

# 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  
       $\frac{1}{4}$          $\frac{1}{2}$          $\frac{1}{4}$

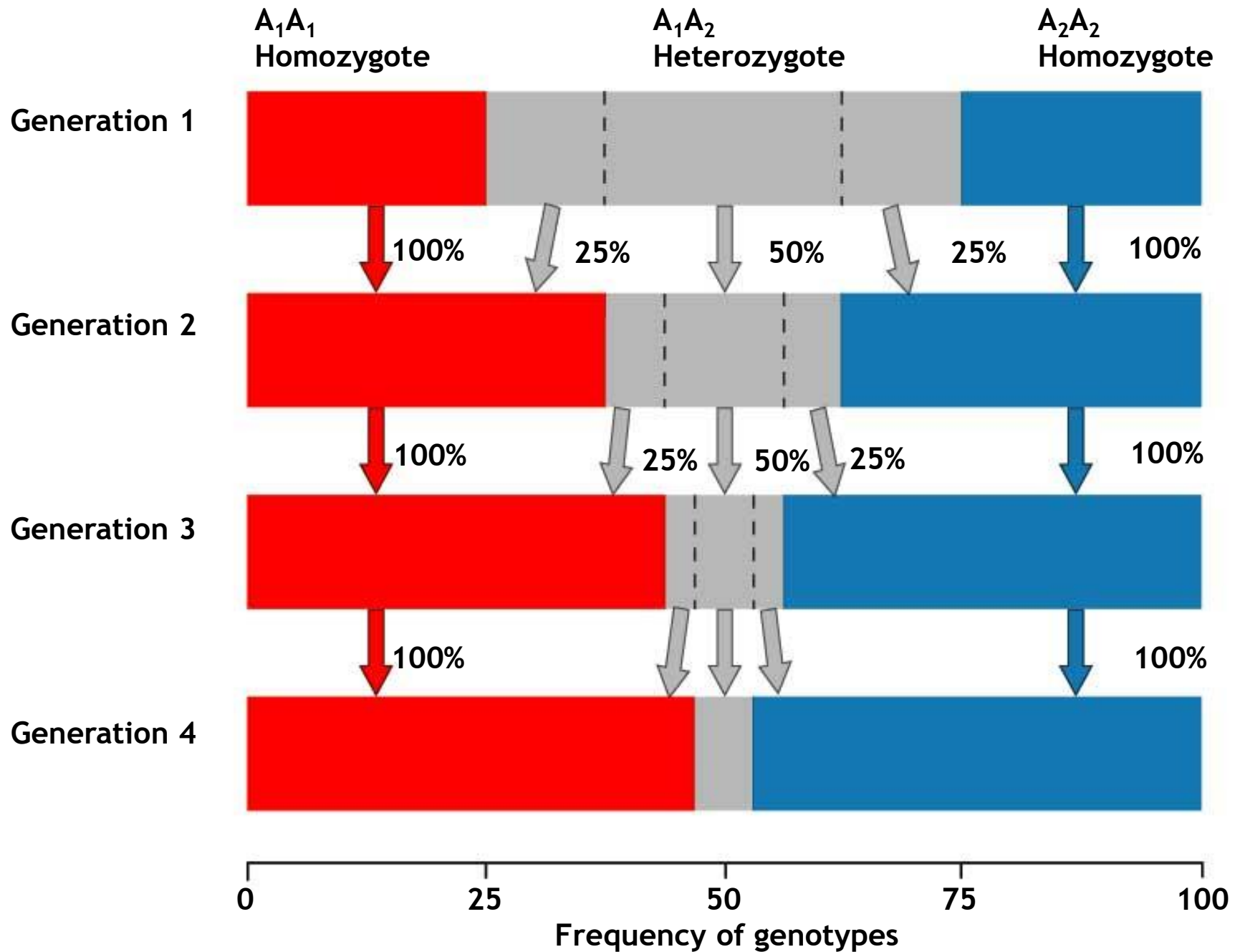
F2: 37.5% AA    25% Aa    37.5% aa

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

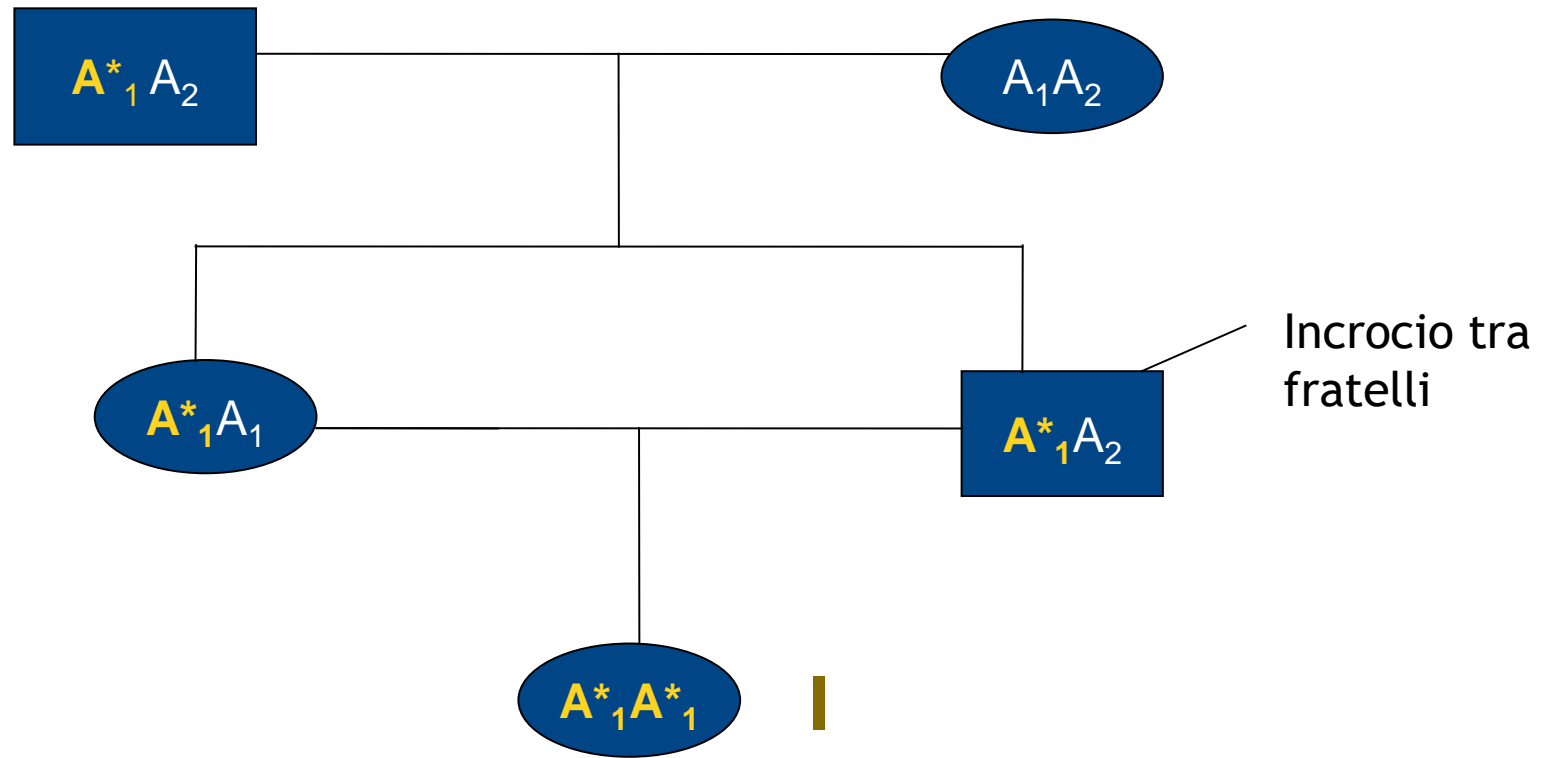
- *Aumenta il numero di loci omozigoti*
- *Fà esprimere alleli rari recessivi*
- *Aumenta l'omozigosità delle popolazioni naturali, ma non cambia le frequenze alleliche*



# 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* $F$

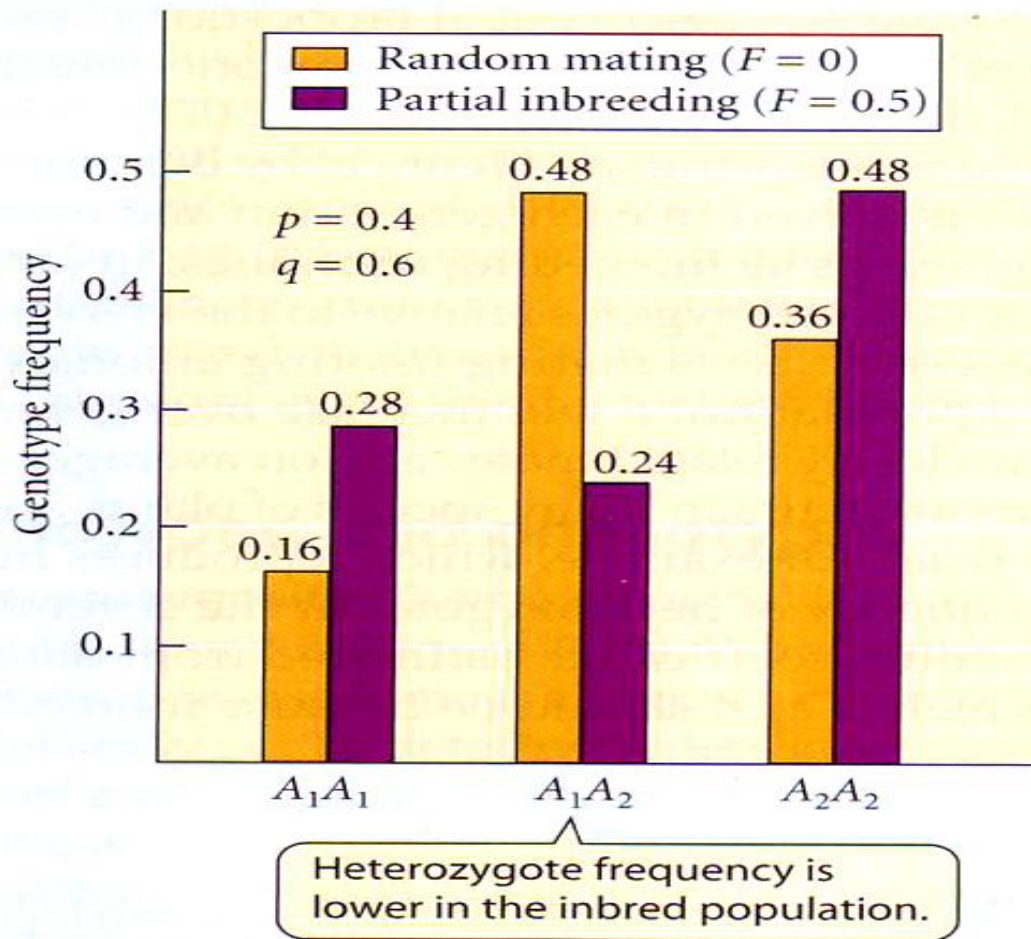
- Si dice che due alleli sono **identici per discendenza** (IBD, identity by descent) quando derivano da uno stesso individuo
- Il **coefficiente di inincrocio  $F$**  è la probabilità che due alleli omologhi in un individuo siano IBD
- La proporzione di individui che sono omozigoti perché i loro alleli 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: <b>F</b> frazione della popolazione autozigote <b>1-F</b> 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**

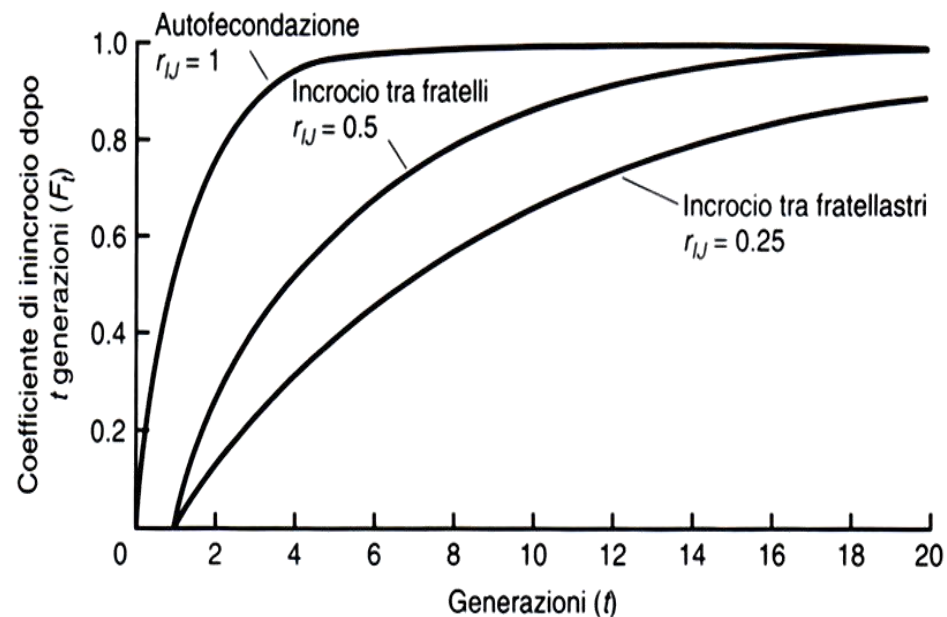
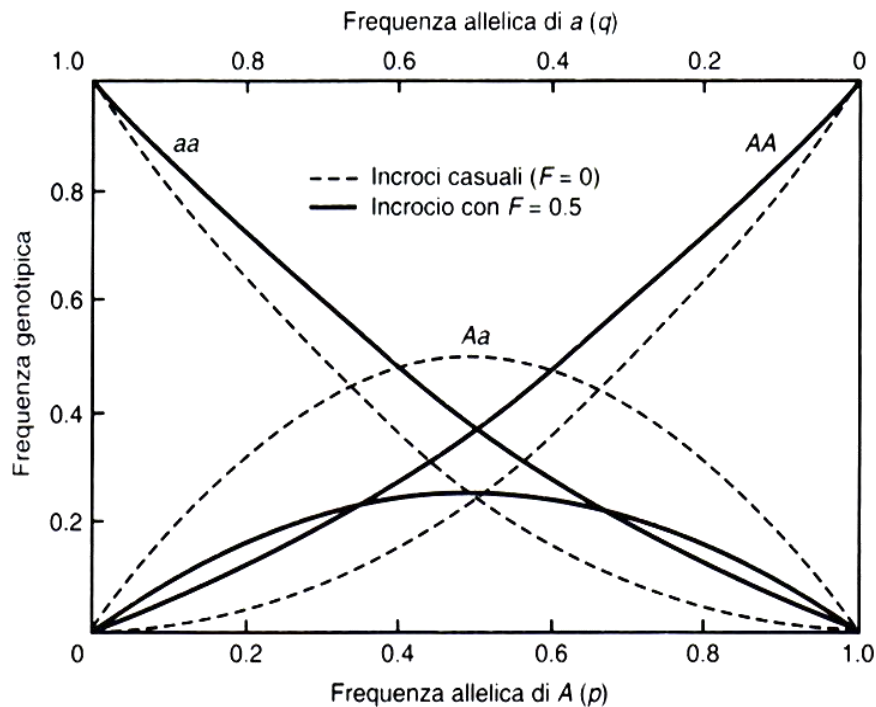
# INCROCIO tra individui imparentati

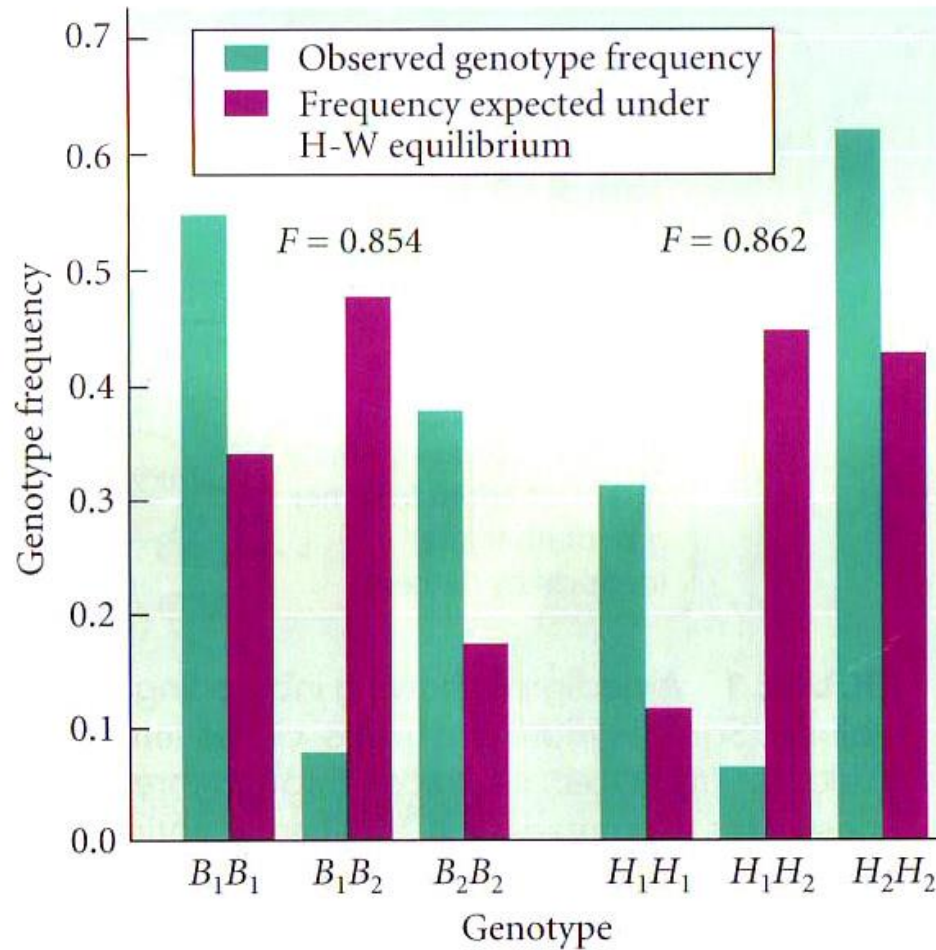
Effetti sul **genoma**: aumento omozigosità a tutti i loci



depressione da inincrocio

**L'ININCROCIO NON CAMBIA LE FREQUENZE ALLELICHE**



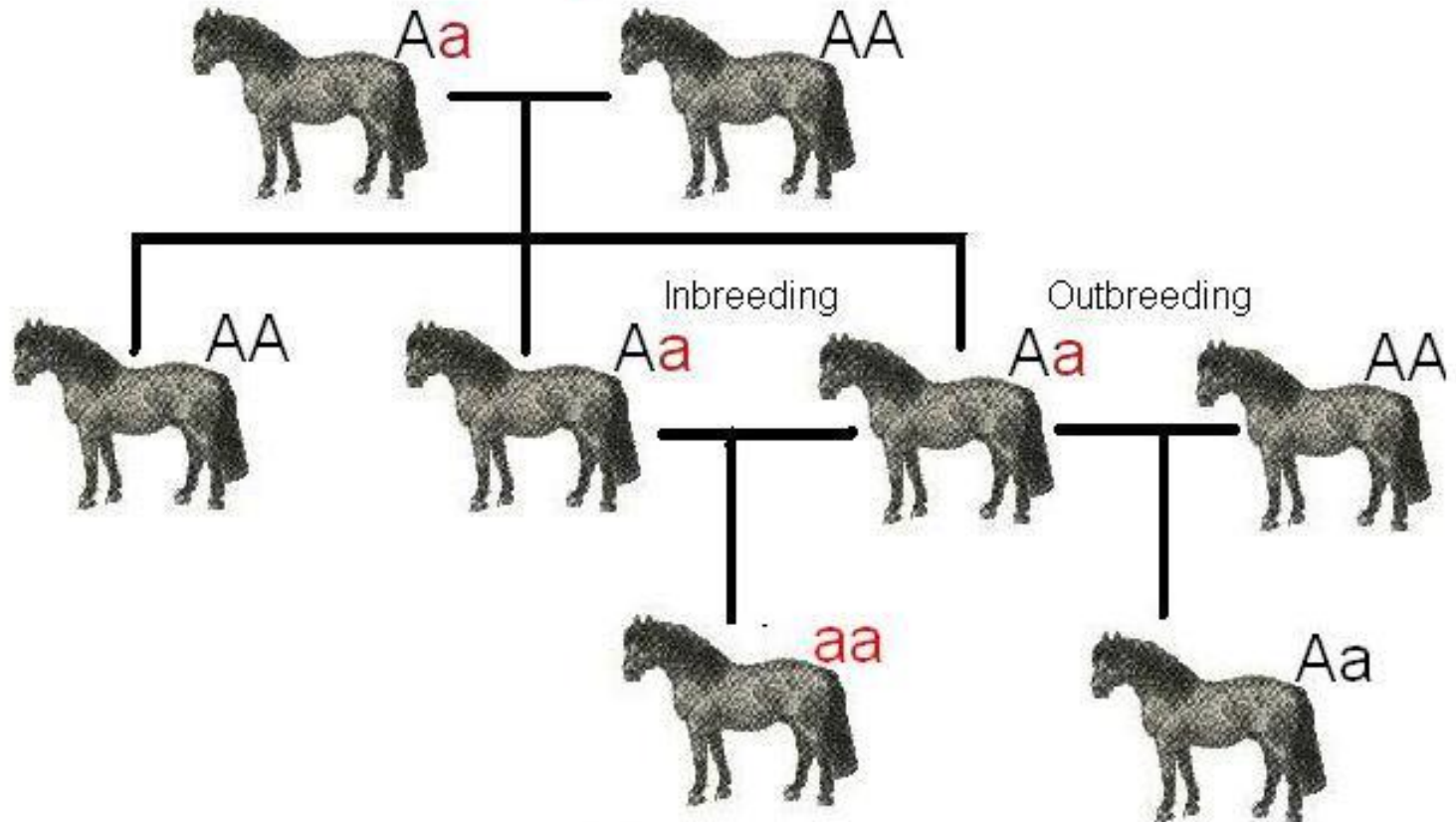


Genotype frequencies observed at two loci in a population of the self-fertilizing wild oat *Avena fatua* compared with those expected under Hardy-Weinberg equilibrium. Note that heterozygotes are deficient at both loci, and that calculated values of  $F$  are nearly the same for the two loci. (Data from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

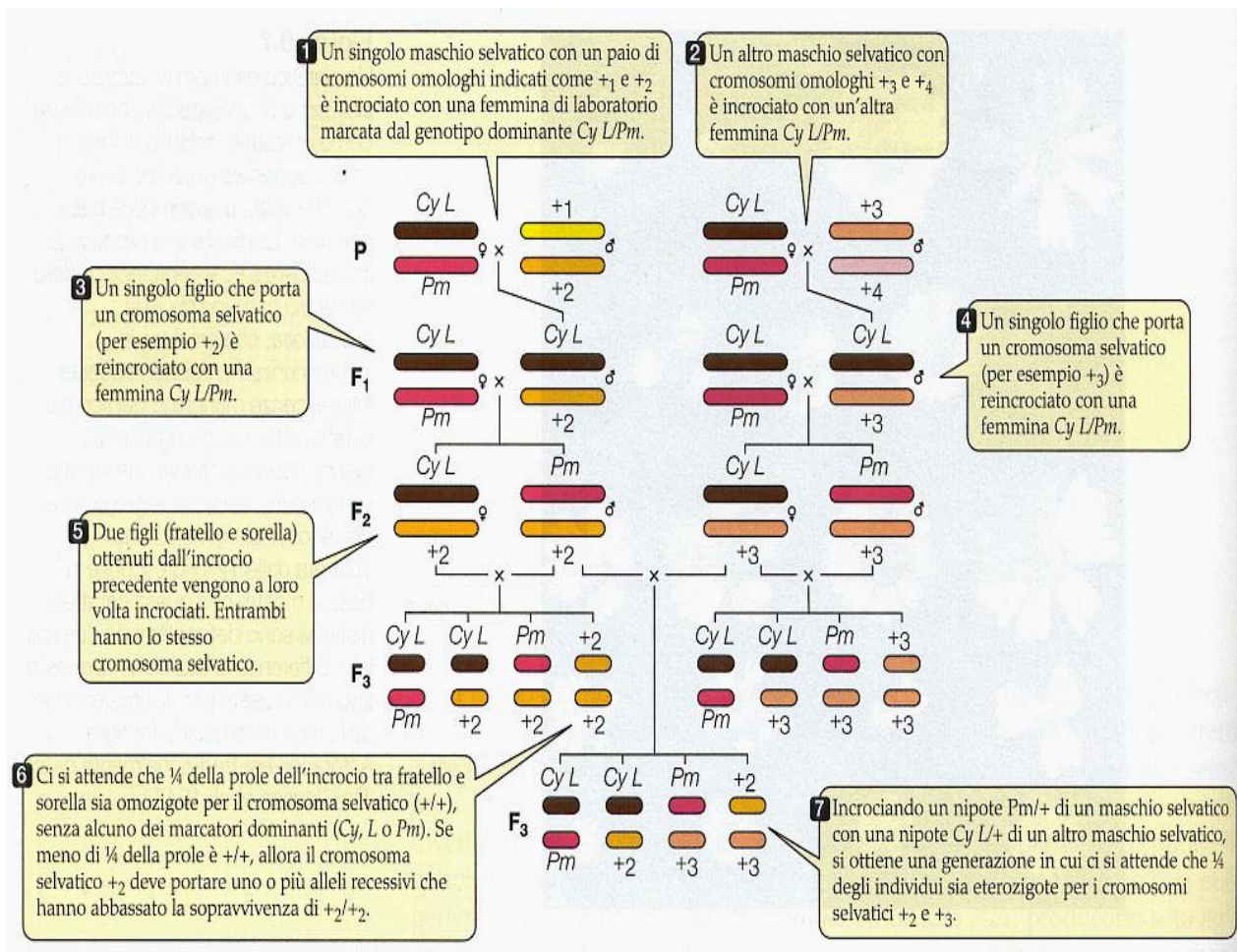


# Depressione da inbreeding

A= Dominant allele    a= Recessive deleterious allele



Pony delle Shetland

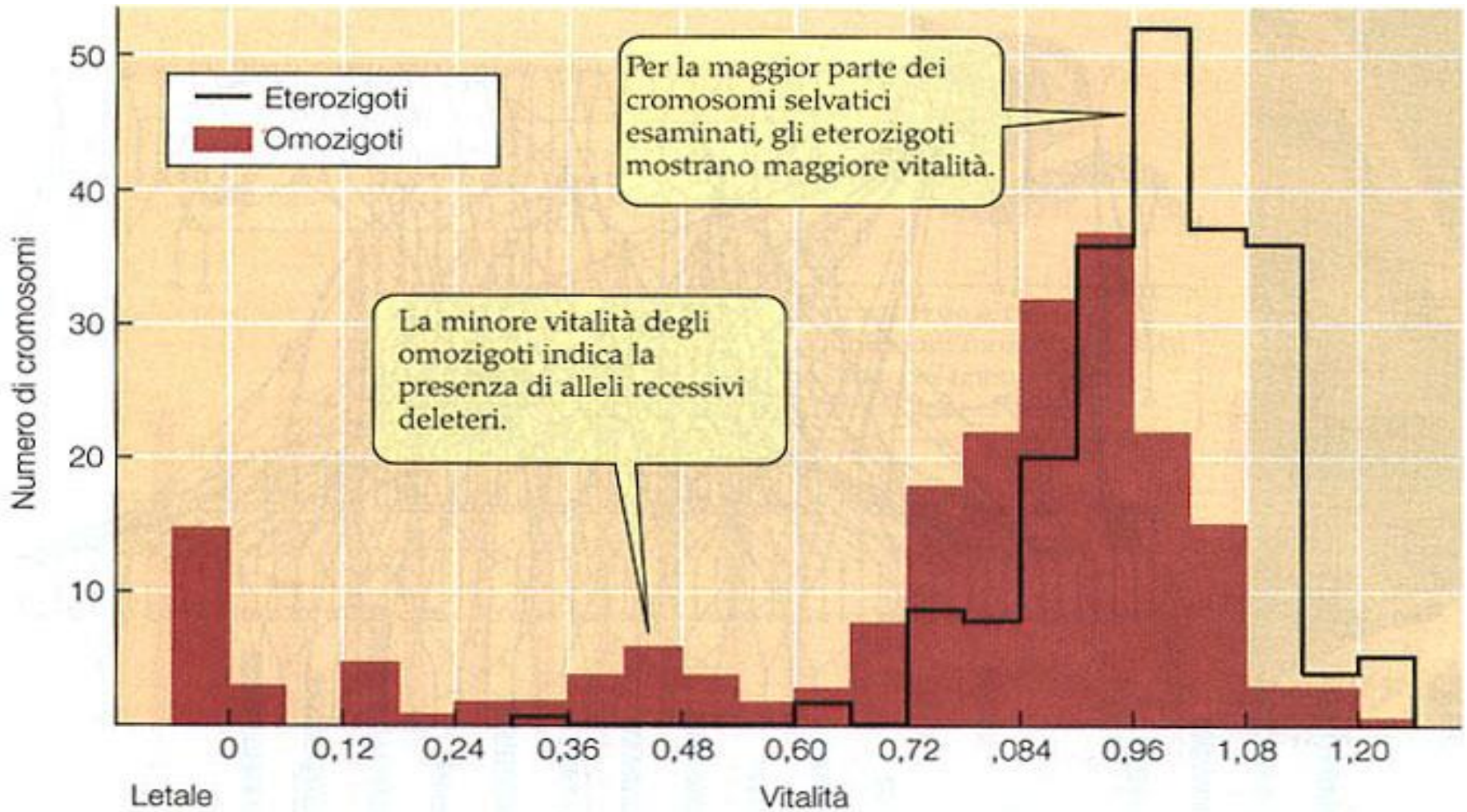


Per individuare alleli recessivi: tecnica di incrocio per “estrarre” un cromosoma da un maschio di tipo selvatico di *Drosophila melanogaster* e renderlo omozigote  
 La vitalità è misurata dalla loro frequenza nella generazione F<sub>3</sub> rispetto ai rapporti attesi 1:1:1:1.  
 (da Dobzhansky 1970)

# ***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\*<sup>1,2,4</sup>, Denise M Champlin<sup>1</sup>, Ruth Gutjahr-Gobell<sup>1</sup>, Jason S Gear<sup>1</sup>, Anne Kuhn<sup>1</sup>,  
Thomas J McGreevy Jr<sup>1,3</sup>, Annette Roth<sup>2</sup>, Mark J Bagley<sup>2</sup> and Diane E Nacci<sup>1</sup>

**BMC Biology**

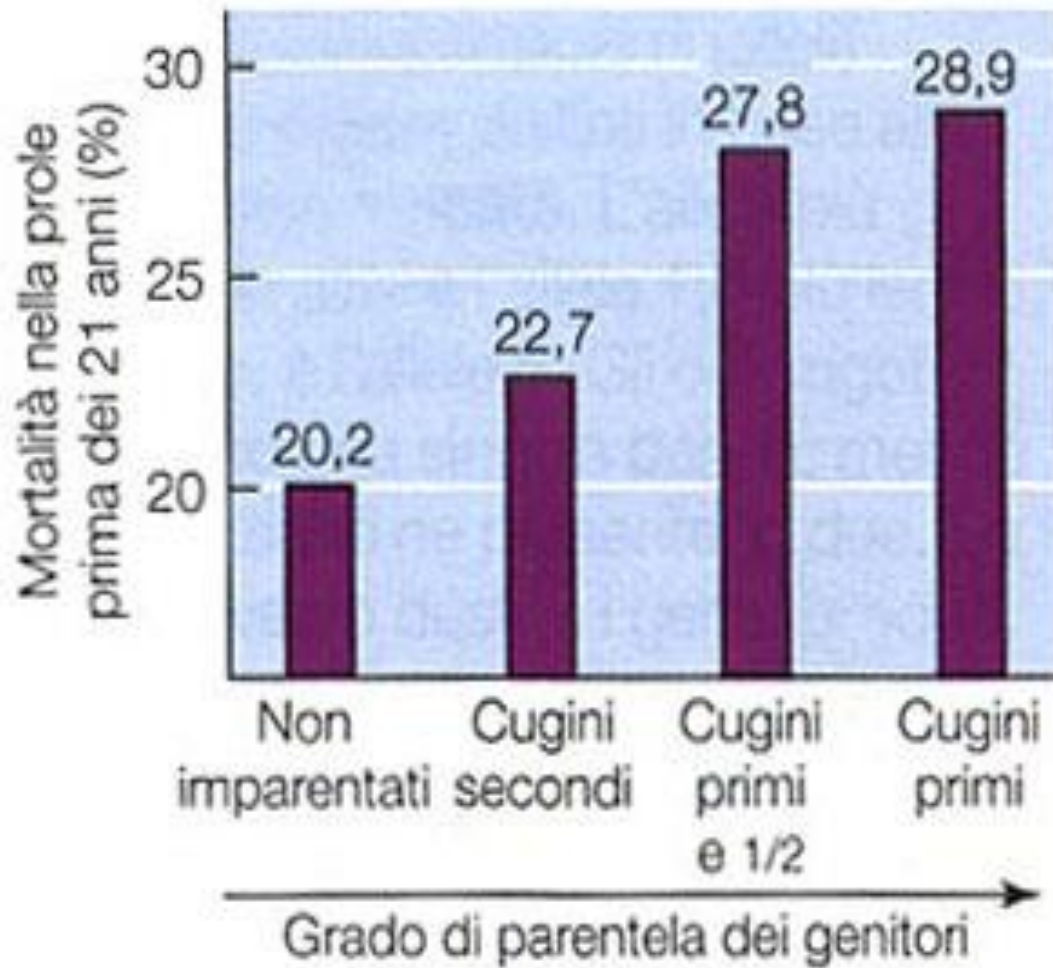
 BioMed Central

Research article

Open Access

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

Sofie Vandewoestijne\*<sup>1</sup>, Nicolas Schtickzelle<sup>1</sup> and Michel Baguette<sup>2</sup>



Depressione da inincrocio nella specie umana

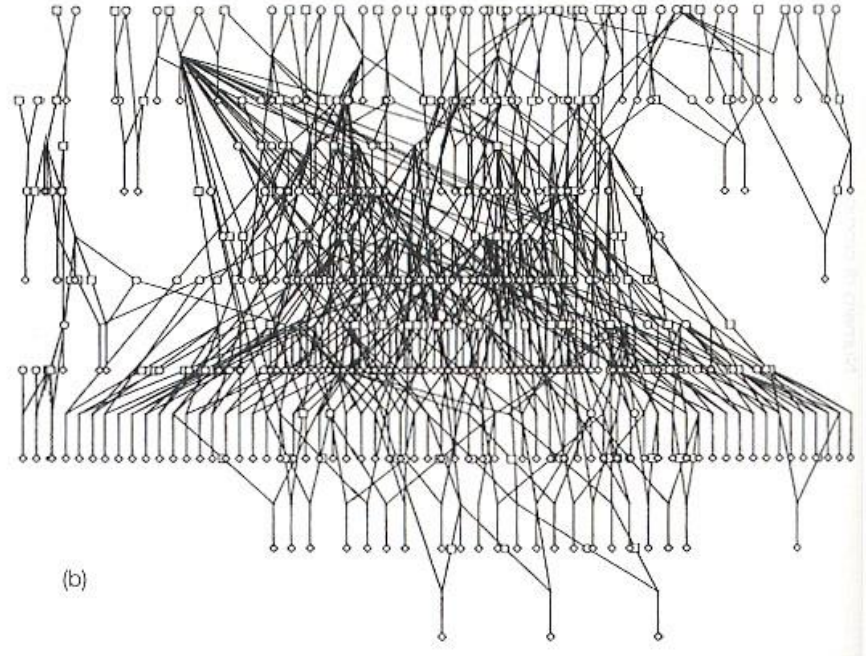
Dati relativi a figli nati da matrimoni registrati in pop. Italiane tra il 1903-07 (Stern 1973)

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



(a)

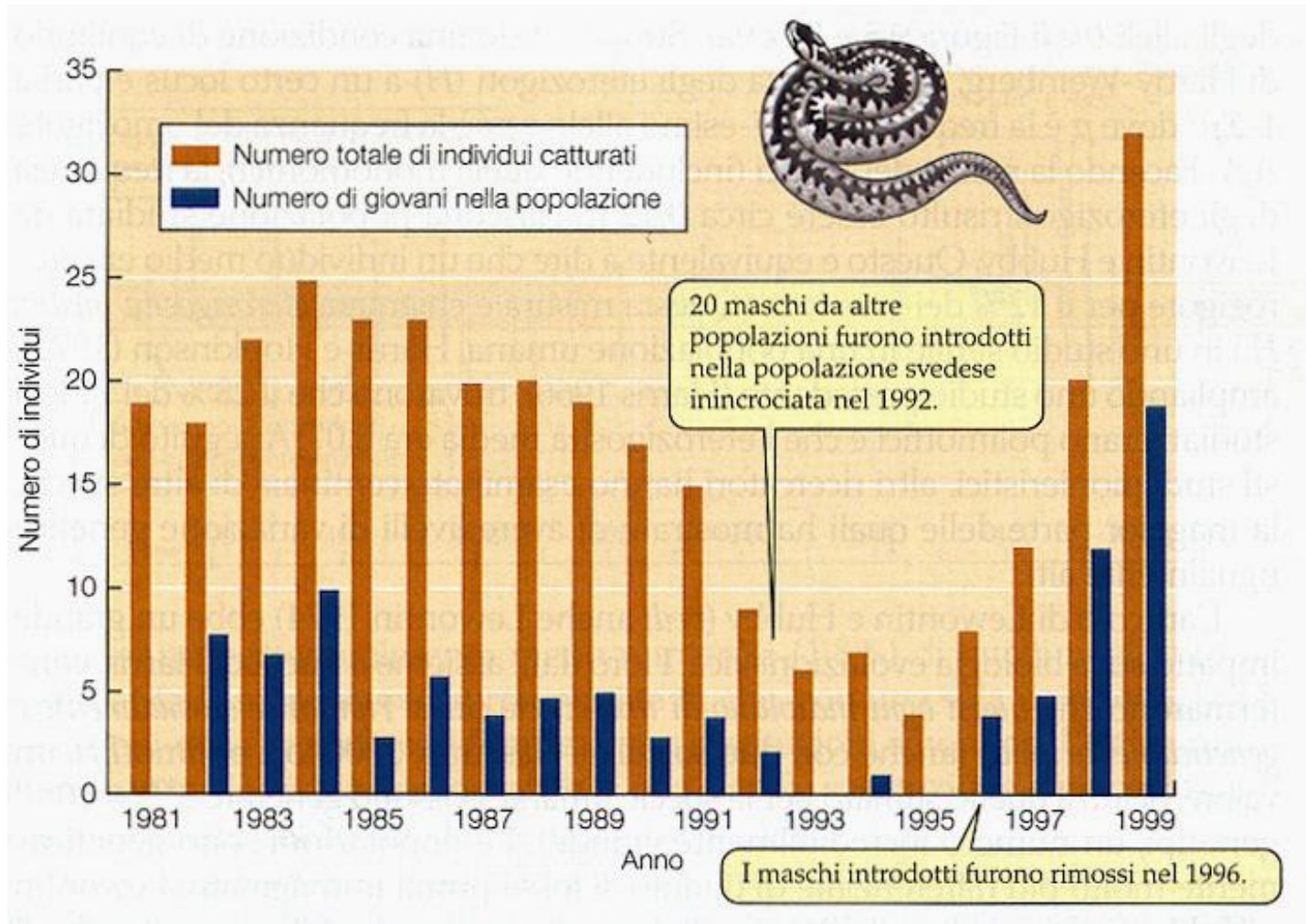
(a) La scimmia leonina dorata (*Leontopithecus rosalia*) è una piccola scimmia brasiliana fortemente minacciata di estinzione.



(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.

