

LA DERIVA GENETICA ED IL RUOLO DEL CASO NELL'EVOLUZIONE

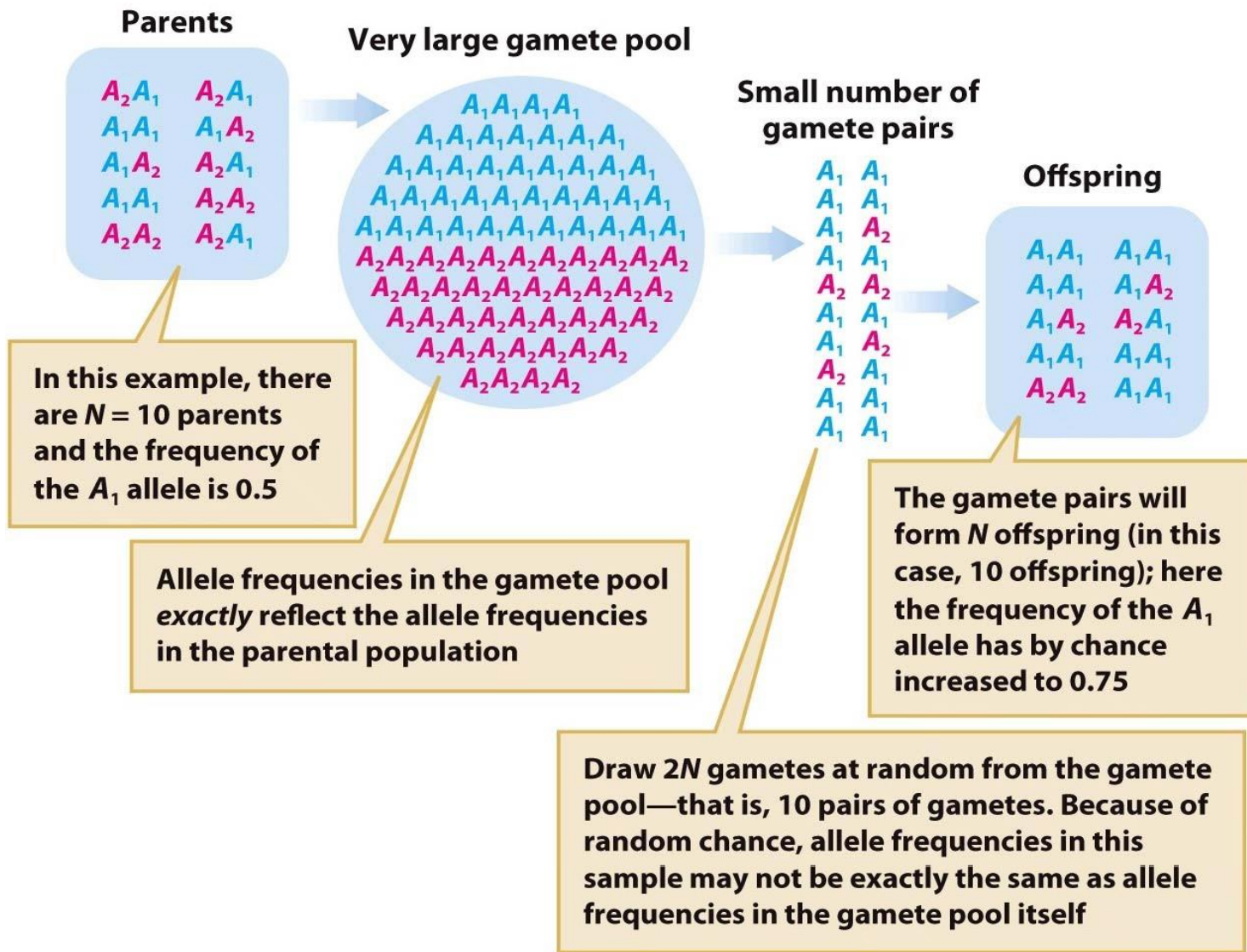
“CASO” o “CASUALITA’” sono termini usati nelle situazioni in cui non è possibile prevedere uno specifico risultato causato da fattori che possono produrre molteplici risultati diversi.

Probabilità e frequenza

Effetto della deriva su popolazioni naturali:

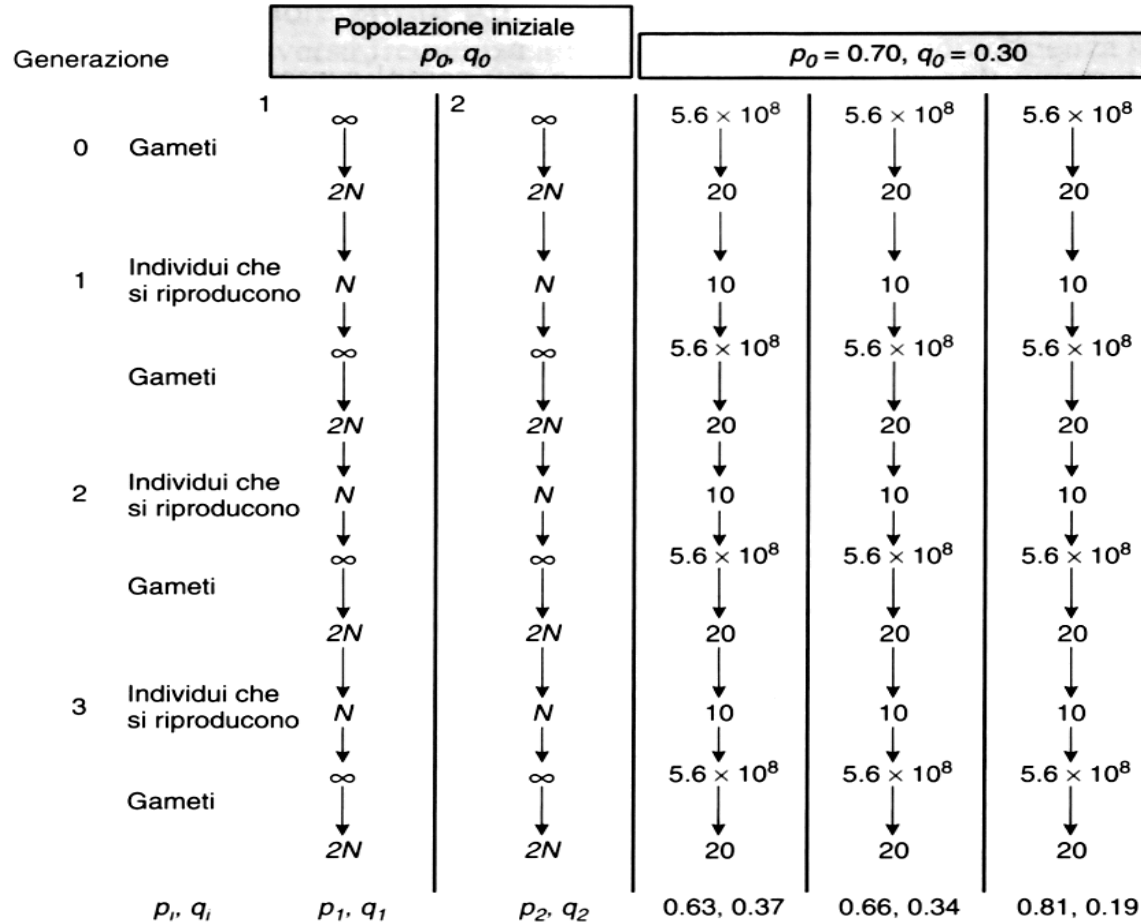
“fluttuazioni casuali nelle frequenze alleliche con eventuale sostituzione di un allele.

Gran parte delle differenze nelle sequenze del DNA tra una specie e l'altra sono spiegate dall'effetto della deriva genetica



LA TEORIA DELLA DERIVA GENETICA

Deriva genetica come errore di campionamento



Ogni sottopopolazione è costituita da N individui

$2N$ gameti vengono scelti a caso per la generazione successiva



La deriva genetica casuale è dovuta all'errore statistico associato con il campionamento durante questo processo

Deriva genetica casuale si riferisce alle fluttuazioni delle frequenze alleliche che avvengono per effetto del caso nelle sottopopolazioni, come risultato dell'errore dovuto al campionamento.

Gameti ∞ campionamento $2N$

La deriva genetica casuale

Si riferisce a cambiamenti nelle frequenze geniche dovute a variazioni di campionamento da generazione a generazione

$$A = 0,40$$

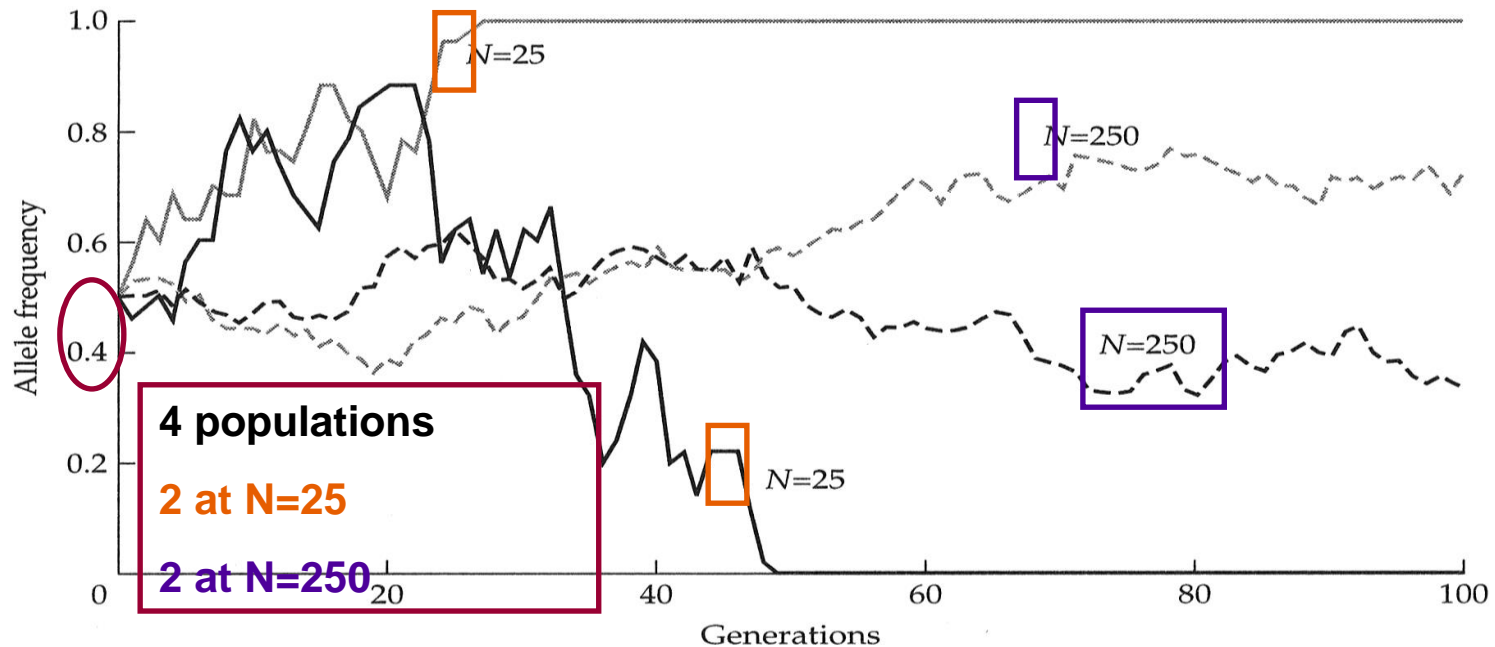
$$a = 0,60$$

la frequenza di A nella generazione successiva potrà essere 0 > 0,40 <

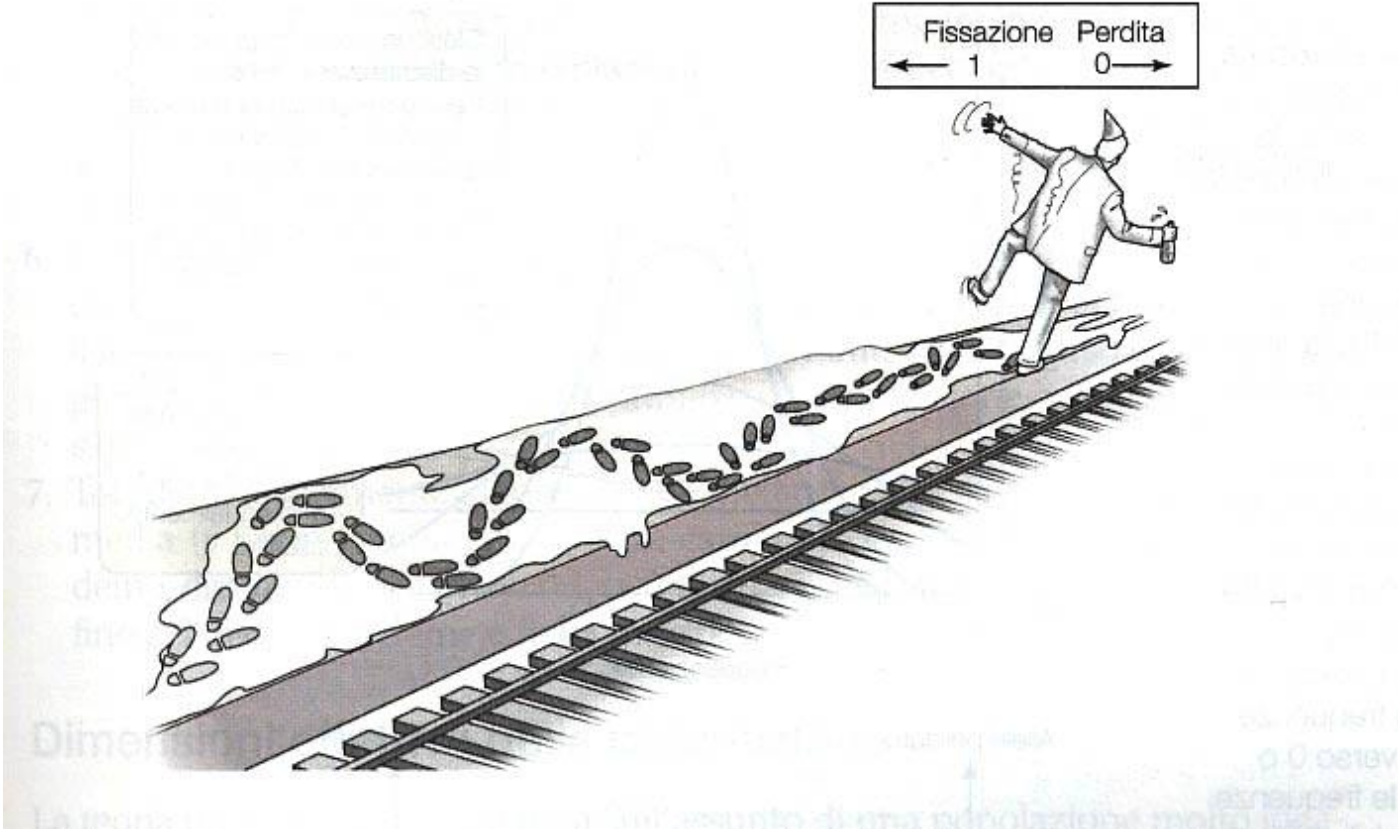
Conseguenze della deriva

I cambiamenti delle frequenze alleliche diventano cumulativi nel corso delle generazioni.

Essendo casuali possono andare in due direzioni fino a portare la frequenza di un allele a 0 (perdita) o a 1 (fissazione).



Changes in frequencies of alleles subject to random genetic drift in populations of different sizes (N). In each generation, $2N$ genes were sampled with replacement from the previous generation. For each population size, two replicates are presented. It is assumed that the effective population size N_e is equal to the actual size N .



Un cammino "casuale" (o "cammino dell'ubriaco")

Genetic Drift in experimental populations of fruit Flies over 19 generations (Buri 1956)

107 replicate populations:
population size 16 (8 M, 8 F) each generation.

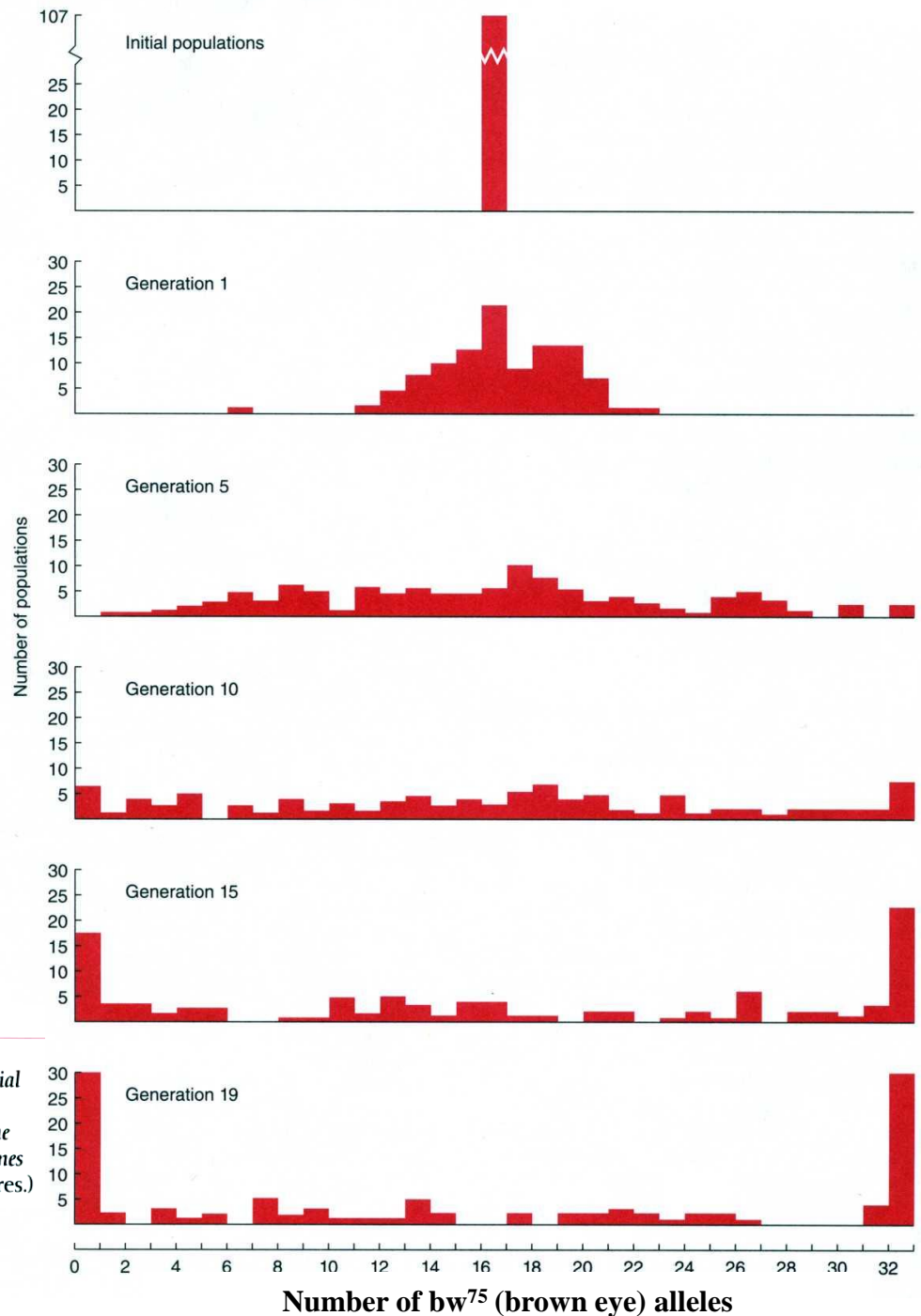
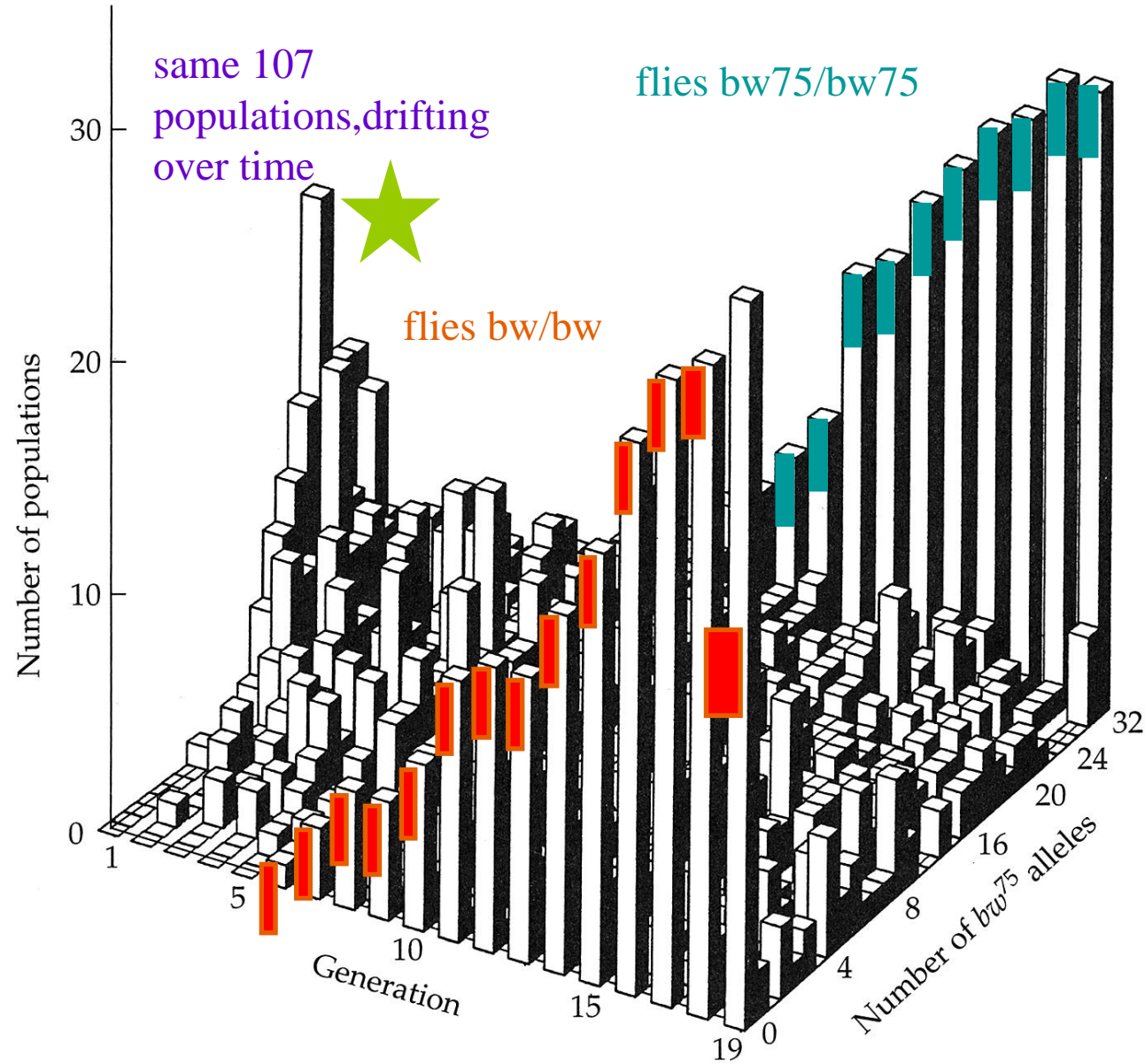


Figure 21-13

Distributions of the numbers of bw^{75} alleles in 107 lines of *D. melanogaster*, each with an initial frequency of .5 bw^{75} . Buri continued the lines for 19 generations, using 16 parents to start each generation (32 alleles at the brown locus), and the number of bw^{75} alleles found are given for the various lines. Note that by generation 19, the bw^{75} allele had been eliminated from 30 of these lines (0 alleles) and had been fixed in 28 of these lines (32 alleles). (Data from Buri's series I cultures.)

Modest shifts in allele frequency add up over the generations, in those populations whose shifts happen to go in the same direction overall.

Once a population has lost one of the alleles, there's no way back.

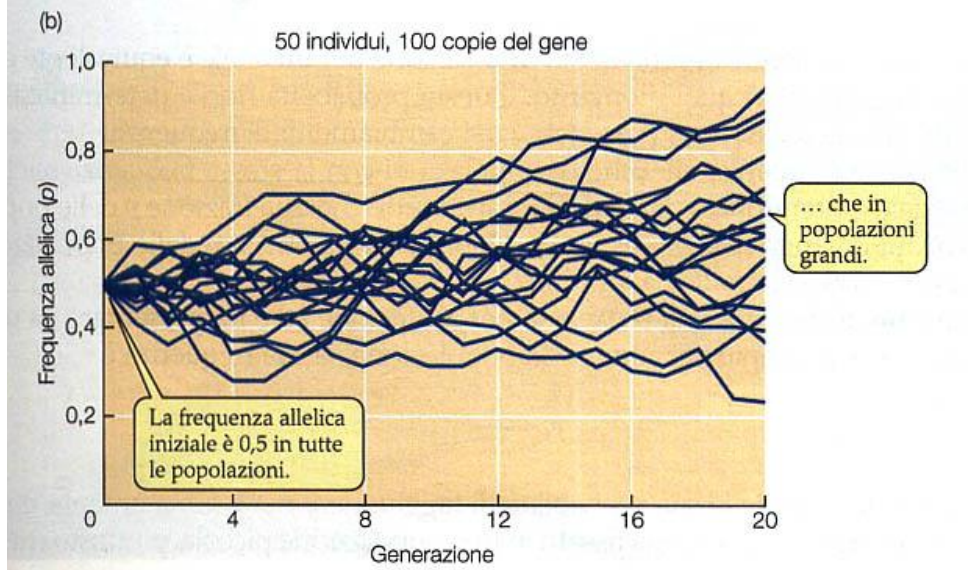
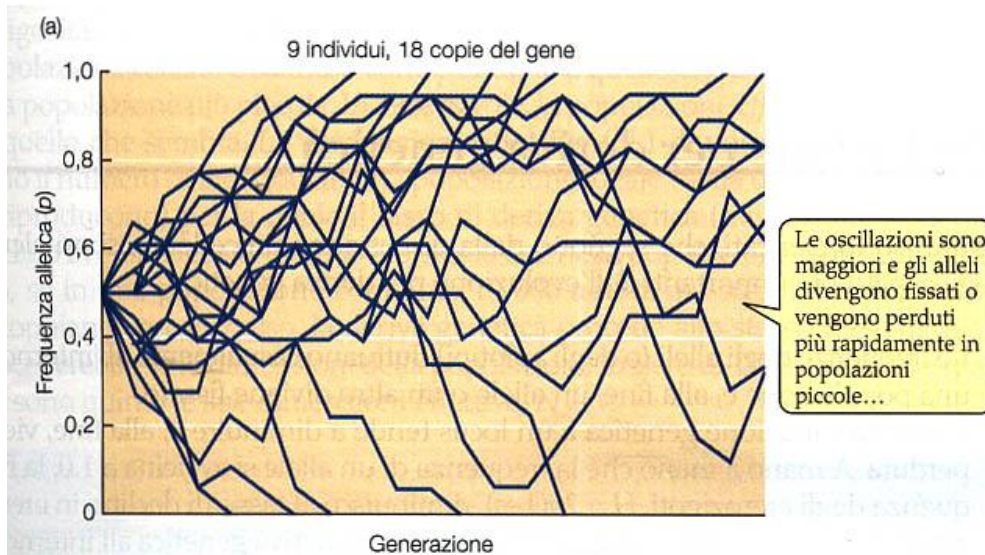


From Hartl and Clark (1997)

Principles of Population Geneti

Sinauer Press

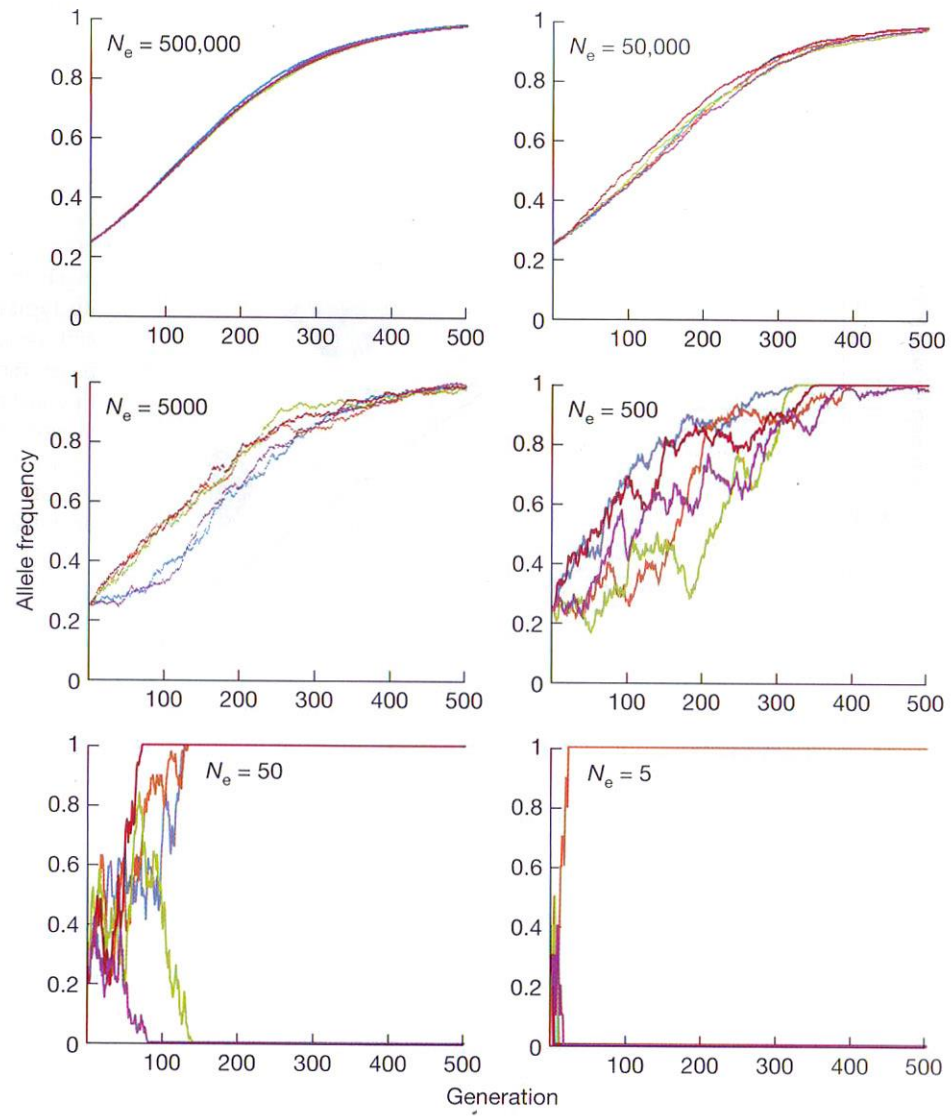
Original data from Buri (1956)



Simulazione al computer della deriva genetica casuale in popolazioni di (a) 9 individui diploidi ($2N = 18$ copie del gene e (b) 50 individui diploidi ($2N = 100$ copie del gene)

I demi che inizialmente sono geneticamente identici si evolvono per caso acquisendo costituzioni genetiche differenti

Simulations of the spread of beneficial mutations in populations with different effective sizes. The mutations start at a frequency of $p = 0.25$ and have a selective advantage of $s = 0.01$. Each graph shows five replicate populations. With $N_e = 500,000$, allele frequencies follow trajectories like those seen for an infinite population in Figure 5.7. As N_e becomes smaller, the effects of drift become stronger. When the population size is so small that $1/N_e$ is much less than s , there is a high probability that the beneficial allele will be lost by drift, as seen in the graphs with $N_e = 50$ and $N_e = 5$.



Effetti della deriva genetica

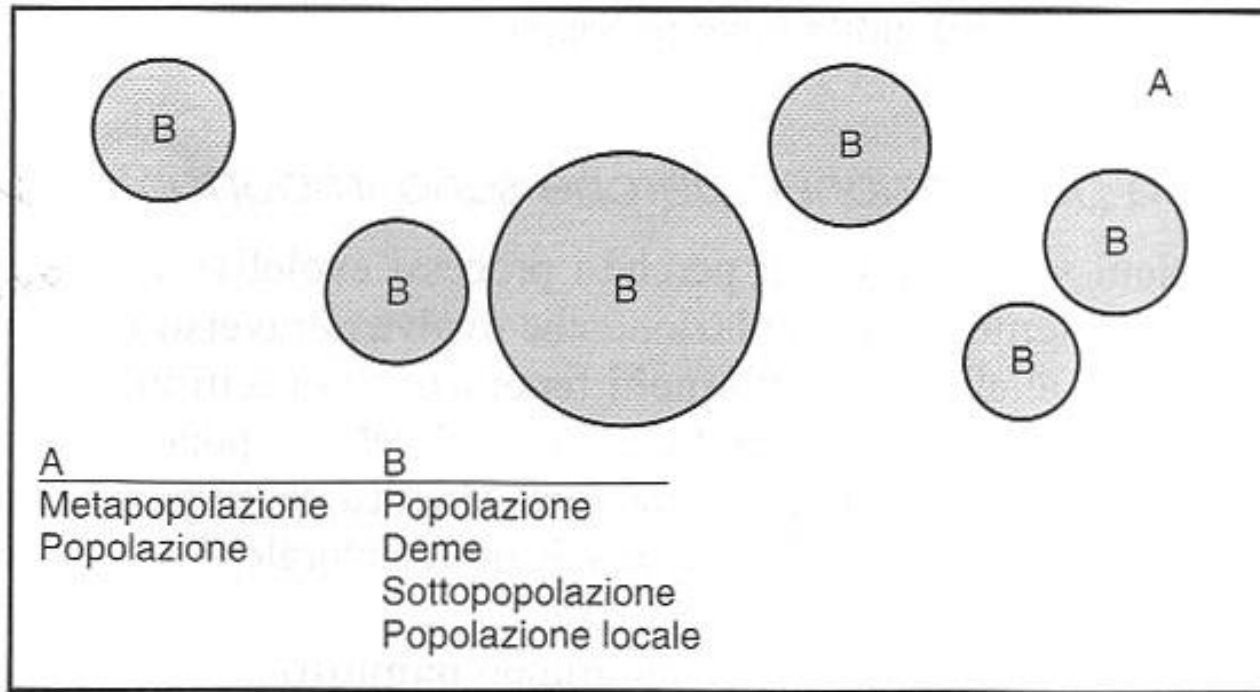
Impatto sulle frequenze

- determina cambiamenti nelle frequenze alleliche di una popolazione nel tempo
- riduce la variabilità genetica in una popolazione
- determina sempre il raggiungimento della omogeneità, fissazione casuale di uno degli alleli
- non determina propensione verso l'aumento di un tipo genetico o dell'altro
- più è grande il numero degli individui, maggiore sarà il numero di generazioni necessario per arrivare all'omogeneità

Impatto sulle popolazioni

- causa divergenza genetica tra popolazioni
- influenza significativamente le popolazioni di piccole dimensioni

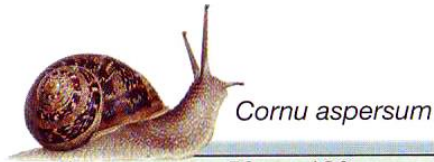
Metapopolazione



Struttura di popolazioni/subpopolazioni/demi nello spazio

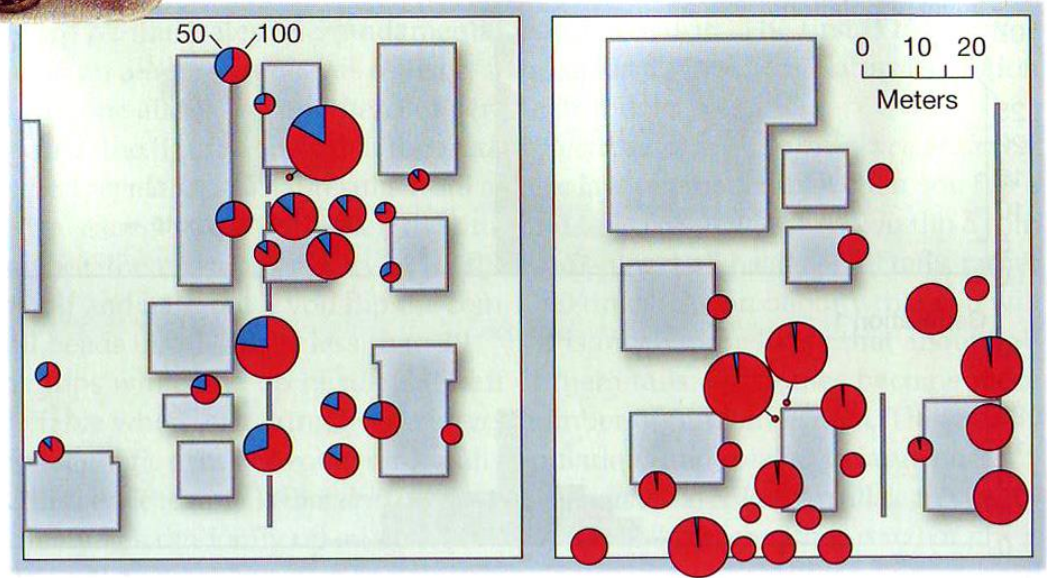
EVOLUZIONE PER DERIVA GENETICA

- 1) Le frequenze degli alleli (aplotipi) fluttuano casualmente all'interno di una popolazione ed alla fine un allele viene fissato.
- 2) La variazione genetica ad un locus viene di conseguenza perduta. La frequenza degli eterozigoti, H , diminuisce nella misura in cui una delle due frequenze si avvicina a 1 (e l'altra si avvicina a 0).
$$H = 2p(1-p)$$
- 3) In ogni momento, la probabilità di fissazione per un allele è equivalente alla sua presenza in quel momento. Questa probabilità non è né determinata né influenzata da una storia precedente.
- 4) Le frequenze alleliche di popolazioni con la stessa frequenza allelica iniziale (p) tendono a divergere



Cornu aspersum

Allele frequency differences among populations of the garden snail *Cornu aspersum*. The pie diagrams show the frequencies of two alleles at the *GOT-1* locus in groups of snails found on two city blocks. The sizes of the circles are proportional to the numbers of individuals in each group. The "50" allele (shown in blue) is quite common in the left block but almost absent from the right block. That difference almost certainly evolved by drift. (After [35].)



La strada agisce da barriera alla dispersione

EVOLUZIONE PER DERIVA GENETICA

5) Se un allele è appena comparso per mutazione, ed è rappresentato in una sola delle due copie $2N$ del gene nella pop., la sua frequenza è in una frazione della popolazione, $1/2N$

$p_t = 1/2N$ (la sua frequenza è anche la probabilità di raggiungere $p=1$).

E' più probabile che venga fissato in piccole popolazioni

6) L'evoluzione per deriva procede più velocemente in piccole popolazioni.

7) Tra demi identici di una metapopolazione, la frequenza allelica media p non cambia, ma poichè cambia la frequenza allelica di ciascun deme (divenendo alla fine 0 o 1) diminuisce la frequenza degli eterozigoti, nella metapopolazione .

DERIVA GENETICA

Effetti della deriva genetica sulla popolazione:

- fissazione casuale di alleli nelle sottopopolazioni (diminuzione della variabilità intrapopolazione)
- diminuzione dell'eterozigosità

Effetti della deriva sulla Metapopolazione:

- diminuzione dell'eterozigosità osservata (le sottopopolazioni divengono omozigoti per uno o per l'altro degli alleli ai loci studiati)

Deriva genetica

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 da 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.

Es: le catastrofi naturali non uccidono gli individui sulla base del loro patrimonio genetico.

Deriva genetica

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

Un modo per calcolare il peso della deriva è quello di considerare la grandezza_effettiva_della popolazione

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

Deriva genetica

Nelle popolazioni a riproduzione sessuata è importante considerare il rapporto femmine/maschi: entrambi contribuiscono al 50% del pool genetico della generazione successiva.

Se il rapporto non è 1 è come se la popolazione fosse molto più piccola e quindi più esposta alle fluttuazioni casuali.

Deriva genetica

L'intensità della deriva dipende dalla dimensione della popolazione sempre che si verificano alcune assunzioni (spesso irrealistiche):

- 1) Rapporto sessi =1
- 2) Selezione sessuale e naturale assenti
- 3) Le sottopopolazioni rimangono della stessa dimensione di generazione in generazione

DIMENSIONE EFFETTIVA DELLA POPOLAZIONE N_e

Deriva genetica

DIMENSIONE EFFETTIVA DELLA POPOLAZIONE N_e

Violazione assunzione 1. *Rapporto sessi =1*

Riduzione taglia della popolazione

$$N_e = 4 N_m N_f / (N_m + N_f)$$

$N_m = N$ maschi

$N_f = N$ femmine

$N_m + N_f = N_e$ totale di individui

$N_m = 10$ $N_f = 10$

$N_e = 4 \cdot 10 \cdot 10 / (10 + 10) = 20$

Deriva genetica

DIMENSIONE EFFETTIVA DELLA POPOLAZIONE N_e

Violazione assunzione 2. Selezione sessuale e naturale assenti

Riduzione taglia della popolazione

Nelle specie in cui si accoppiano solo individui dominanti, es. Lupi, cervi.

$$N_e = 8 N_e / (v_m + v_f + 4)$$

V_m e V_f varianze nel numero di prole prodotta dai maschi e femmine

Varianza nel successo riproduttivo in *Cervus elaphus*

$$N_e = 8 (33m + 35f) / (41.9 + 9.1 + 4) = 9.9$$

Deriva genetica

DIMENSIONE EFFETTIVA DELLA POPOLAZIONE N_e

Violazione assunzione 3. Le sottopopolazioni rimangono della stessa dimensione di generazione in generazione

Riduzione taglia della popolazione

EFFETTO COLLO DI BOTTIGLIA

$$1/N_e = 1/t (1/N_1 + 1/N_2 + \dots + 1/N_t)$$

Media armonica: 1000, 10, 1000 = 29

(Media aritmetica = 670)

Effetti della deriva genetica

Fattori ecologici causano effetto di deriva genetica

Effetto collo di bottiglia:

riduzione in taglia della popolazione

Effetto del fondatore:

un subset di individui di popolazioni fonda una nuova popolazione

DIMENSIONE EFFETTIVA DELLA POPOLAZIONE N_e

Violazione assunzione 3. Le sottopopolazioni rimangono della stessa dimensione di generazione in generazione

Riduzione taglia della popolazione

Deriva genetica

DIMENSIONE EFFETTIVA DELLA POPOLAZIONE N_e

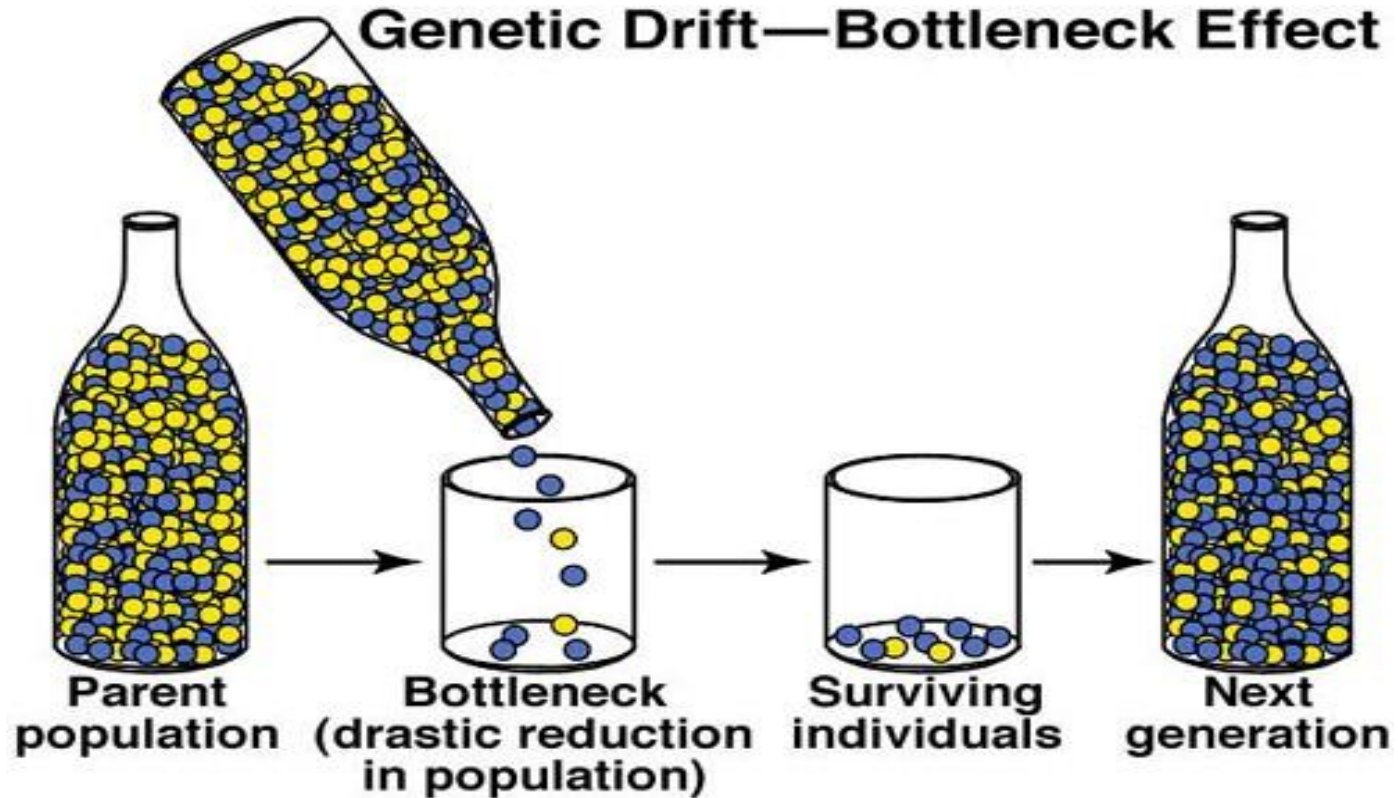
Violazione assunzione 3. Le sottopopolazioni rimangono della stessa dimensione di generazione in generazione

Riduzione taglia della popolazione

EFFETTO DEL FONDATORE

Bottleneck effect

The bottleneck effect occurs when a natural disaster or similar event randomly kills a large portion (i.e. random sample) of the population, leaving survivors that have allele frequencies that were very different from the previous population.



Population Bottlenecks

- **Population Bottlenecks refer to drastic crashes that populations will periodically suffer.**
- **Reduction may be due to severe environmental conditions, disease, or human activity.**
- **Chance will play a role, sometimes a dramatic one in determining the few individuals which survive the reduction in numbers.**

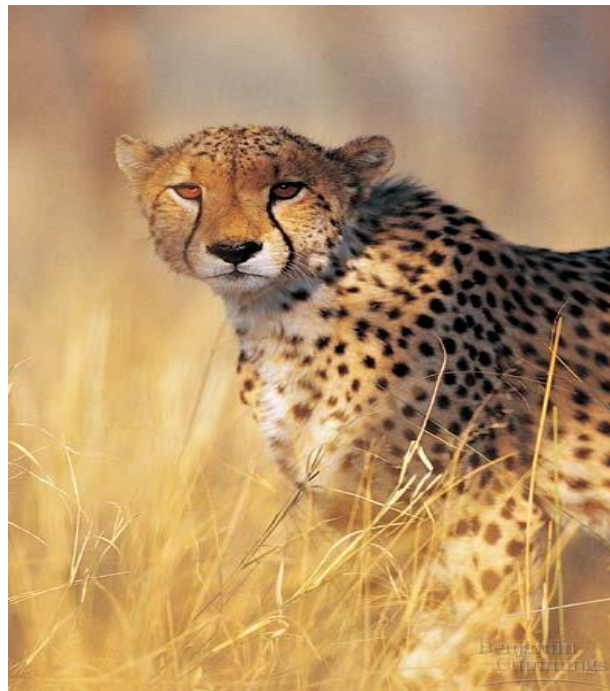
Bottlenecking is an important concept in conservation biology of endangered species.

Populations that have suffered bottleneck incidents have lost at least some alleles from the gene pool.

This reduces individual variation and adaptability.

For example, the genetic variation in the three small surviving wild populations of cheetahs is very low when compared to other mammals.

Their genetic variation is similar to highly inbred lab mice!



Example of a Bottleneck

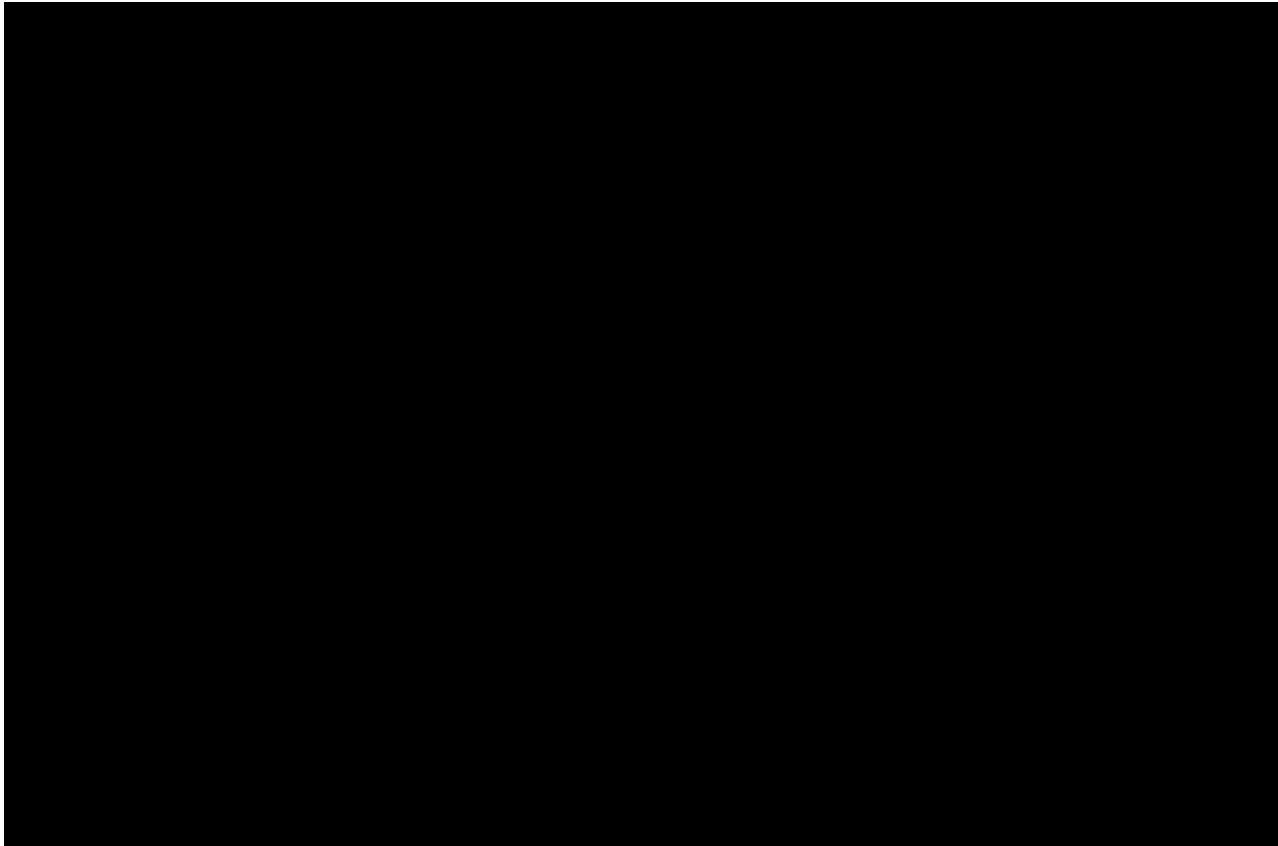
- Northern elephant seals
- Bottleneck event
 - Humans hunting (1890s)
- Population size 20 individuals (at the end of the 19th century)
- Now Population 30,000
 - but their genes still carry the marks of this bottleneck:
- Much less genetic variation



Effetto del fondatore

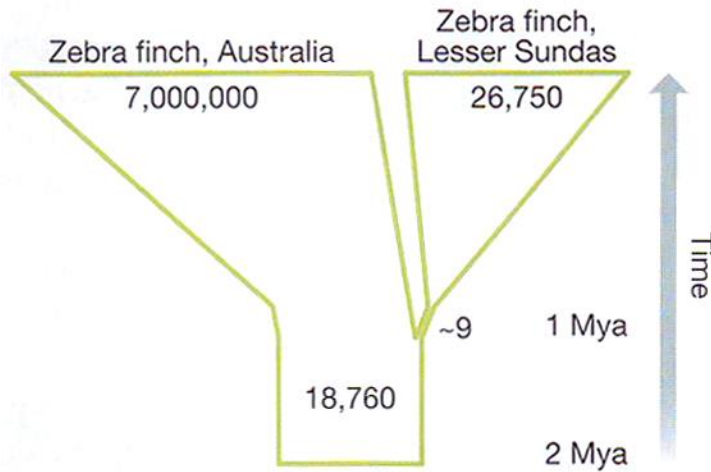
Si ha quando una nuova popolazione viene stabilita da un numero limitato di individui.

Es. Situazioni di isolamento ecologico



Founders Effect:

- Founder Effect occurs when a small number of individuals establish a new population.
- Colonization of islands is a classic example of Founders Effect.
- Colonizers are a small group and may not represent the population.
- Allelic frequencies in the colonizing population may be quite different from the population from which they emigrated.

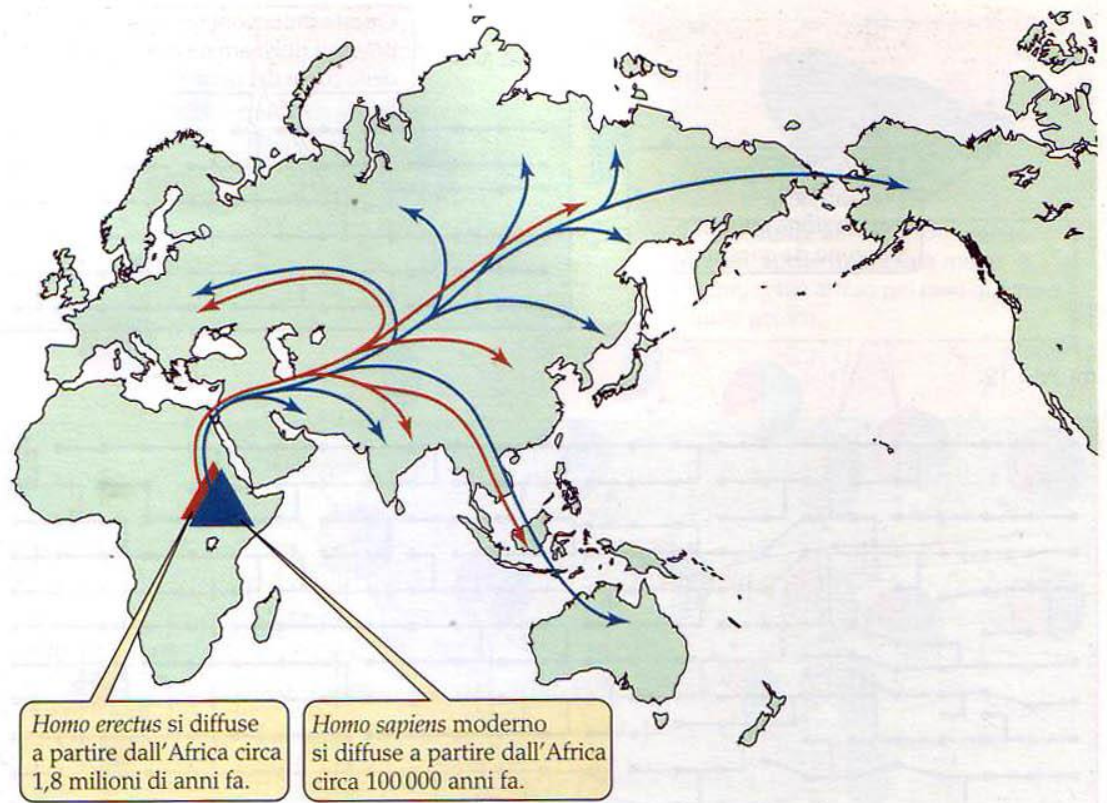


Estimates of the effective population sizes for the zebra finch (*Taeniopygia guttata*) in Australia and the nearby Lesser Sunda Islands through time. Analysis of genetic variation suggests that the Australian finches are descendants of a population of roughly 19,000 birds that lived some 2 Mya. The much smaller and less genetically diverse Lesser Sunda population was founded by a small number of colonists (perhaps only 9 individuals) that arrived from Australia about 1 Mya. (Based on data from [2].)

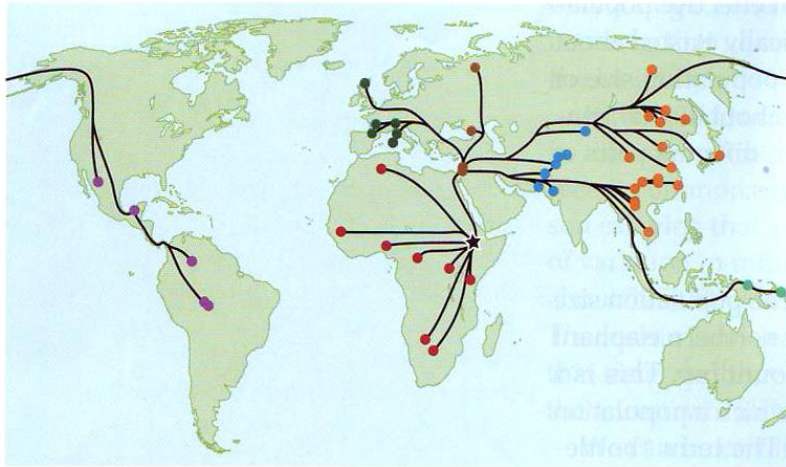
Eterozigosità in Zebra finch, Lesser Sundas = 0,002

Eterozigosità in Zebra finch, Australia = 0,010

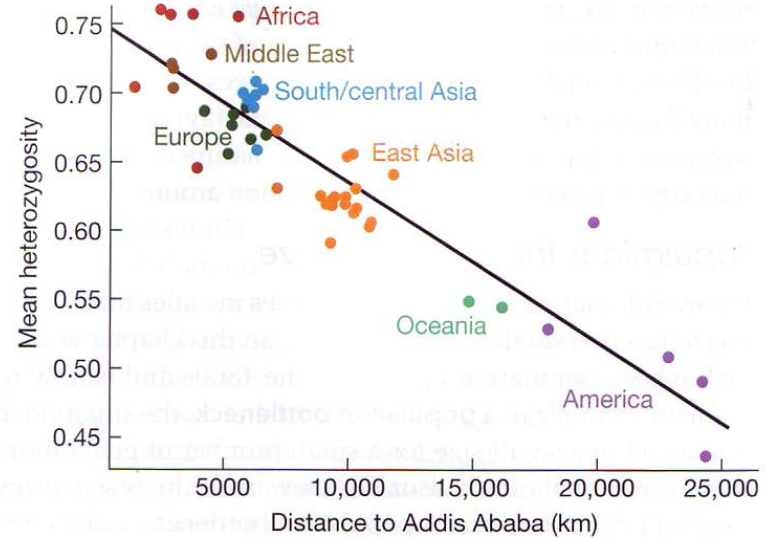
Homo erectus (freccie rosse) si diffuse dall'Africa all'Europa e a parte dell'Asia a partire da circa 1,8 milioni di anni fa. In questi nuovi territori si è poi evoluto in *H. neanderthalensis* e "*H. sapiens arcaico*". Ci sono notevoli prove che l'*Homo sapiens* moderno, si sia evoluto in Africa e di lì abbia cominciato a diffondersi (freccie blu) circa 100 000 anni fa. Questa colonizzazione fu associata a delle dimensioni effettive della popolazione decisamente piccole, forse meno di 12 000 individui. Questo collo di bottiglia ha lasciato una testimonianza nel basso livello di variazione genetica all'interno delle attuali popolazioni umane al di fuori dell'Africa e anche tra di loro.



(A)

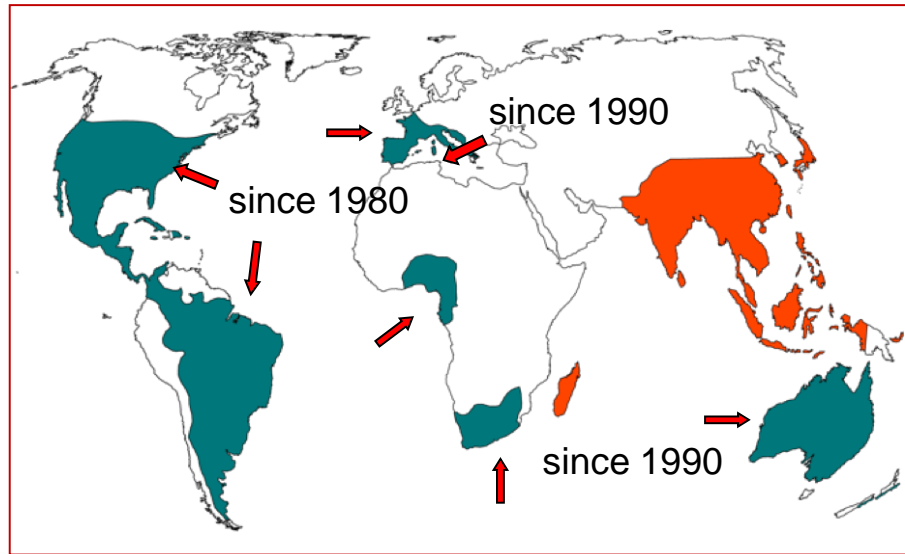


(B)



Genetic variation in humans declines with distance from East Africa, where the ancestors of modern humans lived before expanding out of Africa starting about 60,000 years ago. (A) The routes used by humans to colonize the Earth. (B) Heterozygosity in modern native populations plotted against the distance from Addis Ababa, Ethiopia (shown by the star in [A]) along the colonization routes. Colors indicate the geographical origin of the populations. Heterozygosity is here measured for haplotypes, which are stretches of DNA with multiple SNPs. (A after [21]; B after [20].)

History of an invasion



Global distribution of *Aedes albopictus*

Distribution of *Aedes albopictus*.
Orange: native range, Blue: introduced



used tires

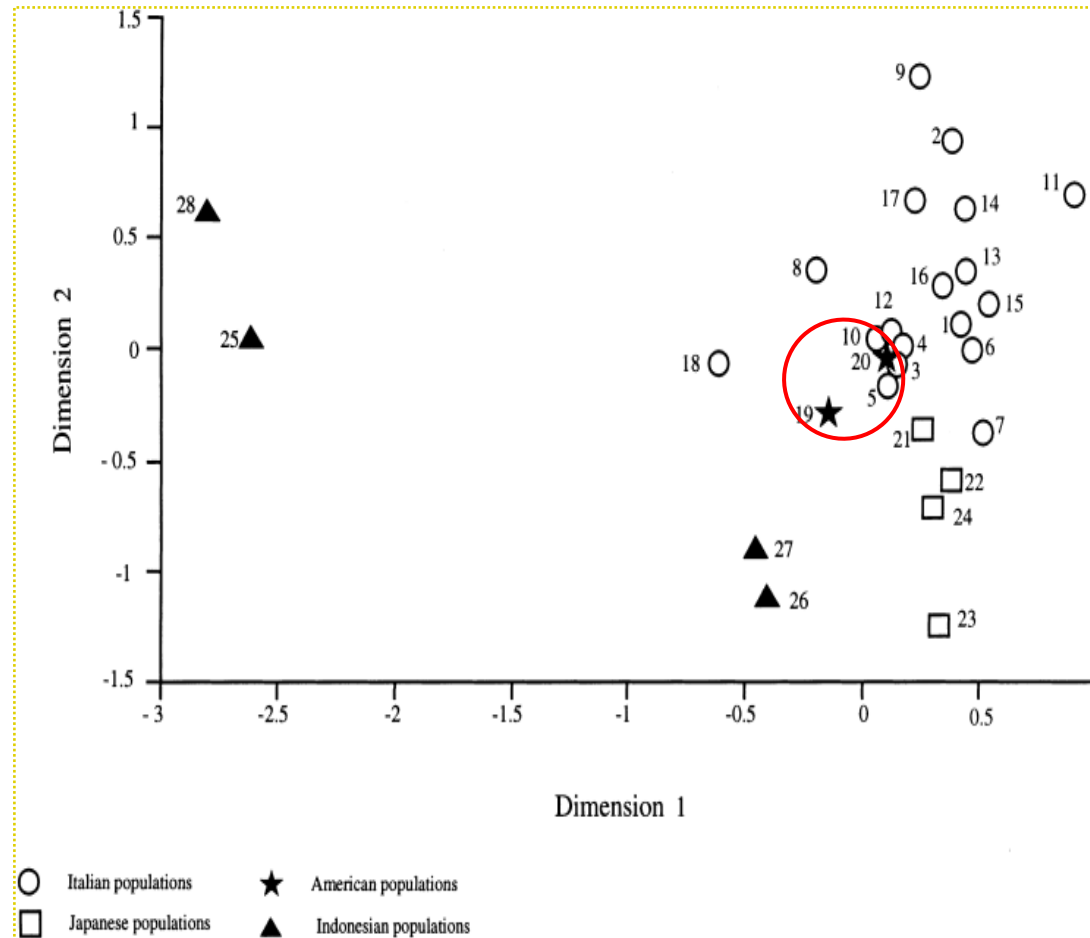


Dracaena draco

Genetic diversity within 18 samples from Italy, 2 from USA and 8 samples from Japan and Indonesia

Population code	<i>A</i>	<i>P</i> ₉₅	<i>P</i> ₉₉	<i>H</i> _e	SE
ITALY					
1 Montebelluna (TV)	1.9	0.67	0.67	0.219	(0.05)
2 Portogruaro (VE)	1.5	0.33	0.33	0.141	(0.06)
3 Breganze (VI)	1.9	0.67	0.67	0.231	(0.05)
4 Marano Vicentino (VI)	1.7	0.33	0.60	0.159	(0.06)
5 Maragnole (VI)	1.9	0.60	0.73	0.210	(0.05)
6 Albignasego (PD)	1.8	0.47	0.53	0.188	(0.06)
7 Rezzato (BS)	2.1	0.60	0.67	0.221	(0.06)
8 Desenzano (BS)	1.7	0.53	0.53	0.189	(0.06)
9 Lonato (BS)	1.7	0.33	0.53	0.134	(0.05)
10 Bancole (MN)	2.2	0.60	0.80	0.202	(0.05)
11 S. Giovanni in Persiceto (BO)	1.8	0.33	0.60	0.167	(0.06)
12 Calderara di Reno (BO)	1.7	0.47	0.53	0.152	(0.05)
13 Formigine (MO)	1.9	0.60	0.73	0.160	(0.04)
14 Gorzano d.M. (MO)	1.7	0.53	0.60	0.194	(0.05)
15 Cesena (FO)	1.8	0.60	0.60	0.171	(0.05)
16 Savignano sul Rubicone (FO)	1.9	0.47	0.67	0.182	(0.05)
17 Genova (GE)	1.9	0.53	0.60	0.164	(0.05)
18 Bientina (PI)	1.9	0.53	0.60	0.176	(0.05)
Mean	1.8	0.51	0.61	0.181	(0.05)
UNITED STATES					
19 Bradenton (Florida)	1.7	0.40	0.60	0.128	(0.05)
20 Lake Charles (Louisiana)	1.7	0.47	0.60	0.156	(0.05)
Mean	1.7	0.43	0.60	0.142	(0.05)
JAPAN					
21 Choralcuji (Japan)	2.1	0.53	0.87	0.177	(0.05)
22 Okinawa (Japan)	1.9	0.47	0.73	0.168	(0.04)
23 Tanegashima (Japan)	2.1	0.80	0.80	0.198	(0.04)
24 Tnmaji (Japan)	2.1	0.53	0.73	0.167	(0.04)
Mean	1.8	0.58	0.78	0.177	(0.04)
INDONESIA					
25 Bali (Indonesia)	2.2	0.73	0.87	0.188	(0.04)
26 Ujung Pandang (Sulawesi I Indonesia)	2.3	0.73	0.87	0.330	(0.05)
27 Ujung Pandang (Sulawesi II Indonesia)	2.3	0.80	0.80	0.311	(0.05)
28 Toili (Sulawesi Indonesia)	2.1	0.67	0.87	0.152	(0.03)
Mean	2.2	0.73	0.85	0.245	(0.04)

Genetic relationships among Italian, American, Japanese and Indonesian samples of *Ae. albopictus*



Plot of the first two dimensions of a multidimensional scaling ordination, based on modified Rogers' distance, showing genetic relationships among Italian, American, Japanese and Indonesian samples of *Aedes albopictus*.

Population diversity of invasive populations of *Aedes albopictus*

- introduction by United States
- multiple introductions by a large number of founder individuals