

GENETICS AND MOLECULAR BIOLOGY FOR ENVIRONMENTAL ANALYSIS

MOLECULAR ECOLOGY LESSON 9: POPULATION GENETICS

Prof. Alberto Pallavicini
pallavic@units.it

Se ***all'interno*** di una popolazione vi è più di un allele per un dato locus genico, nella popolazione s'instaura una variazione genetica;

i genetisti, a volte, si riferiscono a questo concetto indicando che la popolazione è segregante o **polimorfica** per quel locus.

Loci fissati e loci polimorfici

La genetica di popolazioni ha tre obiettivi interconnessi:

1. spiegare l'origine ed il mantenimento della variazione genetica;
2. spiegare forme e organizzazione della variazione genetica;
3. capire i fenomeni che generano i cambiamenti delle frequenze alleliche.

I principali fenomeni studiati dalla genetica di popolazioni sono

la mutazione,
la ricombinazione,
l'inincrocio (inbreeding),
la deriva genetica (genetic drift),
il flusso genico e
la selezione naturale.

Stima della variazione genetica: marcatori genetici

I principali strumenti utilizzati per studiare la variazione genetica all'interno delle popolazioni o tra popolazioni sono detti marcatori genetici.

I marcatori permettono di stabilire *quali alleli sono presenti nelle popolazioni* e risultano straordinariamente utili per rispondere ad un gran numero di domande di ecologia e di evoluzione.

Alcune delle applicazioni principali includono:

- **studiare i sistemi d'incrocio.** Per esempio, quanto inincrocio c'è in una popolazione?
- **determinare il flusso genico e la struttura della popolazione.** Per esempio, quant'è il tasso di migrazione tra sottopopolazioni?

- **stabilire la paternità per misurare l'ereditabilità e la "fitness" dei maschi.**

Per esempio, le piante con fiori più grandi diffondono meglio il seme?

- **costruire mappe genetiche per identificare i loci che influenzano caratteri complessi.** Per esempio, quanti geni agiscono nel determinare le dimensioni corporee?

- **la biologia della conservazione.** Per esempio, quanto sono diverse geneticamente due popolazioni di una specie in via d'estinzione?

Variabilità genetica

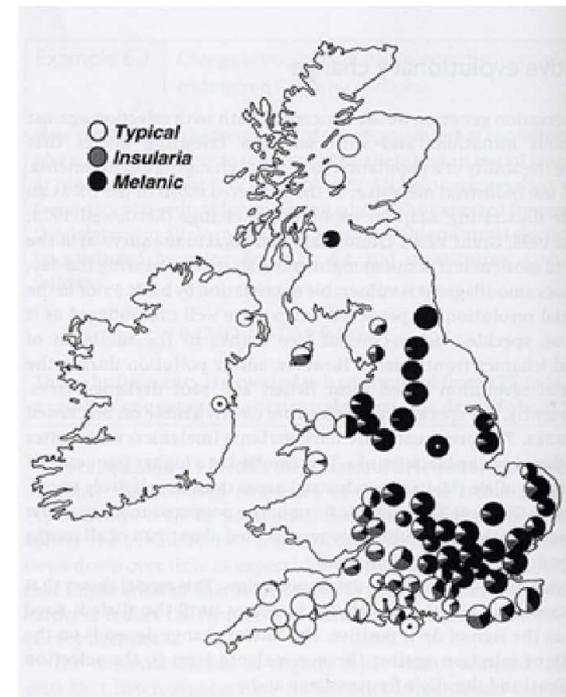
Adattamento in risposta a variazione di fattori ambientali



TIPICA



CARBONARIA



Variabilità genetica

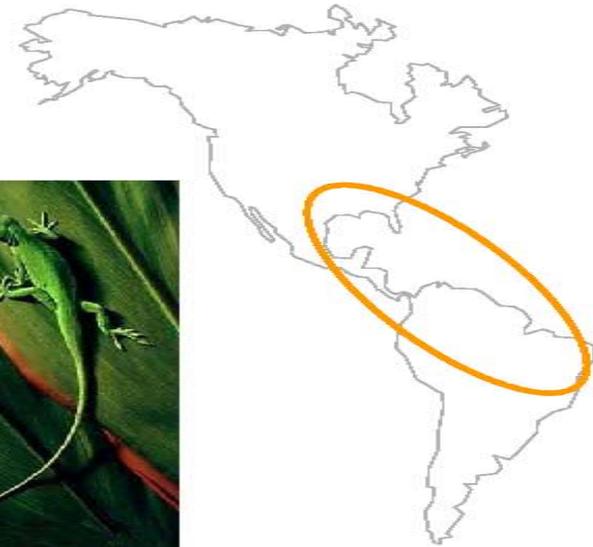
Adattamento in risposta a variazione di fattori ambientali

Mantenimento di potenziali evolutivi

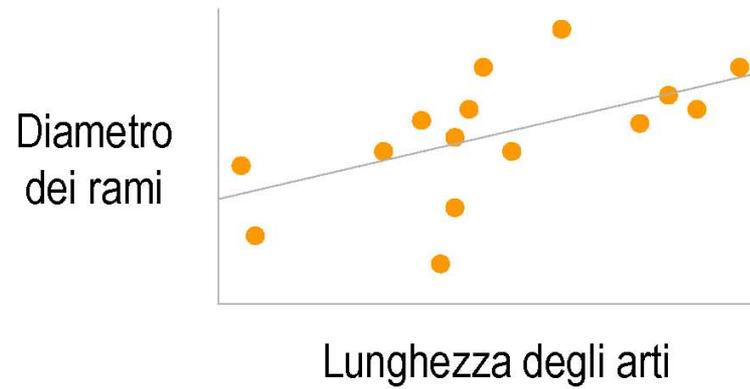
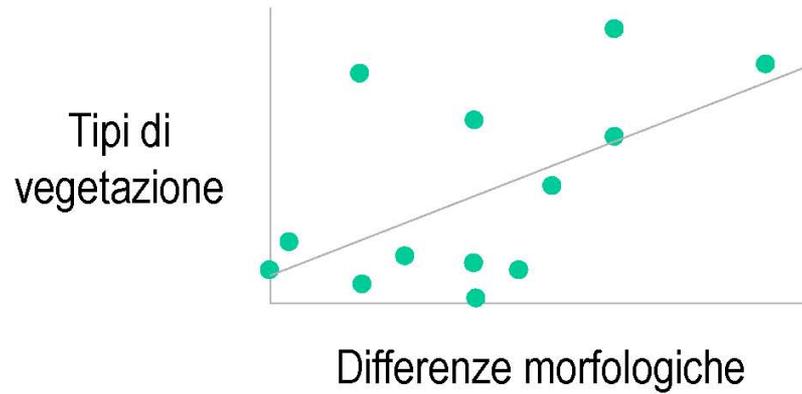
Popolazioni di *Anolis* introdotte su isole con vegetazione differenti e conseguente differenziazione degli arti, cuscinetti digitali e massa corporea.



Anolis spp.



Differenziazione adattativa in *Anolis*



Variabilità genetica

Variabilità genetica e idoneità (fitness)

N
↓
<20

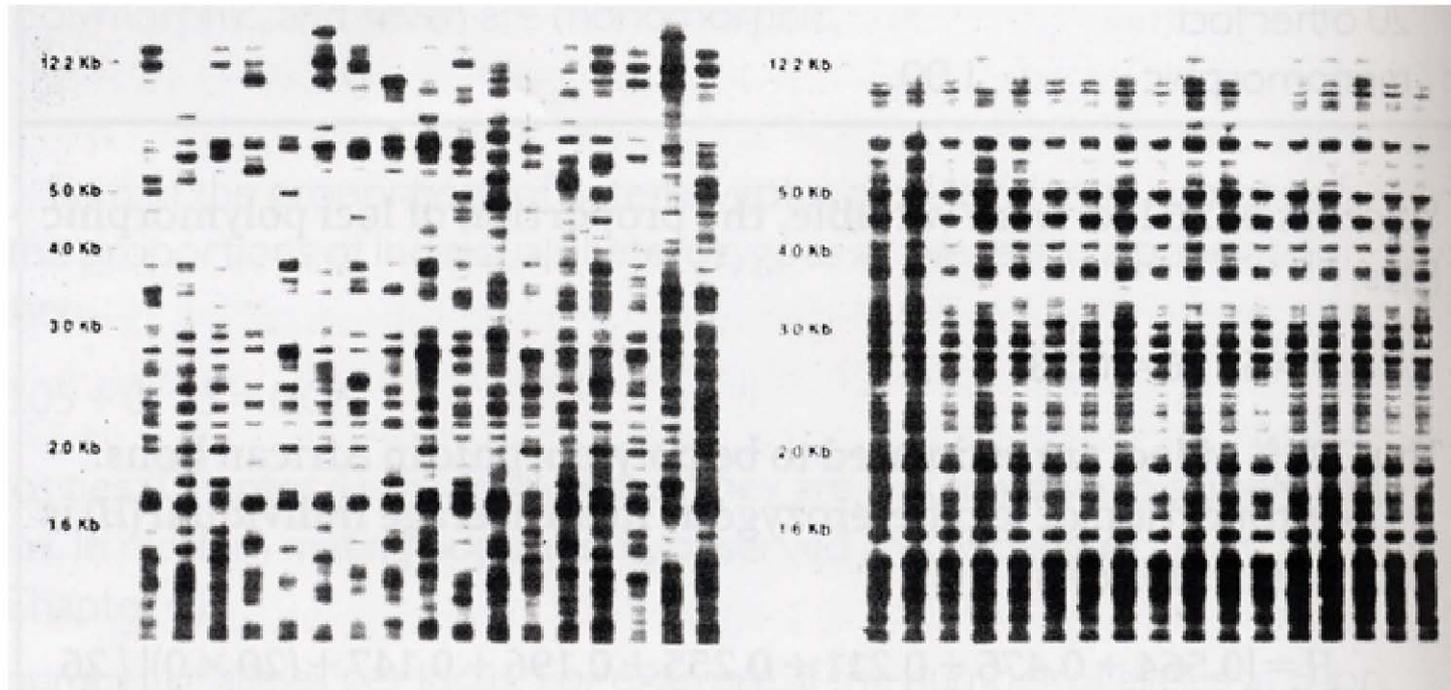


Leone asiatico
 $N < 250$

	Allozimi		DNA fingerprints
	P	H	H
Gir	0	0	0.038
Africa	0.04-0.11	0.015-0.038	0.45

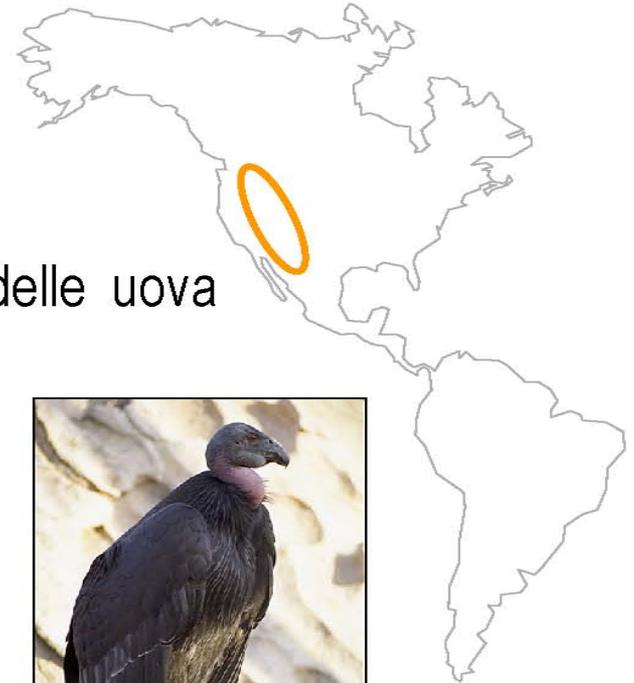
Serengeti (Africa)

Gir (India)



Condor californiano

DDT e riduzione dello spessore del guscio delle uova
Avvelenamento da piombo
Riduzione degli habitat naturali



$N \approx 150$ (1998)

N



14 ♀ ♂

Su 169 nascite
17% delle nascite affette da condrodistrofia



Extinction Countdown

Banned Pesticide DDT Is Still Killing California Condors

Just one week after the California legislature voted to ban lead ammunition to protect California condors from the toxic substance, which they can consume via carcasses shot by hunters, new research shows that the critically endangered birds are also still at risk from another long-banned toxic substance: the pesticide DDT.

By John R. Platt on September 20, 2013



Livello individuale

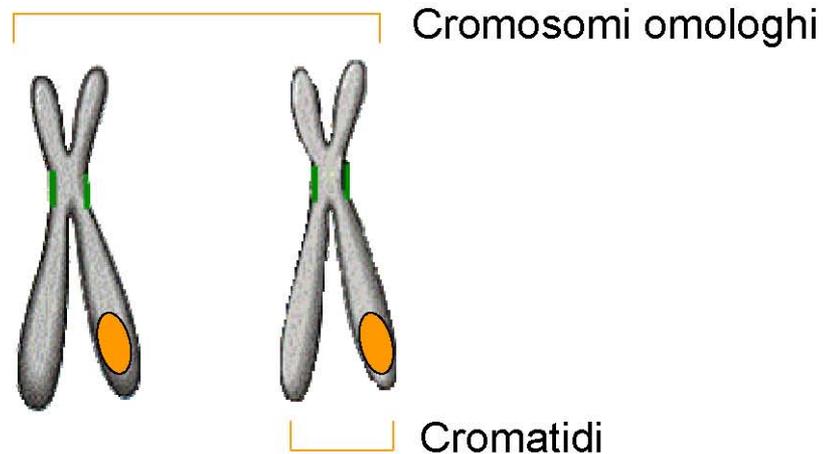
L'individuo rappresenta

- Il livello al quale si manifestano i problemi legati all'inbreeding
- Il livello al quale la variabilità genetica viene misurata per poi ottenere valori di divergenza genetica fra popolazioni e a livelli tassonomici superiori

Conoscenza dei genotipi individuali ha importanza in programmi basati sulla riproduzione in cattività, dove solo determinati genotipi vengono incrociati per cercare di massimizzare la variabilità genetica della prole.

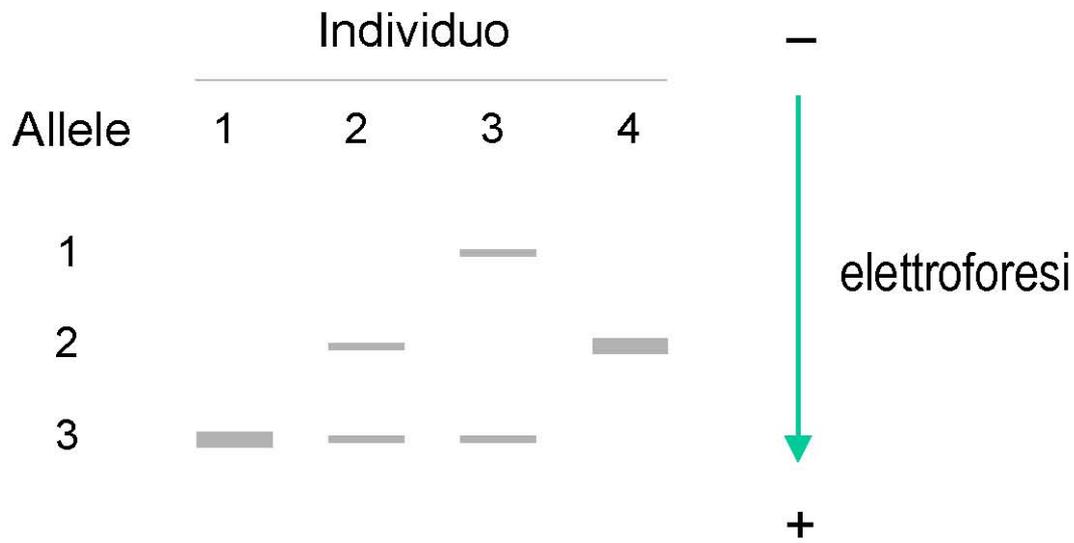
Locus è la posizione occupata da un particolare gene sul cromosoma

Allele è una delle diverse forme di un gene. In un individuo vi sono due forme alleliche di un gene localizzate ognuna su uno dei due cromosomi omologhi (uno materno ed uno paterno)



Un individuo è omozigote per un determinato locus se le due forme alleliche del gene sono uguali

Un individuo è eterozigote se le due forme alleliche sono differenti



Eterozigosi di un individuo è la percentuale dei loci eterozigoti sul totale dei loci analizzati;

Locus	Individui				
	1	2	3	4	5
A	1,1	1,1	1,1	1,1	1,1
B	1,1	1,2	1,2	1,1	2,2
C	1,1	1,2	2,3	1,1	3,3
D	1,1	1,2	2,3	1,1	3,3
E	1,2	2,2	3,3	1,1	3,3
F	1,1	1,1	1,2	2,2	3,3
G	1,1	1,2	3,4	1,1	3,3
H	1,1	1,1	2,3	1,1	3,3
$h_{\text{INDIVIDUALE}}$	0.125	0.500	0.750	0.000	0.000

Livello di popolazione

Il grado di variabilità genetica è dato dal pool genico (insieme di genotipi) ed è determinato principalmente da alleli di frequenza intermedia

Quando l'allele più comune ad un locus ha una frequenza > 0.99 il locus viene detto monomorfo;

Viceversa, in un locus polimorfo l'allele più comune ha una frequenza < 0.99 .

Polimorfismo - numero di loci polimorfici sul numero totale di loci esaminati

Locus	Individui				
	1	2	3	4	5
A	1,1	1,1	1,1	1,1	1,1
B	1,1	1,2	1,2	1,1	2,2
C	1,1	1,2	2,3	1,1	3,3
D	1,1	1,2	2,3	1,1	3,3
E	1,2	2,2	3,3	1,1	3,3
F	1,1	1,1	1,2	2,2	3,3
G	1,1	1,2	3,4	1,1	3,3
H	1,1	1,1	2,3	1,1	3,3

Diversità allelica – numero medio di alleli dei loci in esame per popolazione

Locus	Individui					A
	1	2	3	4	5	
A	1,1	1,1	1,1	1,1	1,1	1
B	1,1	1,2	1,2	1,1	2,2	2
C	1,1	1,2	2,3	1,1	3,3	3
D	1,1	1,2	2,3	1,1	3,3	3
E	1,2	2,2	3,3	1,1	3,3	3
F	1,1	1,1	1,2	2,2	3,3	3
G	1,1	1,2	3,4	1,1	3,3	4
H	1,1	1,1	2,3	1,1	3,3	3
						2.75

Eterozigosi per un determinato locus a con m alleli

$$h_o = 1 - \sum_{i=1}^m X_{ii}$$

dove X_{ii} è la frequenza degli individui omozigoti per un determinato allele i

$$H_o = \sum_{a=1}^r h_o / r$$

dove r è il numero di loci in esame

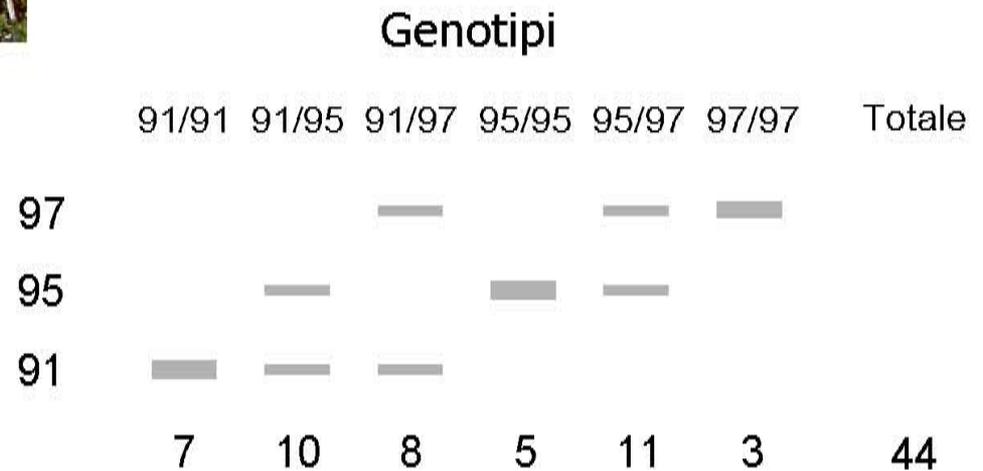
Locus	Individui					h_{LOCUS}
	1	2	3	4	5	
A	1,1	1,1	1,1	1,1	1,1	0.0
B	1,1	1,2	1,2	1,1	2,2	0.4
C	1,1	1,2	2,3	1,1	3,3	0.4
D	1,1	1,2	2,3	1,1	3,3	0.4
E	1,2	2,2	3,3	1,1	3,3	0.2
F	1,1	1,1	1,2	2,2	3,3	0.2
G	1,1	1,2	3,4	1,1	3,3	0.4
H	1,1	1,1	2,3	1,1	3,3	0.2
$h_{\text{INDIVIDUALE}}$	0.125	0.500	0.750	0.000	0.000	$H = 0.275$

Misure di diversità genetica per popolazioni di tartarughe delle Galápagos.

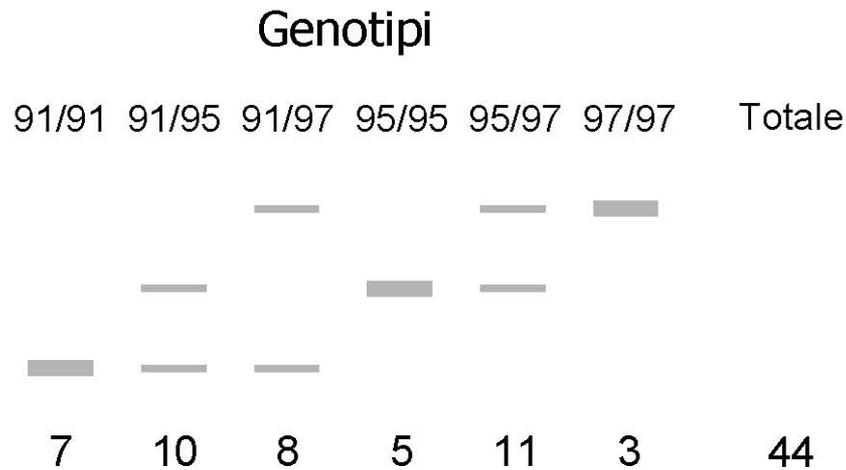
Isola e vulcano	Taxon	No. campioni	No. medio di alleli per locus	No. di alleli unici	\overline{H}_O
ISABELA					
Wolf (North)	<i>becki</i>	20	9.7±1.0	1	0.78±0.04
Wolf (South)	<i>becki</i>	27	9.9±0.9	4	0.69±0.03
Darwin	<i>microphyles</i>	24	6.7±0.4	4	0.69±0.05
Alcedo	<i>vandenburghi</i>	20	6.5±0.8	1	0.64±0.06
Sierra Negra (East)	<i>guntheri</i>	20	5.8±0.7	1	0.66±0.05
Sierra Negra (South)	<i>guntheri</i>	20	7.7±0.7	2	0.69±0.06
	<i>guntheri</i>	20	7.1±0.8	4	0.72±0.04
Cerro Azul (West)	<i>vicina</i>	20	6.3±0.6		0.70±0.04
	<i>vicina</i>	20	5.6±0.8		0.65±0.05
Cerro Azul (East)	<i>vicina</i>	20	6.5±0.6		0.64±0.05
	<i>vicina</i>	19	7.1±0.6	2	0.68±0.05
ST CRUZ	<i>porteri</i>	20	10.9±1.5	8	0.63±0.07
	<i>porteri</i>	16	3.9±0.5		0.54±0.07
PINZÓN	<i>ephyppium</i>	20	7.0±1.2	4	0.50±0.06
SAN SALVADOR	<i>darwini</i>	20	9.2±0.7	6	0.75±0.04
SAN CRISTOBAL	<i>chatamensis</i>	20	5.4±0.8	3	0.61±0.06
ESPAÑOLA	<i>hoodensis</i>	15	3.4±0.4	1	0.53±0.08



Variabilità genetica nel Fringuello di Laysan

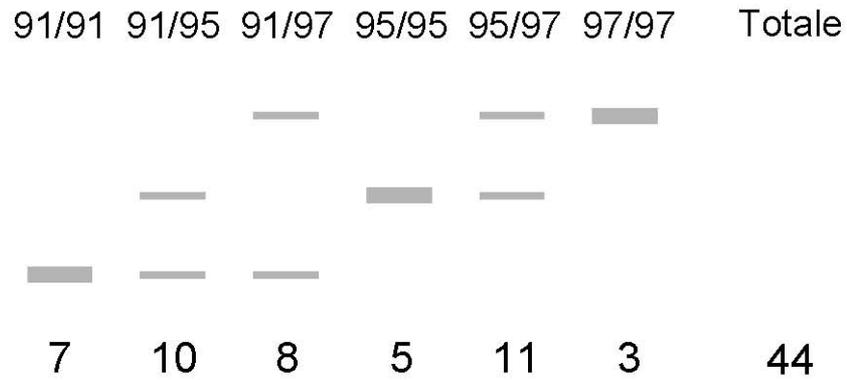


Frequenza allelica



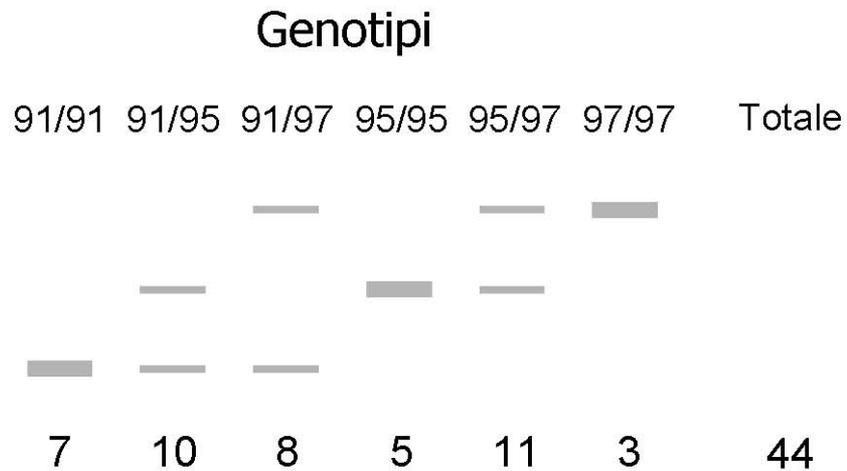
$$p_{91} = \frac{[(2 \times 7) + 10 + 8]}{2 \times 44} = 0.364$$

Genotipi



Frequenze alleliche

Allele	91	95	97	Totale
Frequenza	0.364	0.352	0.284	1



$$H_o = (\text{Eterozigosi osservata}) = (10 + 8 + 11)/44 = 0.659$$