

# Genetica di popolazione

# Aspetti diversi dell'ereditarieta'

 La genetica classica studia i processi genetici che riguardano i singoli individui e come i geni vengono trasmessi da un individuo all'altro. L'unita' di studio e' **l'individuo**.

 La genetica molecolare studia la natura molecolare dell'eredita': come viene codificata nel DNA e come i processi biochimici la traducano in un fenotipo. L'interesse e' concentrato sulla **cellula**

 La genetica di popolazione studia l'ereditarieta' di caratteri determinati da uno o pochi geni in **gruppi di individui**

 La genetica quantitativa studia l'ereditarieta' di caratteri determinati dall'azione simultanea di piu' geni, all'interno di **gruppi di individui**

# La genetica di popolazione



La genetica di popolazione studia l'ereditarietà di caratteri determinati da uno o pochi geni in gruppi di individui : in una popolazione mendeliana



Popolazione mendeliana: gruppo di individui interfertili che condividono un insieme di alleli: il pool genico.

💣 Tutti gli individui di una specie condividono gli **stessi locus**.

✉ I loci possono presentare più alleli: gruppi di individui possono presentare assortimenti allelici differenti: genotipi differenti

✉ Gli alleli possono essere assortiti in gruppi di alleli sullo stesso cromosoma in associazione: aplotipi

## Di cosa parleremo

- ☹️ Quanta variabilità esiste in una popolazione naturale e da cosa è originata ?
- ☹️ Quali processi evolutivi modellano la struttura genetica delle popolazioni ?
- ☹️ Da cosa sono provocate le differenze nella struttura genetica delle diverse popolazioni ?
- ☹️ In che modo le caratteristiche biologiche influenzano il pool genico di una popolazione ?

☹️ Quanta variabilità esiste in una popolazione naturale e da cosa è originata ?

💣 La struttura genetica di una popolazione viene espressa in termini sia di **frequenza allelica** sia di **frequenza genotipica**

✉️ Per calcolare la frequenza genotipica basta contare gli individui con un certo genotipo (di cui è distinguibile il fenotipo) e dividere per il totale degli individui. La somma dei diversi genotipi deve essere = 1

## Frequenze genotipiche



In una popolazione naturale sono presenti 3 fenotipi facilmente distinguibili dovuti a 2 alleli del locus A:

$A^1A^1$  452,  $A^1A^2$  43,  $A^2A^2$  2 tot= 497

Frequenze genotipiche:  $f(A^1A^1) = 452/497 = 0.909$

$f(A^1A^2) = 43/497 = 0.087$

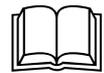
$f(A^2A^2) = 2/497 = 0.004$

La somma e' 1 e le singole percentuali descrivono quantitativamente il pool genico per quel locus all'interno del gruppo di individui che sto considerando

# Frequenze alleliche



E' piu' vantaggioso descrivere il pool genico in termini di **frequenza degli alleli**: negli organismi a riproduzione sessuale sono gli alleli ad essere trasmessi alla generazione successiva. Inoltre gli alleli sono meno dei genotipi: se ci sono 2 alleli ad un locus ci sono 3 genotipi, se gli alleli sono 3 allora ci saranno 6 genotipi e cosi' via.



Le frequenze genotipiche derivano dalla quantita' di gameti che portano un certo allele: la probabilita' che si origini un certo genotipo dipende dalla frequenza degli alleli che lo compongono (frequenze ai lati del quadrato di Punnet).

# Equilibrio di HARDY-WEINBERG

# legge di HARDY - WEINBERG

In una popolazione panmittica (=le unioni tra individui si formano per associazione casuale di genotipi) all'equilibrio, che non presenti selezione, mutazione, migrazione e che sia composta di un numero elevato di individui, il rapporto tra gli **alleli** e tra i **genotipi** è costante da una generazione all'altra.

# La legge di Hardy-Weinberg

descrive cosa avviene alle frequenze alleliche e genotipiche di una popolazione durante la trasmissione dei geni di generazione in generazione.

**Esistono 3 assunzioni importanti:**

- la popolazione deve essere sufficientemente grande, gli incroci devono essere casuali, non esiste mutazione né migrazione, né selezione naturale
- le frequenze alleliche non devono variare nel tempo
- se l'incrocio è casuale le frequenze genotipiche si distribuiscono secondo l'equazione:

$$(p+q)^2 = p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

1. Una popolazione è **caratterizzata** dalle **frequenze** dei diversi **genotipi** e dei diversi **alleli** al suo interno
2. Una popolazione si dice **panmittica o in equilibrio** quando le sue frequenze genotipiche possono essere predette sulla base delle frequenze alleliche, e le **frequenze alleliche non cambiano attraverso le generazioni**
3. I fattori che provocano **scostamento dall'equilibrio** comprendono **unione non casuale dei gameti, mutazione, selezione, migrazione e gli effetti del caso**
4. **Popolazioni in equilibrio non si evolvono.** I fattori che provocano scostamento dall'equilibrio sono i fattori dell'evoluzione.

☹ Da dove viene la formula  $(p+q)^2 = p^2 + 2pq + q^2 = 1$ ?

☺ Dalla I legge di Mendel!!!

Generazione 0:

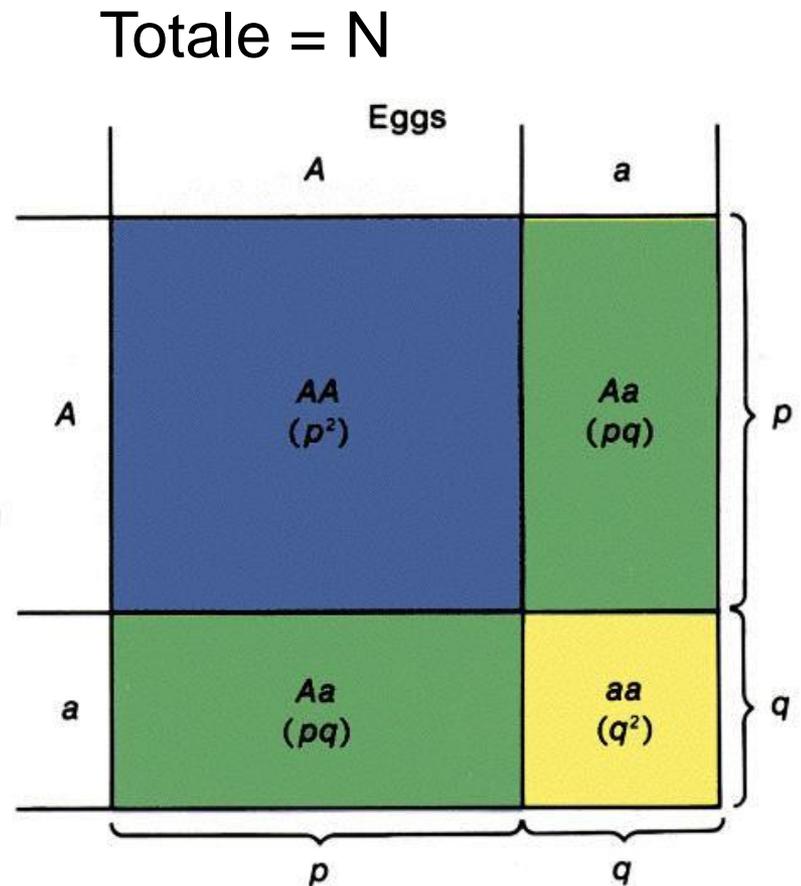
$$f(AA) = d \quad f(Aa) = h \quad f(aa) = r$$

$$p(A) = (d + \frac{1}{2} h) = p \quad q = 1 - p$$

Assunzione: l'unione fra i genotipi è casuale.

**Panmissia**

Conseguenza: l'unione fra i gameti è casuale



# frequenza allelica nella popolazione

calcoliamo il numero di rappresentanti della coppia allelica nella popolazione

1 MM	2 MN	1 NN	
119	76	13	tot. <b>208</b>

$$M = (119 \times 2) + 76 = \mathbf{314}$$

$$N = 76 + (13 \times 2) = \mathbf{102}$$

**IL TOTALE DEVE ESSERE MOLTIPLICATO X 2:  
GLI ORGANISMI DIPLOIDI INTRODUCONO NEL  
POOL 2 ALLELI INDIPENDENTEMENTE DA QUALE ALLELE**

La frequenza dei due alleli nella popolazione è

$$M = 314/416 = 0,76$$

$$N = 102/416 = 0,24$$

# distribuzione binomiale delle frequenze genotipiche

Se le coppie di alleli sono combinate a caso, qual è la probabilità dei differenti genotipi?

Calcolo la probabilità per ciascun genotipo:

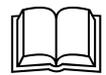
$$MM = 0,76 \times 0,76 = 0,58$$

$$MN = 0,76 \times 0,24 = 0,18$$

$$NM = 0,24 \times 0,76 = 0,18$$

$$NN = 0,24 \times 0,24 = 0,06$$

} 0,36



Quando una popolazione è all'equilibrio per un certo locus con 2 alleli presenti nella popolazione con frequenza  $p$  e  $q$  le frequenze genotipiche saranno uguali a  $p^2 + 2pq + q^2$

# Hardy-Weinberg

Prova algebrica dell'equilibrio genetico in una popolazione naturale

Tipo di incrocio		Frequenza dell'incrocio	Frequenza della progenie di ogni incrocio		
F	M		AA	Aa	aa
$p^2AA$	$\times p^2AA$	$p^4$	$p^4$	--	--
$p^2AA$ $2pqAa$	$\times 2pqAa$ $\times p^2AA$	$4p^3q$	$2p^3q$	$2p^3q$	--
$p^2AA$ $q^2aa$	$\times q^2aa$ $\times p^2AA$	$2p^2q^2$	--	$2p^2q^2$	--
$2pqAa$	$\times 2pqAa$	$4p^2q^2$	$p^2q^2$	$2p^2q^2$	$p^2q^2$
$2pqAa$ $q^2aa$	$\times q^2aa$ $\times 2pqAa$	$4pq^3$	--	$2pq^3$	$2pq^3$
$q^2aa$	$\times q^2aa$	$q^4$	--	--	$q^4$
<b>Totali</b>		$(p^2+2pq+q^2)=1$	$p^2(p^2+2pq+q^2)=p^2$	$2pq(p^2+2pq+q^2)=2pq$	$q^2(p^2+2pq+q^2)=q^2$

Frequenze genotipiche =  $(p+q)^2 = p^2+2pq+q^2 = 1$  in ogni generazione successiva

Frequenze alleliche =  $p(A) + q(a) = 1$  in ogni generazione successiva

Le frequenze alleliche e genotipiche non cambiano nelle generazioni (il pool genico non si evolve per quel locus)

# Condizioni per l'equilibrio di Hardy-Weinberg

- Organismi diploidi a riproduzione sessuata: popolazione Mendeliana all'equilibrio
- Mutazione trascurabile
- Mortalità e fertilità indipendenti dal genotipo
- Migrazione trascurabile
- Popolazione grande
- Unione casuale

## Cosa vuol dire equilibrio?

 In una popolazione infinitamente grande, in cui gli incroci avvengono casualmente, in cui non vi siano mutazioni, ne' migrazioni, ne' selezione le frequenze alleliche, per un locus genico a 2 alleli, non cambiano nel tempo e le frequenze genotipiche si stabilizzano ( $p^2 + 2pq + q^2=1$ )

 Stiamo parlando di un singolo locus: la legge di Hardy-Wienberg si applica ad un locus alla volta.

 Va sempre tenuto presente che H-W e' un modello matematico che ci fornisce "un'ipotesi zero" cioe' un punto di partenza per saggiare gli effetti che possono modificare le frequenze alleliche: ci permette di individuare le forze che fanno evolvere una popolazione naturale

# Applicazioni della legge di Hardy-Weinberg

Determinazione della frequenza genica e  
del portatore per una malattia AR

Esempio 1: La **fenilchetonuria** è una malattia autosomica recessiva la cui frequenza alla nascita è circa 1/10.000

FENOTIPI	AA	Aa	aa
	normale	portatore normale	affetto
	$p^2$	$2pq$	$q^2$

FREQUENZA DEGLI AFFETTI ALLA NASCITA	$q^2$	= 1/10000
FREQUENZA GENICA DEL GENE DELETERIO	$q$	= 1/100 = 0,01
FREQUENZA GENICA DEL GENE NORMALE	$p$	= 99/100= 0,99
FREQUENZA DEGLI INDIVIDUI PORTATORI	$2pq$	= 2x0.01x0.99=0,02

# Applicazioni della legge di Hardy-Weinberg (2)

Determinazione della incidenza di una malattia AR

Esempio 2: LA FREQUENZA GENICA DEI PORTATORI DELLA FALCEMIA E' CIRCA IL 10% IN UNA CERTA POPOLAZIONE.

QUAL E' L' INCIDENZA DELL' ANEMIA FALCIFORME ALLA NASCITA?

$$2pq = 10\% = 0,10$$

$$2(1-q)q = (2-2q)q = 2q - 2q^2 = 0,10$$

RISOLVERE L' EQUAZIONE DI SECONDO GRADO ( $ax^2 + bx + c = 0$ )

$$2q^2 - 2q + 0,10 = 0 \quad q = 0,053$$

INCIDENZA ALLA NASCITA DI AFFETTI DA ANEMIA FALCIFORME ( $aa$ )  
è 0,0028 ( $=q^2$ )

- Le misure di frequenza delle malattie possono descrivere:
- l'insieme di tutti i casi esistenti in un determinato momento ed in una determinata popolazione
  - il verificarsi di nuovi casi.

A questo scopo si usano quindi due misure fondamentali diverse fra loro: la **prevalenza** e l'**incidenza**.

Metaforicamente parlando, la prevalenza è come una fotografia di un fenomeno, mentre l'incidenza è come un film.

prevalenza = 

incidenza = 

# INCIDENZA e PREVALENZA.

L' **incidenza** misura la velocità con la quale una popolazione esente da una particolare patologia sviluppa quella data malattia durante un certo **periodo di tempo**:

**nuovi** casi / popolazione a **rischio**

L' **incidenza** misura l' **apparire** della malattia

**incidenza** significa "**nuovo**"

**Prevalenza** misura il numero di soggetti (di una popolazione) affetti da una particolare patologia in un **preciso istante**.

**totale** casi / popolazione **totale**

La **prevalenza** misura l' **esistenza** della malattia

**prevalenza** significa "**total**"

# Condizioni di validità della legge di equilibrio di Hardy-Weinberg

- Dimensione della popolazione infinita  
(assenza di deriva genetica)
- Assenza di mutazione
- Matrimoni casuali  
(assenza di consanguineità)
- Assenza di migrazione
- Assenza di selezione naturale

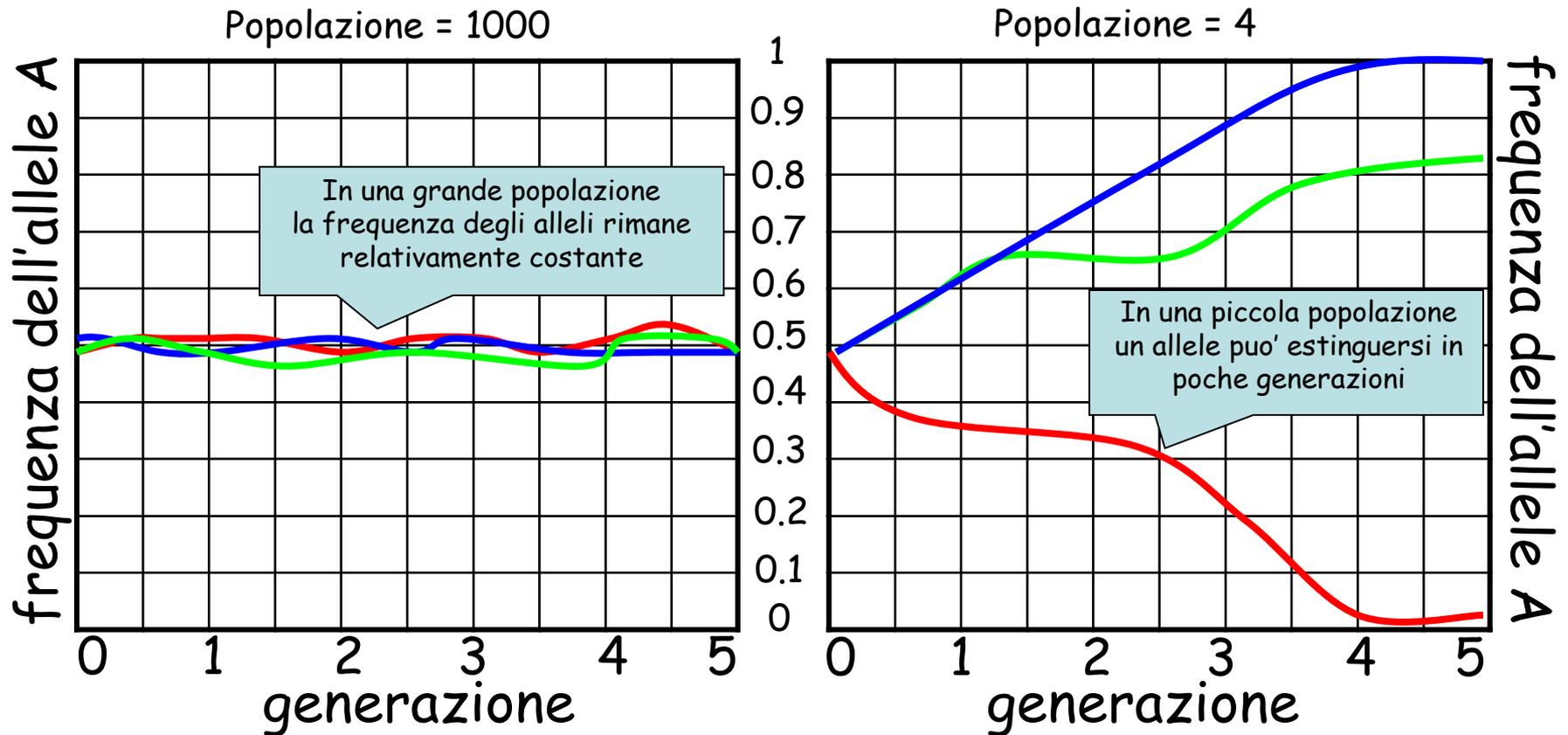
☹️ Cosa vuol dire "infinitamente grande"?

😊 Le popolazioni non sono infinite, ma di solito sono sufficientemente grandi da vanificare gli effetti casuali delle variazioni alleliche cioè di annullare la deriva genetica.

📖 Le variazioni casuali sono originate da fenomeni che non hanno niente a che vedere con il pool genico della popolazione o con il singolo locus che si sta considerando.

📖 Esempio tipico sono le catastrofi naturali che non uccidono gli individui sulla base del loro patrimonio genetico. Oppure il numero ridotto di progenie che non permette a tutte le possibili combinazioni di verificarsi

# Deriva genetica I



**Effetto della dimensione della popolazione a seguito di deriva genetica.**

Ciascuna linea colorata rappresenta la simulazione di una popolazione nella quale due alleli A e a erano presenti inizialmente in proporzioni uguali ed in cui gli individui si sono riprodotti a caso

# Deriva genetica

 Il numero ridotto di progenie e' una delle cause principali della deriva genetica: e' come lanciare una moneta un numero limitato di volte. Si verifica un errore di campionamento

 Un modo per calcolare il peso della deriva e' quello di considerare la grandezza effettiva della popolazione

 Il senso comune porterebbe a considerare che la grandezza effettiva sia semplicemente il numero degli individui in grado di riprodursi.

☹ **SBAGLIATO!**

# Deriva genetica

💣 Nelle popolazioni a riproduzione sessuata e' importante considerare il rapporto femmine/maschi: entrambi contribuiscono al 50% del pool genetico della generazione successiva. Se il rapporto non e' 1, in realta' e' come se la popolazione fosse molto piu' piccola e quindi piu' esposta alle fluttuazioni casuali.

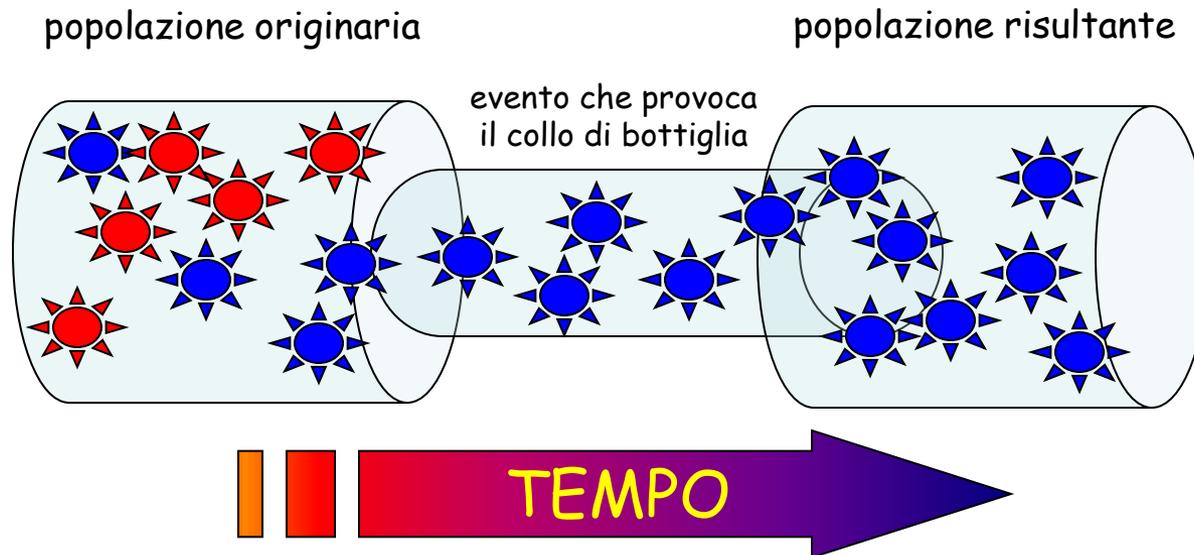
📖 Due effetti sono stati individuati come causa della deriva

📖 Effetto del collo di bottiglia

📖 Effetto del fondatore

# EFFETTO A COLLO DI BOTTIGLIA

Quando una popolazione attraversa una situazione a collo di bottiglia si riduce notevolmente di numero, al punto che restano solo pochi individui per fornire geni per le future popolazioni della specie.

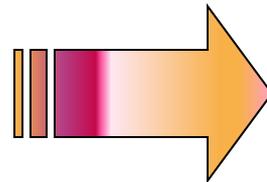
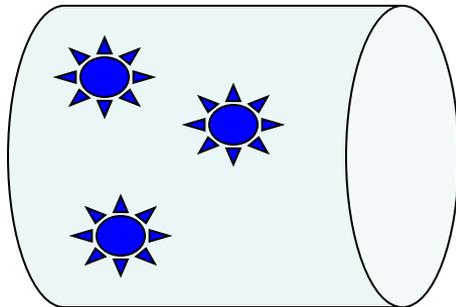


# EFFETTO FONDATORE

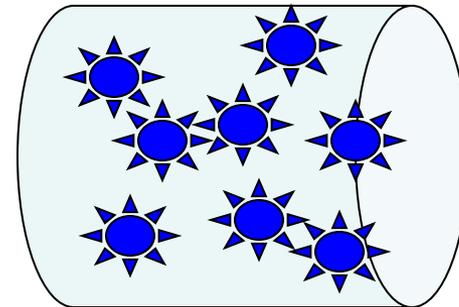
L'effetto fondatore si verifica quando colonie isolate vengono originate da un ristretto numero di pionieri.

Es. Stormo di uccelli colpito da una tempesta solo quelli che rimangono daranno la nuova popolazione e gli alleli nella popolazione

popolazione di partenza



popolazione risultante



## Conseguenze della deriva

Come conseguenza della deriva un allele puo' andare perso . Si dice che il rimanente (nel caso di 2 alleli) si e' fissato.

Non ci sara' piu' variazione di frequenza per quell'allele (finche' per effetto di una nuova mutazione non si originera' un altro allele)

☺ Esempio dell'effetto del fondatore : pionieri che insediavano luoghi isolati e deserti

☺ Esempio dell'effetto collo di bottiglia: il tifone, che in popolazioni isolate puo' determinare l'effetto della deriva genica fissando un allele

# Perché è importante la deriva genetica?

- **Importanza evolutiva:** cambiamento non adattativo, specie in piccole popolazioni
- **Importanza per la conservazione:** perdita di diversità genetica, specie in piccole popolazioni
- **Importanza biomedica:** alleli patologici altrove rari possono essere comuni in piccole popolazioni

# Condizioni di validità della legge di equilibrio di Hardy-Weinberg

- Dimensione della popolazione infinita (assenza di deriva genetica)
- Matrimoni casuali (assenza di consanguineità)
- Assenza di migrazione
- Assenza di mutazione
- Assenza di selezione naturale

# Condizioni di validità della legge di equilibrio di Hardy-Weinberg

- Dimensione della popolazione infinita (assenza di deriva genetica)
- Assenza di mutazione o mutazione trascurabile
- Matrimoni casuali (assenza di consanguineità)
- Assenza di migrazione
- Assenza di selezione naturale

# Effetto della mutazione sulle frequenze geniche

Poiché i tassi di mutazione sono molto bassi  $10^{-2}$  -  $10^{-8}$  la mutazione è un meccanismo inefficace, da solo, per effettuare la sostituzione di un allele da parte di un altro



Le mutazioni sono all'origine della comparsa degli alleli.



In una popolazione dove c'è un solo allele ovviamente non ha senso parlare di equilibrio.



Se in una popolazione c'è più di un allele e per effetto dell'ambiente **continuano ad originarsi nuovi alleli questi non raggiungeranno mai l'equilibrio e le loro frequenze cambieranno nel tempo.**

# Le mutazioni come fonte di variabilità genica

- Una popolazione rimane in equilibrio genico solo se non si verificano mutazioni
- Se le mutazioni si verificano nelle cellule che producono gameti la mutazione può entrare tramite la discendenza nel pool genico della popolazione
- In un lasso di tempo sufficientemente lungo la variazione genica mediante la mutazione diviene una realtà

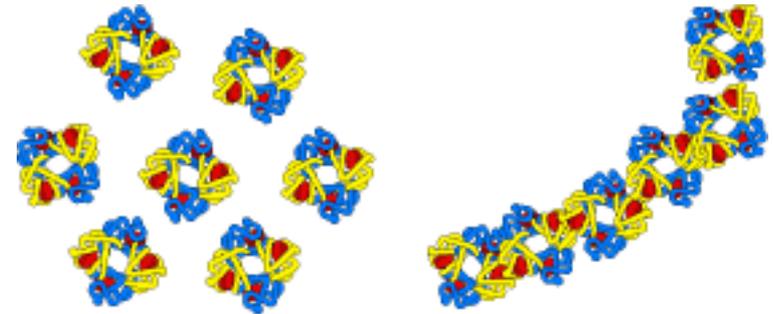
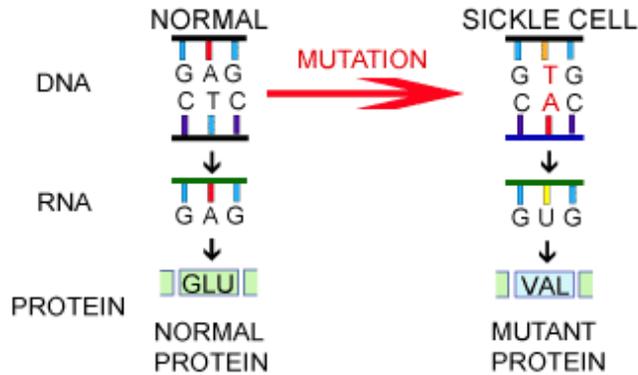
La variabilità genetica insorge e si diffonde all'interno delle popolazioni naturali con due meccanismi principali

- MUTAZIONI NEL DNA
  - Cambiamento dell'informazione genetica
    - MUTAZIONI PUNTIFORMI
    - RIARRANGIAMENTI CROMOSOMICI
- RICOMBINAZIONE FRA REGIONE GENOMICHE/CROMOSOMI
  - Formazione di nuove combinazioni di geni
    - Riproduzione sessuata
    - Crossing over

# MUTAZIONI

- Entrano a far parte del pool genico di una popolazione soltanto se compaiono nella linea germinale
- Possono essere vantaggiose, svantaggiose o neutre
- Vantaggi e svantaggi possono essere di diversa entità
- LA LORO COMPARSA (MA NON LA LORO PERMANENZA) E' COMUNQUE INDIPENDENTE DALL'EFFETTO

# un esempio: ANEMIA FALCIFORME



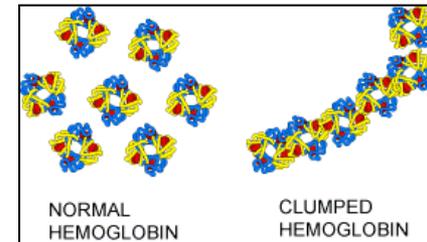
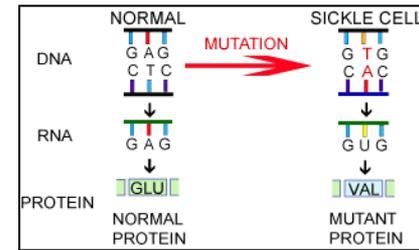
NORMAL HEMOGLOBIN

CLUMPED HEMOGLOBIN



# ANEMIA FALCIFORME

1. La mutazione avviene sul DNA
2. Causa effetti a livello proteico
3. Causa effetti a livello cellulare



4. Causa **effetti negativi** al livello dell' organismo
5. Può causare **effetti positivi** a livello dell' organismo in determinate circostanze per effetto della **SELEZIONE**

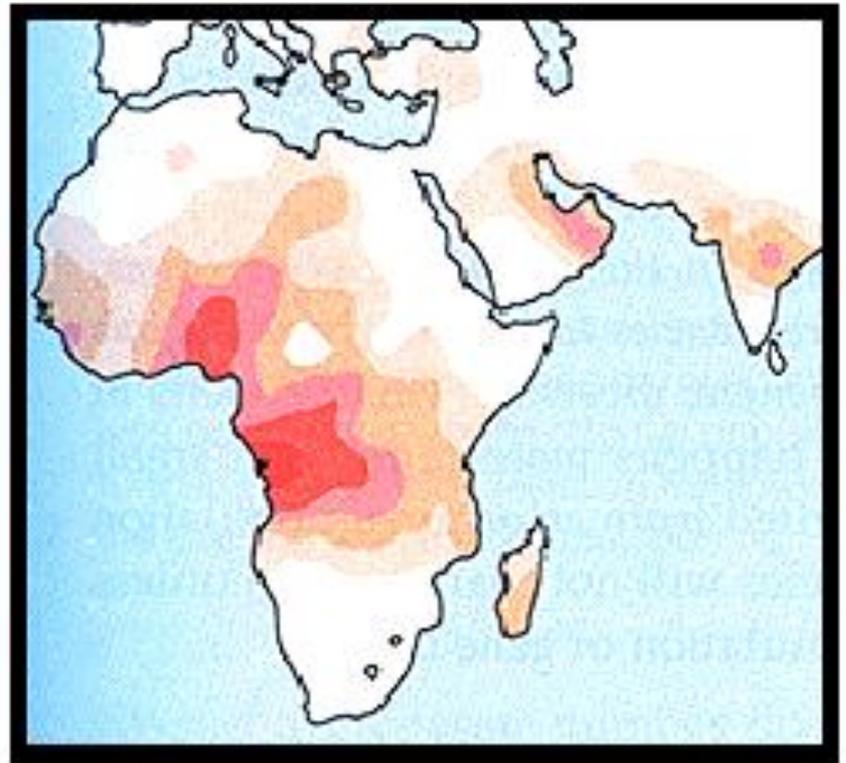


# Selezione (a favore degli eterozigoti)

Genotipo	Frequenza iniziale	Fitness relativa
AA	$p^2_0$	1 - s
Aa	$2p_0q_0$	1
aa	$q^2_0$	1 - t

**SOVRADOMINANZA**

# Distribuzione geografica della malaria e delle emoglobinopatie



# MALARIA, TALASSEMIA ed EMOGLOBINOPATIE

- **Talassemie e emoglobinopatie:**
  - disfunzioni nella sintesi o struttura della Hb
  - la più comune malattia ereditaria monofattoriale conosciuta
- **La distribuzione geografica della malaria e delle talassemie/emoglobinopatie si sovrappongono:**
  - tale sovrapposizione è una delle prove che queste malattie proteggono contro l'infezione malarica.

# Emoglobinopatie & Talassemie

- Causate da mutazioni che coinvolgono le catene globiniche della molecola di emoglobina
- Talassemie- la velocità di sintesi è insufficiente
- Emoglobinopatie- difetti strutturali nelle globine

Le mutazioni possono consentire alle popolazioni di adattarsi a nuove condizioni ambientali e possono fornire alla selezione naturale nuove varianti (o combinazioni di varianti) tra le quali selezionare quelle più idonee

# Mutazioni-Migrazione-Selezione



La selezione naturale agisce selezionando nel pool genico di una popolazione i genotipi piu' adatti ad un certo ambiente: un certo genotipo ha piu' possibilita' dell'altro di contribuire alla generazione successiva:

HA FITNESS MAGGIORE

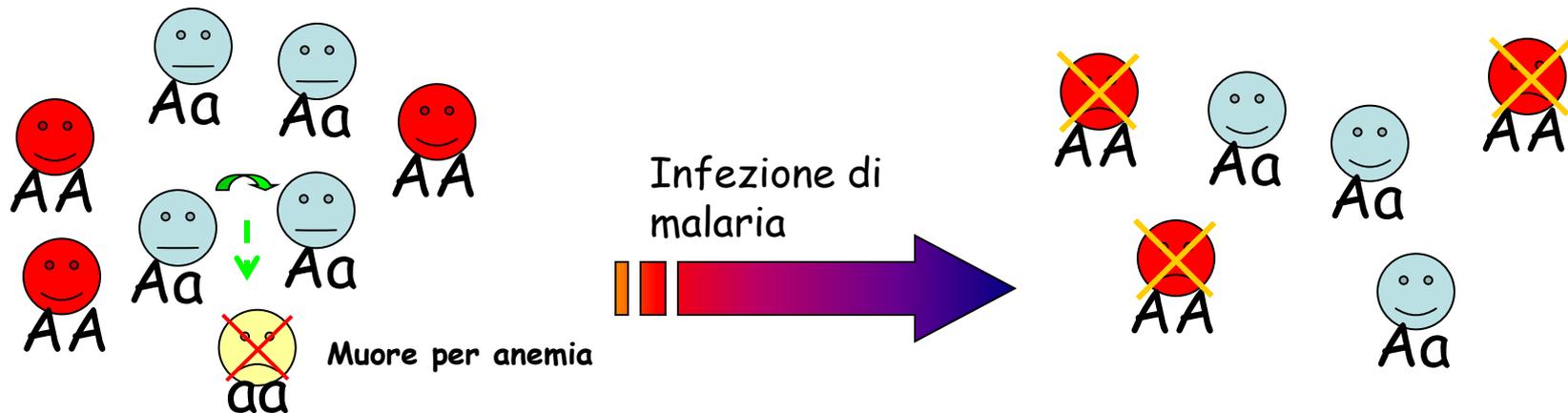
COME MAI LA SELEZIONE NON HA  
ELIMINATO L'ALLELE DELL'ANEMIA?

# Mutazioni-Migrazione-Selezione

## ESISTE IL VANTAGGIO DELL'ETEROZIGOTE

Anemia falciforme : gli eterozigoti (Aa) per gli alleli dell'anemia sono piu' resistenti dei sani (AA) alla malaria (fattore di selezione naturale) una malattia molto diffusa in Africa

Nel tempo le epidemie di malaria uccidevano gli omozigoti dominanti ma lasciavano in vita (perche' piu' resistenti) gli eterozigoti per l'anemia e cio' permetteva agli eterozigoti di immettere sempre nella popolazione l'allele a dell'anemia



# Condizioni per l'equilibrio di Hardy-Weinberg

- Organismo diploide, riproduzione sessuata (popolazione Mendeliana)
- Mutazione trascurabile
- Mortalità e fertilità indipendenti dal genotipo
- Migrazione trascurabile
- Popolazione grande
- Unione casuale

# Selezione naturale

- Poiché gli organismi competono per le risorse più soddisfacenti, quelli con **i geni che si adattano meglio** al loro ambiente sopravvivono con maggiore probabilità e trasmettono i loro geni.
- I geni con maggiore **“valore adattativo”** dovrebbero aumentare la loro frequenza con il tempo.
- Mentre Darwin è stato il primo a formulare l'idea, Ronald A. Fisher ha sviluppato le conseguenze evolutive in termini quantitativi.

# Selezione naturale

- La selezione naturale può agire in molti modi a vari stadi del ciclo vitale di un organismo.
- I genotipi possono produrre zigoti con **CAPACITA' DI SOPRAVVIVENZA DIVERSA**, e più tardi nella vita potrebbero essere responsabili di differenze di **FECONDITA'** (numero di figli generati).
- Non meno importante è la **SELEZIONE SESSUALE** in cui gli organismi differiscono nel loro successo di accoppiamento.
- In fine vi è anche la selezione che agisce a livello dei gameti, la **SELEZIONE GAMETICA**, in cui i gameti hanno diverse probabilità di raggiungere la fecondazione.
- La capacità di adattamento di un organismo si descrive mediante la sua **FITNESS**.

# Selezione naturale

In una popolazione il termine **FITNESS** può essere definito come la capacità di un particolare genotipo di sopravvivere (**mortalità differenziale**) e riprodursi (**fecondità differenziale**).

- La fitness si misura in termini relativi (per esempio il genotipo AA ha una fitness superiore a quella dei genotipi Aa e aa).
- La fitness è contesto-specifica: un genotipo benefico in un determinato ambiente può essere dannoso in un altro.
- La fitness si esprime spesso in termini del **COEFFICIENTE DI SELEZIONE (s)**, che è una misura della riduzione di fitness relativa al genotipo che ha la fitness massima:
- $s = 0.01$  indica che un genotipo ha l' 1% di possibilità di sopravvivenza in meno del genotipo con fitness massima. Cioè la fitness di quel genotipo è del 99% .

# Fitness

Misura la speranza di progenie.

Ha due componenti, legate a differenze in **fertilità** e **mortalità**

Genotipo	AA	Aa	aa
N medio discendenti	2.4	2.4	3.0
Fitness riproduttiva	$2.4/3.0 = 0.8$	$2.4/3.0 = 0.8$	$3.0/3.0 = 1.0$

Genotipo	AA	Aa	aa
Vita riproduttiva media	2.0	1.8	1.4
Fitness di sopravvivenza	$2.0/2.0 = 1.0$	$1.8/2.0 = 0.9$	$1.4/2.0 = 0.7$

# RIASSUMENDO.:FITNESS

Rappresenta il contributo medio di un allele o di un genotipo alla/e successiva/e generazione/i in confronto al contributo di altri alleli o di altri genotipi.

Si tratta pertanto di un parametro RELATIVO, non ASSOLUTO che misura l'efficacia riproduttiva di un genotipo.

La Fitness misura la speranza di progenie.

Ha due componenti, legate a differenze in fertilità e mortalità.

# Condizioni di validità della legge di equilibrio di Hardy-Weinberg

- Dimensione della popolazione infinita (assenza di deriva genetica)
- Assenza di mutazione
- Assenza di migrazione
- Assenza di selezione naturale
- Matrimoni casuali (assenza di consanguineità)

# Incroci casuali

☹️ Cosa vuol dire incroci casuali ?

😊 Che i fenotipi originati dagli alleli del locus che sto considerando non condizionano la possibilità di riprodursi del portatore: cioè tutti i genotipi hanno la stessa possibilità di fornire alleli al pool della generazione successiva.

## Incroci casuali

 In una popolazione infinitamente grande, in cui gli incroci avvengono casualmente, in cui non vi siano mutazioni, ne' migrazioni, ne' selezione.....

☺ L'inincrocio tra parenti stretti e' un classico esempio di incrocio non casuale. In piccole popolazioni (anche se formalmente non c'e' una scelta tra parenti!) puo' avere lo stesso effetto della deriva alterando la frequenza degli alleli

## Gli accoppiamenti non casuali

alterano le frequenze genotipiche e possono alterare o meno le frequenze geniche

# Accoppiamenti non casuali

Alterano le frequenze genotipiche,  
possono alterare o meno le frequenze geniche

Es. accoppiamento tra individui con caratteristiche simili  
A=prive di corna a=cornuto  $f(A)=p$   $f(a)=q$

Frequenza maschi con corna (aa) tra tutti i maschi =  $q^2$   
Frequenza femmine con corna (aa) tra tutte le femmine =  $q^2$

In caso di random mating la probabilità che un maschio con corna si accoppi con una femmina con corna è:

$$P(aa \times aa) q^2 * q^2 = q^4$$

In caso di accoppiamento assortativo (positivo) la probabilità che un maschio con corna si accoppi con una femmina con corna è:

$$P(aa \times 1) q^2 * 1 = q^2$$

# Non-Random Mating

L'accoppiamento preferenziale tra individui con fenotipo simile è detto: positive assortative mating mentre se la scelta preferenziale cade su individui con differente fenotipo si parla di negative assortative mating.

- Questo fenomeno porterà ad una proporzione di eterozigoti o più alta o più bassa per quei geni che sono coinvolti nella determinazione del fenotipo.

1. L'accoppiamento preferenziale tra individui con fenotipo simile è detto: positive assortative mating mentre se la scelta preferenziale cade su individui con differente fenotipo si parla di negative assortative mating.

Questo fenomeno porterà ad una proporzione di eterozigoti o più alta o più bassa per quei geni che sono coinvolti nella determinazione del fenotipo.

2. L'**inincrocio (inbreeding)** è un classico esempio di incrocio non casuale e ha come conseguenza di ridurre l'eterozigosità ma non la frequenza allelica. I tre principali effetti dell' Inbreeding sono: aumento del numero dei loci omozigoti; mette in luce alleli recessivi deleteri o letali; aumenta l'omozigosità della popolazione ma non cambia le frequenze alleliche.

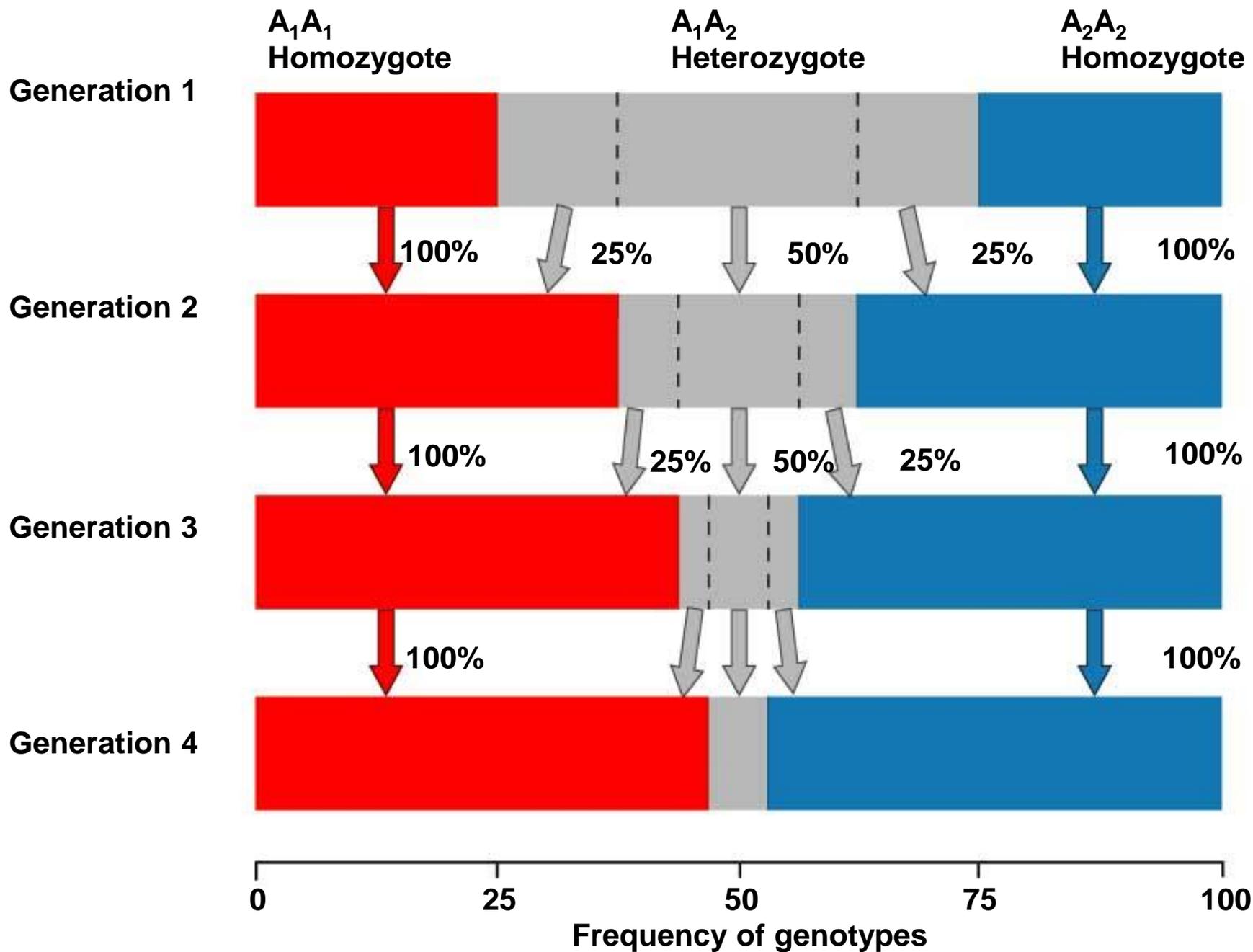
# ININCROCIO (inbreeding)

- Accoppiamento fra individui che condividono una certa quota di alleli identici per discendenza
- Può essere la conseguenza di matrimoni fra membri di comunità ristrette e geograficamente isolate
- Può essere la conseguenza di matrimoni combinati fra consanguinei (p.es. primi cugini) per ragioni religiose, culturali, patrimoniali etc.

# I tre principali effetti dell' Inbreeding

1. Aumenta il numero dei loci omozigoti
2. 'Scopre' alleli **RARI** recessivi *deleterio* o *letali*.
3. Aumenta l'omozigosità della popolazione ma non cambia le frequenze alleliche.

# Effetto sulle generazioni



# Cosa succede alle frequenze genotipiche quando c'è inbreeding?

P: Aa x Aa

F1: 25% AA 50% Aa 25% aa

F2: 37.5% AA 25% Aa 37.5% aa

F3: 43.75% AA 12.5% Aa 43.75% aa

*Meno eterozigoti e più omozigoti ad  
ogni generazione*

# Cosa succede alle frequenze alleliche in presenza di inbreeding?

- P: Aa x Aa
- F1: 25% AA 50% Aa 25% aa
- F2: 37.5% AA 25% Aa 37.5% aa
- F3: 43.75% AA 12.5% Aa 43.75% aa

Le frequenze alleliche non cambiano in  
presenza di inbreeding

La **consanguineità** da sola  
non modifica le frequenze alleliche  
ma,  
alterando l'unione dei geni a  
formare i genotipi,  
modifica la distribuzione genotipica