

# LA VARIAZIONE

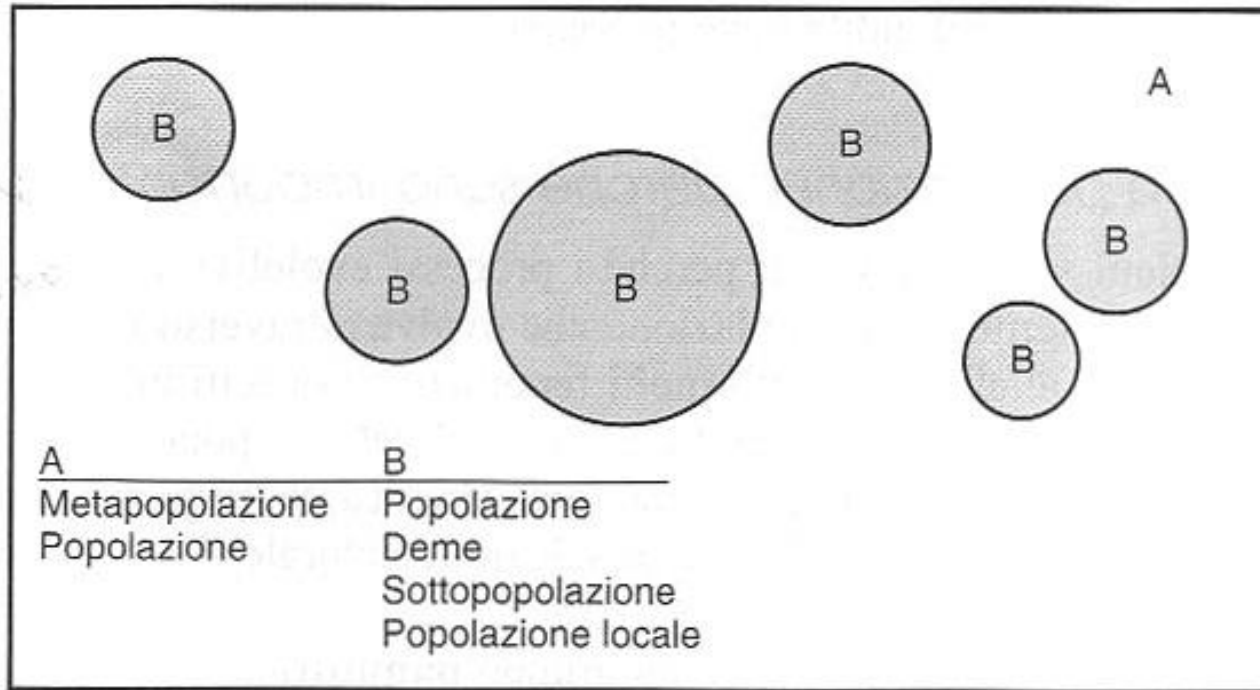
**La variazione genetica è alla base del processo evolutivo**

**Per capire il processo evolutivo bisogna quindi comprendere la variazione genetica e i modi nei quali essa si traduce nel cambiamento evolutivo**

**L'unità del processo evolutivo è la popolazione**

**La variazione genetica può verificarsi a tre livelli: all'interno della popolazione, tra popolazioni della stessa specie e tra popolazioni appartenenti a specie diverse**

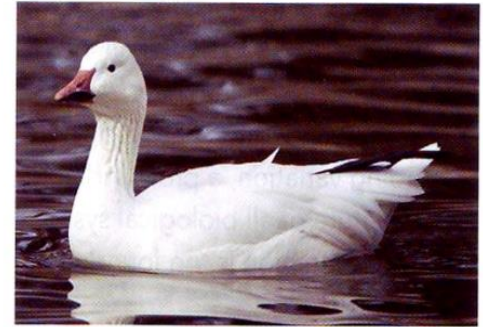
# Metapopolazione



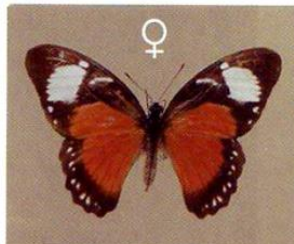
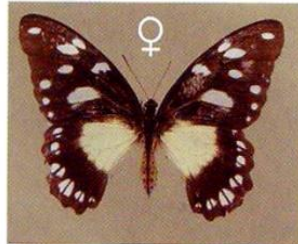
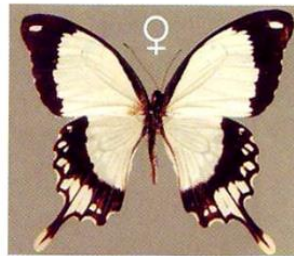
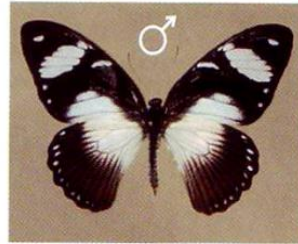
# Variazione fenotipica prodotta da differenze genetiche all'interno di specie

Examples of phenotypic variation caused by genetic differences within a species. In all of these cases, the forms interbreed freely. (A) "Blue" and white forms of the snow goose (*Chen caerulescens*) are caused by two alleles at a single locus. (B) Mimetic variation in the African swallowtail *Papilio dardanus*. Males are *nonmimetic* and all appear similar (top left individual). The other three individuals are females, each of which mimics a distantly related toxic species of butterfly. This female-limited variation in *P. dardanus* is inherited as if it were due to multiple alleles at one locus, but it is actually caused by several closely linked genes. (C) In *Homo sapiens*, alleles at several or many different loci contribute to continuous variation in "quantitative characters" such as skin pigmentation, hair color and texture, and facial features. (B courtesy of Fred Nijhout.)

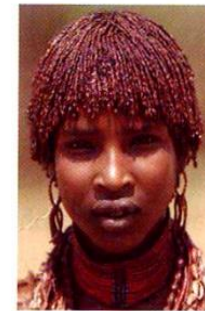
(A)



(B)



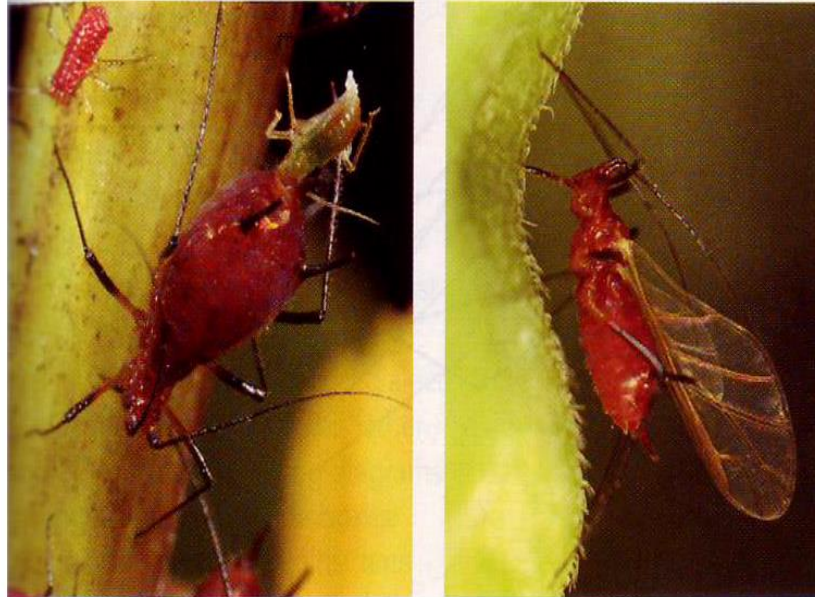
(C)



**Alleli multipli possono essere alla base della variazione genetica**

# Variazione fenotipica prodotta da condizioni ambientali

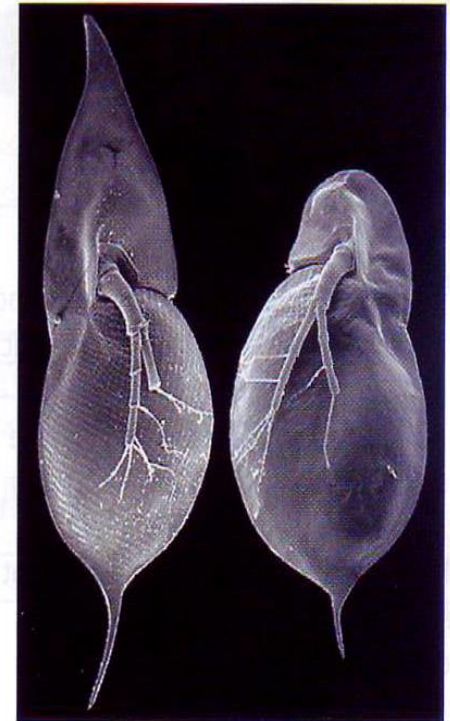
(A)



Examples of phenotypic variation caused by environmental conditions. (A) Many species of aphids develop wings only under certain environmental conditions. In early summer, parthenogenetically reproducing peach aphids (*Myzus persicae*) develop as large, wingless adults (left). Their offspring, however, are winged (right) and capable of dispersing to secondary host plants as summer wanes. (B) The water flea *Daphnia cucullata* develops a protective "helmet" (left) if it is exposed, when young, to chemicals released by certain predators. The two individuals shown here are genetically identical. (B from Agrawal et al. 1999, photo courtesy of A. A. Agrawal.)

(B) Predator-induced

Typical



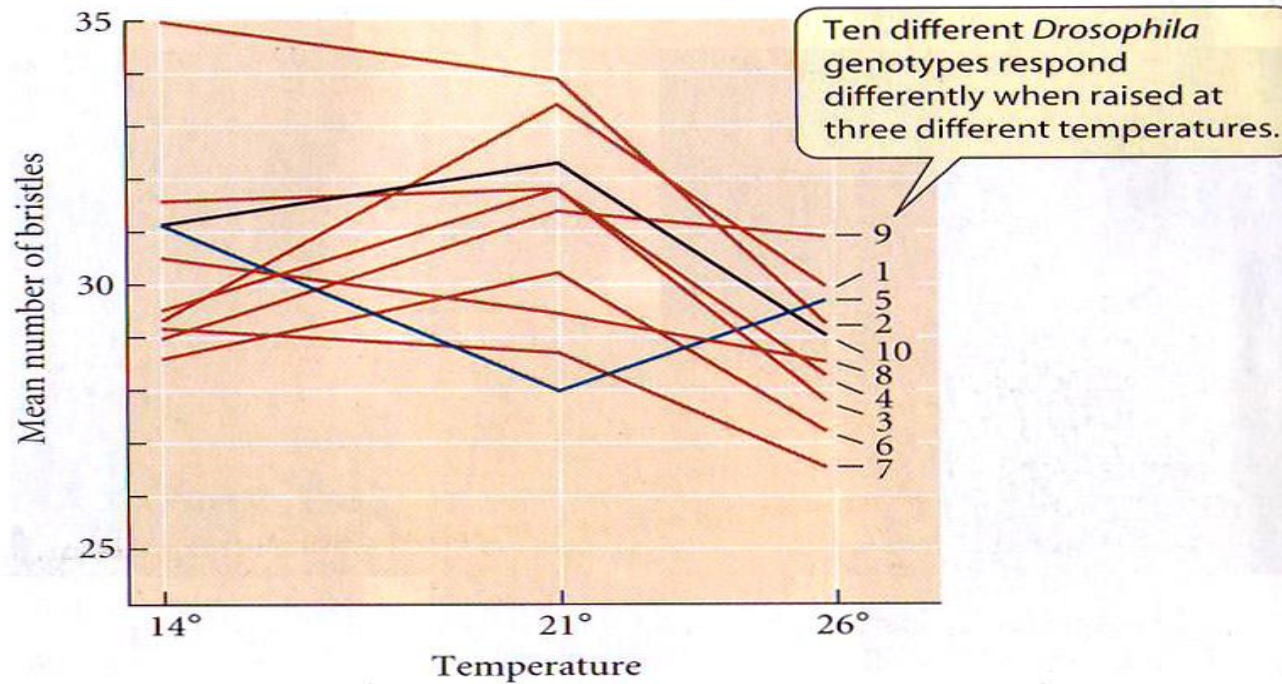
Effetti fenotipici modulati dalla selezione naturale: plasticità del fenotipo

## Variazione fenotipica prodotta da condizioni ambientali



Effetti fenotipici non adattativi

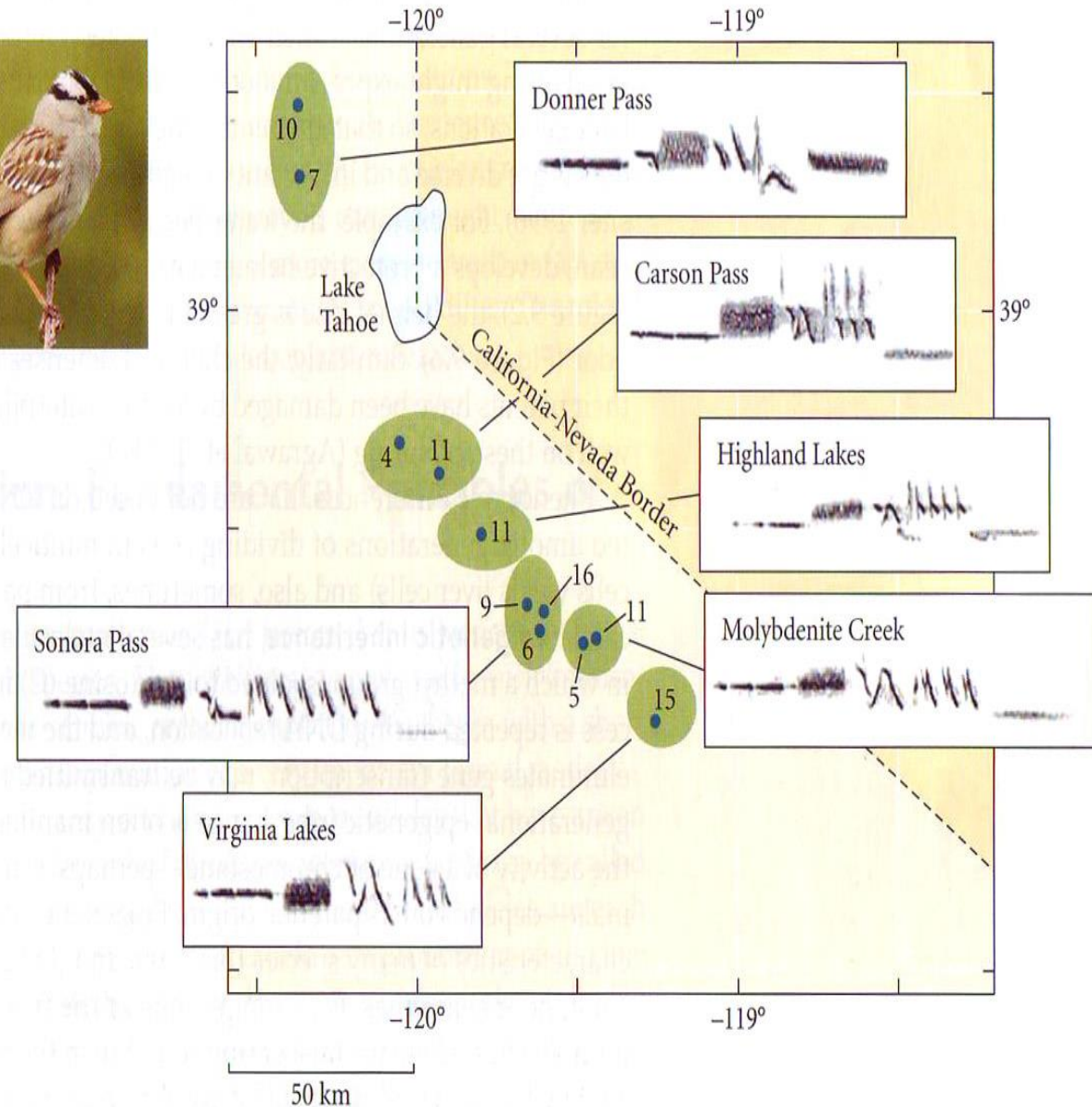
# INTERAZIONE GENOTIPO-AMBIENTE



An example of genotype  $\times$  environment interaction and how it can affect the relative contributions of genetic and environmental variation to phenotypic variation. The graph shows the number of bristles on the abdomen of male *Drosophila pseudoobscura* of ten genotypes, each reared at three different temperatures. At any temperature, the genotypes differ in this trait. Temperature affects the development of bristle number differently for each genotype, however, so the phenotype results from an interaction between genotype and environment. (After Gupta and Lewontin 1982.)

# VARIAZIONE NON GENETICA EREDITABILE: EREDITÀ CULTURALE

An example of culturally inherited variation. Local populations of white-crowned sparrows (*Zonotrichia leucophrys*) in eastern California have different song dialects. Males learn the local dialect by hearing the songs of their father and other males. The song diagrams (sonograms; shown inside boxes) plot sound frequency against time of a typical song in each population. (After MacDougall-Shackleton and MacDougall-Shackleton 2001.)



# COMPRENDERE L'EVOLUZIONE: PRINCIPI FONDAMENTALI DI VARIAZIONE GENETICA

I processi di mutazione e ricombinazione producono differenze tra individui, popolazioni

Questa variazione è alla base del processo evolutivo: tutti i grandi cambiamenti avvenuti nel corso del tempo e le differenze sviluppatesi tra le specie, mentre queste divergevano dai loro comuni antenati, hanno avuto origine come variazione all'interno della specie

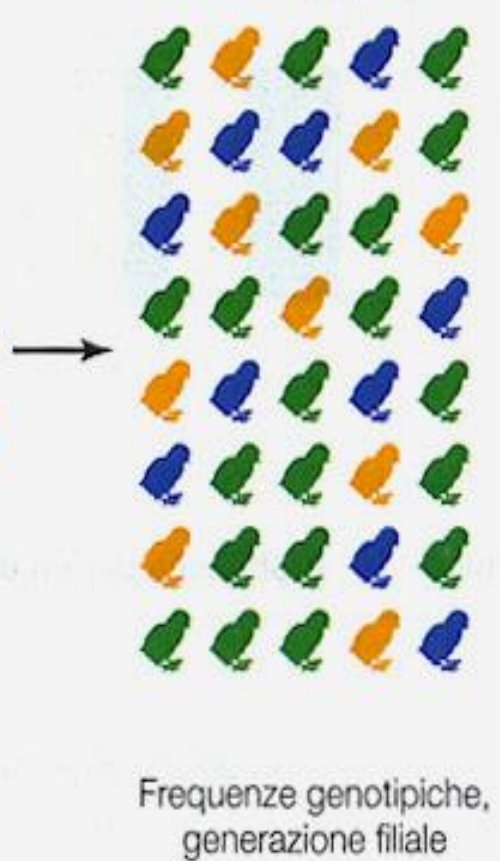
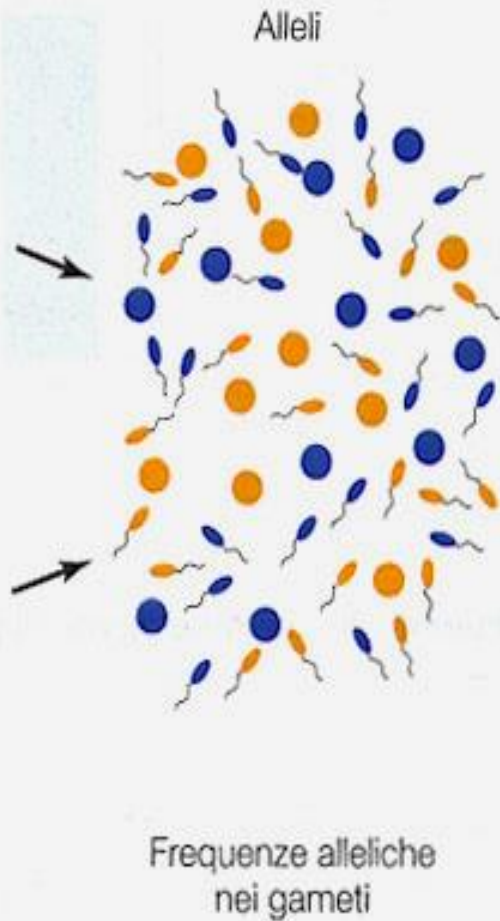
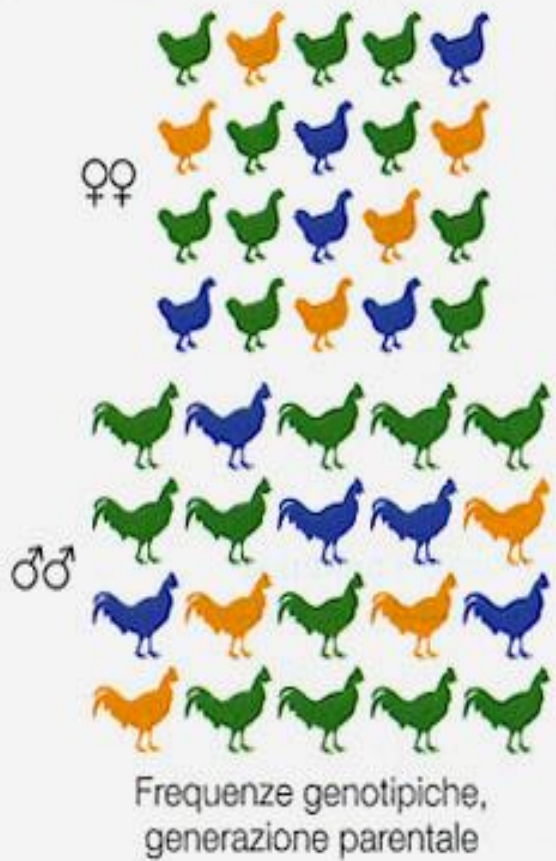
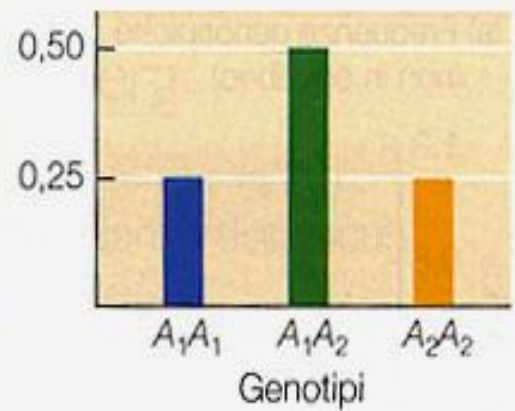
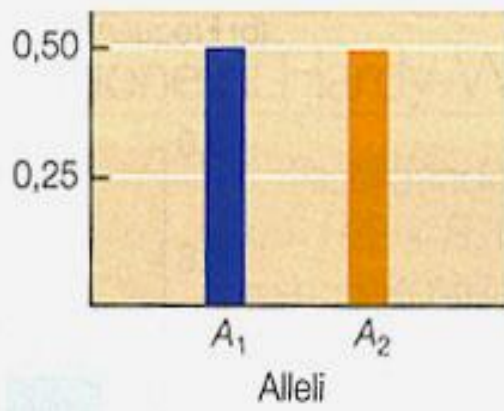
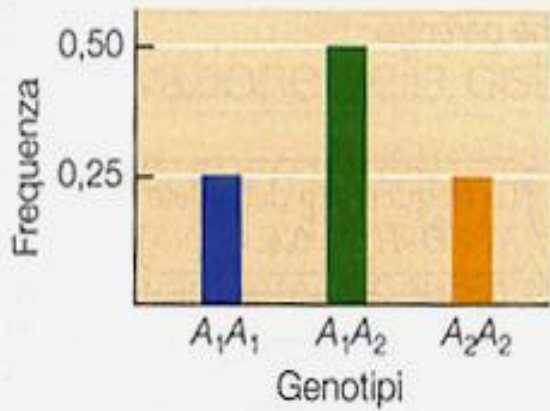
**Studio dei modi in cui variazione la genetica si traduce in cambiamento evolutivo**

*Ad ogni locus una popolazione può presentare due o più alleli che hanno avuto origine nel tempo per mutazione.*

*La proporzione di tutti gli alleli ad un locus è detta "frequenza allelica»*



# **GENE MIXING DA SEGREGAZIONE**



- La proporzione delle frequenze genotipiche è strettamente legata alle frequenze alleliche.
- Se i genotipi differiscono per un carattere fenotipico la quantità di variazione in quel carattere dipenderà da:
  - *quanto differiscono i genotipi,*
  - *abbondanza relativa degli stessi nella popolazione.*
- Un'alterazione delle frequenze genotipiche in una generazione potrebbe alterare le frequenze degli alleli nei gameti con alterazione delle frequenze genotipiche della generazione successiva

***Tale alterazione di generazione in generazione è il processo centrale dell'EVOLUZIONE***

*I fattori che possono determinare tali cambiamenti, sono le cause dell'Evolutione*

# Frequenze alleliche e genotipiche

I concetti di frequenza allelica e genotipica sono alla base del **PRINCIPIO DI HARDY WEINBERG** che afferma che in assenza di fattori perturbanti le frequenze rimangono costanti attraverso le generazioni.

# Frequenze geniche, genotipiche, equilibrio di Hardy-Weinberg

Le assunzioni del principio di Hardy-Weinberg sono le seguenti:

1. L'organismo è diploide
2. La riproduzione è sessuale
3. L'accoppiamento è casuale
4. La dimensione della popolazione è sufficientemente grande
5. La migrazione è trascurabile
6. La mutazione è trascurabile
7. La selezione è trascurabile
8. Le generazioni non si sovrappongono
9. Il locus studiato non è legato al sesso

*Il principio di Hardy-Weinberg permette di stimare, se tutte le assunzioni sono vere*

Una deviazione significativa dalle previsioni dell'equilibrio di Hardy-Weinberg ci dice che almeno una delle assunzioni non è vera. Sta allo sperimentatore cercare di capirne il perché.

*Per valutare il pattern di variazione genetica*

*Per comprendere i meccanismi che producono i cambiamenti evolutivi*

## MODELLO

### IL PRINCIPIO DI HARDY-WEINBERG

Si basa sulla struttura della segregazione Mendeliana per gli organismi diploidi a riproduzione sessuale in combinazione con i principi del calcolo delle probabilità.

Il principio di Hardy-Weinberg è uno dei principi più importanti per la genetica di popolazioni. E' un principio molto semplice e intuitivo che fornisce una sorta di "modello nullo" contro cui verificare i dati riscontrati nel mondo reale.

La probabilità (P) che un evento accada :

- *La regola del prodotto (simultaneità di eventi indipendenti)*
- *La regola della somma (simultaneità di eventi compatibili)*

## Dalla legge di Hardy-Weinberg deriva che:

- Le frequenze alleliche non cambiano da una generazione all'altra
- Le frequenze genotipiche all'equilibrio non cambiano
- Le frequenze genotipiche all'equilibrio si raggiungono in una generazione

# CONSERVAZIONE DELLA VARIABILITÀ GENETICA

Le superfici all'interno dei quadrati sono proporzionali alle frequenze attese nei possibili incroci, nel caso che questi siano casuali.

		Uova	
		A	a
Spermatozoi	A	$AA$ $(p^2)$ $= 0,6 \times 0,6$ $= 0,36$	$Aa$ $(pq)$ $= 0,6 \times 0,4$ $= 0,24$
	a	$Aa$ $(pq)$ $= 0,6 \times 0,4$ $= 0,24$	$aa$ $(q^2)$ $= 0,4 \times 0,4$ $= 0,16$

$p = 0,6$   
 $q = 0,4$

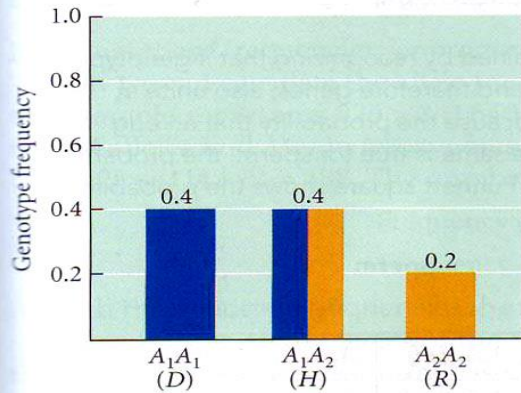
Genotipo  $Aa = 0,24 + 0,24 = 0,48$   
 $AA = 0,36$   
 $aa = 0,16$

## Il calcolo delle frequenze genotipiche di Hardy-Weinberg

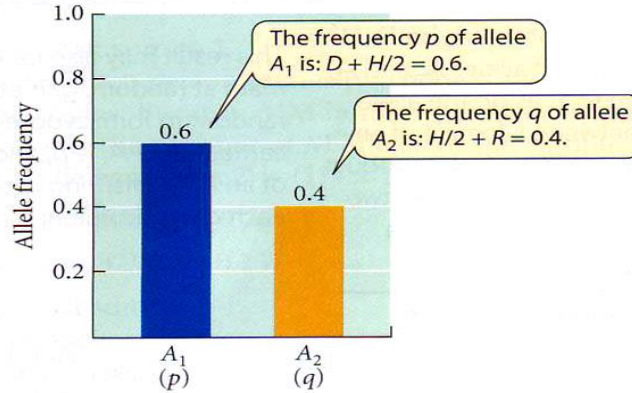
Le probabilità di produrre ciascun genotipo si calcolano partendo dal presupposto che l'accoppiamento sia casuale. Poiché esistono due modi per produrre un eterozigote, la probabilità che si verifichi tale evento corrisponde alla somma dei due rettangoli  $Aa$ .



(A) Parental genotype frequencies (not in equilibrium)



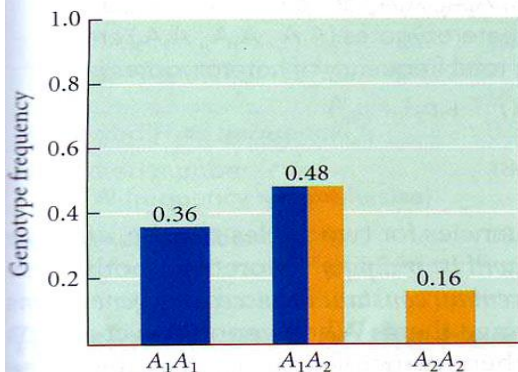
(B) Parental allele frequencies



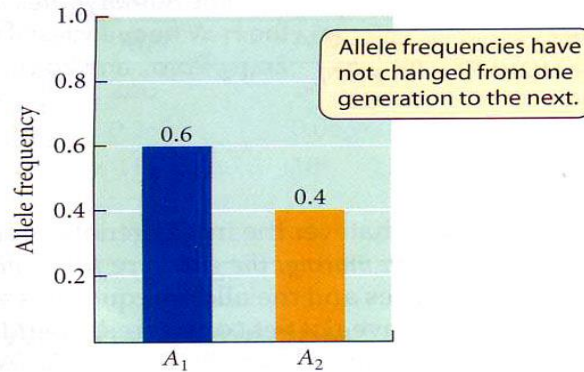
(C)

Offspring	Probability of a given mating producing the genotype
$A_1A_1$	$\Pr[A_1 \text{ egg}] \times \Pr[A_1 \text{ sperm}] = p \times p = p^2$ $0.6^2$ = 0.36
$A_1A_2$	$\left\{ \begin{array}{l} \Pr[A_1 \text{ egg}] \times \Pr[A_2 \text{ sperm}] = p \times q = pq \quad 0.6 \times 0.4 = 0.24 \\ \Pr[A_2 \text{ egg}] \times \Pr[A_1 \text{ sperm}] = q \times p = pq \quad 0.4 \times 0.6 = 0.24 \end{array} \right\} = 0.48$
$A_2A_2$	$\Pr[A_2 \text{ egg}] \times \Pr[A_2 \text{ sperm}] = q \times q = q^2$ $0.4^2$ = 0.16

(D) Offspring genotype frequencies



(E) Offspring allele frequencies



A hypothetical example illustrating attainment of Hardy-Weinberg genotype frequencies after a single generation of random mating. (A) Genotype frequencies in the parental population. (B) Allele frequencies in the parental population. (C) Calculation of genotype frequencies among the offspring. (D) Genotype frequencies among the offspring, if all assumptions of the Hardy-Weinberg principle hold. (E) Allele frequencies among the offspring.

- Il genotipo di un individuo è fissato alla nascita
- La POPOLAZIONE è la più piccola unità nella quale è possibile il cambiamento evolutivo, perchè permette l'origine di nuovi alleli e il cambiamento della loro frequenza

La popolazione è l'unità di base del cambiamento evolutivo

- La popolazione è un insieme di individui della stessa specie che fanno parte di un determinato ecosistema, vivono all'interno di un'area definita, condividono uno stesso ruolo funzionale, ossia hanno una medesima nicchia ecologica e quindi reagiscono in modo simile ai fattori ambientali. Gli individui di una stessa popolazione s'incrociano liberamente.
- **L'evoluzione non avviene a livello di individui, ma di popolazioni**

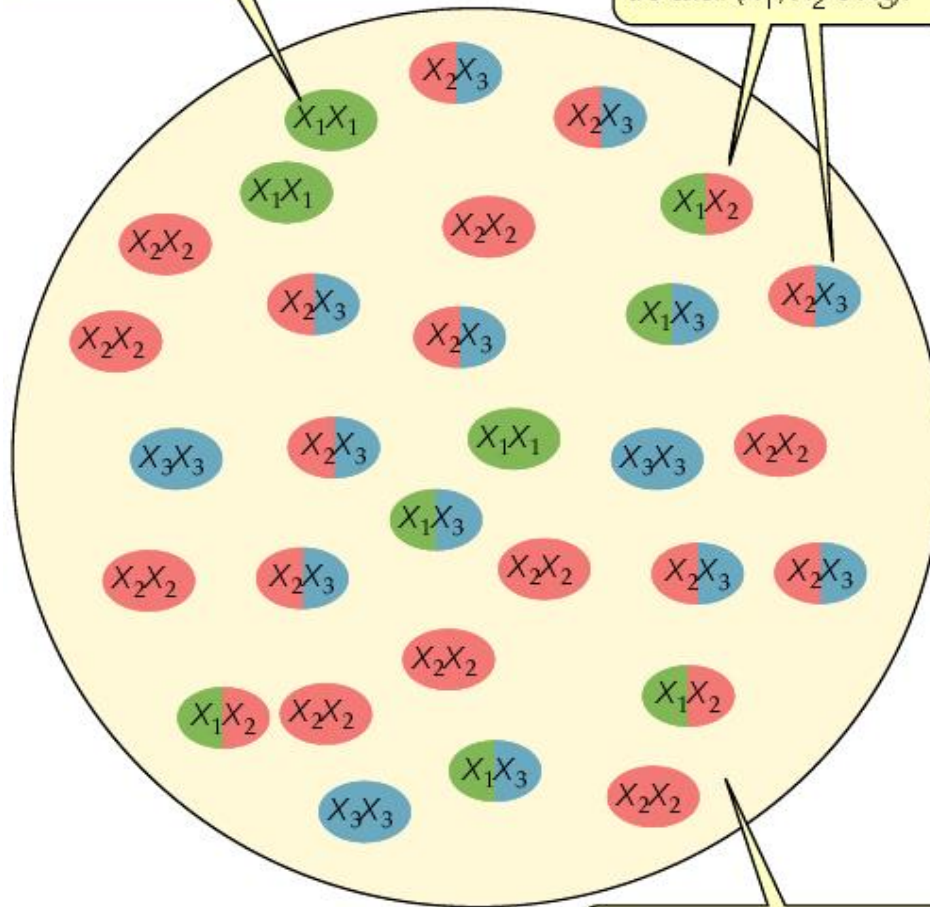
# VARIAZIONE TRA INDIVIDUI



# VARIABILITÀ GENETICA

Ogni individuo della popolazione è rappresentato da un ovale.

Viene indicato soltanto il locus X, provvisto di tre alleli ( $X_1$ ,  $X_2$  e  $X_3$ ).

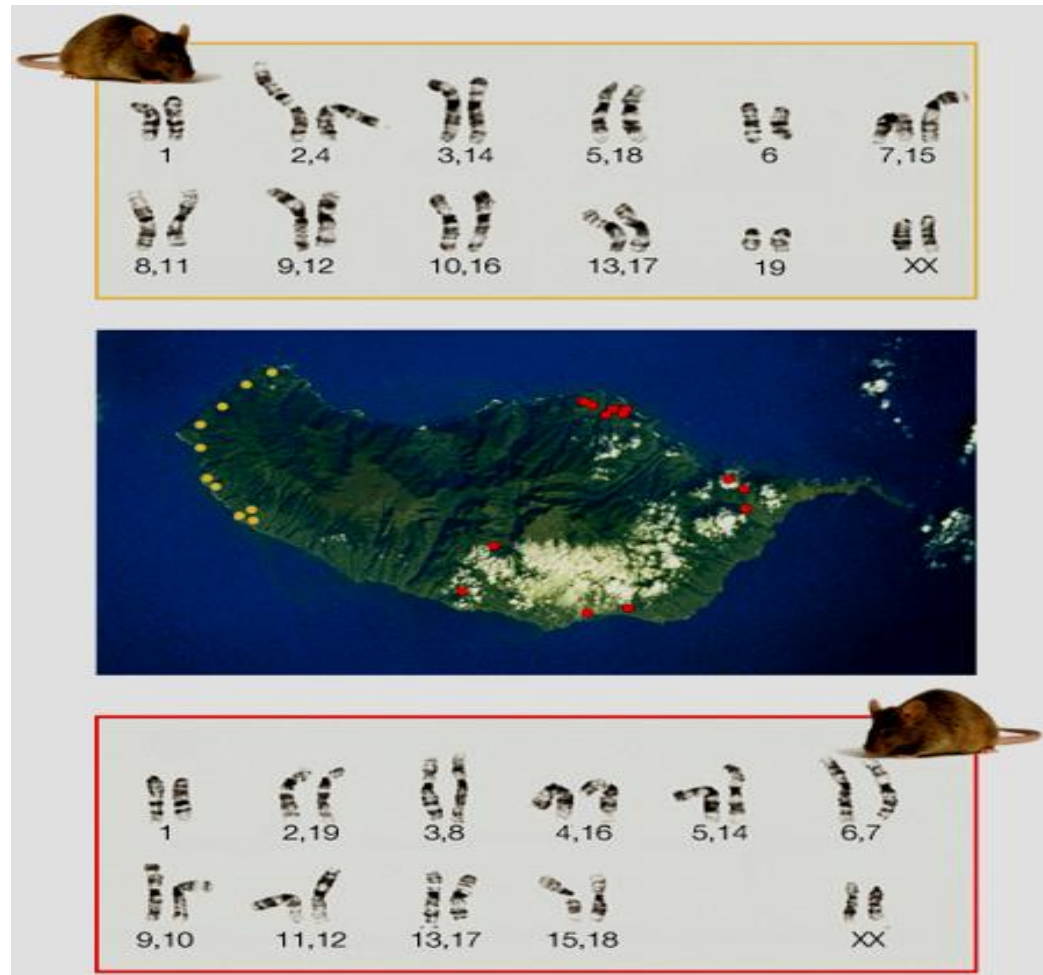


Il **pool genico** costituisce la somma di tutti gli alleli presenti nella popolazione.

## Il pool genico

# VARIABILITÀ EREDITABILE

## Differenze nel pool genico



Variabilità geografica tra due popolazioni di topi dell'isola di Madeira, evulsesi per isolamento geografico a causa delle montagne che separavano i primi insediamenti portoghesi durante il XV secolo.

Per studiare questa variabilità possiamo considerare:

- quale proporzione dei geni è polimorfica in una data popolazione
- quale proporzione dei geni è eterozigote negli individui della popolazione
- Quanti alleli per locus sono presenti nella popolazione

Le popolazioni naturali quanta variazione genetica possiedono ?

## La variazione genetica si può misurare con *indici* quali:

- **Polimorfismo:** numero di loci polimorfici sul numero totale di loci esaminati in una popolazione (non preciso, dipende dal n. individui analizzati)
- **Eterozigosità:** frequenza totale degli eterozigoti per un dato locus. Stima la probabilità che 2 alleli scelti a caso in una popolazione siano diversi

# MISURE DI VARIABILITÀ GENETICA



**A**

numero medio di alleli per locus = numero totale di alleli / numero totale dei loci studiati

**P**

proporzione di loci polimorfici = numero di loci / numero totale dei loci studiati

**H**

eterozigosi media osservata = frequenza media di eterozigoti osservati per locus

**He**

eterozigosi media attesa = frequenza media di eterozigoti attesi per locus, in una popolazione in equilibrio di Hardy-Weinberg



Applicazioni della legge di Hardy-Weinber permette di calcolare le frequenze geniche e genotipiche nei casi in cui non tutti i genotipi sono distinguibili

Es. albinismo

Frequenza albinosi  $1/10.000 = aa$

$$aa = q^2 = 0,0001$$

$$q = \sqrt{q^2} = 0,01$$

Frequenza A (p) =  $1 - q = 0,99$

$$AA = p^2 = 0,98$$

$$Aa = 2pq = 0,02$$

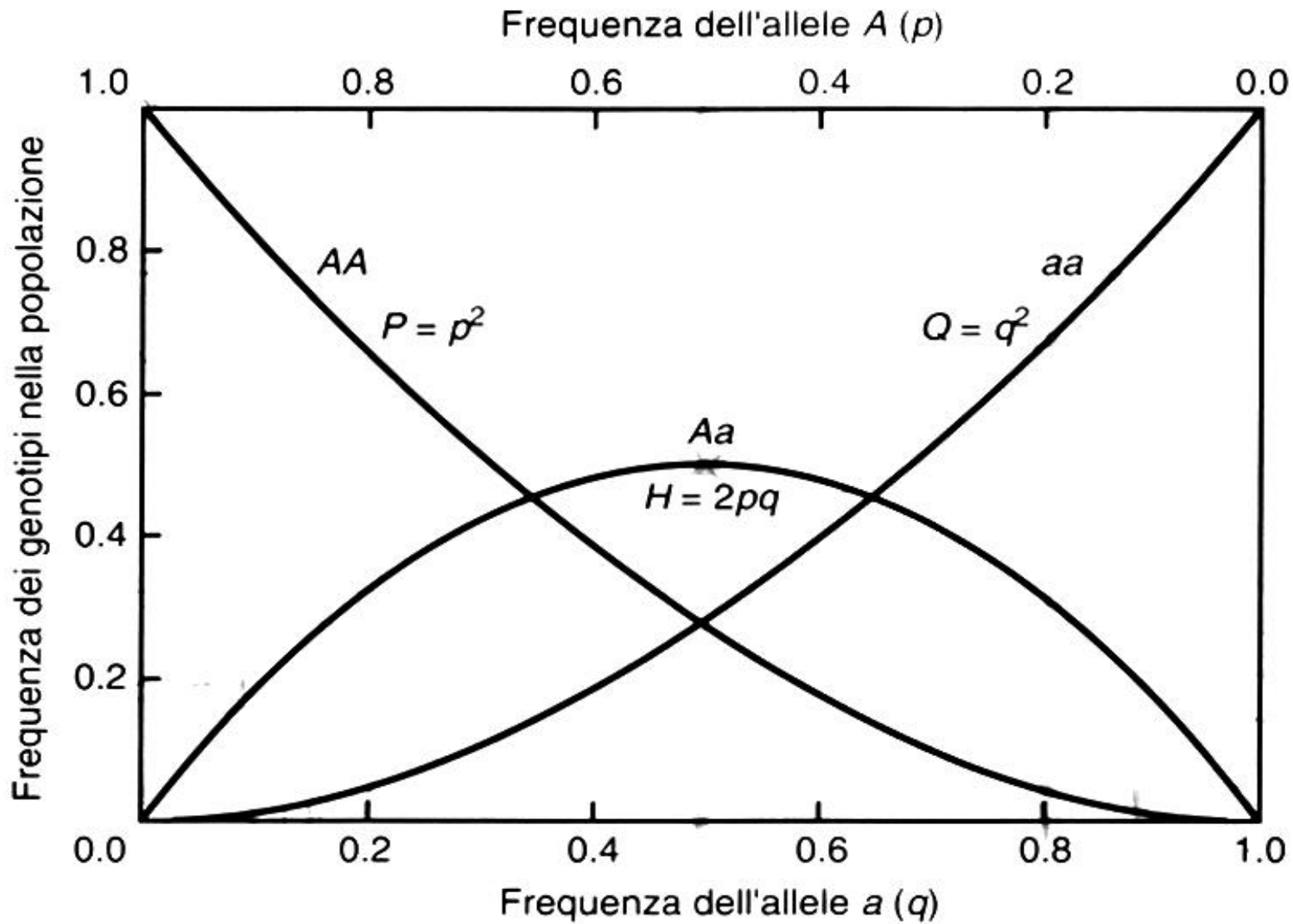
CONSEGUENZA:

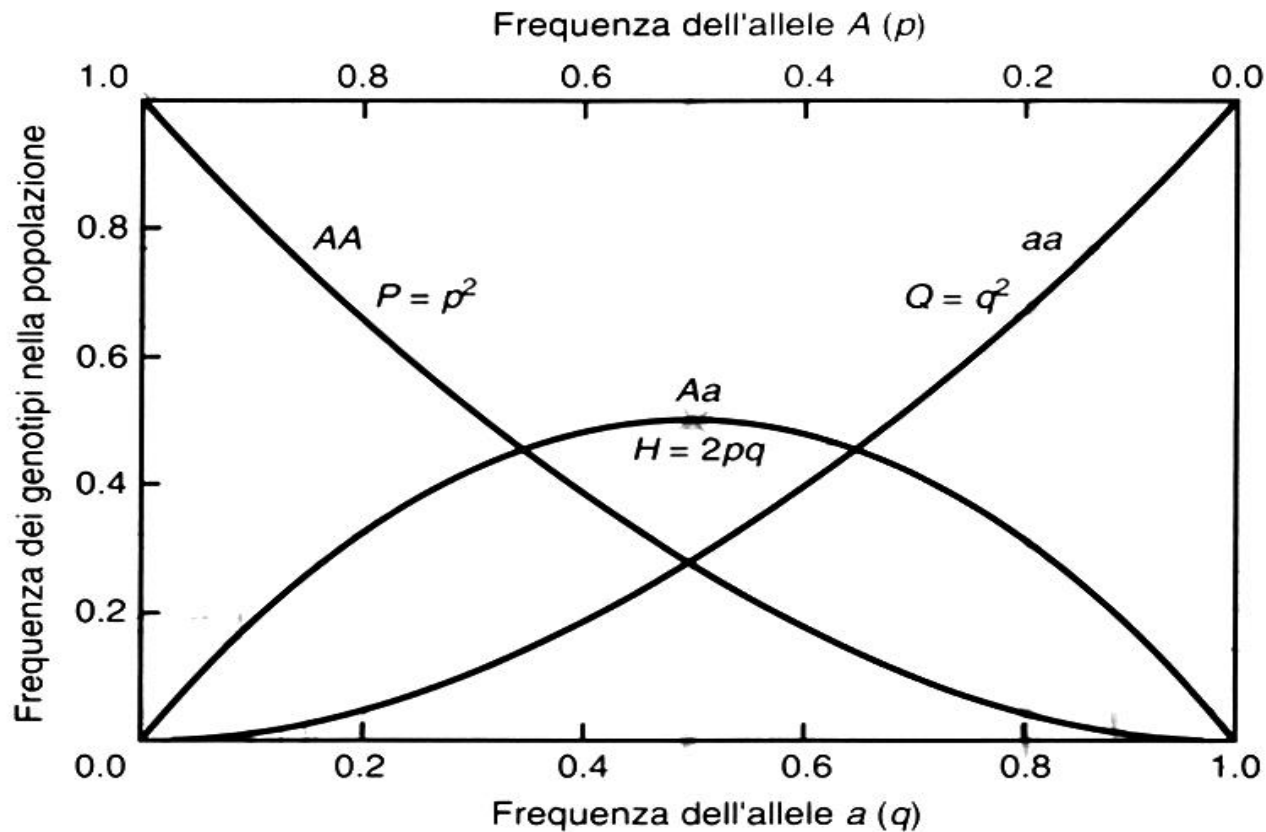
- Gli alleli rari esistono nella popolazione per lo più nei genotipi eterozigoti.
- Infatti la frequenza di **a** nella popolazione è di 0,01 negli eterozigoti e 0,0001 negli omozigoti.

•Tra 4500 individui adulti esaminati in Nigeria, 50 erano omozigoti  $Hb^S Hb^S$ ; 1009 erano eterozigoti  $Hb^A Hb^S$  e 3441 erano omozigoti  $Hb^A Hb^A$ . La popolazione è in equilibrio di Hardy-Weinberg?

	$Hb^A Hb^A$	$Hb^A Hb^S$	$Hb^S Hb^S$
OSS	3441	1009	50
ATT	?	?	?

**Le differenze che osserviamo tra genotipi osservati e attesi sono significative?**





Frequenze genotipiche al variare delle frequenze alleliche per due alleli:

- 1) in equilibrio di H.W. i fenomeni come l'inincrocio che causano deviazione modificano le freq. genotipiche
- 2) ai valori intermedi di frequenze alleliche gli eterozigoti sono più numerosi
- 3) quando la frequenza di un allele è inferiore a 0.1, tale allele è incorporato negli eterozigoti.

**(SPIEGA COME GLI ALLELI RECESSIVI SIANO MANTENUTI NELLE POPOLAZIONI NATURALI)**