Scheda dell’insegnamento di genetica di popolazioni (6 CFU, 48 ore)

**Obiettivi Formativi** ITA

**Obiettivi principali**

L’insegnamento riguarda l’estensione delle leggi della genetica mendeliana alle popolazioni. Obiettivo principale del corso consiste nel fornire allo studente una conoscenza approfondita della diversità genetica presente all’interno delle popolazioni e di come questa possa variare nel tempo e nello spazio in conseguenza di diversi fattori evolutivi. Il corso richiede conoscenze di genetica mendeliana, fornite nell’insegnamento di genetica del primo anno, e conoscenze di base di statistica e di calcolo delle probabilità. Il corso si basa esclusivamente su lezioni frontali e comprenderà sia una trattazione di tipo formale delle problematiche proprie della disciplina, basata su semplici modelli matematici, sia una parte più applicativa nella quale verranno analizzati casi di interesse nell’evoluzione degli organismi vegetali ed animali. Durante il corso, gli studenti impareranno ed utilizzare software per la simulazione dei processi evolutivi e per il calcolo dei diversi indici genetici.

**Obiettivi specifici**

A) Conoscenze e capacità di comprensione

-Conoscenza della variabilità genetica di animali e piante

-Conoscenza e comprensione dei principali fattori alla base dell’evoluzione

-Conoscenza e comprensione dei principali metodi per la ricostruzione della storia evolutiva delle popolazioni

-Conoscenza e comprensione dei principali metodi di calcolo di parametri utili nella genetica di popolazioni

B) Capacità di applicare conoscenza e comprensione

-Saper usare la terminologia specifica

-Saper descrivere la composizione genetica delle popolazioni e di gruppi di individui

-Essere in grado di dare un peso statistico alle osservazioni

-Essere in grado di riconoscere i fattori evolutivi che hanno modellato la composizione genetica di una popolazione

C) Autonomia di giudizio

-Attraverso l’analisi approfondita di molti casi di studio, lo studente sarà stimolato ad acquisire capacità di giudizio critico e imparerà a porsi domande per l’elaborazione e approfondimento delle conoscenze apprese.

D) Abilità comunicative

-Saper comunicare quanto appreso nel corso dell’esame orale

-Durante le lezioni, gli studenti saranno stimolati a comunicare ed interagire con il docente e gli altri studenti su argomenti propri dell’insegnamento

E) Capacità di apprendimento

- Apprendere la terminologia specifica

- Connettere in modo logico le conoscenze acquisite

- Identificare i temi più rilevanti della materia trattata ed essere in grado di approfondire indipendentemente argomenti avanzati di genetica di popolazioni.

**Obiettivi Formativi** ENG

**General skills**

The course deals with the extension of mendelian genetics to groups of individuals (populations). The main goal of the course is to provide students with an in-depth knowledge of within- and between-population genetic diversity and how it changes as a consequence of different evolutionary factors. The course requires knowledge of mendelian genetics, and basic knowledge of statistics and probability theory. The course includes both theoretical population genetics, based on simple mathematical models, and applied population genetics, where several case studies will be analyzed. During the course students will learn to use software for the simulation of evolutionary processes and for the calculation of population genetics parameters.

Specific skills

A) Knowledge and understanding

- Knowledge of human, animal and plant genetic diversity

- Knowledge and understanding of evolutionary factors

- Knowledge and understanding of the main methods used to reconstruct the micro-evolutionary history of the populations

- Knowledge and understanding of the main methods for the estimation of population genetics parameters

B) Ability to apply knowledge and understanding

- Be able to use specific terminology

- Be able to adequately describe the genetic composition of individuals, populations and group of populations

- Be able to give a statistical weight to the observations

- Be able to recognize the evolutionary factors that shaped the genetic make-up of a population

C) Making judgements

Through the in-depth analysis of many case studies, the student will acquire critical judgement skills

D) Communication skills

-During the lessons, students will be encouraged to communicate and interact with the teacher and other students on different population genetic topics

E) Learning ability

-Learning the specific terminology

-Be able to make the logical connections between the topics covered

-Be able to identify the most relevant topics and to independently pursue the study of advanced topics in population genetics

**Prerequisiti** ITA

Il corso richiede conoscenze di genetica mendeliana, fornite nell’insegnamento di genetica del primo anno, e conoscenze di base di statistica e di calcolo delle probabilità.

**Prerequisiti** ENG

The course requires knowledge of Mendelian genetics and basic knowledge of statistics and probability theory.

**Programma dell’insegnamento** ITA

L’insegnamento consiste di 24 lezioni di 2 ore ciascuna, per un totale di 48 ore. Il Professore può organizzare delle lezioni che prevedano la partecipazione di esperti del settore.

* Variabilità genetica entro e tra popolazioni (8 ore):

Frequenze genotipiche ed alleliche.

Equilibrio di H-W per geni autosomici e X-linked, biallelici e multiallelici.

Stima di frequenze alleliche mediante modello di H-W.

Verifica dell’equilibrio di H-W.

Aplotipi e linkage disequilibrium

* Accoppiamento non casuale (8 ore):

Inincrocio, esoincrocio, accoppiamento assortativo.

Calcolo del coefficiente di inincrocio dai pedigree.

L’inincrocio nelle popolazioni e le sue conseguenze.

La suddivisione della popolazione e l'effetto Whalund.

* Le forze evolutive (14 ore):

Modelli di mutazione. Ricombinazione e conversione genica.

La teoria della selezione naturale. Principali modelli di selezione naturale.

La deriva casuale e la dimensione efficace della popolazione.

Migrazione e flusso genico

Equilibrio tra forze evolutive

Fenomeni di convergenza evolutiva molecolare.

* Le tracce molecolari della selezione (4 ore):

Eccesso di varianti rare: il test di Tajima.

Eccesso di alleli derivati: il test di Fay e Wu.

Eccesso di larghi blocchi aplotipici: l'"extended haplotype homozigosity" test.

Il confronto tra sostituzioni sinonime e non sinonime: il test di McDonald-Kreitman.

* Misure di diversità genetica (2 ore):

FST, ST e altre distanze genetiche.

Diversità nucleotidica e diversità aplotipica.

* La teoria neutrale dell'evoluzione molecolare (4 ore)

Il paradigma neutralista.

Carico genetico.

Test del tasso relativo.

Tasso di mutazione e di evoluzione molecolare.

Il concetto di orologio molecolare.

La teoria quasi neutrale.

Tasso evolutivo e vincoli funzionali, utilizzazione della variazione negli pseudogeni.

Codon usage.

* Principi di filogenesi molecolare (4 ore):

Concetto di omologia molecolare: sequenze alleliche, paraloghe ed ortologhe.

Principali metodi per la costruzione di alberi filogenetici con e senza radice.

Alberi di geni e alberi di specie.

Modelli di evoluzione delle sequenze.

* Cenni di genomica comparata (4 ore)

**Programma dell’insegnamento** ENG

The course consists of 24 lessons of two hours each, for a total of 48 hours of lessons. The Professor can organize seminars held by external expert in the field of forensic genetics

- Genetic diversity, Hardy-weinberg equilibrium and Linkage disequilibrium (8 h):

- Non-random mating and population subdivision (8 h)

- Evolutionary factors: mutations, selection, random genetic drift and gene flow (14 h)

- Molecular signatures of selection: Tajima test, Fay and Wu test, extended haplotype homozygosity test, McDonald-Kreitman test (4 h)

- Measures of genetic diversity (2 h)

- The neutral theory of molecular evolution (4 h)

- Principles of molecular phylogeny (4 h)

- Principles of comparative genomics (4 h)

**Modalità di svolgimento** ITA

Il corso prevede esclusivamente lezioni frontali di tipo sia teorico che applicato. Le lezioni teoriche forniranno agli studenti gli strumenti per comprendere i principali argomenti della genetica di popolazioni. Le lezioni di tipo applicativo riguarderanno il calcolo di vari indici e la ricostruzione della storia evolutiva delle popolazioni a partire dal genotipo. Durante il corso, gli studenti impareranno ed utilizzare software per la simulazione dei processi evolutivi e per il calcolo dei diversi indici genetici.

**Modalità di svolgimento** ENG

Learning methods include theoretical and applied classroom lessons. Theoretical lectures will give students a comprehensive understanding of the main topics concerned with population genetics. Lessons on applied population genetics will mainly concern the estimation of different indices and the reconstruction of the evolutionary history of populations. During the course students will learn to use software for the simulation of evolutionary processes and for the calculation of population genetics parameters.

**Frequenza** ITA

La frequenza delle lezioni frontali non è obbligatoria ma altamente consigliata

**Frequenza**  ENG

Classroom lessons are not mandatory but strongly recommended

**Modalità di valutazione** ITA

La valutazione è di tipo orale sugli argomenti trattati a lezione e può prevedere esercizi tipici della materia (calcolo di indici di fissazione, distanze genetiche, grado di linkage disequilibrium ecc)

**Modalità di valutazione** ENG

The final evaluation consists of an oral examination on the course topics and includes the solution of population genetics problems (estimation of inbreeding index, linkage disequilibrium, genetic distances etc)

**Testi adottati e bibliografia di riferimento** ITA

Relethford JH (2013) Genetica delle popolazioni umane. Casa Editrice Ambrosiana

Hedrick PW (2005) Genetics of populations. Jones and Bartlett

Per un immediato aggiornamento dei testi o del materiale didattico distribuito dal docente consultare la pagina web del corso: https://elearning2.uniroma1.it

**Testi adottati e bibliografia di riferimento** ENG

Relethford JH (2013) Genetica delle popolazioni umane. Casa Editrice Ambrosiana

Hedrick PW (2005) Genetics of populations. Jones and Bartlett

For news on textbooks and teaching materials see: https://elearning2.uniroma1.it