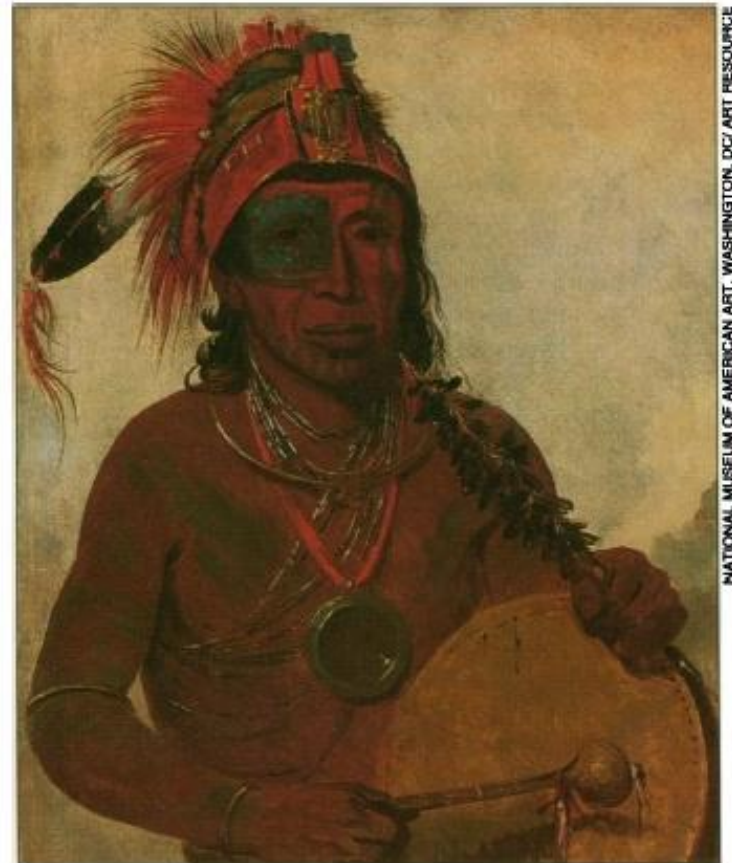


## 7. La deriva genetica

---

*La deriva genetica è responsabile della perdita di alleli protettivi del sistema immunitario in America*

Durante la colonizzazione dell'America, avvenuta circa 12-15.000 anni fa attraverso lo stretto di Bering (allora emerso), ci fu un forte decremento demografico con conseguente perdita di variabilità genetica al sistema immunitario: i nativi americani non avevano gli "strumenti genetici" per difendersi da molte malattie introdotte da immigranti europei



**Blue Medicine, a medicine man of the Ting-ta-to-ah Band (Eastern Sioux).** The genetic homogeneity of Amerinds rendered them particularly susceptible to diseases introduced by explorers and immigrants from the Old World. [Painting by George Catlin]

## 7. La deriva genetica

---

*La deriva genetica è responsabile della ridotta variabilità genetica in molte specie animali  
(a volte con gravi conseguenze)*



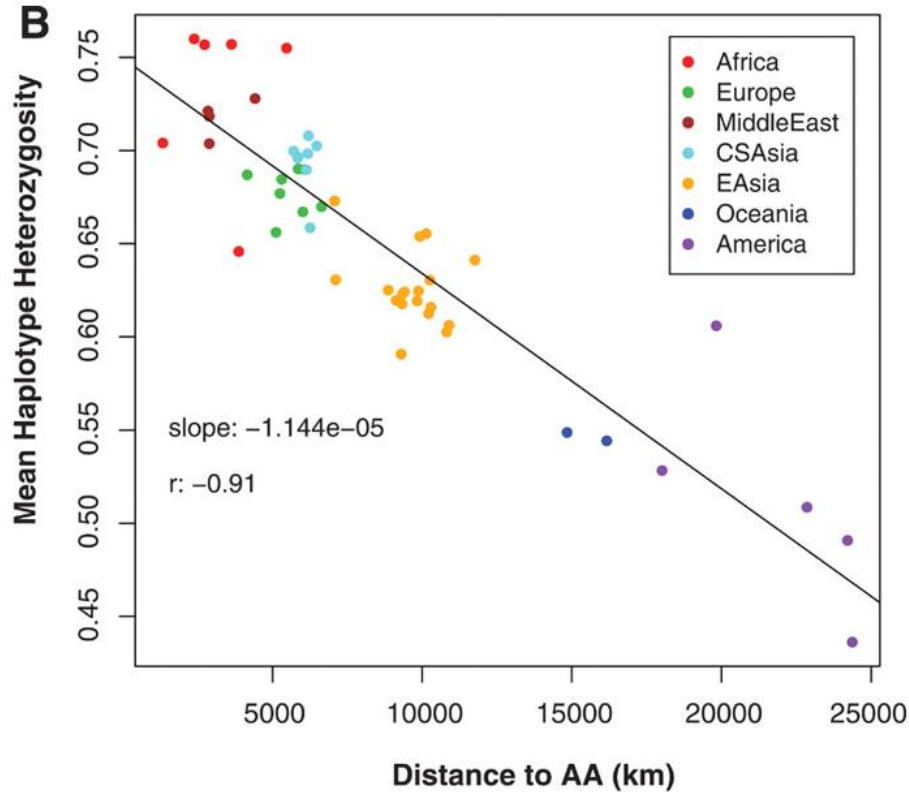
Elefante marino  
Riduzione  
demografica da  
sovrasfruttamento



Lupo italiano  
Collo di bottiglia da  
persecuzione

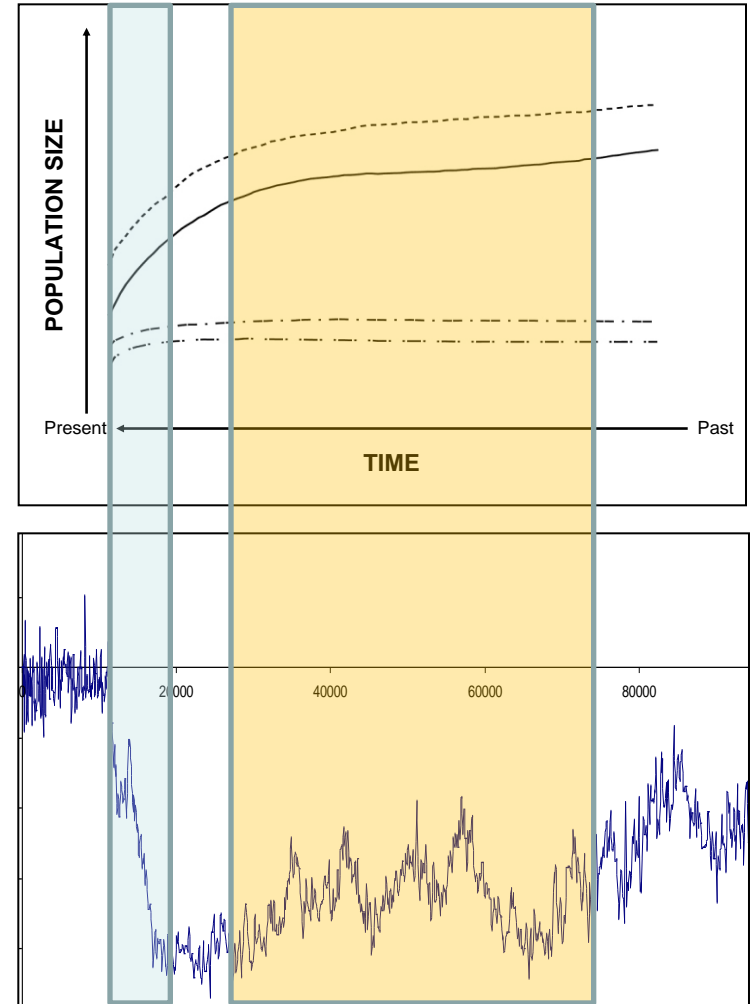
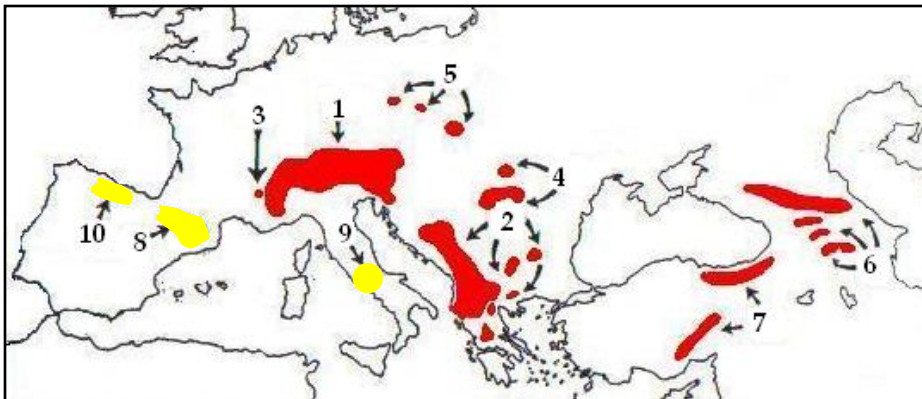
# 7. La deriva genetica ci permette di studiare la dimensione delle popolazioni, $N$

*Siccome la deriva genetica dipende da  $N$ , studiando gli effetti della deriva quando la selezione è ridotta o assente (per esempio in loci non codificanti) possiamo ricostruire  $N$  e i cambiamenti di  $N$*



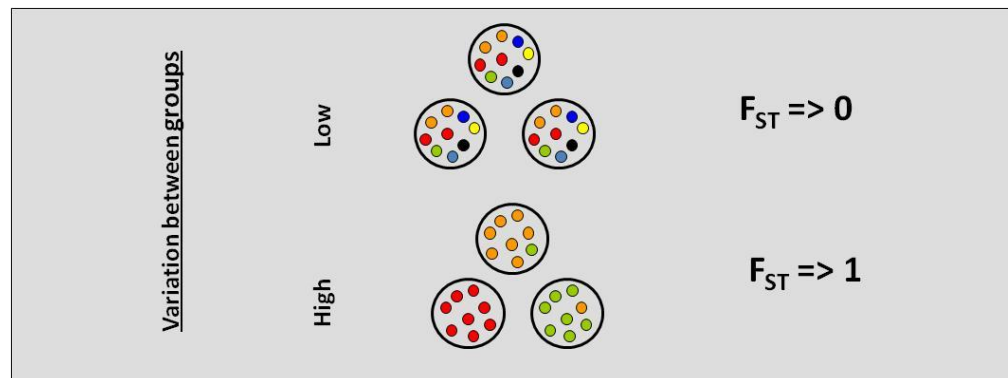
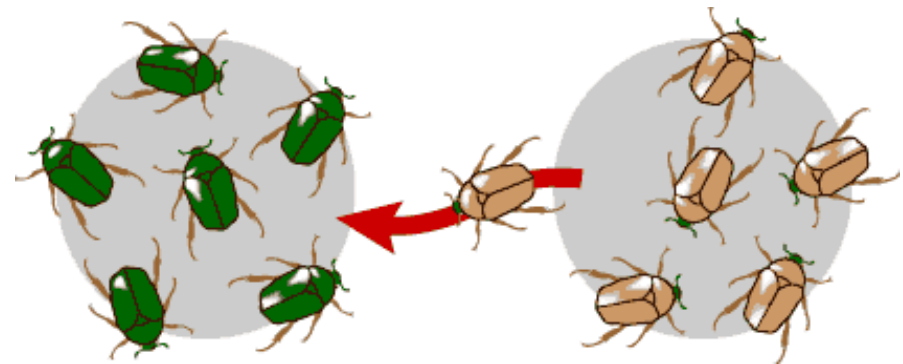
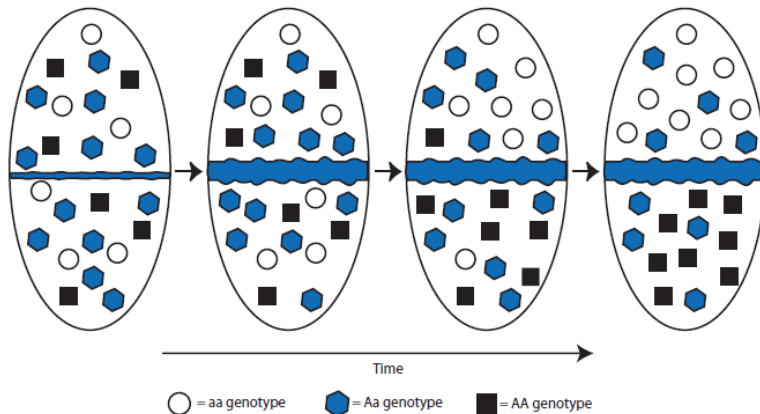
## 7. La deriva genetica ci permette di studiare la dimensione delle popolazioni, $N$

*Siccome la deriva genetica dipende da  $N$ , studiando gli effetti della deriva quando la selezione è ridotta o assente (per esempio in loci non codificanti) possiamo ricostruire  $N$  e i cambiamenti di  $N$*



## 7. La deriva genetica e la divergenza tra popolazioni

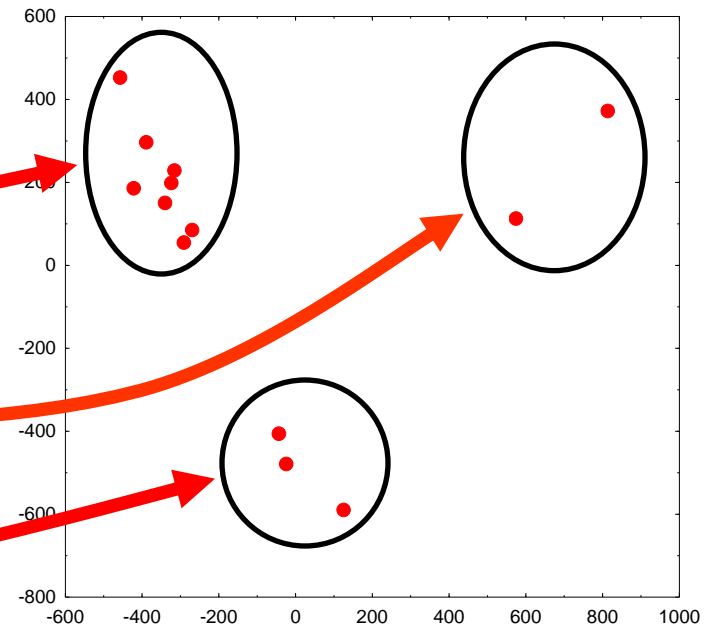
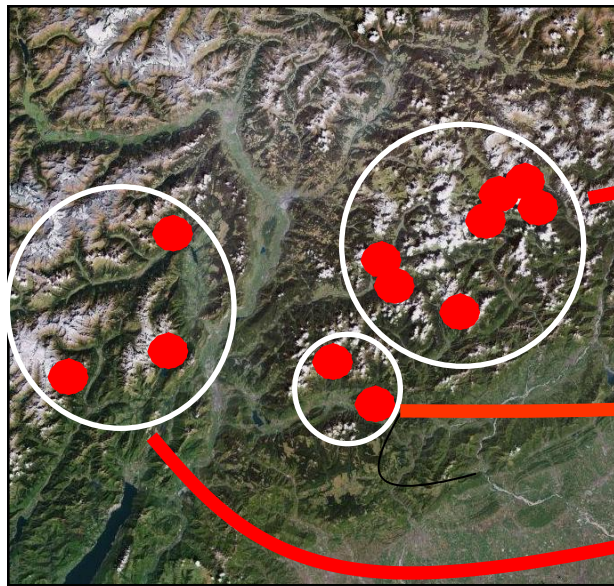
*La deriva genetica predice che anche in assenza di selezione, le popolazioni tendono a divergere (il fenomeno è indipendente in ogni gruppo). La migrazione ovviamente tende a prevenire la divergenza. La mutazione, se non ricorrente, favorisce la divergenza tra gruppi.*





## 7. La deriva genetica e la divergenza tra popolazioni

*Se agisce solo la deriva, posso studiare la divergenza tra popolazioni (tempi e tassi di migrazione)!*

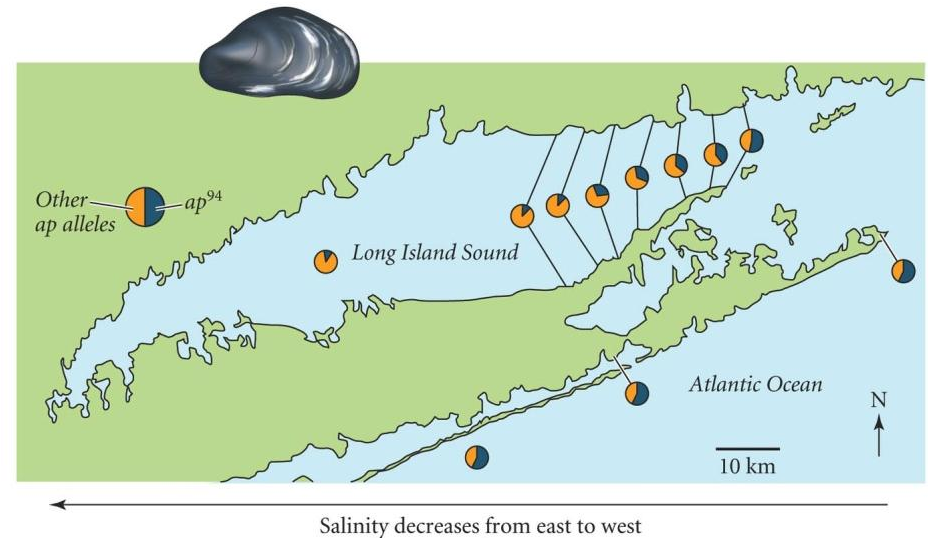


Spazio geografico

Spazio genetico (STR)

## 7. La deriva genetica

La divergenza tra popolazioni anche a geni codificanti può essere un fenomeno casuale:  
la selezione e l'adattamento devono essere dimostrati  
(per esempio con studi di fitness o studi comparati)



## 8. La selezione naturale: alcuni modelli per studiarla

### Il modello deterministico ad un solo gene

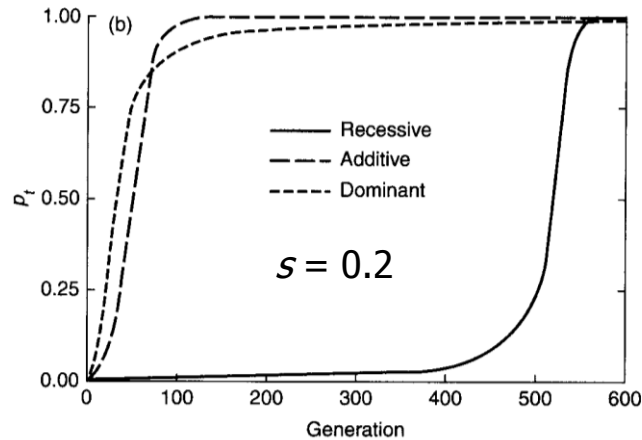
	Genotypes		
	$A_1A_1$	$A_1A_2$	$A_2A_2$
Relative fitness	$w_{11}$	$w_{12}$	$w_{22}$
Frequency before selection	$p^2$	$2pq$	$q^2$
Frequency after selection	$P' = p^2 \frac{w_{11}}{\bar{w}}$	$H' = 2pq \frac{w_{12}}{\bar{w}}$	$Q' = q^2 \frac{w_{22}}{\bar{w}}$

TABLE 3.3 The fitness values for the different fitness relationships examined.

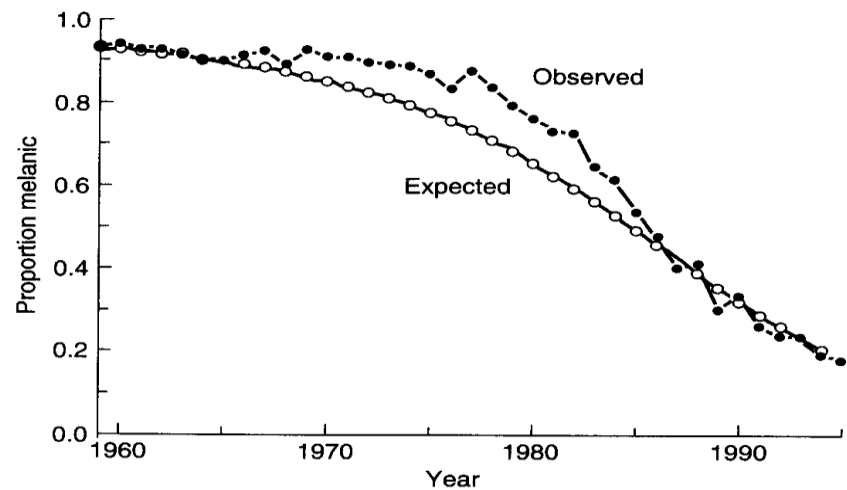
	Genotype		
	$A_1A_1$	$A_1A_2$	$A_2A_2$
<b>General fitnesses</b>	$w_{11}$	$w_{12}$	$w_{22}$
<b>(1) Recessive lethal</b>	1	1	0
<b>(2) Detrimental alleles</b>			
(a) Recessive	1	1	$1 - s$
(b) Additive	1	$1 - s/2$	$1 - s$
(c) Dominant	1	$1 - s$	$1 - s$
<b>(3) General dominance</b>			
(a) Purifying selection	1	$1 - hs$	$1 - s$
(b) Progressive selection	$1 + s$	$1 + hs$	1
<b>(4) Heterozygote advantage</b>	$1 - s_1$	1	$1 - s_2$
<b>(5) Heterozygote disadvantage</b>	$1 + s_1$	1	$1 + s_2$

## 8. La selezione naturale: alcuni modelli per studiarla

Posso prevedere la dinamica evolutiva e confrontare le previsioni con i dati in natura  
(esempio con selezione direzionale)



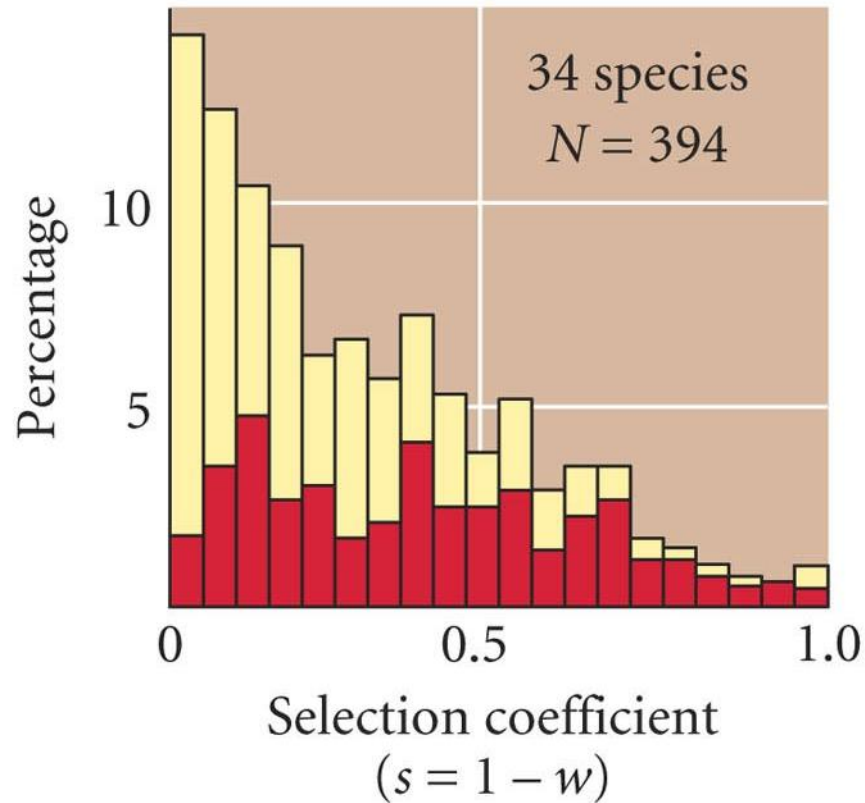
Drop of melanic ( $M$ ) allele frequency after 1960 (s between 0.1 and 0.4)



## 8. La selezione naturale: i coefficienti selettivi in natura possono essere grandi

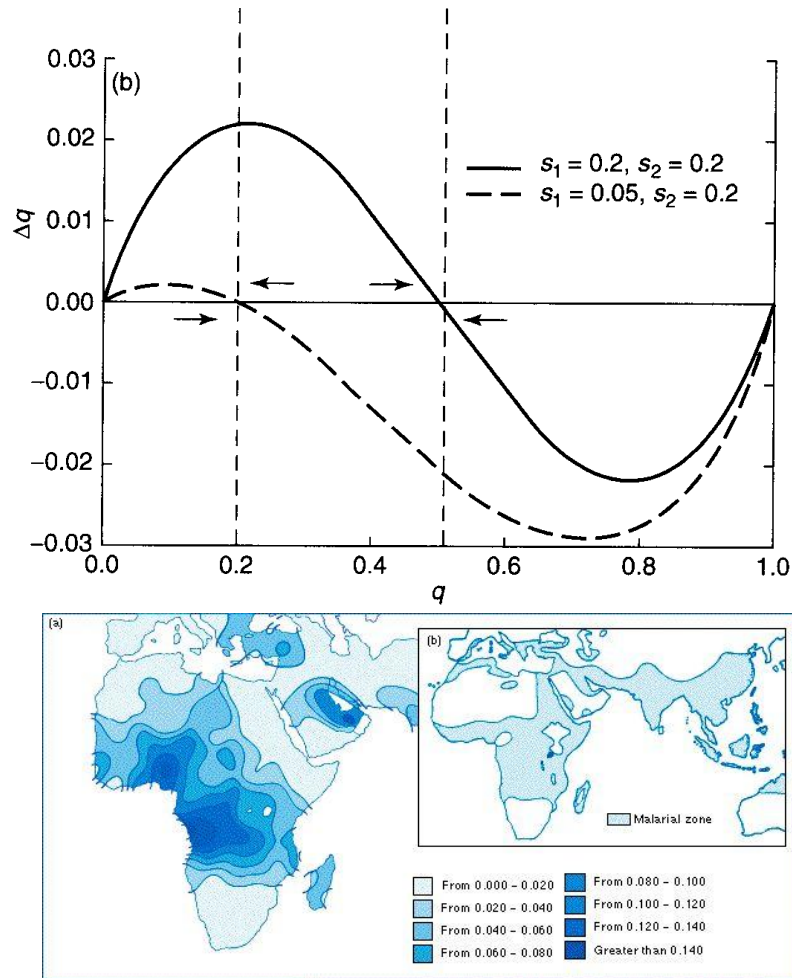
---

(A) Survival differences



## 8. La selezione naturale: alcuni modelli per studiarla

### La dinamica nel caso di selezione per l'eterozigote

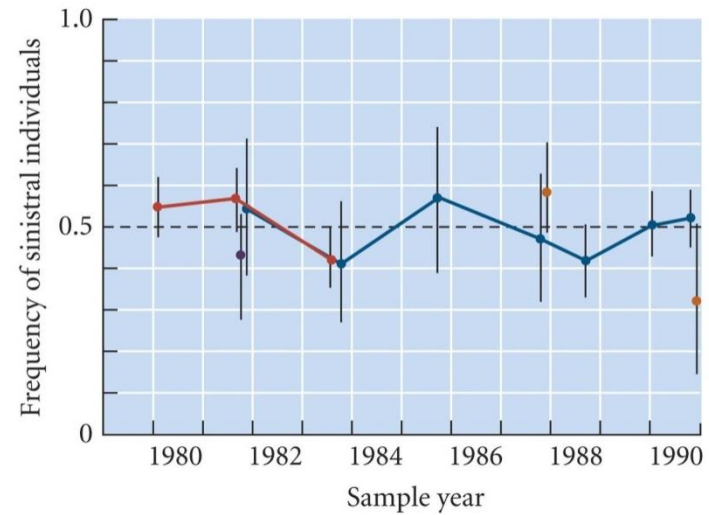
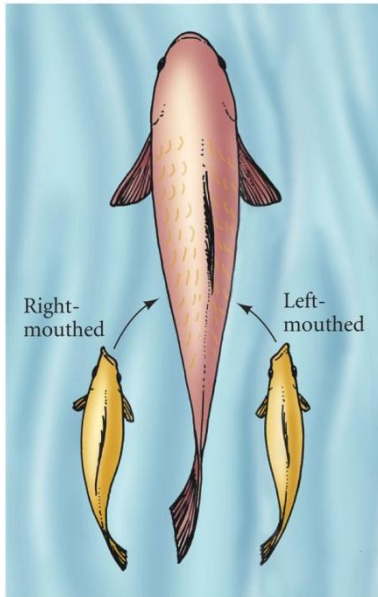


Il vantaggio per l'eterozigote favorisce il mantenimento della variabilità genetica  
(altri esempi: loci MHC)

## 8. La selezione naturale: alcuni modelli per studiarla

---

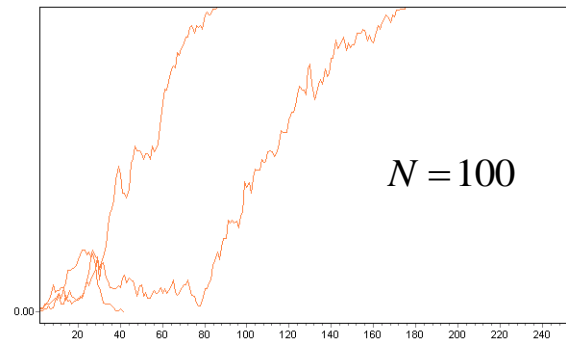
### La selezione frequenza-dipendente negativa in un ciclide africano



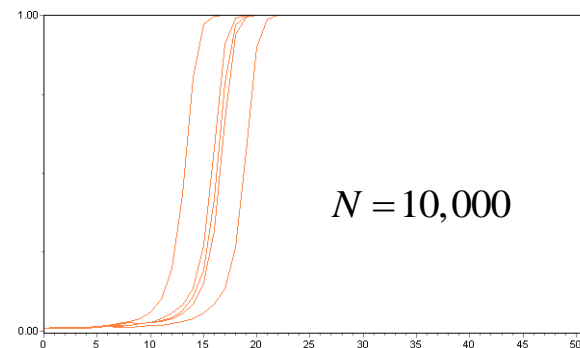
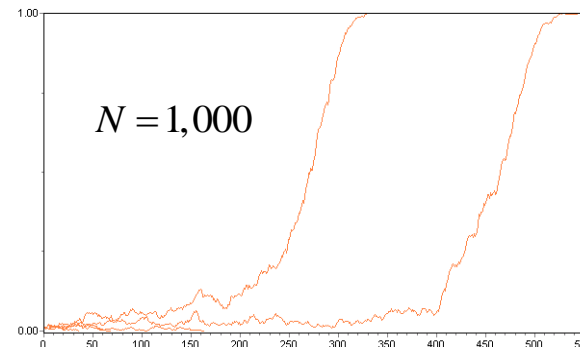
*(ma anche tutti cicli ospite parassita!)*

## 9. Selezione e deriva: chi vince

$$w_{AA} = 1 \quad w_{Aa} = 1 \quad w_{aa} = 1.1 \quad p_0 = 0.01$$



Selezione direzionale



Attenzione: la deriva  
genetica agisce  
sempre, e soprattutto  
nelle piccole  
popolazioni!

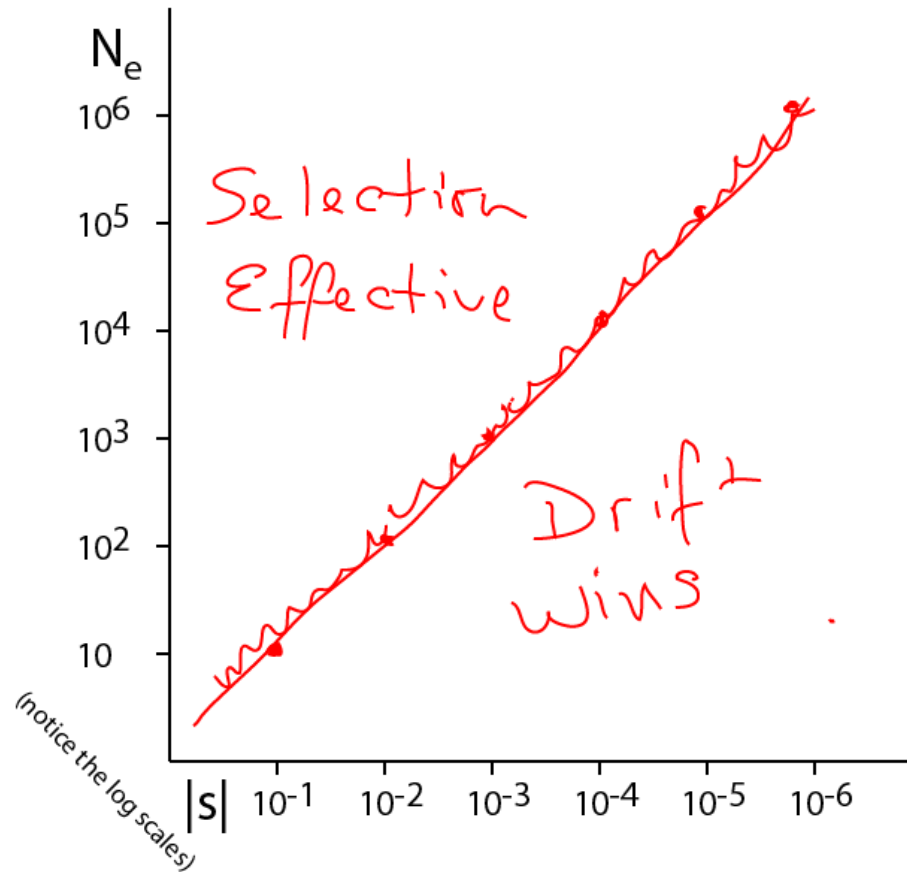


## 9. Selezione e deriva: due frasi logiche?

---

- Le mutazioni vantaggiose si diffondono
- Le mutazioni svantaggiose si estinguono

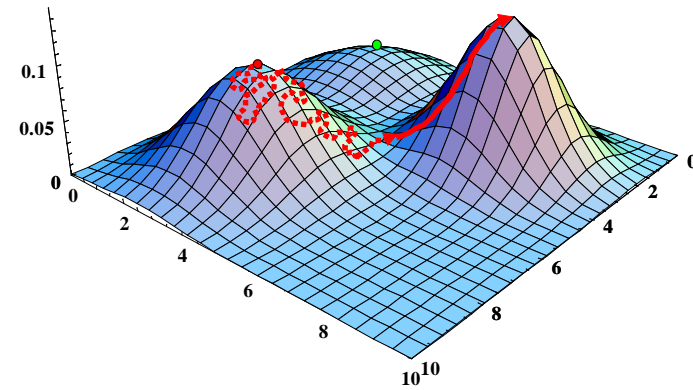
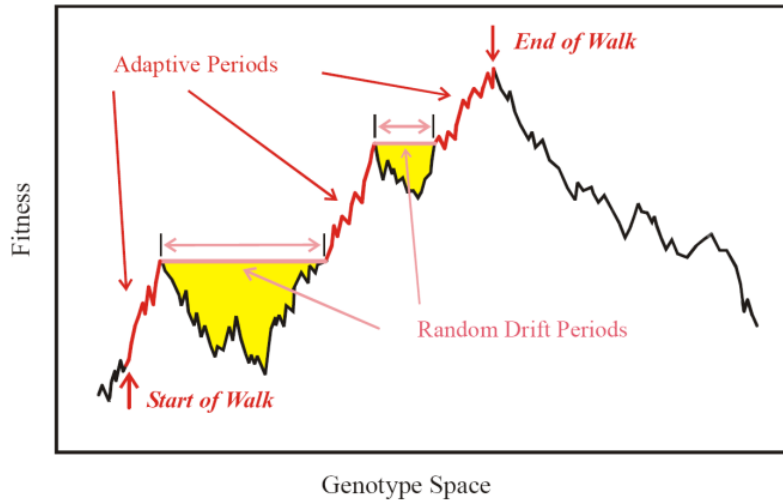
## 9. Selezione e deriva: chi vince



*La selezione è poco efficace in piccole popolazioni (il caso prevale). In questi casi:*

- *Mutazioni vantaggiose si possono estinguere*
- *Mutazioni deleterie si possono diffondere*

# 10. La deriva facilita a volte la selezione e l'adattamento?



*I paesaggi adattivi di Sewall Wright  
(funzionano anche con un locus!)*

*I network di genotipi molecolari di Andreas Wagner*

