

# Genetica della Conservazione

## Lezione 3

Genetica evolutiva delle popolazioni naturali

Roberto Piergentili  
Università di Urbino "Carlo Bo"

# L'evoluzione

È il cambiamento della composizione genetica di una popolazione e si basa sulla diversità genetica della popolazione stessa. Sulla diversità genetica agisce la selezione naturale per determinare il **cambiamento evolutivo adattativo**.

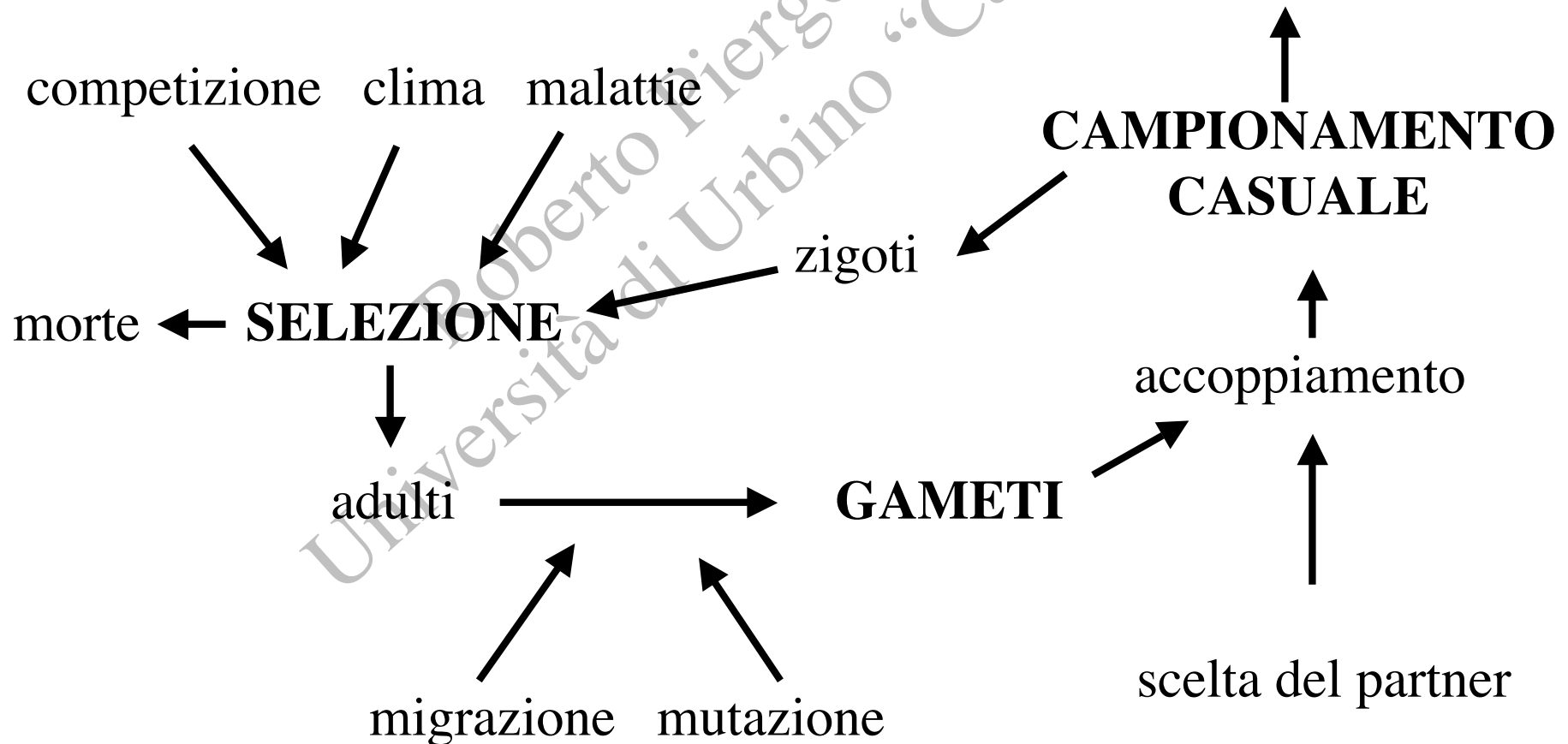
L'evoluzione quindi implica qualunque **cambiamento** delle frequenze degli alleli, come determinate in base al principio di Hardy-Weinberg, dovuto ad una o più eccezioni ai cinque capisaldi su cui la teoria stessa si basa.

# Cosa influenza l'evoluzione?

1. La **mutazione**, che introduce nuova diversità genetica; nel breve termine però è una forza debole perché i tassi di mutazione sono solitamente molto bassi
2. La **migrazione** (flusso genico), che riduce le differenze tra popolazioni e quindi riduce la diversità genetica della specie
3. La **selezione**, che rappresenta la forza principale dell'evoluzione
4. Il **caso**, che ha importanza soprattutto per le popolazioni di piccole dimensioni, portando ad una perdita di diversità genetica
5. La **frammentazione** e la ridotta migrazione, che creano un differenziamento casuale tra le sottopopolazioni (vedi correlazioni con i punti 2 e 4)

# Una popolazione in evoluzione è un sistema complesso

perdita di diversità genetica



# La selezione naturale

La teoria della **selezione naturale** di Darwin si basa sui seguenti principi:

tutti gli organismi **generano più figli** di quanti ne possano sopravvivere (ad esempio, una felce può produrre 50 milioni di spore; se tutte sopravvivessero, in 2-3 anni ricoprirebbero tutta la superficie terrestre);

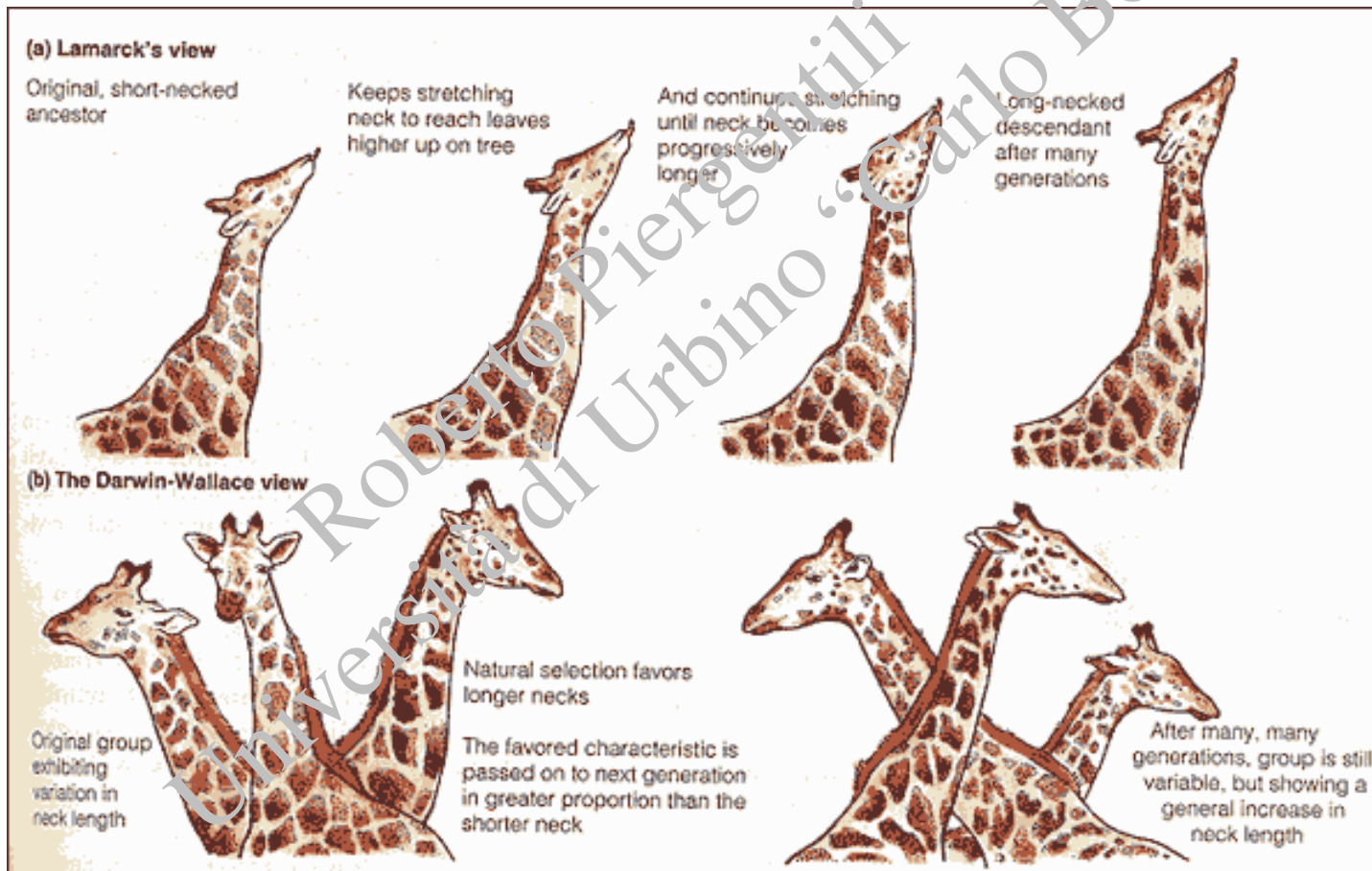
tutti questi individui, per poter sopravvivere, devono quindi **combattere** tra di loro;

gli individui di una specie sono comunque **variabili** tra loro, non sono perfettamente identici (basti pensare all'uomo e al colore di pelle, capelli, occhi, all'altezza, al peso, ecc.);

in ogni specie, sopravvivono quelli che hanno un qualche **vantaggio** rispetto agli altri in un certo ambiente, perché risultano più forti o possono accedere più facilmente a certe risorse;

gli organismi che sopravvivono possono **trasmettere** le loro caratteristiche alle generazioni future.

# Confronto Darwin-Lamarck



# La sopravvivenza del più adatto

In altre parole, **sopravvive il più adatto.**

Ci volle circa un secolo dopo Darwin per dimostrare che:

- le **mutazioni** sono alla base dei cambiamenti,
- insorgono **spontaneamente** nel DNA
- l'ambiente semplicemente **seleziona** gli individui che presentano mutazioni che li rendano più adatti in un certo luogo e/o in un certo tempo, poiché **la sopravvivenza dipende dall'ambiente in cui vive l'organismo e l'ambiente cambia sia nello spazio che nel tempo.**

Alla fine dell'800 intorno a Boston la farfalla *Biston betularia* era bianca e i mutanti erano neri e sfavoriti perché facile preda degli uccelli quando si posavano sui tronchi bianchi di betulla, loro luogo di riproduzione. Ma l'avvento della rivoluzione industriale e il conseguente deposito di fuliggine sui tronchi (dovuto alla combustione del carbone) cominciò a favorire i mutanti neri a scapito di quelli bianchi, invertendo il fenotipo selvatico (*melanismo industriale*, come fu chiamato). Difatti, si intende **fenotipo selvatico** quello che, *in un certo tempo e luogo*, è il fenotipo più comune, il che significa più adattato all'ambiente.

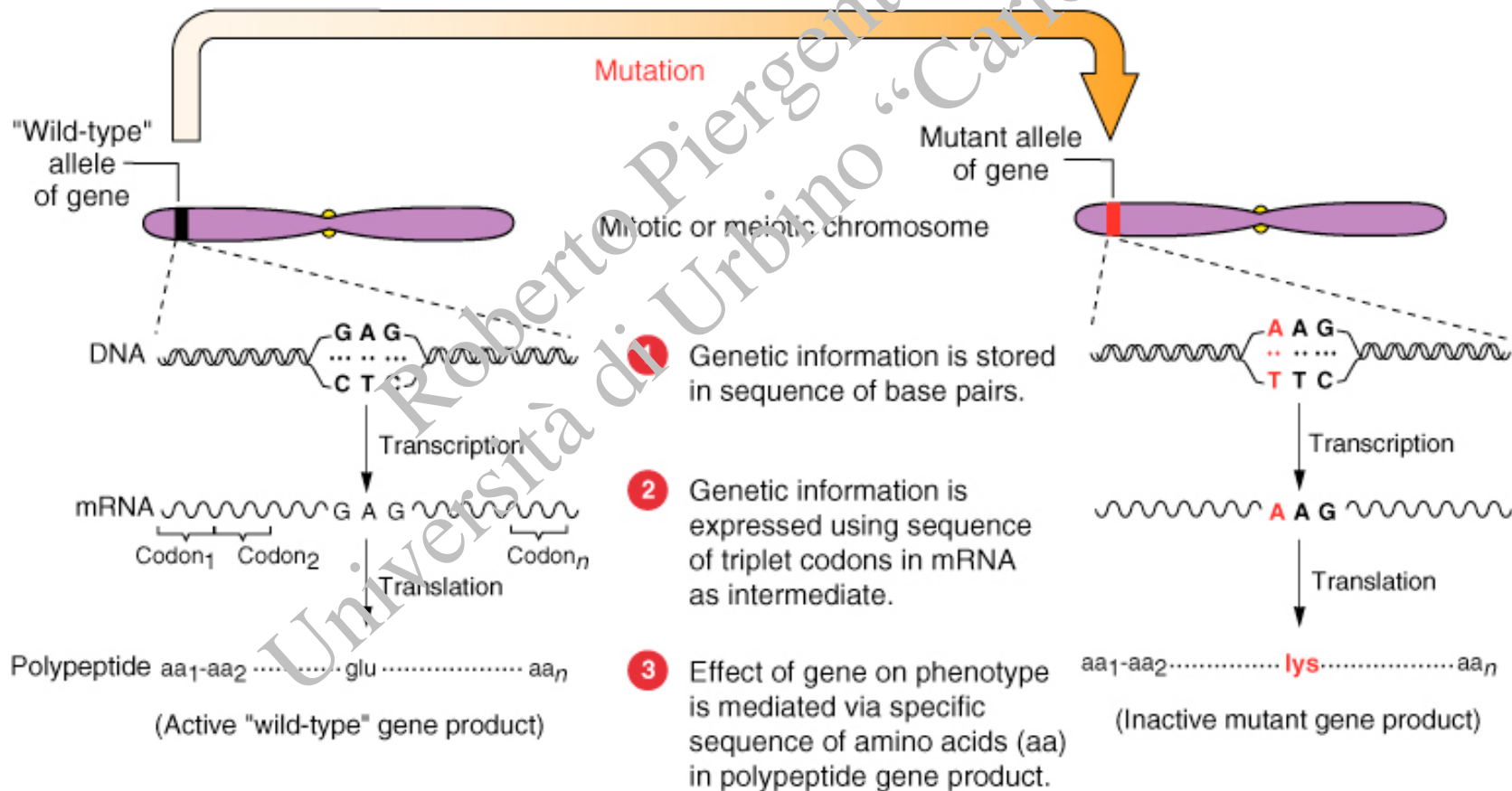
## L'esempio della *Biston betularia*





# Generalità sulle mutazioni - 1

La mutazione è un processo che altera la sequenza di basi nel DNA.



# Generalità sulle mutazioni - 2

**Le mutazioni della linea somatica** avvengono nelle cellule somatiche e **non** sono trasmesse alle generazioni successive;

**Le mutazioni della linea germinale** sono trasmesse alle generazioni successive.

**Mutazione in avanti** = cambiamento che porta un allele verso una forma diversa da quella selvatica.

**Retromutazione** o **reversione** = cambiamento che riporta l'allele verso il tipo selvatico.

# I tipi di mutazioni

- mutazioni morfologiche
- mutazioni letali
- mutazioni condizionali
- mutazioni biochimiche
- mutazioni con perdita di funzione
- mutazioni con acquisto di funzione
- mutazioni silenti o neutrali

# Classificazione delle mutazioni

**Mutazioni morfologiche:** alterano le caratteristiche esteriori di un organismo come la forma, il colore, le dimensioni.

**Mutazioni letali:** mutazioni in geni essenziali che provocano la morte degli individui.

**Mutazioni condizionali:** un mutante condizionale presenta il fenotipo mutante solo in un ambiente particolare (condizione restrittiva), mentre presenta il fenotipo selvatico in un ambiente diverso (condizione permissiva); per esempio i temperatura-sensibili.

**Mutazioni biochimiche:** alterano la capacità di un organismo di sintetizzare una particolare molecola essenziale per la crescita.

# La frequenza di mutazione

Table 15-3. Mutation Rates or Frequencies in Various Organisms

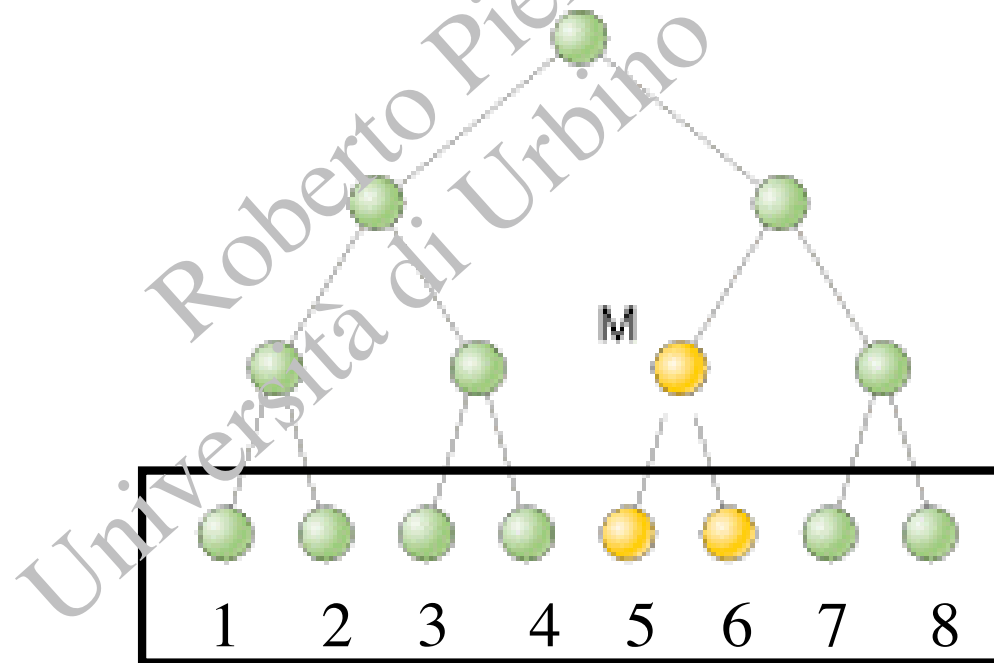
Organism	Mutation	Value	Units
Bacteriophage T2 (bacterial virus)	Lysis inhibition $r \rightarrow r^+$	$1 \times 10^{-8}$	Rate: mutant genes per gene replication
	Host range $h^+ \rightarrow h$	$3 \times 10^{-9}$	
<i>Escherichia coli</i> (bacterium)	Lactose fermentation $lac^- \rightarrow lac^+$	$2 \times 10^{-7}$	Rate: mutant cells per cell division
	Histidine requirement $his^- \rightarrow his^+$	$4 \times 10^{-8}$	
	$his^+ \rightarrow his^-$	$2 \times 10^{-6}$	
<i>Chlamydomonas reinhardtii</i> (alga)	Streptomycin sensitivity $str^s \rightarrow str^r$	$1 \times 10^{-6}$	Frequency per asexual spore
<i>Neurospora crassa</i> (fungus)	Inositol requirement $inos^- \rightarrow inos^+$	$8 \times 10^{-8}$	
	adenine requirement $ad^- \rightarrow ad^+$	$4 \times 10^{-8}$	
Corn	See Table 15-2		Frequency per gamete
<i>Drosophila melanogaster</i> (fruit fly)	Eye color $W \rightarrow w$	$4 \times 10^{-5}$	
Mouse	Dilution $D \rightarrow d$	$3 \times 10^{-5}$	
Human	To autosomal dominants		
	Huntington disease	$0.1 \times 10^{-5}$	
	Narcolepsy syndrome	$0.2 \times 10^{-5}$	
	Epilepsy (predisposition to type of brain tumor)	$0.4-0.8 \times 10^{-5}$	
	Multiple polyposis of large intestine	$1-3 \times 10^{-5}$	
	Achondroplasia (dwarfism)	$4-12 \times 10^{-5}$	
	Neurofibromatosis (predisposition to tumors of nervous system)	$3-25 \times 10^{-5}$	
	To X-linked recessives		
	Hemophilia A	$2-4 \times 10^{-5}$	
	Duchenne muscular dystrophy	$4-10 \times 10^{-5}$	
Bone-marrow tissue culture cells	Normal $\rightarrow$ azaguanine resistance	$7 \times 10^{-4}$	Rate: mutant cells per cell division

Source: After R. Sager and F. J. Ryan, *Heredity*, John Wiley, 1961.

La frequenza di mutazione è specie-specifica, a volte cellulo-specifica!

# Frequenza di mutazione

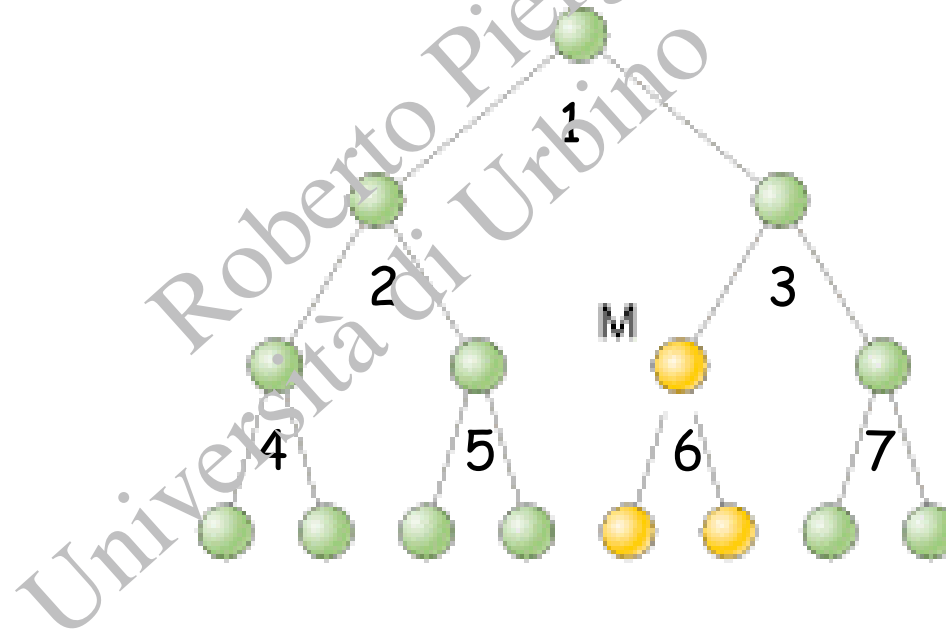
Si definisce **frequenza di mutazione** la frequenza con cui una specifica mutazione compare in una popolazione di cellule o individui (la popolazione può essere costituita da qualsiasi tipo cellulare) in un certo momento.



In questo caso la frequenza di mutazione è  $2/8 = 0,25$ .

# Tasso di mutazione

Si definisce **tasso di mutazione** il numero delle mutazioni che si verificano in una certa unità di tempo, misurata anche come numero di generazioni. È molto importante nella Genetica della Conservazione.



In questo caso, il tasso di mutazione è  $1/7$  (numero di divisioni cellulari), cioè circa 0,14.

# Variazioni nelle frequenze

Si abbia un allele  $A_1$  con frequenza  $p_0$  in una certa generazione. La frequenza di  $A_1$  alla generazione  $p_1$  (successiva) è uguale alla frequenza degli alleli  $A_1$  che non sono mutati. Poiché questi sono determinati dal tasso di mutazione, alla generazione successiva si avrà:

$$p_1 = p_0 (1 - \mu)$$

dove  $\mu$  indica il tasso di mutazione. Quindi la frequenza di  $A_1$  diminuisce di un delta ( $\Delta$ ), calcolabile:

$$\Delta p = p_1 - p_0 = p_0 (1 - \mu) - p_0 = -\mu p_0$$

Ovviamente, ci sarà un corrispondente aumento dell'allele  $A_2$  pari a:

$$\Delta q = +\mu p_0$$

**La frequenza di  $A_1$  dipende quindi da (1) la frequenza iniziale, e (2) il tasso di mutazione, e tende a calare nel tempo a favore di *nuovi* alleli. Si ha quindi un “aumento” della diversità genetica!**



# Conseguenze

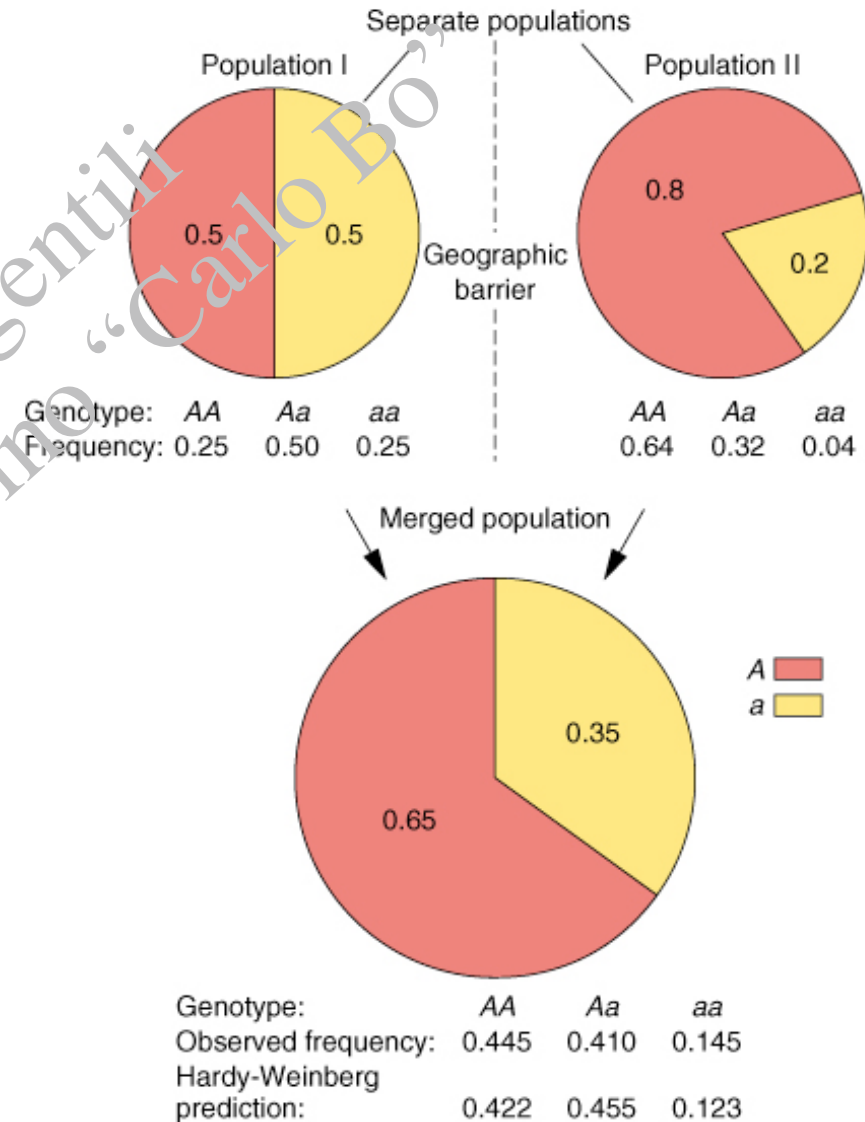
In base a quanto detto, la diversità dovrebbe sempre aumentare, gli alleli incrementare il loro numero ed un certo allele diluirsi fino a *sparire*. Questo di fatto non succede perché in molti casi i nuovi alleli sono deleteri, quindi sono selezionati negativamente e vengono eliminati dalla popolazione.

Inoltre si può dimostrare matematicamente che:

- la mutazione aumenta sì la diversità, ma agisce in tempi estremamente lunghi poiché i tassi di mutazione sono estremamente bassi; invece la selezione e (per popolazioni piccole) la deriva genetica hanno effetti più forti e più veloci;
- più un allele recessivo (anche deleterio) è raro, più la sua velocità di *sparizione* rallenta, poiché viene portato *solo* dagli eterozigoti, che non subiscono selezione; tali alleli si accumulano a frequenze molto basse nella popolazione e determinano il carico genetico;
- un allele dominante deleterio tende ad essere perso rapidamente, per cui riappare solo in caso di neomutazione.

# Migrazione e flusso genico

Contrariamente alla mutazione, che altera i rapporti allelici lentamente nel tempo, la migrazione tra popolazioni ben differenziate li altera velocemente e può ripristinare la diversità genetica in una popolazione poco differenziata.



# Misura del flusso genico

La variazione di flusso genico, in seguito ad esempio a migrazione, è data da:

$$q = m (q_m - q_0)$$

Dove  $m$  è il tasso di migrazione, che dipende dal numero di individui che hanno migrato,  $q_m$  è la frequenza allelica negli immigranti e  $q_0$  quella nella popolazione originale.

# Introggressione



In molti casi di specie in pericolo, la migrazione provoca danni! L'introggressione è il fenomeno per cui alcune specie sono minacciate da specie imparentate non in pericolo. Per esempio, ~ 22% del DNA del lupo etiopico deriva dal cane domestico. Il cinghiale sardo (*Sus scrofa meridionalis*) è differente rispetto alle varie forme di cinghiale continentale, il che gli è valso il riconoscimento di sottospecie a sé stante. È in corso uno studio, basato sull'impiego di marcatori microsatelliti e mitocondriali, per definire la posizione del cinghiale sardo rispetto ad altre popolazioni europee, e per verificare l'avvenuta introggressione nella popolazione isolana di DNA di origine alloctona. <http://dizab.uniss.it/Apollonio/attiv/genetica/genetica.htm>

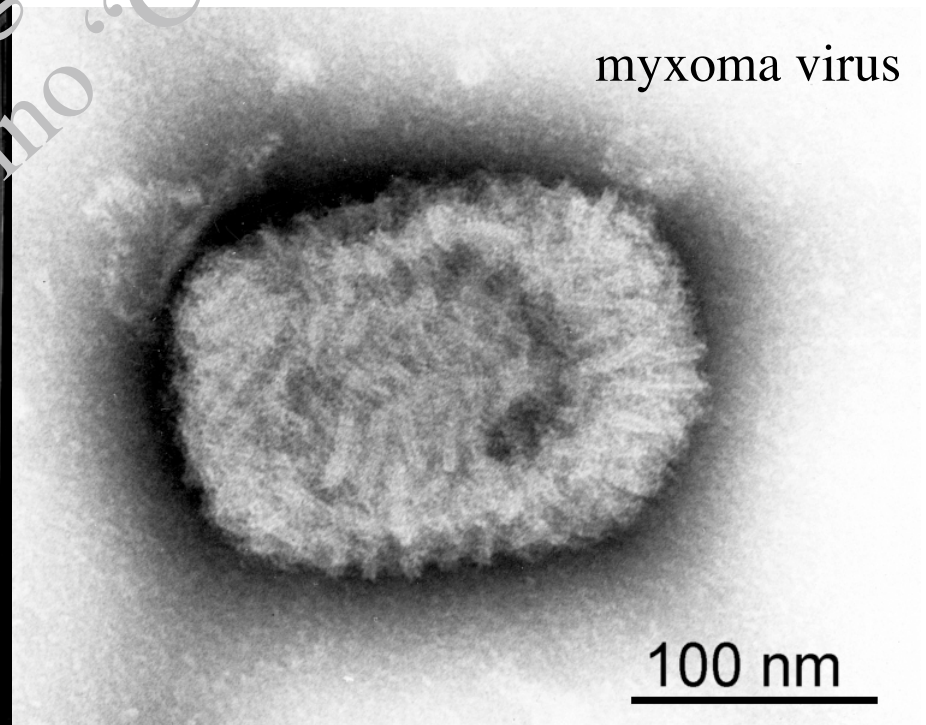
# Selezione ed adattamento

Le specie evolvono in risposta al cambiamento ambientale. I cambiamenti evolutivi adattativi si attuano attraverso l'impatto della selezione sulla variazione genetica, aumentando la frequenza degli alleli vantaggiosi.

Un esempio è l'adattamento reciproco tra un organismo ed un suo parassita. L'organismo evolve cercando di contrastare il parassita, che a sua volta evolve cercando di aggirare le difese dell'ospite.

# Il caso dei conigli australiani

In November 1937, the Council for Scientific and Industrial Research conducted its first field trial of myxomatosis at Wardang Island, South Australia, establishing the ground work for the first successful release of the myxoma virus in the early 1950s. The myxomatosis program was a world first in the biological control of mammalian pests, reducing rabbit numbers for 600 million to 100 million in just 2 years.



Rabbits around a waterhole at the enclosed trial site at Wardang Island, 1938

# E alla fine...

Alla fine, circa nel 1958, dopo la sesta infezione epizootica, ci si rese conto che:

- i conigli si erano evoluti per diventare resistenti al myxoma virus;
- lo stesso virus si era evoluto per diventare meno virulento, così da poter essere trasmesso con maggiore efficienza (un coniglio morto non è un *buon mezzo di diffusione*, per il myxoma virus...)

**Solo se i cambiamenti ambientali sono così estremi che nessun individuo può farvi fronte, si ha estinzione!**

# Regola generale

L'evoluzione adattativa fa sì che se i cambiamenti evolutivi si protraggono nel tempo, possono permettere ad una popolazione/specie di poter vivere in condizioni molto più estreme di quelle in precedenza tollerate da qualsiasi singolo soggetto.

**Nota bene: la selezione opera in tutti gli stadi del ciclo vitale!**



# Un esempio di selezione *sessuale*

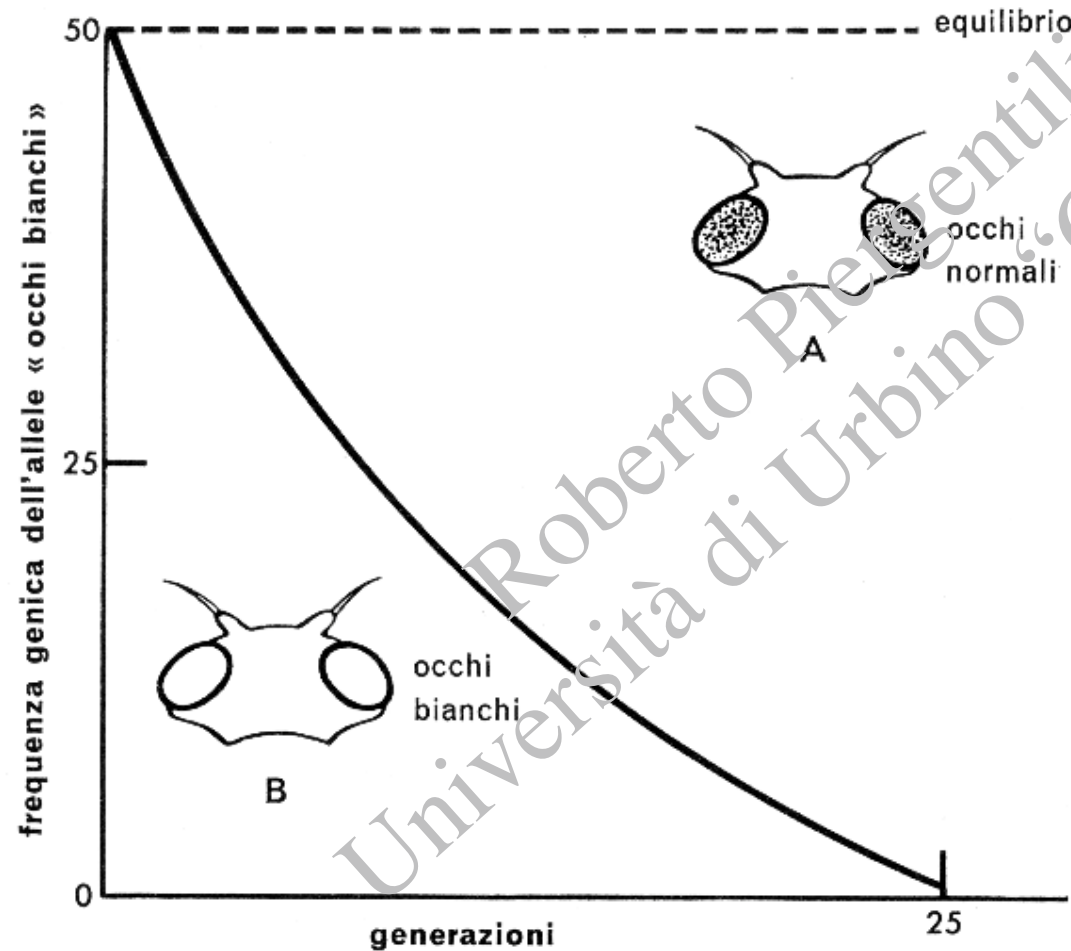


Fig. 5-1. Selezione del colore degli occhi in una popolazione sperimentale di *Drosophila*.

La fertilità di moscerini con occhi bianchi e rossi è paragonabile; tuttavia, mentre i maschi non “badano” al colore degli occhi delle femmine, queste ultime non “gradiscono” maschi con occhi bianchi. Il carattere tende ad essere perso dalla popolazione nel giro di poche generazioni!

# Selezione e fitness

Nella legge di Hardy-Weinberg si dà per scontato che tutti i genotipi abbiano la stessa fitness (valore assunto per convenzione: 1), cosa che ovviamente non è sempre vera. Nei casi in cui la fitness sia inferiore a 1, questo influenzerà non solo il numero totale di individui, ma soprattutto le frequenze geniche (e quindi genotipiche) relative, ossia cambieranno i rapporti tra alleli nella popolazione.

La **fitness media** ( $w$ ) di due alleli in una popolazione all'equilibrio ci dà la misura del numero medio atteso di discendenti per individuo.

# Il caso degli alleli letali recessivi

Se  $A$  ed  $a$  hanno stessa fitness, allora si ha:

genotipo	frequenza	fitness
$AA$	$p^2$	1
$Aa$	$2pq$	1
$aa$	$q^2$	1

$$w = p^2 \times 1 + 2pq \times 1 + q^2 \times 1 = 1$$

Se  $A$  ed  $a$  **non** hanno stessa fitness, allora si ha:

genotipo	frequenza	fitness
$AA$	$p^2$	1
$Aa$	$2pq$	1
$aa$	$q^2$	0

$$w = p^2 \times 1 + 2pq \times 1 + q^2 \times 0 = 1;$$

$$w = p^2 + 2pq = p(p + 2q) =$$
$$= p(1 + q) = 1$$

$$\text{da cui: } p = 1/(1 + q)$$

# La generazione successiva

La frequenza di  $a$  nella generazione successiva è il rapporto tra i soli eterozigoti (gli omozigoti  $a/a$  sono morti) fratto il totale della popolazione, cioè  $1/(1+q)$ .

$$q_1 = 2pq/2p(1+q) = q/(1+q)$$

La tabella diventa quindi:

genotipo	frequenza	fitness
$AA$	$1/(1+q)^2$	1
$Aa$	$2q/(1+q)^2$	1
$aa$	$q^2/(1+q)^2$	0

# La generazione n-esima

Reiterando i calcoli, si ha che:  $q_2 = 1/(1+2q)$

Da cui:

$$q_n = 1/(1+nq)$$

$$q = q_1 - q = -q^2/(1+q)$$

**Cioè ad ogni generazione la frequenza di q scende, fino al limite a diventare zero!**

# Selezione contro l'omozigote recessivo

Molto spesso un genotipo non ha fitness zero, ma un valore intermedio compreso tra zero e uno. La fitness verrà quindi diminuita di un fattore  $s$ , detto **coefficiente di selezione**, come in tabella:

genotipo	frequenza	fitness
$AA$	$p^2$	1
$Aa$	$2pq$	1
$aa$	$q^2$	$1-s$

$s = 0$   no selezione

$s = 1$   letale recessivo

$$w = p^2 \times 1 + 2pq \times 1 + q^2(1-s) =$$
$$= p^2 + 2pq + q^2 - sq^2 = 1 - sq^2$$

da cui la frequenza di  $a$  in  $q_1$  è:

$$q_1 = q(1 - sq)/(1 - sq^2), \text{ e:}$$

$$q = -sq^2(1 - q)/(1 - sq^2)$$

**anche qui  $a$  tende a sparire!**

# Selezione contro l'eterozigote

In questo caso il genotipo svantaggiato è l'eterozigote (per esempio incompatibilità del fattore Rh tra madre e figlio).

genotipo	frequenza	fitness
AA	$p^2$	1
Aa	$2pq$	$1-s$
aa	$q^2$	1

$$w = 1 - 2spq$$

$$q_1 = \frac{q(1-sp)}{1-2spq}$$

$$q = \frac{-2spq(1/2 - q)}{1 - 2spq}$$

ATTENZIONE:  $q$  può essere sia positivo che negativo! Se  $q < 0,5$  allora  $q$  è negativo, ma se  $q > 0,5$  allora  $q$  è positivo, quindi  $q$  o incrementa o cala nel tempo. Solo se  $q = 0,5$  ho frequenze costanti, ma questo è un **equilibrio instabile** che può essere facilmente perturbato.

# Selezione a favore dell'eterozigote

È il caso del **polimorfismo bilanciato**. In questo caso ci sono due coefficienti di selezione, spesso di valore diverso, detti  $s$  e  $t$ .

genotipo	frequenza	fitness
$AA$	$p^2$	$1-s$
$Aa$	$2pq$	$1$
$aa$	$q^2$	$1-t$

$$w = 1 - sp^2 - tq^2$$

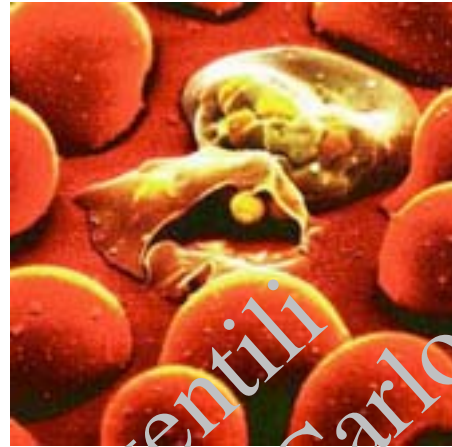
$$q_1 = (q - tq^2) / (1 - sp^2 - tq^2)$$

$$q = \frac{pq(sp - tq)}{1 - sp^2 - tq^2}$$

**Se i coefficienti di selezione restano costanti, l'equilibrio è stabile!**

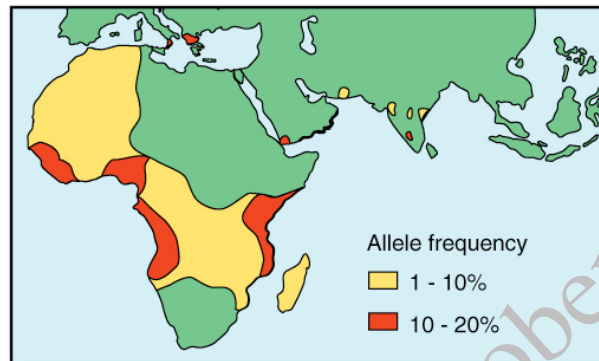


# Il caso dell'anemia falciforme

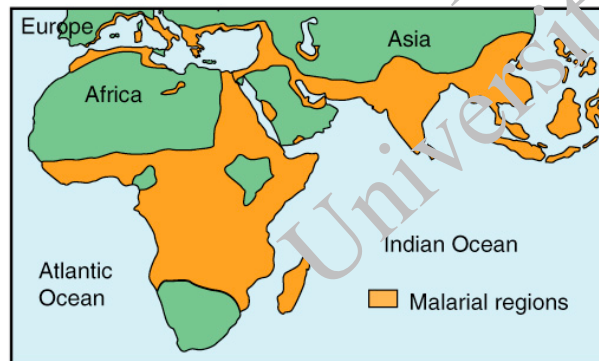


Gli alleli che in omozigosi danno letalità tendono ad essere persi perché c'è un continuo depauperamento di tale allele dovuto alla

morte degli omozigoti; se l'allele ha effetti anche in eterozigosi la perdita sarà ancora più rapida, a meno che non presenti un qualche vantaggio inatteso. Un esempio in tal senso è l'allele che dà l'**anemia falciforme**. Questo, normalmente letale come omozigote e con fenotipo anemico come eterozigote, si automantiene in eterozigosi nelle popolazioni che vivono in zone in cui è presente la malaria in quanto l'anemia che ne deriva interferisce con il normale ciclo riproduttivo del **plasmodio della malaria**, un protozoo trasmesso tramite la zanzara anofele.



(a) Distribution of sickle-cell anemia allele ( $Hb^S$ ).



(b) Distribution of *Falciparum malaria*.

Figure 29.13 Distribution of the sickle-cell anemia allele  $Hb^S$  (a) and malaria (b) in Africa, the Mediterranean basin, and southern Asia.

Copyright 2000 John Wiley and Sons, Inc.

# Altri esempi di vantaggio dell'eterozigote

Gli individui eterozigoti per la **fibrosi cistica** sono resistenti alle enterocoliti; il feto eterozigote per la **fenilchetonuria** (PKU) è resistente all'aborto causato da una micotossina; la malattia di **Tay-Sachs** (difetto nel metabolismo dei lipidi, con conseguente neurodegenerazione) rende il portatore resistente alla tubercolosi.

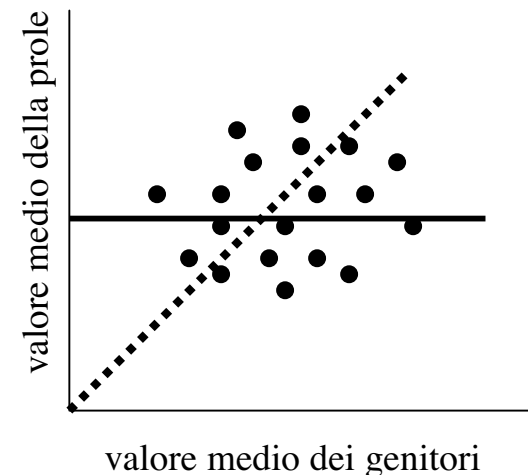
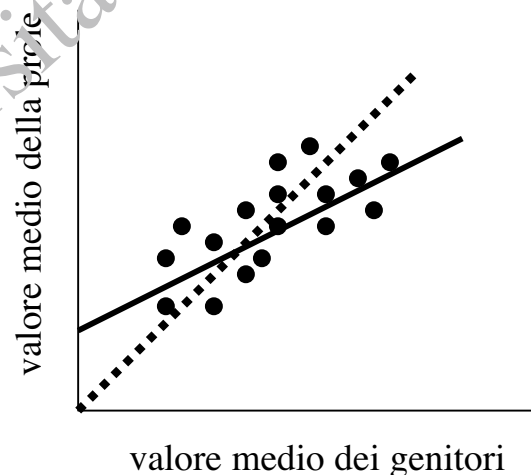
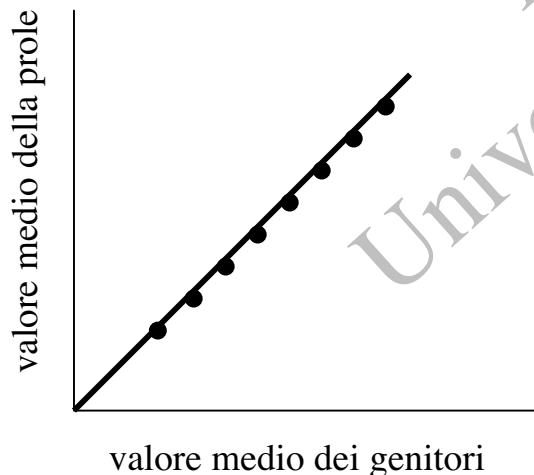
In altri casi invece l'allele *deleterio* non viene perso perché non influisce sulla *fitness* dell'individuo; questo accade ad esempio quando la malattia insorge **dopo** l'età riproduttiva (es. Parkinson, Alzheimer).

# Selezione su caratteri quantitativi

L'**ereditabilità** ( $h^2$ ) indica quanto un carattere quantitativo viene trasmesso da una generazione all'altra. Rappresenta la proporzione di variazione totale (varianza) per un carattere in una popolazione, ed è dovuta a differenze genetiche e/o ambientali tra gli individui. In altre parole, riflette il grado di somiglianza per quel carattere tra individui imparentati e si può misurare confrontando il carattere tra questi individui.

# L'ereditabilità

La pendenza della relazione tra media della prole e media dei genitori (coefficiente di regressione) è la misura diretta dell'ereditabilità  $h^2$  di un carattere. Se il coefficiente vale 1 (retta a  $45^\circ$ ) l'ereditabilità è 1, quindi le differenze tra genitori e figli dovute all'ambiente sono trascurabili (sinistra). Se la pendenza è zero (destra), allora  $h^2=0$ , quindi tutte le differenze tra genitori e figli sono dovute all'effetto dell'ambiente. Per casi intermedi (centro),  $h^2$  assume valori intermedi. Molti caratteri quantitativi si comportano come nella figura al centro.



# Conseguenze

- Se  $h^2=1$ , possiamo prevedere un'alta risposta alla selezione, poiché il carattere è controllato esclusivamente dai geni
- Se  $h^2=0$ , le differenze tra genitori e figli dipendono dall'ambiente, ma non dai geni, quindi la selezione non ha effetto
- Se infine è  $0 < h^2 < 1$  allora la risposta alla selezione sarà intermedia (per esempio, se  $h^2=0,5$  allora i figli avranno una media che devia da quella della popolazione in generale la metà di quanto non faccia quella dei genitori)

**Le ereditabilità predicono la risposta evolutiva!**

# Misurazione di $h^2$

$h^2 = V_G/V_P$  dove  $V_G$  è la proporzione di variazione dovuta a differenze genetiche e  $V_P$  la quantità totale di variazione fenotipica.

$V_G$  dipende dal livello di eterozigosità dei loci analizzati;  $V_P$  invece è la somma delle variazioni dovute a differenze genetiche ( $V_G$ ) più quelle ambientali ( $V_E$ ), cioè  $V_P = V_G + V_E$ .

$V_E$  può essere misurata analizzando individui geneticamente identici (per esempio in seguito ad inincrocio), da cui:  $V_G = V_P - V_E$ .

# Componenti di $V_G$

Abbiamo detto che  $V_G$  dipende dal livello di eterozigosità dei loci analizzati; le sue componenti sono la varianza additiva ( $V_A$ ), la varianza di dominanza ( $V_D$ ) e la varianza d'interazione ( $V_I$ ), cioè:

$$V_G = V_A + V_D + V_I$$

- $V_A$  è la componente genetica dell'ereditabilità ( $h^2 = V_A/V_P$ ) e predice la risposta alla selezione;
- $V_D$  riflette la suscettibilità alla depressione da inincrocio;
- $V_I$  è dovuta all'interazione tra loci e serve a valutare l'impatto dell'esoincrocio.

# Conclusioni sulle ereditabilità

1. Sono specifiche di caratteri particolari, per popolazioni particolari, che vivono in ambienti particolari
2. A parità di ambiente, le popolazioni con maggiore grado di eterozigosità possiedono maggiori ereditabilità
3. L'ereditabilità di caratteri simili ha valori simili anche in specie diverse (regola empirica)
4. Il valore di  $h^2$  tende ad essere più basso per caratteri che agiscono direttamente sulla fitness, mentre è più alto per caratteri che vi contribuiscono meno.



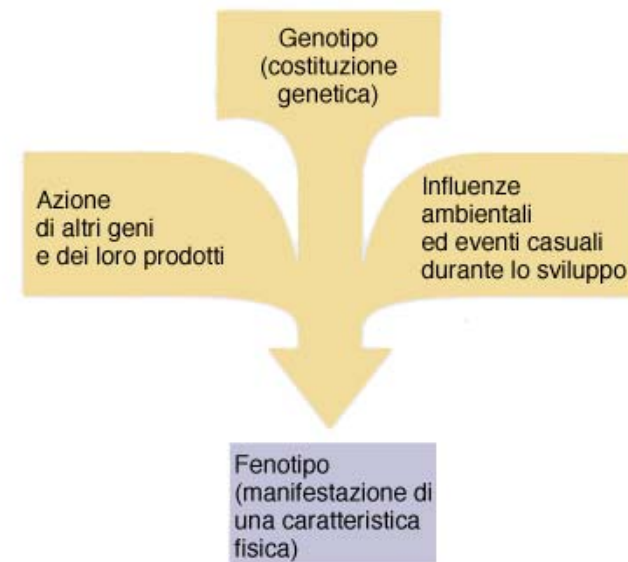
# Interazione genotipo-ambiente

Si ha quando una popolazione si adatta a particolari condizioni ambientali, per cui gli individui che la compongono si riproducono meglio nelle loro condizioni native che in altri ambienti.

Di norma, si manifesta come una *gradazione di prestazioni* in ambienti diversi, oppure di cambiamenti inter-individuali che si presentano in ambienti eterogenei.

Figura 10.1

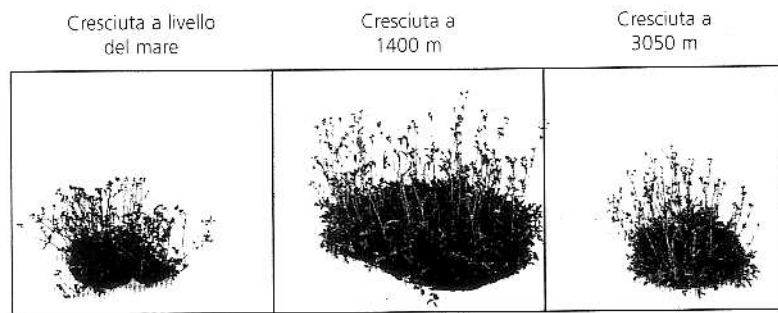
Influenze del progetto genetico (genotipo) sulla manifestazione fisica (fenotipo): interazioni con altri geni e i loro prodotti (ad esempio, gli ormoni) e con l'ambiente (ad esempio, l'alimentazione).



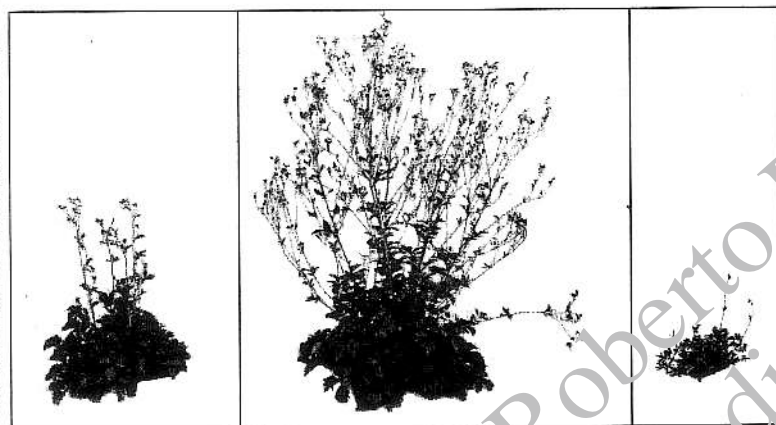
# Un esempio di interazione genotipo/ambiente non graduale



10.10 Le condizioni ambientali possono modificare un carattere genetico. a) La colorazione normale del pelo nel coniglio dell'Himalaya; b) tagliati i peli sulla parte superiore del dorso vi si applica per un certo tempo una borsa di ghiaccio; c) i peli cresciuti a bassa temperatura sono di colore nero.



*Potentilla g. nevadensis* da 3050 m



*Potentilla g. hansen* da 1400 m



*Potentilla g. typica* dal livello del mare

# Un esempio di interazione genotipo/ambiente graduale

**Figura 3.4**

Interazioni genotipo ambiente in *Potentilla glandulosa*. Piante provenienti da alta, media e bassa altitudine vennero trapiantate nelle loro aree native ed in località differenti della California; per ogni pianta venne controllata la crescita e la sopravvivenza (da Clausen *et al.* 1940). Le popolazioni crescevano generalmente meglio nell'ambiente più simile al loro e molto peggio negli ambienti più dissimili dall'originale.

# Interazione genotipo-ambiente e gestione delle specie in pericolo

La fitness non può essere prevista se non si conosce l'interazione genotipo-ambiente degli individui riallocati

Il successo della reintroduzione può essere compromesso dall'adattamento genetico alla cattività

Il mescolamento di popolazioni diverse potrebbe portare a combinazioni genetiche con basse prestazioni (fitness) in uno o più ambienti di reintroduzione

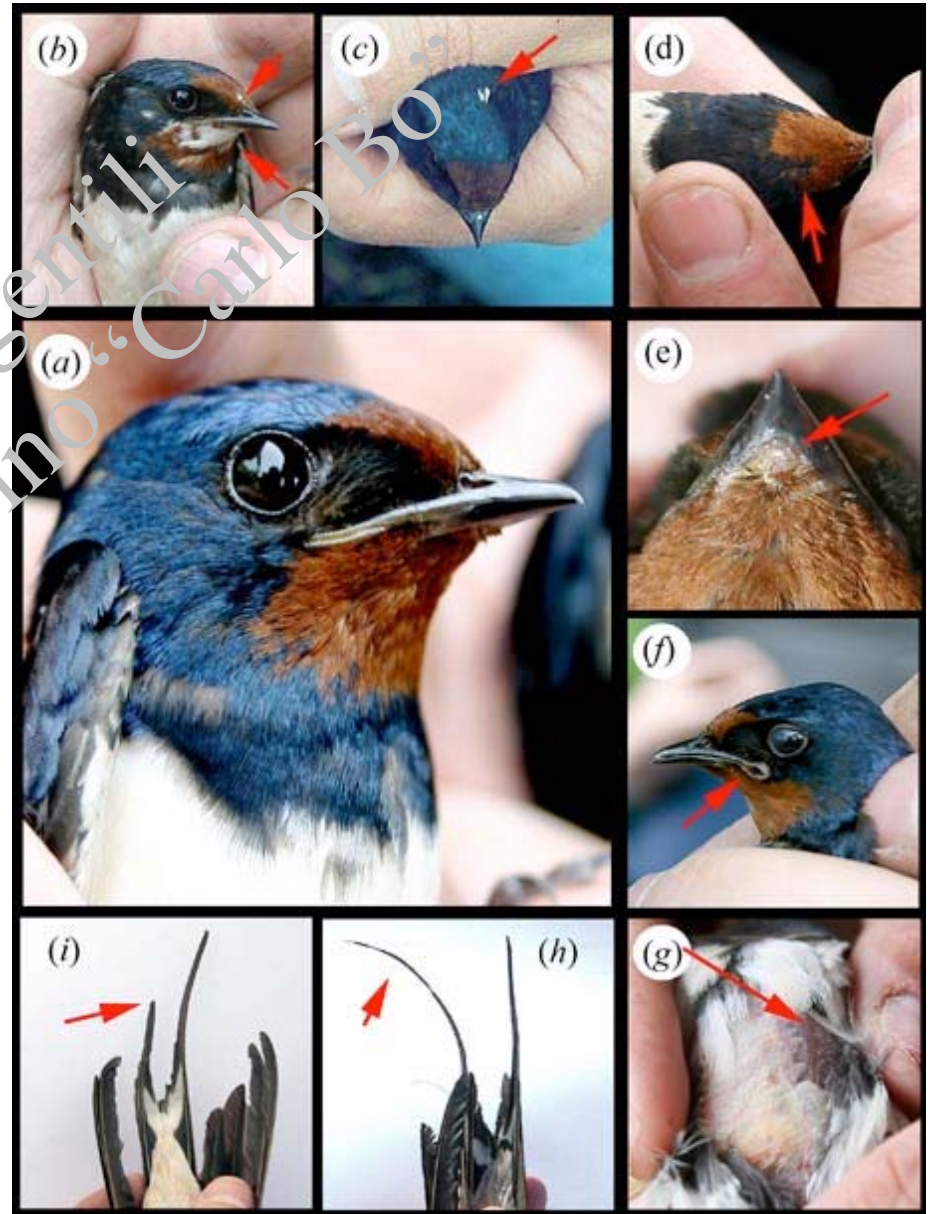
La conoscenza dell'interazione deve essere nota per poter selezionare le popolazioni da reintrodurre nell'ambiente selvatico

# Equilibrio mutazione-selezione

Di tutte le mutazioni che insorgono spontaneamente nel genoma e che hanno effetti fenotipici (escluse quindi le mutazioni silenti o selettivamente neutrali), si stima che solo l'1-2% possa avere effetti vantaggiosi. La selezione può rimuovere alleli deleteri insorti in seguito ad eventi mutazionali. Tuttavia, soprattutto in popolazioni grandi, tale processo è molto lento e il numero di mutazioni deleterie che insorgono *ex novo* è di norma **maggiore** del numero di alleli deleteri persi. Quando si raggiunge un bilanciamento tra questi processi (se no la popolazione scompare...) si ha l'**equilibrio mutazione-selezione**. La conseguenza è che tutte le popolazioni naturali che praticano esoincrocio hanno basse frequenze di alleli deleteri, che concorrono al **carico mutazionale**.

# Un esempio di carico mutazionale indotto *artificialmente*

Images of barn swallows (*Hirundo rustica* L., rondine comune) living near the site of the Chernobyl Nuclear Power Plant explosion show a variety of abnormal features. Picture (a) shows a normal swallow, while the other pictures show signs of albinism (white feathers), deformed beaks, deformed air sacs, and bent tail feathers. The high levels of abnormalities in the birds suggest that radiation is also the culprit in the higher than average levels of health issues in humans living near Chernobyl - a direct contradiction to a World Health Organization - led report blaming social stresses for the ailments. Photographs courtesy Tim Mousseau



# Equilibrio mutazione-selezione

La frequenza  $q$  all'equilibrio di un allele deleterio è:

$$q = \frac{\mu}{s}$$

dove  $\mu$  è il tasso di mutazione e  $s$  il coefficiente di selezione.

# Quindi:

1. C'è carico genetico in tutte le specie, sia in pericolo che non
2. Gli alleli deleteri sono di norma meno dell'1% per locus
3. Molti loci hanno alleli deleteri
4. Le frequenze dei singoli alleli deleteri variano in base al tipo di eredità ed alla dominanza
5. La maggior parte delle mutazioni deleterie sono parzialmente recessive.