



## UNIVERSITÀ DI PISA

---

### GENETICA DELLE POPOLAZIONI

**DANIELE CAMPA**

Anno accademico 2019/20  
CdS BIOLOGIA MARINA  
Codice 284EE  
CFU 6

Moduli	Settore/i	Tipo	Ore	Docente/i
GENETICA DELLE POPOLAZIONI	BIO/18	LEZIONI	48	DANIELE CAMPA

#### Obiettivi di apprendimento

##### *Conoscenze*

Gli obiettivi del corso sono quelli di comprendere come le modificazioni delle frequenze alleliche e delle frequenze genotipiche possano avere un impatto in eventi evolutivi. Inoltre, comprendere a livello formale alcuni semplici modelli teorici delle principali forze evolutive come per esempio la selezione naturale e la deriva genetica.

##### *Modalità di verifica delle conoscenze*

Per verificare le conoscenze dello studente verranno formulate delle domande attraverso le quali sarà possibile valutare la comprensione critica della genetica delle popolazioni.

##### *Capacità*

Comprendere un articolo scientifico di genetica delle popolazioni, saper svolgere un esercizio di genetica delle popolazioni.

##### *Modalità di verifica delle capacità*

Le capacità verranno valutate attraverso l'esame scritto e l'esame orale.

##### *Comportamenti*

Non applicabile

##### *Modalità di verifica dei comportamenti*

Non applicabile

##### *Prerequisiti (conoscenze iniziali)*

Sono fondamentali conoscenze di genetica di base ed alcuni rudimenti di statistica.

##### *Indicazioni metodologiche*

Le lezioni sono frontali, con ausilio di slides e schemi. Per risolvere gli esercizi verranno coinvolti gli studenti.

##### *Programma (contenuti dell'insegnamento)*

**Nozioni di base di genetica:** termini importanti in genetica delle popolazioni. Definizione di carattere, genotipo, allele. La segregazione, la segregazione indipendente. La meiosi ed il mantenimento della variabilità genetica. Codominanza, Epistasi, Pleiotropia.

**La variabilità morfologica, la variabilità genetica e la variabilità proteica.** Come si misura la variabilità genetica in laboratorio, gli allozimi e gli enzimi di restrizione. Le mutazioni. Esempi di studi di genetica di popolazione che impiegano SNPs per valutare la variabilità genetica in una popolazione. La Variabilità dovuta alle INDELS. Esempi di studi di genetica di popolazione che impiegano INDELS per valutare la variabilità genetica in una popolazione. La variabilità nelle sequenze ripetute, variabilità nelle sequenze satellite, variabilità nelle sequenze minisatellite (VNTR, STR) variabilità nelle sequenze microsatellite. Esempi di studi di genetica di popolazione che impiegano VNTR per valutare la variabilità genetica in una popolazione. La variabilità nella sequenza mitocondriale. Esempi di studi di genetica di popolazione che impiegano il DNA mitocondriale per valutare la variabilità genetica in una popolazione. L'eterozigosità, parametri di variabilità genetica

**Calcolo delle frequenze genotipiche, calcolo delle frequenze alleliche.** Calcolo delle frequenze genotipiche. Calcolo delle frequenze alleliche. Calcolo delle frequenze alleliche e genotipiche per un locus non biallelico e non autosomico. La legge dell'equilibrio di Hardy e Weinberg, condizioni di validità. Implicazioni della legge di Hardy e Weinberg. L'eterozigosità come misura di variabilità genetica in una



## UNIVERSITÀ DI PISA

popolazione. Come si fa a determinare se una popolazione è in equilibrio. Il test del Chi quadro. Derivazione della formula di HWE e spiegazione del perché le frequenze alleliche rimangono costanti attraverso le generazioni se la popolazione si trova in HWE.

**Inbreeding** Inincrocio, autozigosi, calcolo del coefficiente di Inbreeding e del coefficiente di fissazione. Depressione da inincrocio, effetti della depressione da inincrocio. Due teorie per spiegare la depressione da inincrocio la Dominance e la Overdominance. L'effetto dell'ambiente sulla depressione da inincrocio. Inbreeding in popolazioni naturale ed in laboratorio. L'effetto dell'inbreeding a seconda della frequenza degli alleli e della grandezza della popolazione. Frequenze genotipiche in regime di incrocio casuale confrontate con frequenze genotipiche in condizioni di inincrocio (f). Calcolo delle frequenze alleliche in una popolazione in cui si conosca F. Calcolo di F in una popolazione in cui si conoscano gli eterozigoti

**Le mutazioni.** Il tasso di mutazione, misura di tassi di mutazioni in specie diverse. Modelli di mutazione. La mutazione. Il tasso di mutazione come si calcola un tasso di mutazione. Effetto dell'ambiente sui tassi di mutazione. L'effetto delle mutazioni sulle frequenze alleliche. Mutazioni favorevoli, mutazioni sfavorevoli. Modelli di mutazione, esempio di un allele A che muta in B senza possibilità di retromutazione ed esempio di un allele A che muta in un allele B con possibilità di retromutazione in A

**La deriva genetica.** L'errore di campionamento genetico. La deriva come errore nel campionamento gametico. La deriva genetica attraverso le generazioni. Modelli formali per descrivere la deriva genetica. Il modello di Wright e Fisher. Effetto del fondatore e collo di bottiglia genetico. Differenze tra  $N$  ed  $N_e$ . Fattori che influenzano  $N_e$ . L'esperimento Di Buri. Rapporto tra deriva genetica grandezza di una popolazione e perdita di eterozigosi.

**Struttura genetica e flusso.** Cosa è la struttura genetica di una popolazione in che contesto si usa.  $H_i$ ,  $H_s$ ,  $H_t$  e calcolo di  $F_{si}$ ,  $F_{st}$  ed  $F_{it}$ . Il flusso genetico i modelli per valutare il flusso genetico, il modello continente isola, il modello a più isole, Modello Stepping stones. Isolamento da distanza. Il flusso e la deriva genetica. L'effetto Whalund.

**Il Linkage Disequilibrium** Il linkage disequilibrium. Come si calcola l'LD, misure di LD  $D'$  ed  $r^2$ . Che cosa rappresenta l'LD. Come si forma LD, come decade attraverso le generazioni. Linkage disequilibrium completo e perfetto. Confronto dell'LD fra popolazioni diverse. Utilizzo del LD.

**la selezione naturale,** la fitness darwiniana, la fitness di sopravvivenza e la fitness di fertilità. Il concetto di fitness assoluta e fitness relativa applicata ai genotipi. Il coefficiente di selezione. Modello generale per la fitness. Selezione direzionale e selezione bilanciante. La selezione naturale attraverso le generazioni. Come si calcola l'effetto della selezione naturale sul cambiamento delle frequenze alleliche. Paesaggi adattativi. Teorema fondamentale di Fisher. Frequenza all'equilibrio di un allele sottoposto a selezione (contro), ma reintrodotta nella popolazione attraverso la mutazione. Teoria dello shifting balance.

**La teoria neutrale dell'evoluzione molecolare** La teoria neutrale dell'evoluzione molecolare secondo Kimura. Il ruolo della deriva genetica nell'evoluzione. Tasso evolutivo e misure di divergenza. L'orologio molecolare, verifiche sperimentali dell'orologio molecolare. I test di neutralità il test di Macdonald e Kreitman, il test D di Tajima. Il valore S come valore di alleli segreganti in una popolazione e P come valore dei loci polimorfici.

### Bibliografia e materiale didattico

Principles of Population Genetics Hartl & Clark, Sinauer, fourth edition  
Fondamenti di Genetica della conservazione, Frankham, Ballou, Briscoe, parti dei capitoli 2,3,4  
Genetica delle popolazioni umane" John H. Relethford, Casa Editrice Ambrosiana, prima edizione 2013  
Population Genetics" Matthew B Hamilton, Wiley-Blackwell, 2013  
Futuyma D. L'evoluzione. Zanichelli 2008. Parti dei capitoli 8, 9,10,12, 13, 19.

### Indicazioni per non frequentanti

nessuna

### Modalità d'esame

Scritto ed orale obbligatori.

### Note

Nessuna

Ultimo aggiornamento 17/12/2019 18:21