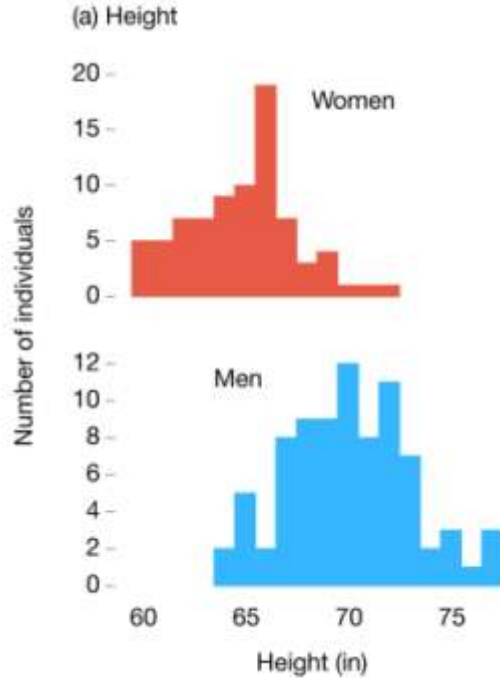


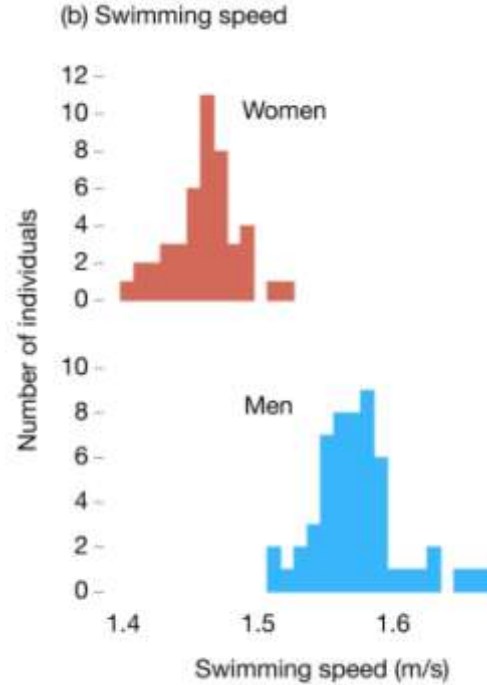
# La genetica dei caratteri quantitativi

*Studia l'ereditarietà nelle popolazioni dei caratteri quantitativi*

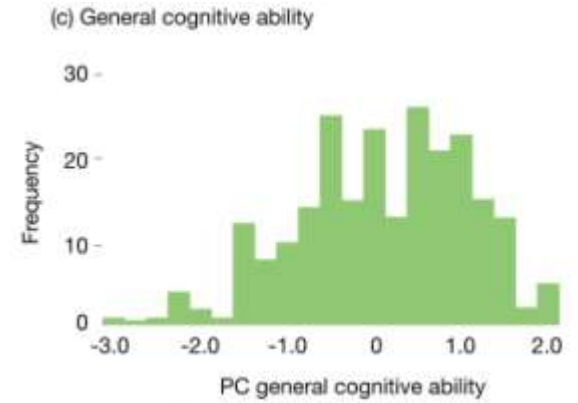
*Molti caratteri sono quantitativi, cioè hanno molte classi fenotipiche*



Copyright © 2004 Pearson Prentice Hall, Inc.



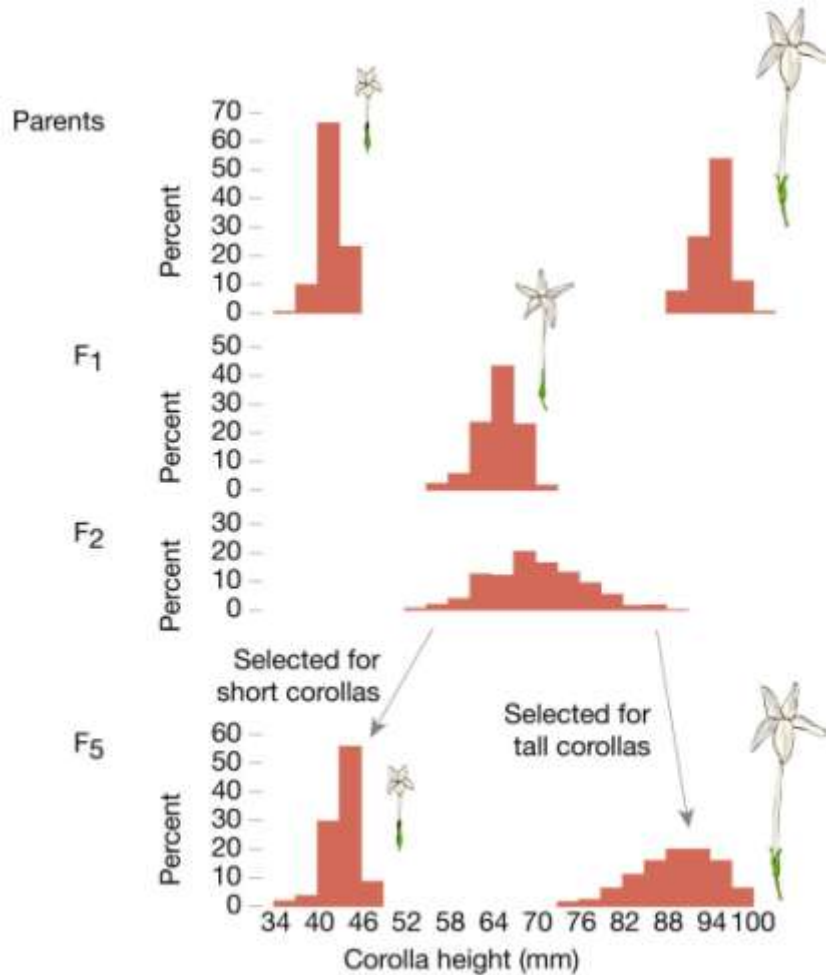
Copyright © 2004 Pearson Prentice Hall, Inc.



Copyright © 2004 Pearson Prentice Hall, Inc.

## La genetica dei caratteri quantitativi

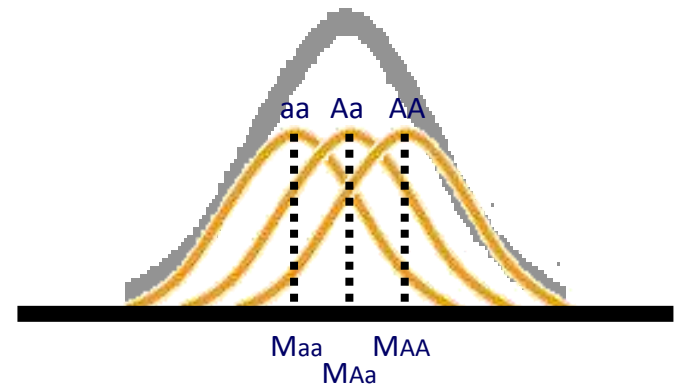
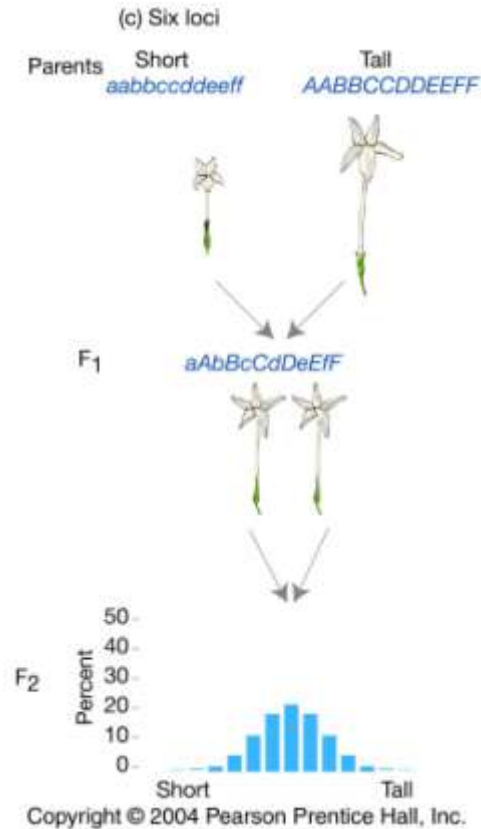
*Il modo in cui si esprimono e vengono trasmessi i caratteri quantitativi è stato spiegato in termini mendeliani perché questi caratteri sono controllati da molti geni e sono anche influenzati dall'ambiente*



*Studi sperimentali e statistici dopo la riscoperta di Mendel*

# La genetica dei caratteri quantitativi

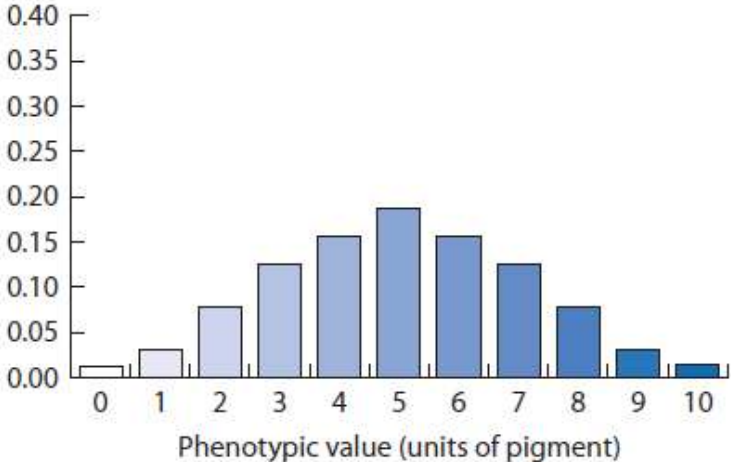
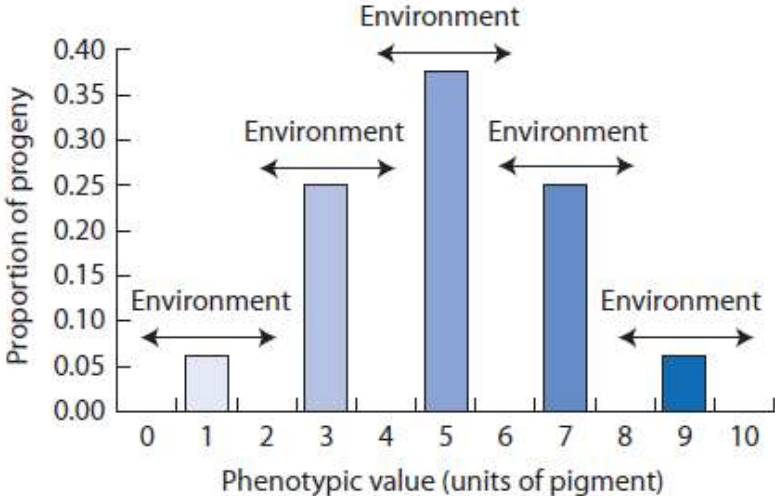
*Il modo in cui si esprimono e vengono trasmessi i caratteri quantitativi è stata spiegata in termini mendeliani perché questi caratteri sono controllati da molti geni e sono anche influenzati dall'ambiente*



*Grande effetto dell'ambiente su un singolo locus*

*Tanti fenotipi (e 3<sup>L</sup> genotipi) se ci sono molti geni che controllano il carattere. Semplice esempio con effetti additivi*

# La genetica dei caratteri quantitativi



*La genetica dei caratteri quantitativi cerca di capire*

- come molti geni controllano un carattere
- come geni e ambiente agiscono sul carattere
- quanti e quali sono questi geni per ogni carattere
- come l'evoluzione modifica la distribuzione di frequenza di questi caratteri

## La genetica dei caratteri quantitativi

---

*Bisogna studiare prima di tutto statisticamente la distribuzione di frequenza dei caratteri, e i concetti chiave sono la varianza e le sue componenti (quella ereditabile e quella non ereditabile) e l'ereditabilità*

- Quanta parte della variabilità fenotipica è dovuta a differenze genetiche tra individui?
- Quanto parte è invece dovuta a diversi effetti ambientali sugli individui?
- Cos'è l'ereditabilità di un tratto e come questo indice influenza la sua evoluzione?

## La genetica dei caratteri quantitativi

---

$V_P$  = Varianza fenotipica. Misura la variabilità totale di un tratto

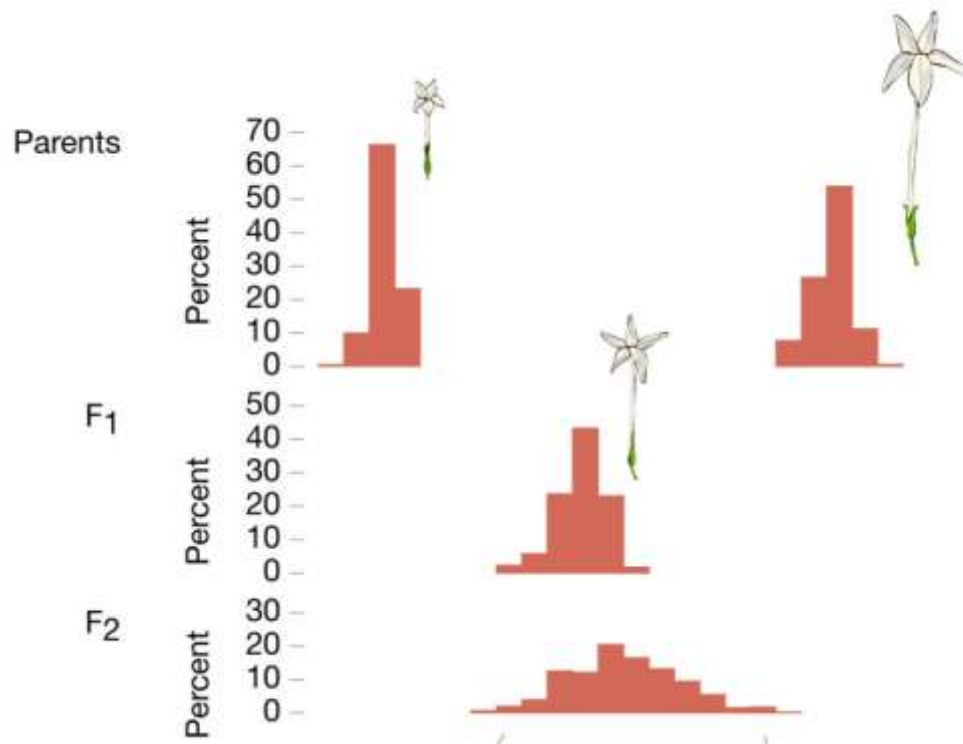
$V_G$  = Varianza genetica. Variabilità tra individui dovuta alle differenze genetiche tra individui

$V_E$  = Varianza ambientale. Variabilità tra individui dovuta a differenze ambientali

$$V_P = V_G + V_E$$

## La genetica dei caratteri quantitativi

*Stima delle componenti della varianza attraverso l'incrocio di linee pure:  
esempio con l'altezza della corolla nel tabacco*

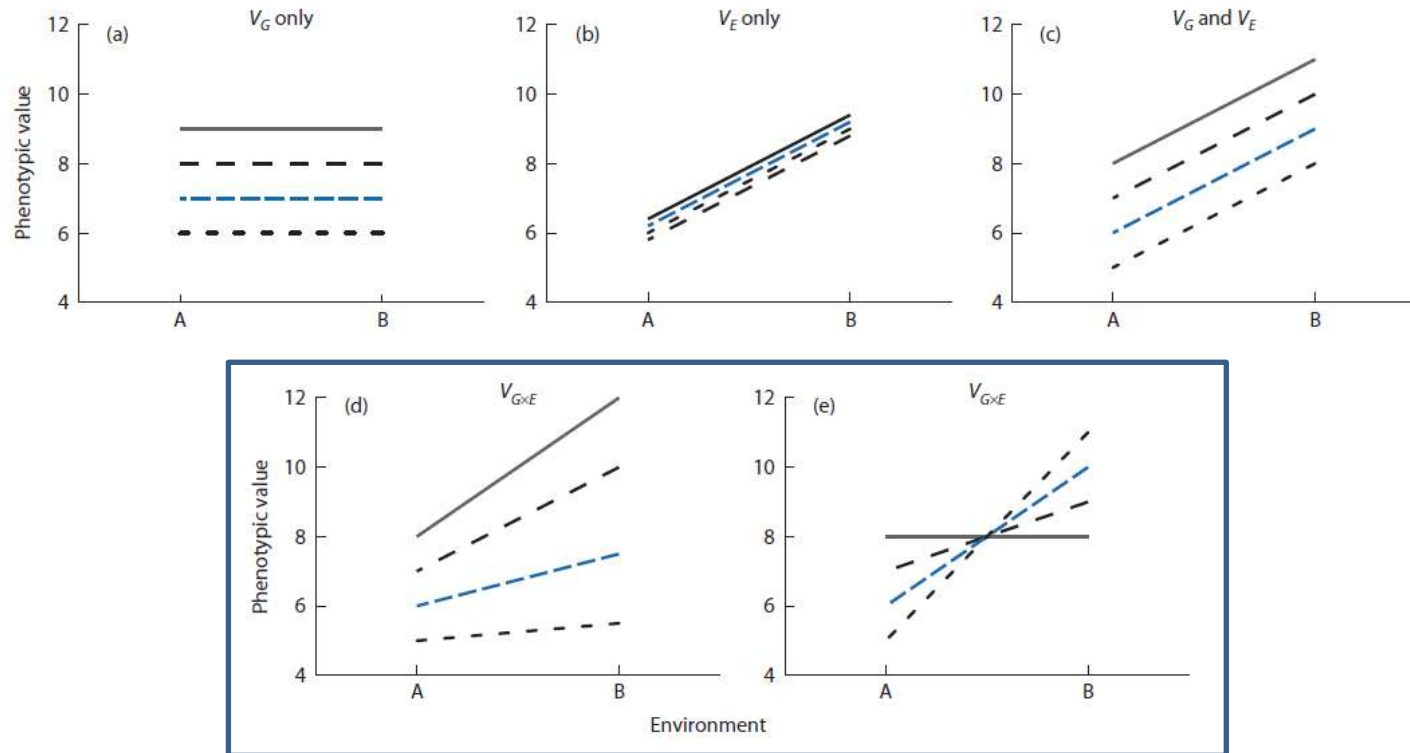


- Individui  $F_1$  hanno tutti lo stesso genotipo eterozigote. Quindi, la varianza in  $F_1$  (ma anche nei parentali, che sono linee pure) =  $V_E$
- Individui  $F_2$  hanno genotipi diversi. Quindi, la varianza in  $F_2 = V_G + V_E$
- $V_G = \text{varianza in } F_2 - \text{varianza in } F_1$



# La genetica dei caratteri quantitativi

*Ci sono anche altre componenti...*



**Figure 9.6** Examples of phenotypic variation due to genetic ( $V_G$ ), environmental ( $V_E$ ), and genotype-by-environment ( $V_{G \times E}$ ) causes shown in norm-of-reaction plots. In all graphs, the phenotypic values of four genotypes within each of two environments (here called A and B) are plotted. Lines connect the phenotypic values of one genotype measured in the two environments. (a) Genotypic variation, where the four genotypes have different phenotypic values but the phenotypic value of each genotype does not change between environments. (b) Environmental variation: all genotypes have identical phenotypes (lines are staggered so that each can be seen) but the phenotype changes between environments. (c) Both genotypic and environmental variation: genotypes differ in phenotype and genotypes have different phenotypes in the different environments. (d) and (e) Genotype-by-environment interaction, with genotypes differing in the phenotypic value expressed in two or more environments. One type of genotype-by-environment interaction is characterized by lines connecting the genotypes that are not parallel (d), leading to changes in the phenotypic variance. In a second type of genotype-by-environment interaction, the rank order of phenotypic values exhibited by genotypes changes across environments and leads to crossing lines in norm-of-reaction plots (e).

*L'ereditabilità in senso lato (broad-sense heritability)*

$$h_B^2 = V_G / V_P = V_G / (V_G + V_E)$$

- E' la frazione di variabilità totale dovuta a differenze genetiche. Individualmente, è la proporzione della distanza di un fenotipo dalla media attribuibile ai geni
- Varia tra 0 (tutti gli individui sono identici geneticamente) e 1 (l'ambiente non ha effetto sul carattere)

Attenzione:

- se  $h_B^2$  è pari a 0, non significa che il carattere non sia controllato geneticamente
- se  $h_B^2$  è maggiore di 0, e ci sono differenze tra gruppi, non significa che i gruppi siano geneticamente diversi

## La genetica dei caratteri quantitativi

---

*La variabilità di origine genetica può essere scomposta:*

$$V_G = V_A + V_D + V_I$$

- $V_A$  è la variabilità genetica dovuta agli effetti additivi degli alleli. Gli effetti degli alleli sono additivi quando non dipendono dal contesto (allele omologo o alleli ad altri loci)
- $V_D$  è la variabilità genetica dovuta a effetti di dominanza
- $V_I$  è la variabilità genetica dovuta a interazioni (epistasi) tra loci
- $V_A$  è fondamentale perché è la sola parte della variabilità genetica che determina la somiglianza tra parenti, ovvero la frazione di variabilità genetica che viene ereditata. E' quindi la base per l'azione della selezione (naturale o artificiale).

## La genetica dei caratteri quantitativi

### Additive gene action

Genotypes	BB	Bb	bb
Phenotypes	3	2	1

	Cross	Mean phenotype
(a)		
Parents	BB × bb	$\frac{3+1}{2} = 2$
Progeny	Bb	2
(b)		
Parents	Bb × Bb	2
Progeny	$\frac{1}{4}$ BB, $\frac{1}{2}$ Bb, $\frac{1}{4}$ bb	$\frac{1}{4}(3) + \frac{1}{2}(2) + \frac{1}{4}(1) = 2$

### Complete dominance

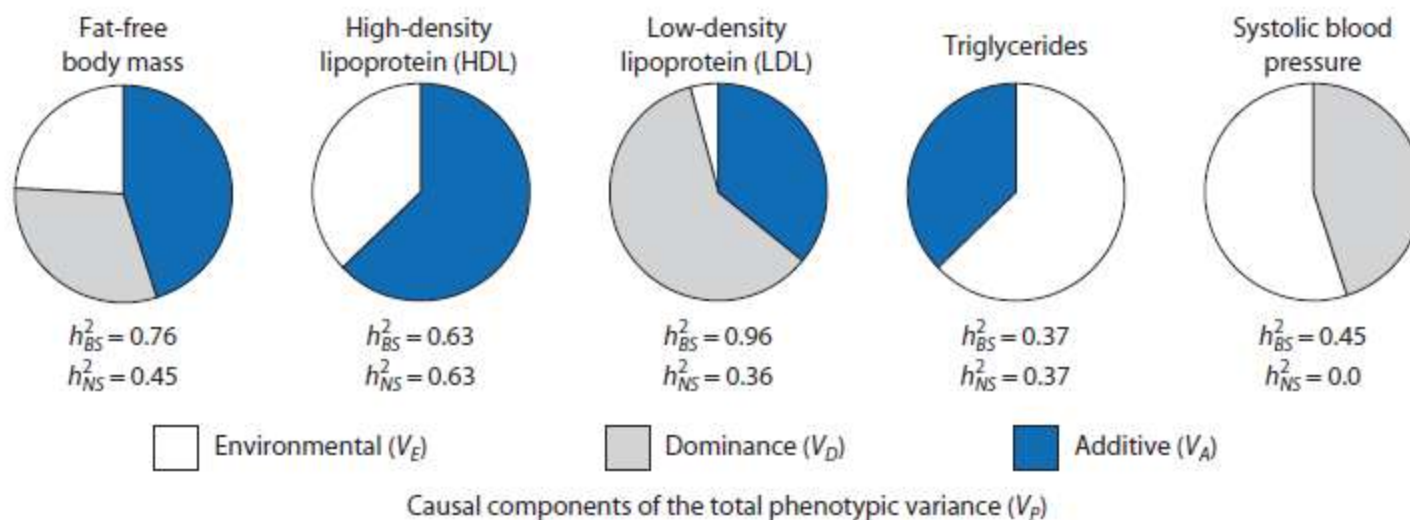
Genotypes	BB	Bb	bb
Phenotypes	3	3	1

	Cross	Mean phenotype
(a)		
Parents	BB × bb	$\frac{3+1}{2} = 2$
Progeny	Bb	3
(b)		
Parents	Bb × Bb	3
Progeny	$\frac{1}{4}$ BB, $\frac{1}{2}$ Bb, $\frac{1}{4}$ bb	$\frac{1}{4}(3) + \frac{1}{2}(3) + \frac{1}{4}(1) = 2.5$

*L'ereditabilità in senso stretto (narrow-sense heritability)*

$$h_N^2 = V_A / V_P$$

## La genetica dei caratteri quantitativi



**Figure 9.8** Broad-sense and narrow-sense heritabilities for five blood-pressure-related quantitative traits in humans. Each pie chart divides the total phenotypic variation ( $V_P$ ) into its causal components of dominance ( $V_D$ ) and additive ( $V_A$ ) genotypic variance, as well as environmental variance ( $V_E$ ). These heritabilities were estimated in a small population of Hutterites, a self-reliant, communal group of Anabaptists that traces its origins to followers of Jakob Hutter who fled Austria in the sixteenth century to escape religious persecution. Today, Hutterites live in Canada and North America. The 806 individuals in this study are descendants of 64 ancestors so that many individuals have a non-zero probability of sharing a genotype that is identical by descent because their parents are distantly related. This improves the precision of estimates of dominance variance. Estimates from Abney et al. (2001).

## La genetica dei caratteri quantitativi

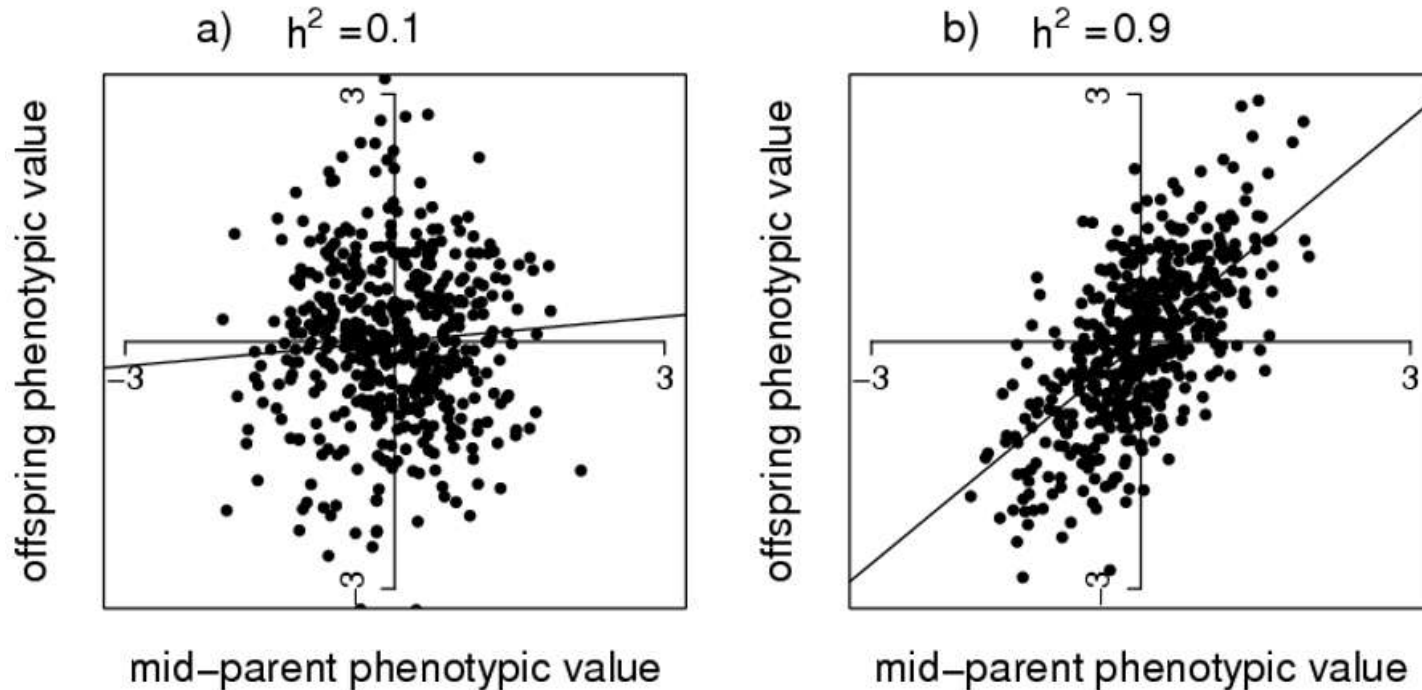
TABLE 1. Means of heritabilities estimated under lab and field conditions for three types of traits (sample sizes in brackets). The Mann-Whitney  $U$ -test compares lab and field heritabilities for each trait type. The Kolmogorov-Smirnov compares the heritabilities of the three trait types for the combined data set (above the diagonal) and for the field heritabilities separately (below the diagonal).

	Morphology	Life history	Behavior
Laboratory estimates*	0.501 (90)	0.268 (75)	0.362 (24)
Field estimates	0.562 (150)	0.323 (12)	0.224 (3)
	7470	531	19.5
Mann-Whitney $U$ -test	$P > 0.16$	$P > 0.31$	$P > 0.20$
Kolmogorov-Smirnov $P$ -values			
Morphology	—	0.0001	0.001
Life history	0.001	—	0.365
Behavior	0.065	0.347	—

\* Estimates using the Mousseau and Roff (1987) data set, modified as described in the text.

## La genetica dei caratteri quantitativi

Un modo per stimare l'ereditabilità in senso stretto è lo studio delle somiglianze tra genitori (media dei due) e figli. La pendenza della regressione è pari a  $h^2_N$

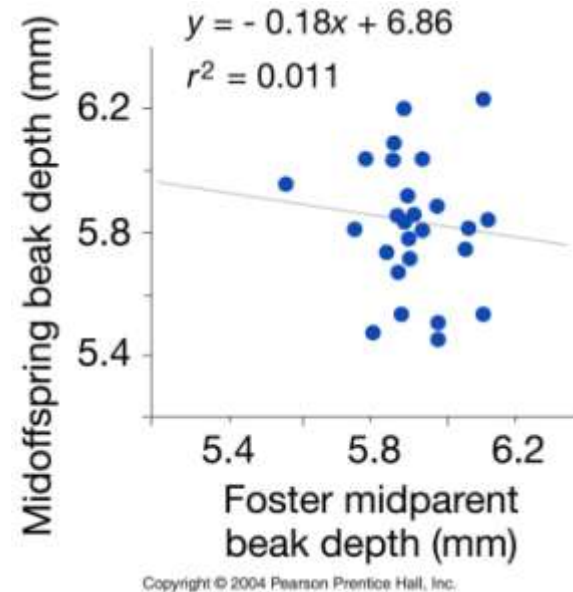
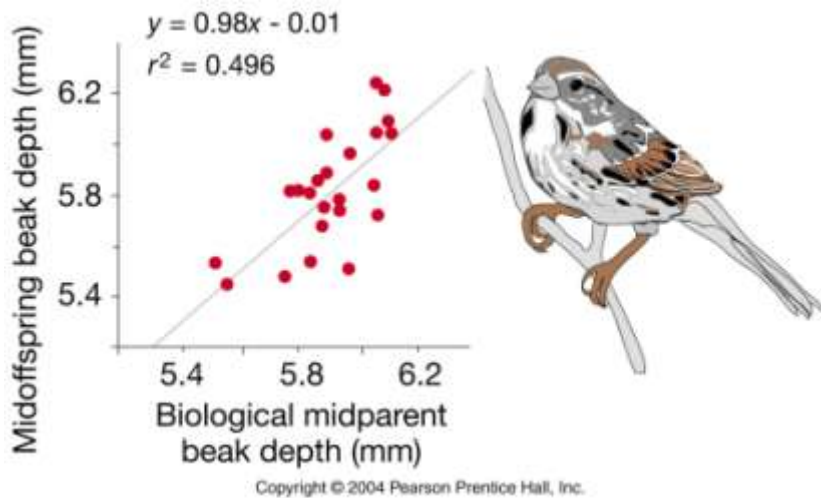


- *Attenzione, la correlazione non è 1 anche se  $H^2 = 1$  (segregazione casuale alleli)*
- *Attenzione alle somiglianze genitori-figli non dovute ai geni: questo tipo di analisi assumono che la somiglianza tra parenti sia dovuta solo a geni condivisi*



## La genetica dei caratteri quantitativi

*Assunzione spesso valida (per esempio, verificabile con esperimenti di “uova adottate”, ma non sempre (soprattutto nell’uomo per caratteri che dipendono da aspetti culturali))*



## La genetica dei caratteri quantitativi

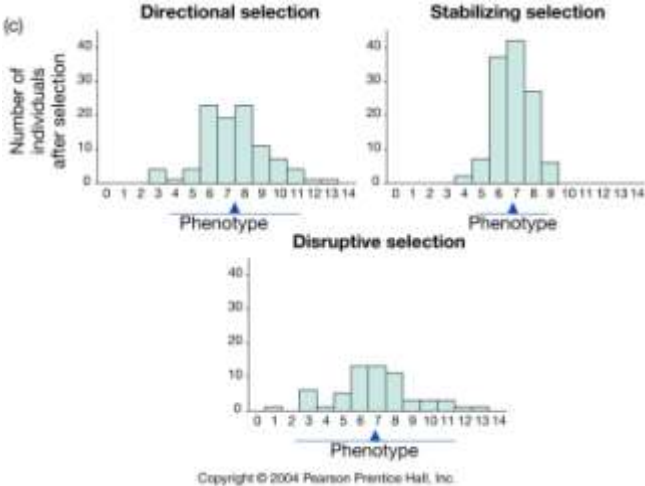
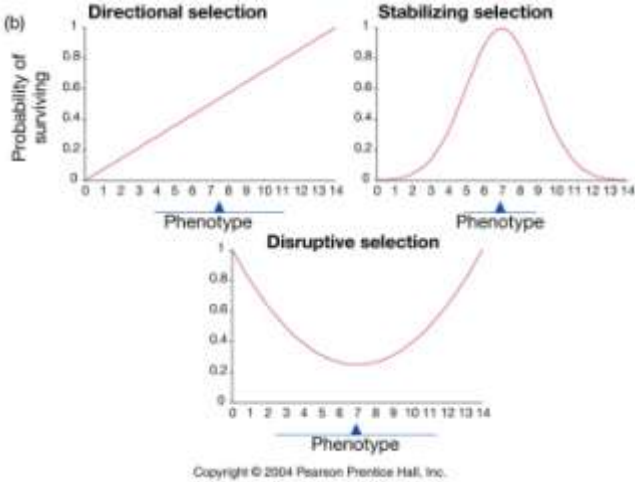
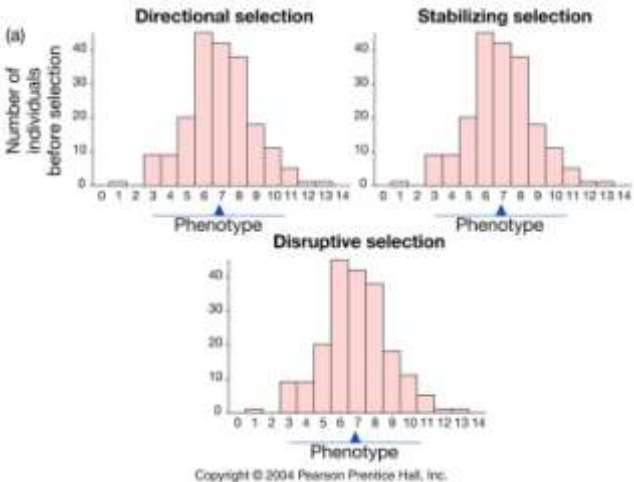
---

*Conoscere l'ereditabilità in ss permette di capire cosa succede quando la selezione agisce su un carattere quantitativo*

*Prima vediamo i tipi di selezione che possono agire sui caratteri quantitativi*

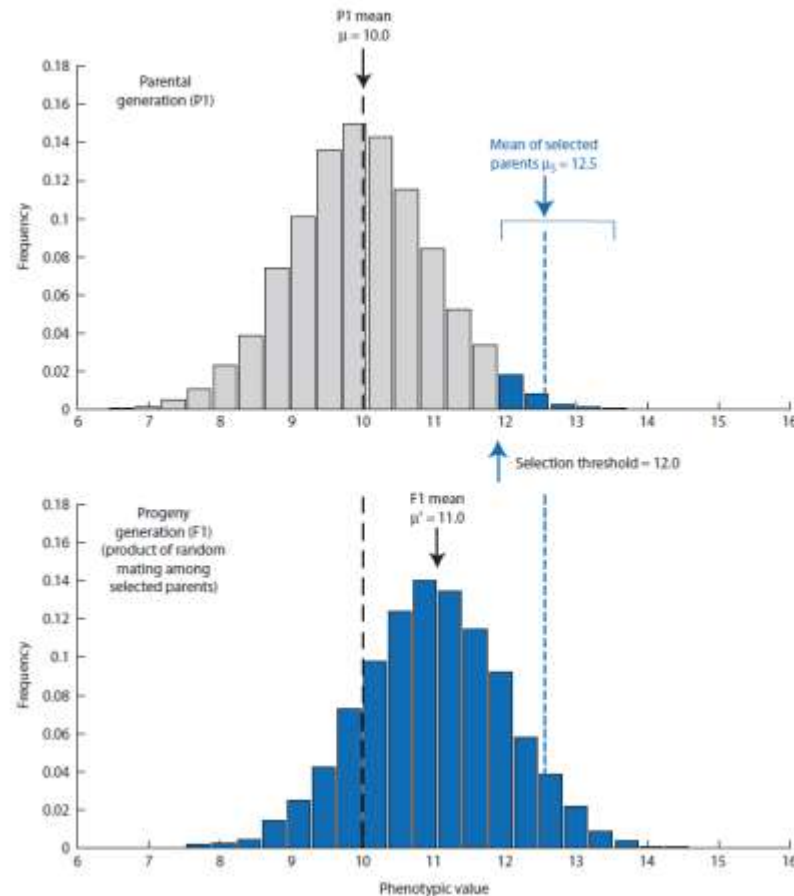
# La genetica dei caratteri quantitativi

## Diversi tipi di selezione e loro effetti



# La genetica dei caratteri quantitativi

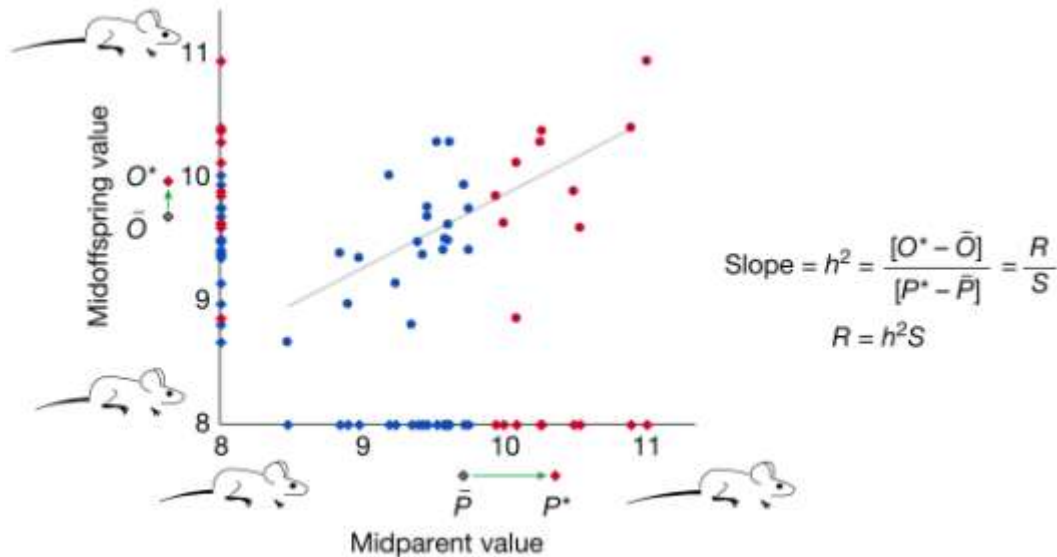
La risposta alla selezione direzionale ( $R$ , è la differenza tra fenotipo medio dopo una generazione di selezione) dipende dall'ereditabilità  $ss$  e dal differenziale di selezione ( $S$ , è la differenza tra fenotipo medio dei riproduttori e fenotipo medio nella popolazione)



# La genetica dei caratteri quantitativi

$$R = h_N^2 S$$

(Breeder's equation, logica pensando alla regressione genitori-figli)



Copyright © 2004 Pearson Prentice Hall, Inc.

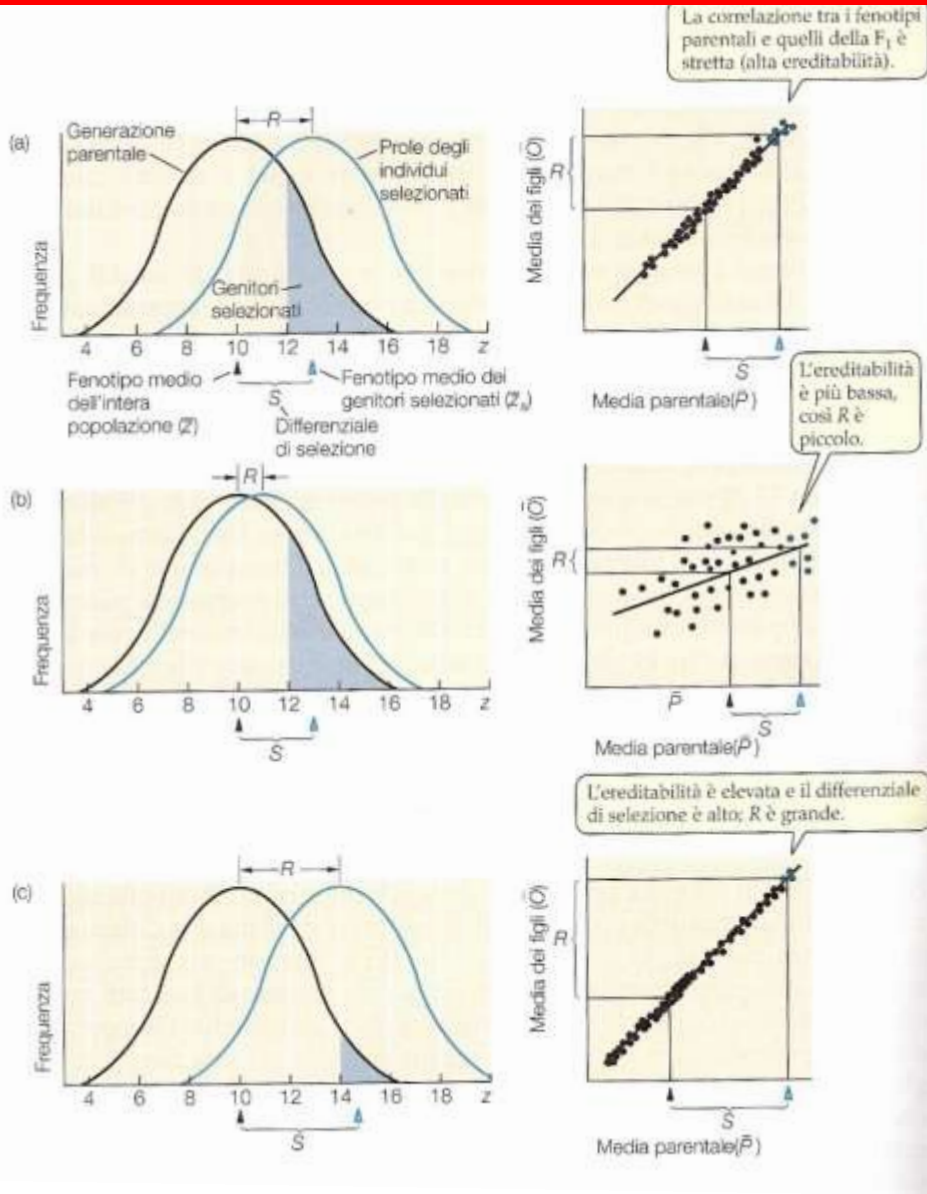
Permette di prevedere la risposta alla selezione per caratteri quantitativi in una generazione (molto più complessa la questione a lungo termine)

*(Selezione può essere molto rapida!)*

*(ovviamente non c'è evoluzione se  $h_N^2$  è pari a 0, e  $h_N^2$  dipende da  $V_A$ )*

*Permette anche di stimare  $h_N^2$  da esperimenti di selezione artificiale!*

# La genetica dei caratteri quantitativi



## La genetica dei caratteri quantitativi

---

*Anche per i caratteri quantitativi la deriva genetica è importante!*

*In assenza di selezione, per esempio, l'equilibrio deriva-mutazione porta mediamente a:*

$$V_A = 2N_e * V_m$$

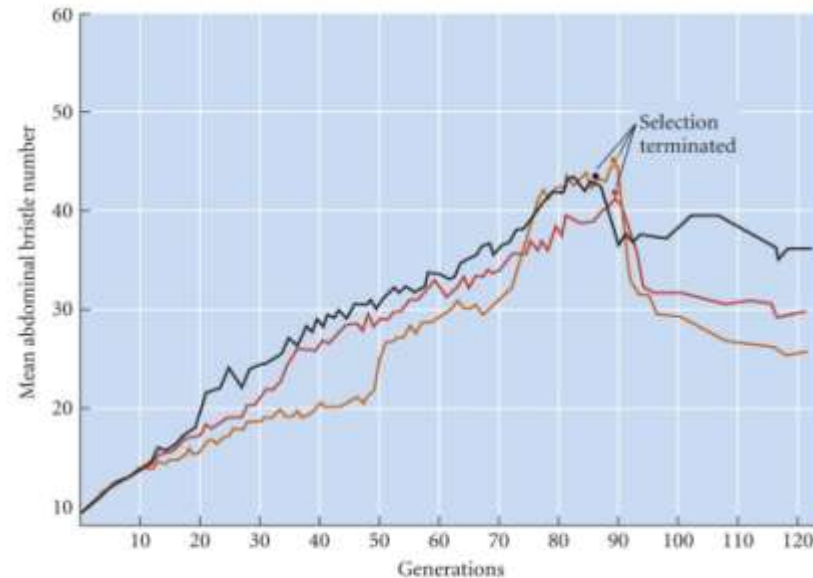
*Dove  $V_m$  è la varianza mutazionale, ovvero la varianza additiva introdotta per mutazione ogni generazione*

*La varianza mutazionale  $V_m$  è piuttosto alta, circa un millesimo della varianza ambientale: per i caratteri fenotipici (sono controllati da molti loci) si può generare variabilità rapidamente*

*La deriva può portare a divergenza tra popolazioni anche per caratteri fenotipici (spesso però la selezione stabilizzante rallenta la divergenza tra gruppi o di un gruppo nel tempo)*

## La genetica dei caratteri quantitativi

*La selezione ripetuta verso un fenotipo porta alla fissazione di alleli che ad ogni locus contribuiscono a quel fenotipo?*



EVOLVEDOM Figure 10.10 © 2010 Sinauer Associates, Inc.

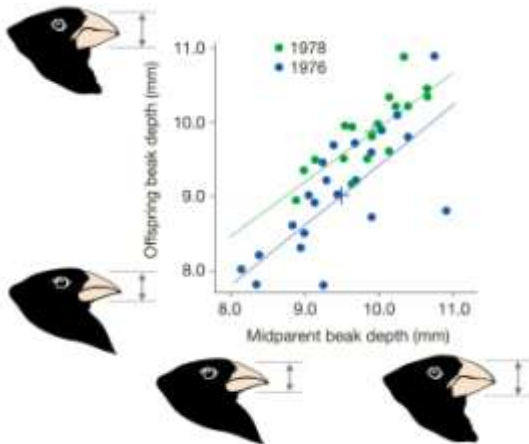
*Anche dopo enormi cambiamenti fenotipici in esperimenti di selezione artificiale, permane un certo livello di variabilità (interviene la selezione naturale contro i fenotipi estremi, e c'è variabilità non additiva).*

*Questa variabilità, insieme all'accumulo per mutazione, e in natura ad altri fenomeni come la migrazione tra popolazioni distinte o diverse forme di selezione bilanciante (per esempio, fluttuazione nel fenotipo ottimale), fanno sì che la variabilità additiva a caratteri quantitativi tenda a restare elevata (tranne che in popolazioni molto piccole!),*

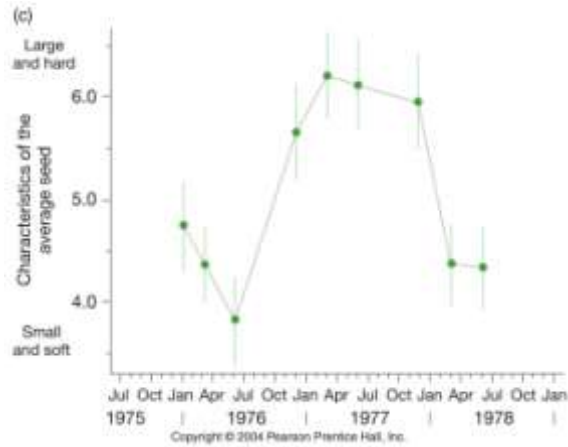


# La genetica dei caratteri quantitativi

## Esempio di selezione direzionale

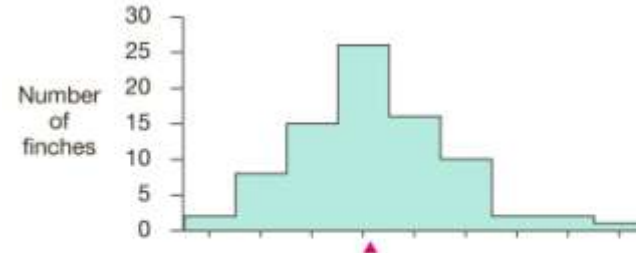


Copyright © 2004 Pearson Prentice Hall, Inc.

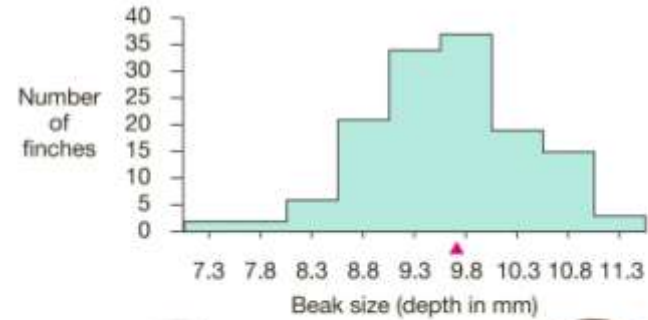


Copyright © 2004 Pearson Prentice Hall, Inc.

Finches hatched in 1976, the year before the drought



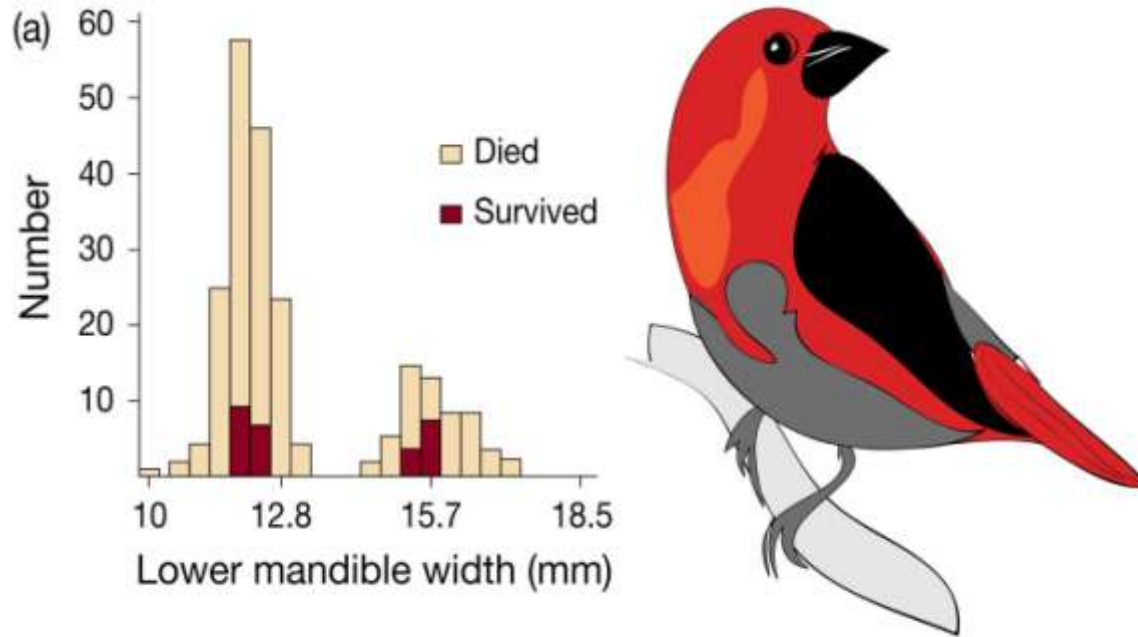
Finches hatched in 1978, the year after the drought



Copyright © 2004 Pearson Prentice Hall, Inc.

# La genetica dei caratteri quantitativi

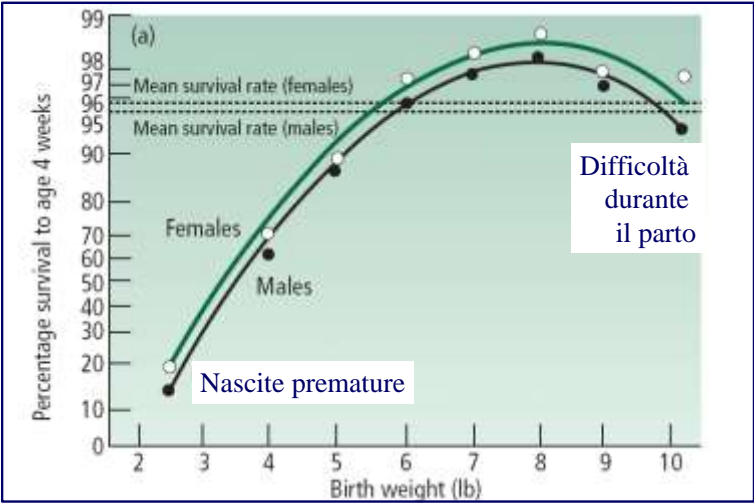
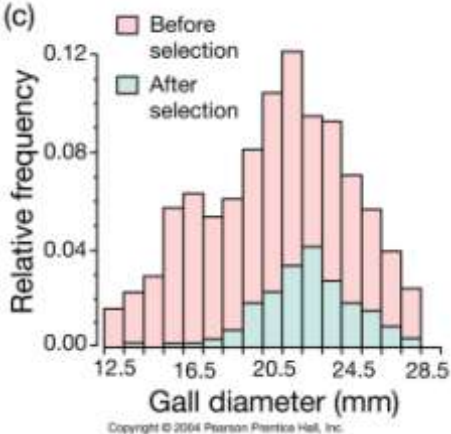
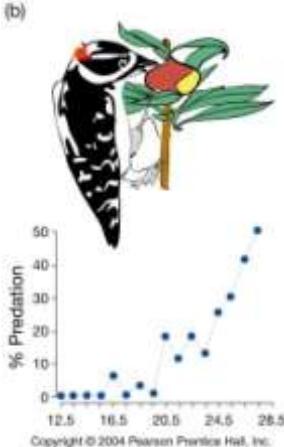
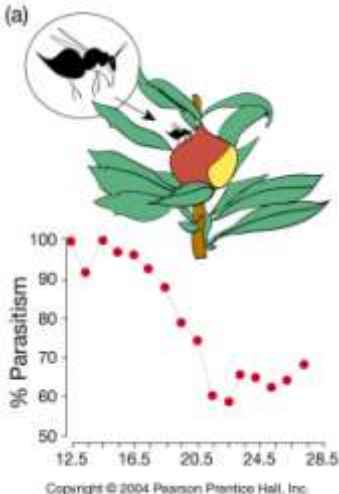
## Esempio di selezione diversificante



Copyright © 2004 Pearson Prentice Hall, Inc.

# La genetica dei caratteri quantitativi

## Esempi di selezione stabilizzante



# La genetica dei caratteri quantitativi

*Come identificare i loci che controllano i caratteri quantitativi (QTL)?*

- QTL mapping
- Loci candidati

