

Assunti del principio di Hard-Weinberg

- *L'accoppiamento è causale: popolazione non panmittica può deviare dai rapporti $p^2:2pq:q^2$*
- *La popolazione ha dimensioni infinite*
- *Non vengono introdotti geni dall'esterno della popolazione*
- *I geni non mutano da uno stato allelico a un altro*
- *Tutti gli individui hanno un'eguale probabilità di sopravvivere e riprodursi*

IMPLICAZIONE DELL'INTERO GENOMA

ININCROCIO (inbreeding)

alta frequenza negli incroci tra parenti.

ESOINCROCIO

meno frequenti gli incroci tra parenti

IMPLICAZIONE DI POCHI CARATTERI DEL GENOMA

INCROCIO ASSORTATIVO (limitato a pochi caratteri)

alta frequenza negli incroci tra partner simili (*inincrocio assortativo positivo*)

alta frequenza negli incroci tra partner dissimili (*inincrocio disassortativo negativo*)

INCROCIO ASSORTATIVO: incrocio non casuale influenzato da caratteristiche fenotipiche.

Incrocio assortativo positivo: fenotipi simili
negativo: fenotipi diversi

Effetti su un locus genico

I a. positivo aumento omozigoti

Modifica le frequenze genotipiche al locus, e non quelle alleliche

I a. negativo aumento eterozigoti al locus

Modifica le frequenze genotipiche al locus, e non quelle alleliche

es. tra sessi,

self-incompatibility

Unione assortativa positiva

L'unione assortativa positiva provoca un deficit di eterozigoti rispetto alle attese di Hardy-Weinberg

$$f(AA) = \frac{1}{4}$$

$$f(Aa) = \frac{1}{2}$$

$$f(aa) = \frac{1}{4}$$

$\frac{1}{4}$ AA x AA \rightarrow 100% AA

$\frac{1}{2}$ Aa x Aa \rightarrow $\frac{1}{4}$ AA, $\frac{1}{2}$ Aa, $\frac{1}{4}$ aa

$\frac{1}{4}$ aa x aa \rightarrow 100% aa

$$f(AA) = \frac{1}{4} + (\frac{1}{2} \times \frac{1}{4}) \quad f(Aa) = (\frac{1}{2} \times \frac{1}{2}) \quad f(aa) = \frac{1}{4} + (\frac{1}{2} \times \frac{1}{4})$$

$$f(AA) = \frac{3}{8}$$

$$f(Aa) = \frac{1}{4}$$

$$f(aa) = \frac{3}{8}$$

Unione assortativa positiva

L'unione assortativa positiva provoca un deficit di eterozigoti rispetto alle attese di Hardy-Weinberg

$$f(AA) = 3/8$$

$$f(Aa) = 1/4$$

$$f(aa) = 3/8$$

$3/8 AA \times AA \rightarrow 100\% AA$

$1/4 Aa \times Aa \rightarrow 1/4 AA, 1/2 Aa, 1/4 aa$

$3/8 aa \times aa \rightarrow 100\% aa$

$$f(AA) = 3/8 + (1/4 \times 1/4)$$

$$f(Aa) = (1/4 \times 1/2)$$

$$f(aa) = 3/8 + (1/4 \times 1/4)$$

$$f(AA) = 7/16$$

$$f(Aa) = 1/8$$

$$f(aa) = 7/16$$

Cosa accade alle frequenze genotipiche in presenza di inbreeding?

P: Aa x Aa
F1: 25% AA 50% Aa 25% aa
 $\frac{1}{4}$ $\frac{1}{2}$ $\frac{1}{4}$

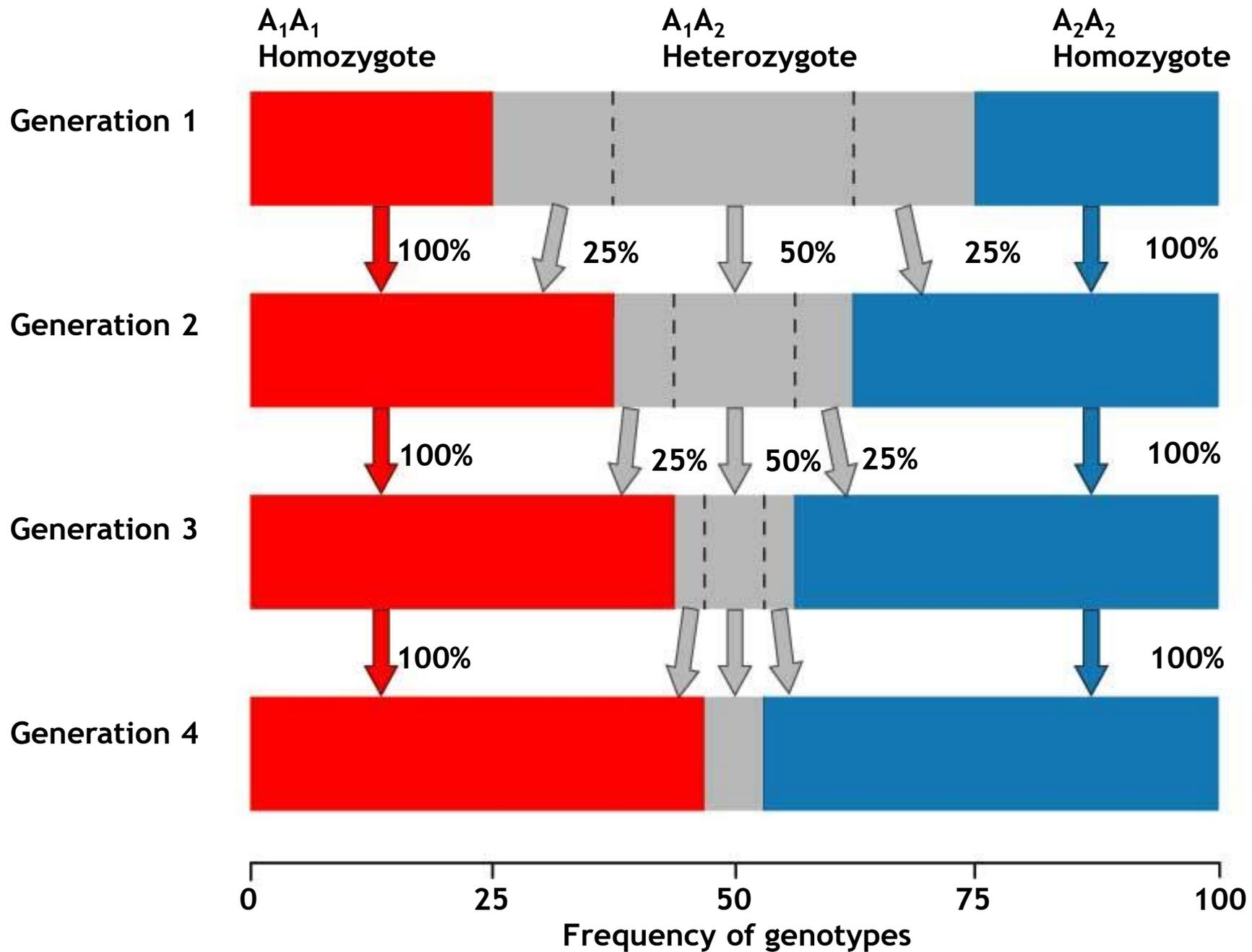
F2: 37.5% AA 25% Aa 37.5% aa

F3: 43.75% AA 12.5% Aa 43.75% aa

Diminuiscono gli eterozigoti di generazione in generazione

Cosa accade alle frequenze alleliche in presenza di inbreeding?

Most extreme form of inbreeding is selfing



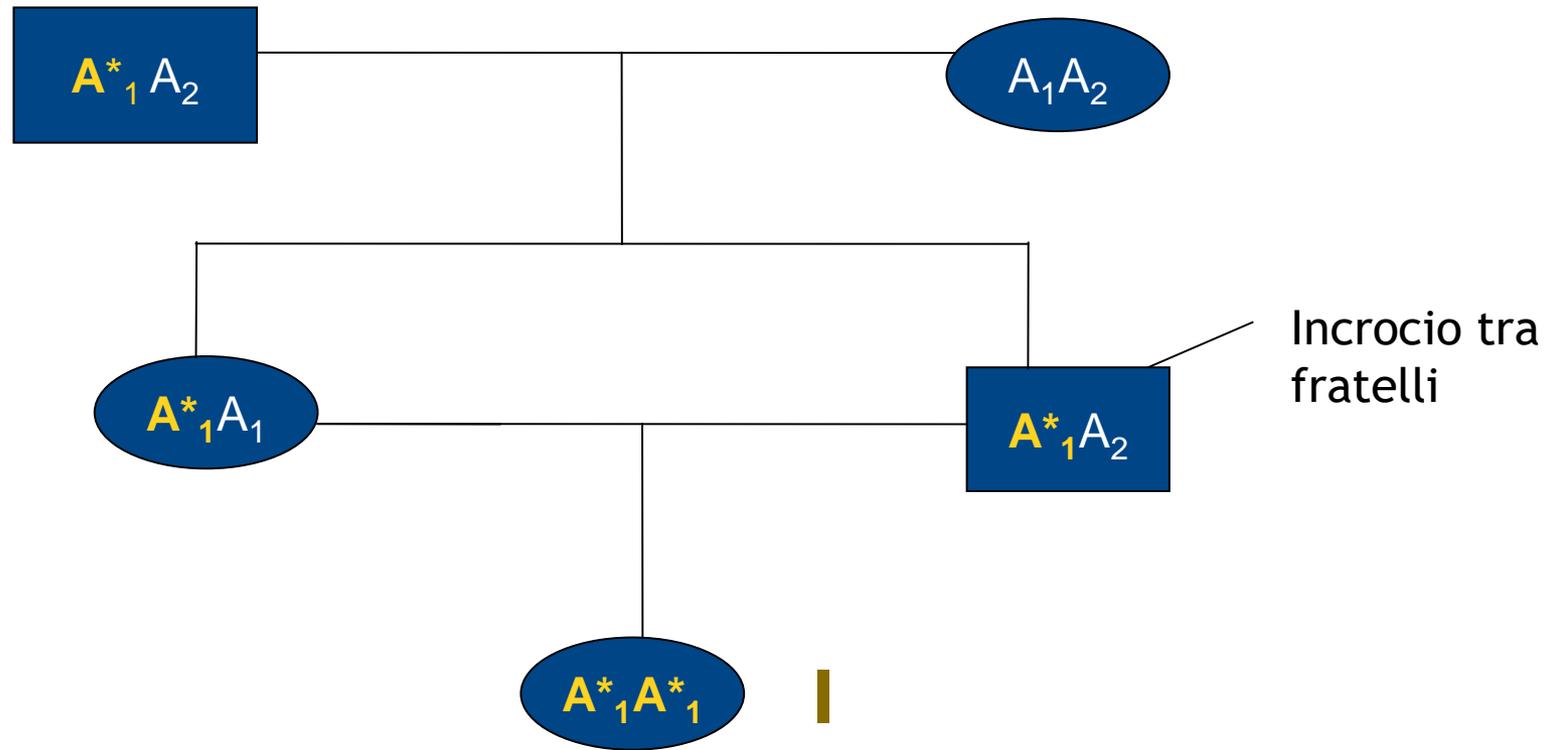
Effetti dell'inbreeding

- *Aumenta il numero di loci omozigoti*
- *Fà esprimere alleli rari recessivi*
- *Aumenta l'omozigosità delle popolazioni naturali, ma non cambia le frequenze alleliche*

Unione non casuale inincrocio (inbreeding)

- L'unione assortativa positiva provoca un deficit di eterozigoti rispetto alle attese di Hardy-Weinberg
- Il deficit di eterozigoti viene misurato dal coefficiente F di inbreeding
- Se l'inbreeding è una caratteristica costitutiva di una popolazione, F aumenterà di generazione in generazione ad un tasso relativo al legame di parentela di una coppia
- Coefficienti di inbreeding possono essere stimati:
 - *dalle frequenze genotipiche*
 - *dagli alberi genealogici (copie del gene identiche per discendenza se derivano da antenato comune)*

alberi genealogici



Entrambe le copie dell'allele A_1 di I sono ereditate dal nonno.

L'individuo I possiede due copie di A_1^* che sono identiche per discendenza: **femmina autozigote**

Sua madre è omozigote per A_1 ma le due copie non sono identiche per discendenza: **femmina allozigote**.

Identità per discendenza e coefficiente di *inbreeding* F

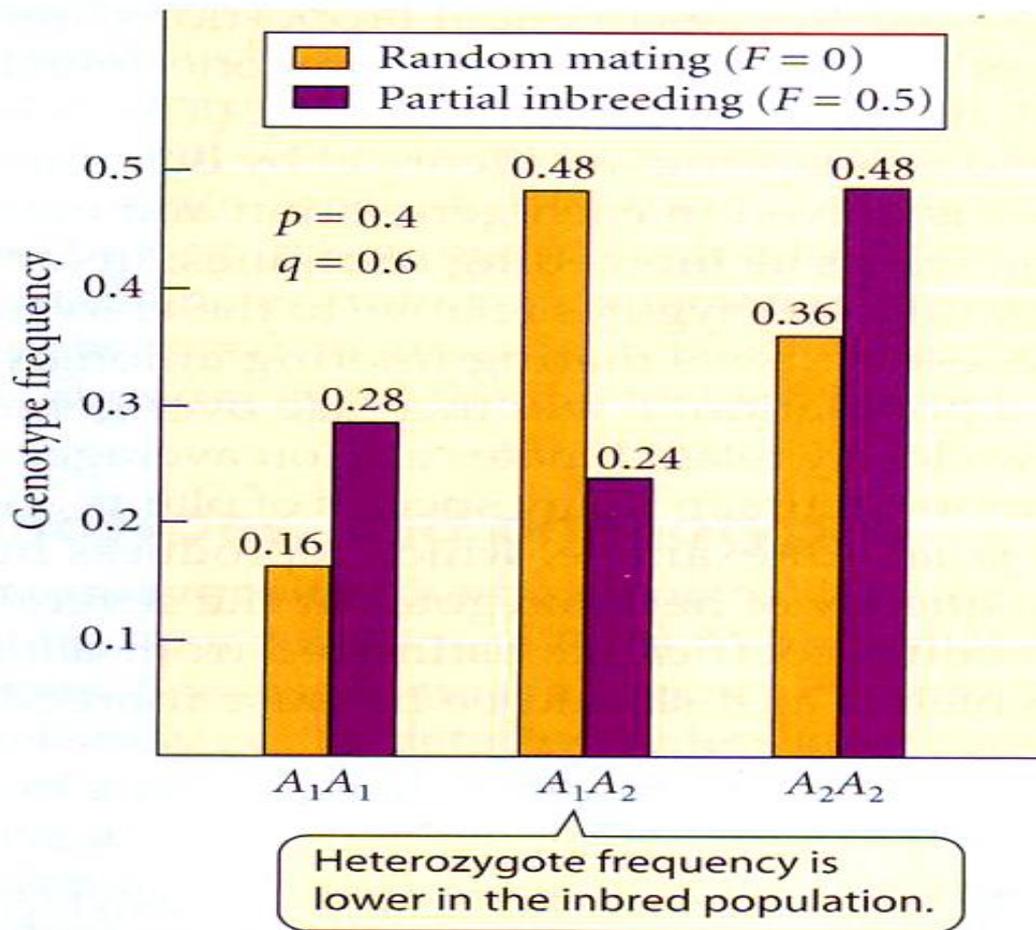
- Si dice che due alleli sono **identici per discendenza** (IBD, identity by descent) quando derivano da uno stesso individuo
- Il **coefficiente di inincrocio F** è la probabilità che due alleli omologhi in un individuo siano IBD
- La proporzione di individui che sono omozigoti perché i loro alleli sono identici per discendenza è **AUTOZIGOTE**
- La proporzione di individui che sono omozigoti perché i loro alleli NON sono identici per discendenza è **ALLOZIGOTE**
- La frazione che è allozigote è sia omozigote che eterozigote

Effetto dell'inbreeding

Genotipo	Hardy-Weinberg	con inbreeding: F frazione della popolazione autozigote 1-F frazione popolazione allozigote
A_1A_1	p^2	$p^2 + Fpq$
A_1A_2	$2pq$	$2pq(1-F)$
A_2A_2	q^2	$q^2 + Fpq$

L'inbreeding non altera le frequenze alleliche

Genotipo	F = 0	F = 0,15	F = 0,50	F = 0,85	F = 1
A_1A_1	0,160	0,196	0,280	0,364	0,400
A_1A_2	0,480	0,408	0,240	0,072	0,000
A_2A_2	0,360	0,396	0,480	0,564	0,600



Genotype frequencies at a locus with allele frequencies $p = 0.4$ and $q = 0.6$ when mating is random ($F = 0$) and when the population is partially inbred ($F = 0.5$).

Identità per discendenza e coefficiente di *inbreeding* F

Frequenze genotipiche

$$F = \frac{H_0 - H}{H_0}$$

H_0 = frequenza attesa equilibrio HW

coefficiente d'inincrocio misura la frequenza di eterozigoti osservati nella popolazione rispetto alla frequenza attesa se gli incroci fossero casuali

$F = 0$ incroci casuali

$F = 1$ incroci non casuali $H = 0$

AD OGNI GENERAZIONE:

GLI OMOZIGOTI AUMENTANO

GLI ETEROZIGOTI DIMINUISCONO

DEPRESSIONE DA ININCROCIO = DIMINUZIONE DELLA FITNESS

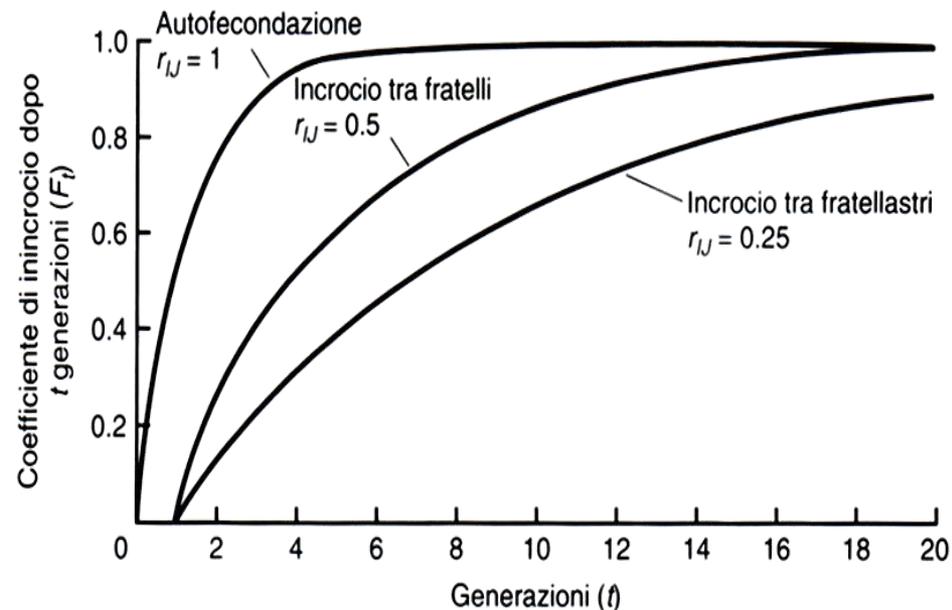
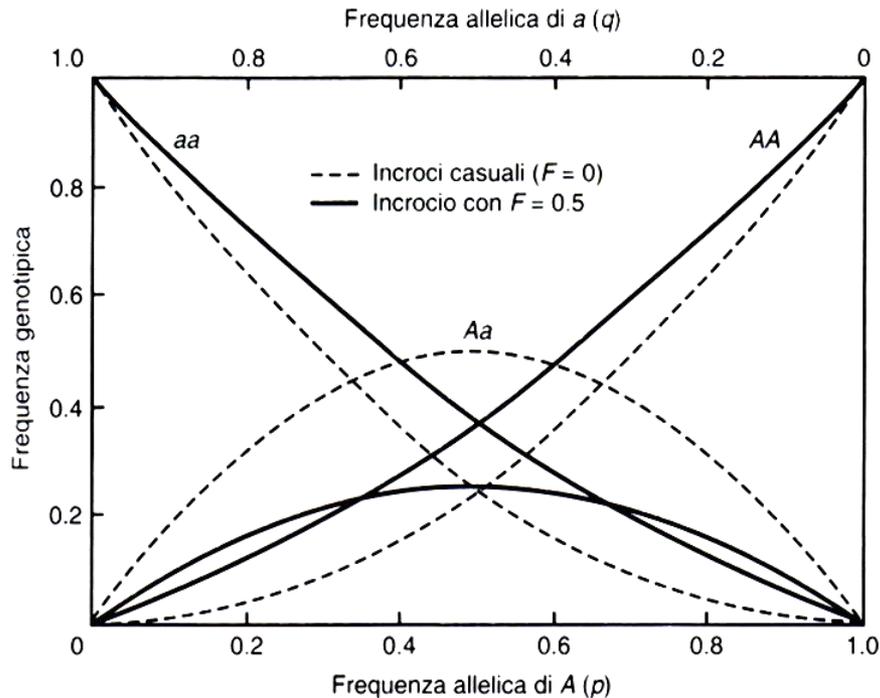
INCROCIO tra individui imparentati

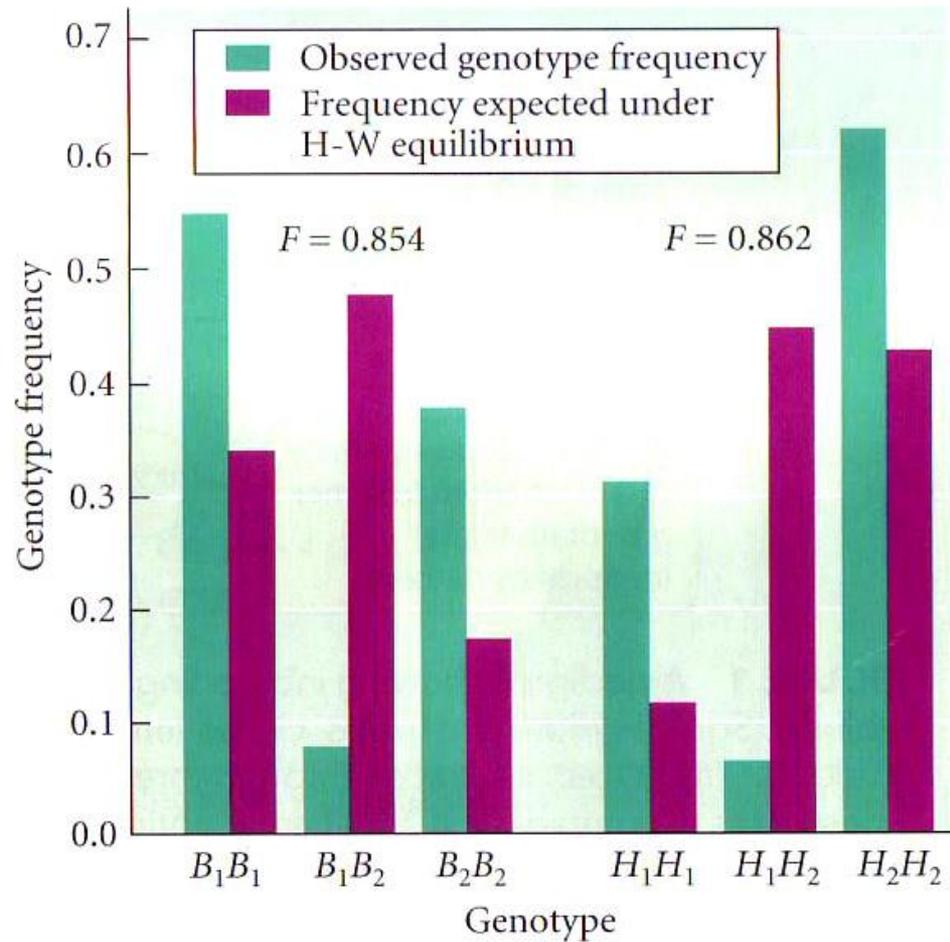
Effetti sul **genoma**: aumento omozigosità a tutti i loci



depressione da inincrocio

L'ININCROCIO NON CAMBIA LE FREQUENZE ALLELICHE

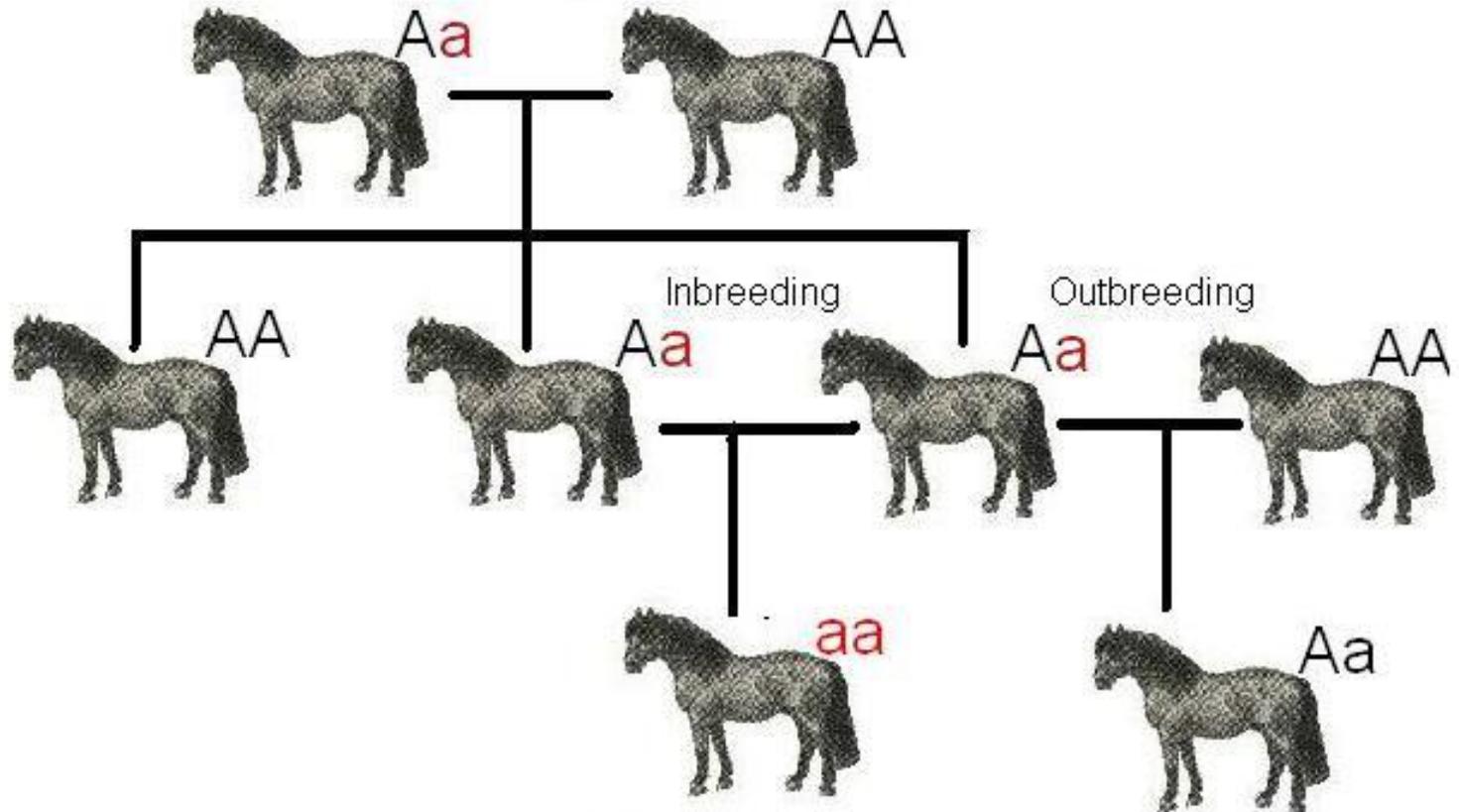




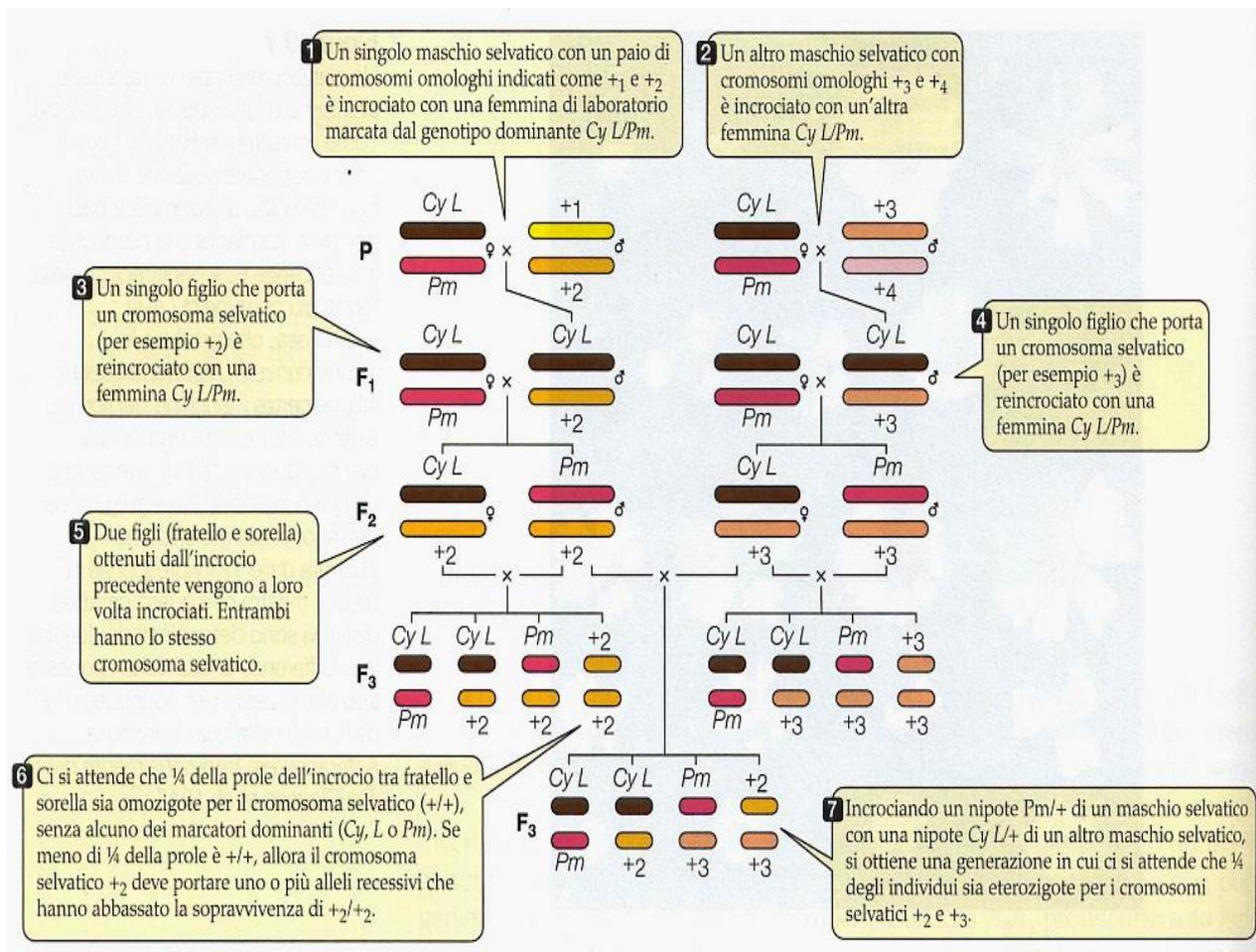
Genotype frequencies observed at two loci in a population of the self-fertilizing wild oat *Avena fatua* compared with those expected under Hardy-Weinberg equilibrium. Note that heterozygotes are deficient at both loci, and that calculated values of F are nearly the same for the two loci. (Data from Jain and Marshall 1967.)

Depressione da inbreeding

A= Dominant allele a= Recessive deleterious allele



Pony delle Shetland

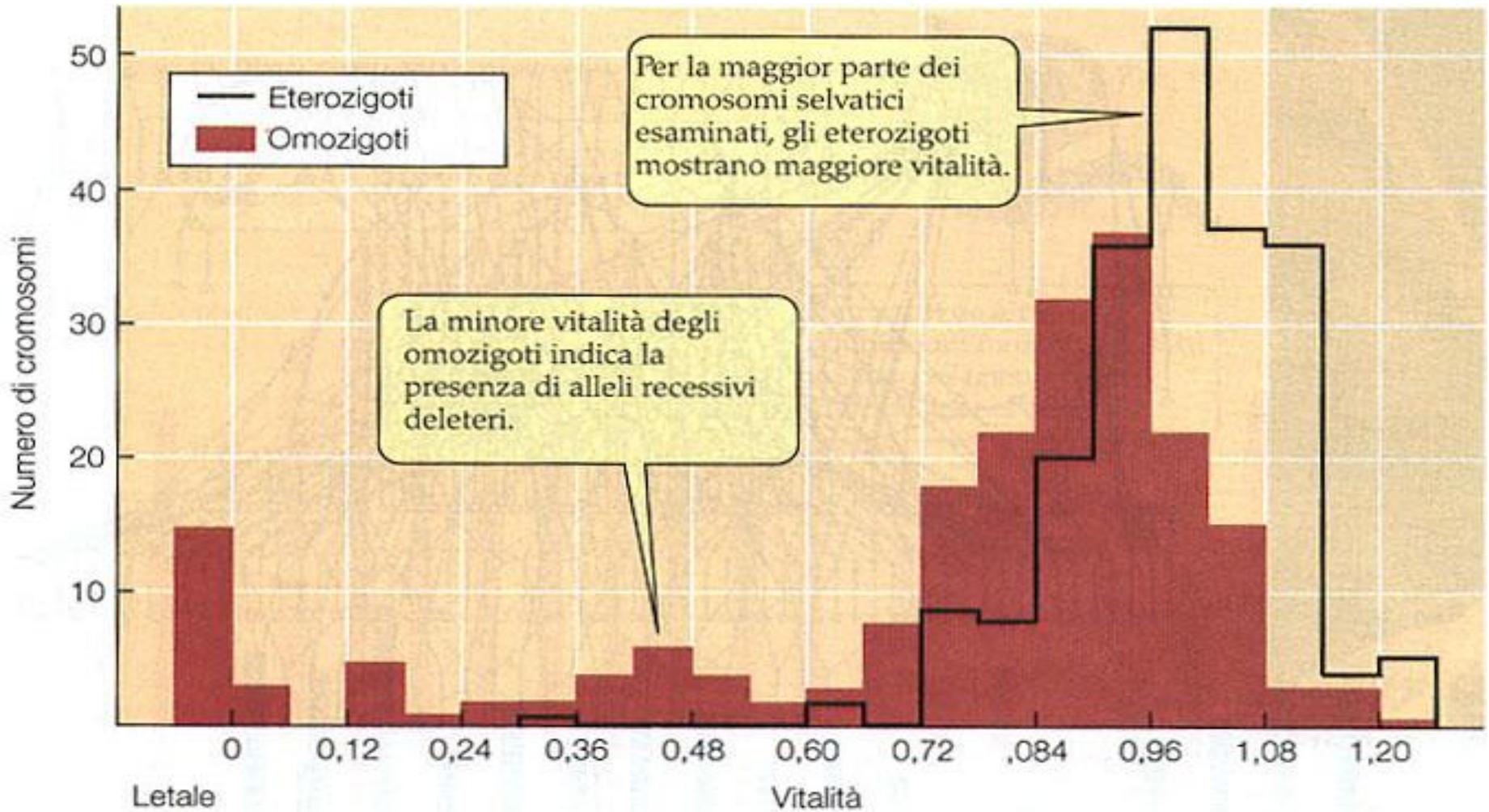


Per individuare alleli recessivi: tecnica di incrocio per “estrarre” un cromosoma da un maschio di tipo selvatico di *Drosophila melanogaster* e renderlo omozigote
 La vitalità è misurata dalla loro frequenza nella generazione F₃ rispetto ai rapporti attesi 1:1:1:1.
 (da Dobzhansky 1970)

POLIMORFISMO NELLE POPOLAZIONI NATURALI

LA MAGGIOR PARTE DELLE POPOLAZIONI DIPLOIDI CONTIENE ALLELI RARI
RECESSIVI DELETERI A MOLTI LOCI

*NELLE POPOLAZIONI NATURALI C'È UNA QUANTITA' DI VARIAZIONE GENETICA
NASCOSTA*



Distribuzione di frequenza della vitalità relativa in una popolazione naturale di *Drosophila pseudoobscura* delle centinaia di copie del cromosoma 2 estratte.

DEPRESSIONE DA ININCROCIO=DIMINUZIONE DELLA FITNESS

Depressione da inincrocio: riduzione della fitness a causa dello stato sub-ottimale di uno o più caratteri

Conservation Biology
Volume 17, No. 1, February 2005

Correlation between Fitness and Genetic Diversity

DAVID H. REED* AND RICHARD FRANKHAM

Key Centre for Biodiversity and Bioresources, Department of Biological Sciences, Macquarie University,
New South Wales, 2109, Australia

Markert et al. *BMC Evolutionary Biology* 2010, **10**:205
<http://www.biomedcentral.com/1471-2148/10/205>

 BMC
Evolutionary Biology

RESEARCH ARTICLE

Open Access

Population genetic diversity and fitness in multiple environments

Jeffrey A Markert*^{1,2,4}, Denise M Champlin¹, Ruth Gutjahr-Gobell¹, Jason S Gear¹, Anne Kuhn¹,
Thomas J McGreevy Jr^{1,3}, Annette Roth², Mark J Bagley² and Diane E Nacci¹

BMC Biology

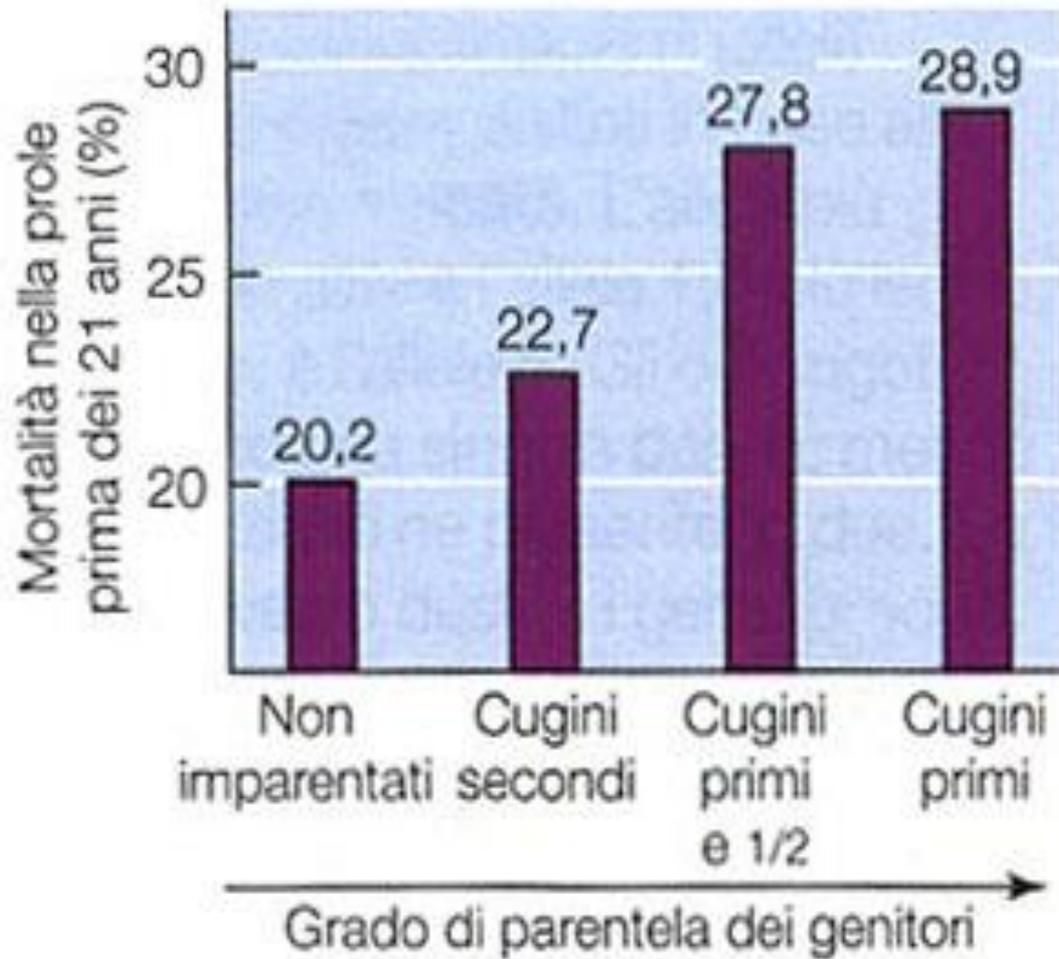
 BioMed Central

Research article

Open Access

Positive correlation between genetic diversity and fitness in a large, well-connected metapopulation

Sofie Vandewoestijne*¹, Nicolas Schtickzelle¹ and Michel Baguette²



Depressione da inincrocio nella specie umana

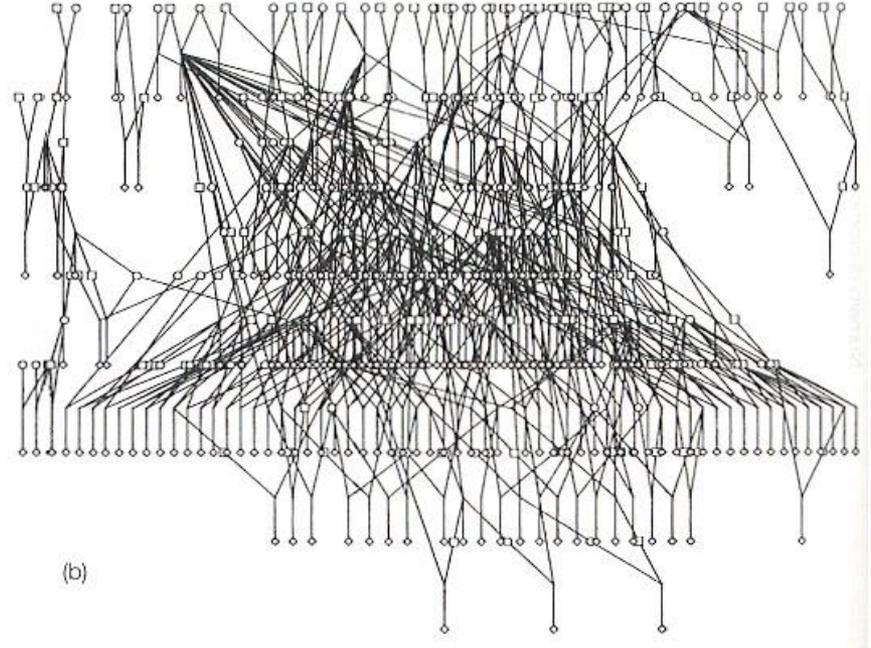
Dati relativi a figli nati da matrimoni registrati in pop. Italiane tra il 1903-07 (Stern 1973)

Programma di incroci in cattività condotto in 140 zoo, che mantengono riserve naturali



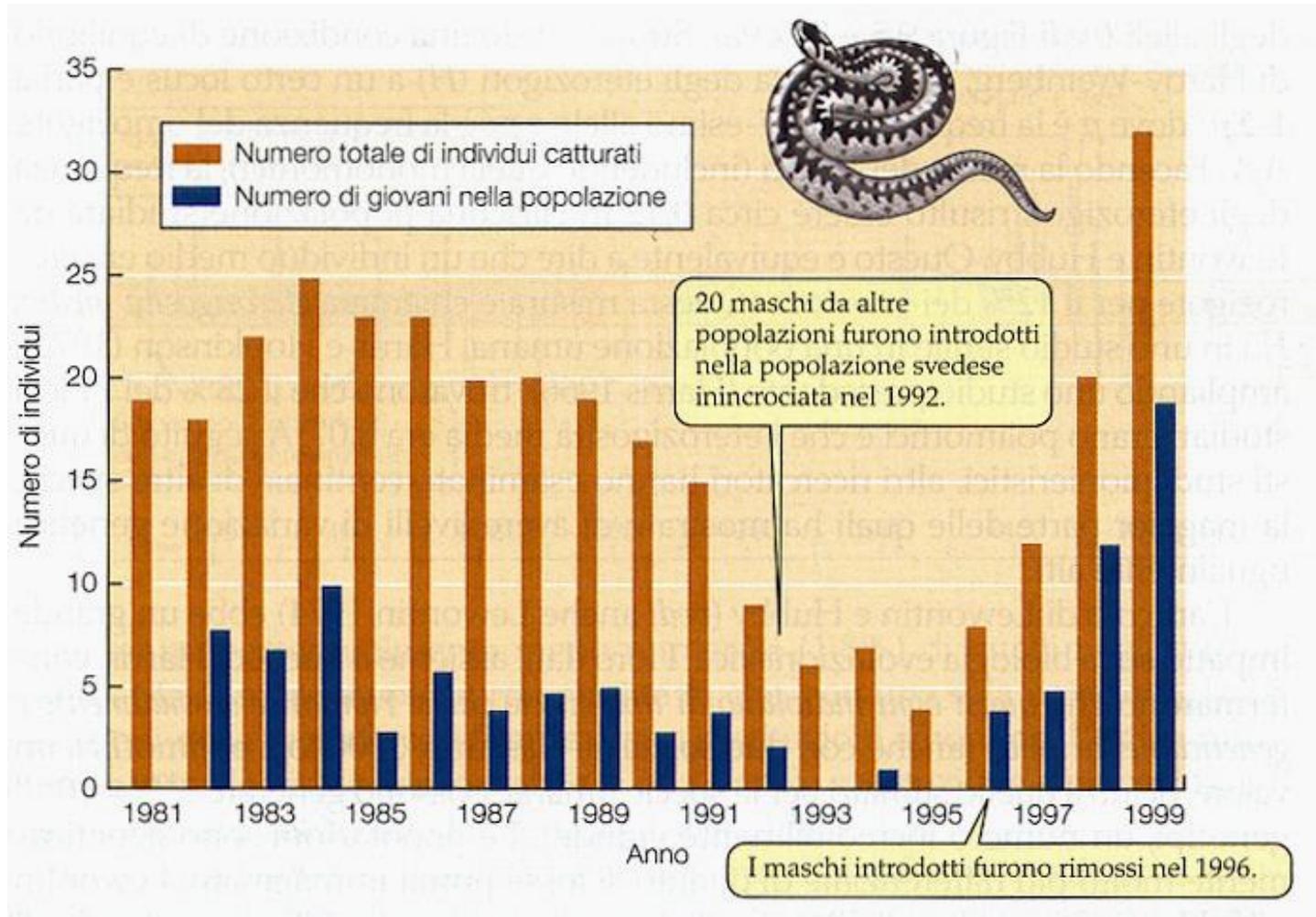
(a)

(a) La scimmia leonina dorata (*Leontopithecus rosalia*) è una piccola scimmia brasiliana fortemente minacciata di estinzione.



(b)

(b) L'inincrocio è ridotto attraverso un elaborato schema di incroci tra individui non imparentati.
Frankham et al. 2002



Declino e incremento numerico in una popolazione inincrociata di marassi della Svezia.

