



# UNIVERSITÀ DI PISA

---

## GENETICA DELL'EVOLUZIONE

**DANIELE CAMPA**

Anno accademico

2023/24

CdS

CONSERVAZIONE ED EVOLUZIONE

Codice

216EE

CFU

6

Moduli	Settore/i	Tipo	Ore	Docente/i
GENETICA DELL'EVOLUZIONE	BIO/18	LEZIONI	56	DANIELE CAMPA

### Obiettivi di apprendimento

#### *Conoscenze*

Conoscenze di base di Genetica delle popolazioni e della genetica quantitativa in chiave evolutivistica. Conoscenze sull'evoluzione dei genomi degli eucarioti con particolare riferimento alle duplicazioni, agli elementi trasponibili ed all'evoluzione delle sequenze regolatrici. Lo studente avrà acquisito conoscenze in merito agli strumenti e alle metodologie che vengono utilizzati in studi di genetica evolutiva.

#### *Modalità di verifica delle conoscenze*

Le conoscenze dello studente di spiegare correttamente e criticamente i principali argomenti presentati durante il corso sarà valutata con i seguenti metodi: Prova scritta obbligatoria e prova orale facoltativa

#### *Capacità*

Capacità di comprendere un articolo scientifico di genetica dell'evoluzione o di genetica di popolazione. Capacità di comprendere e portare a termine un esercizio di genetica delle popolazioni. Capacità di utilizzare database genomici. In particolare lo studente sarà in grado di utilizzare software di allineamento e comparazione di sequenze come BLAST e Clustal.

#### *Modalità di verifica delle capacità*

Le capacità verranno valutate attraverso il compito scritto ed eventualmente un orale.

#### *Comportamenti*

Saranno acquisite opportune accuratezza e precisione nell'utilizzare database genomici

#### *Modalità di verifica dei comportamenti*

Non Pertinente

#### *Prerequisiti (conoscenze iniziali)*

Nozioni di Genetica generale, nozioni di statistica di base

#### *Indicazioni metodologiche*

Le lezioni sono frontali, con ausilio di slides e schemi. Per risolvere gli esercizi verranno coinvolti gli studenti. Durante i laboratori informatici (in silico lab) si usano i PC delle aule informatiche o i PC personali degli studenti. I laboratori di genetica molecolare (wet lab) vengono utilizzati le strutture del dipartimento di Biologia con l'aiuto di collaboratori del docente. Il sito di elearning del corso verrà utilizzato per lo scaricamento del materiale didattico fornito dal docente.

Il docente si rende disponibile a ricevere gli studenti previa comunicazione di una mail per accordarsi sull'orario.

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

Breve excursus sulla storia dell'evoluzione con particolari riferimenti a Darwin e a Mendel

Le leggi di Mendel. Alcune definizioni fondamentali in genetica: locus, allele, popolazione genotipo, fenotipo. La dominanza incompleta (esempi), l'epistasia (esempi), la codominanza (esempi), la pleiotropia (esempi).

La variabilità genetica: la variabilità nelle sequenze ripetute, i microsatelliti ed i minisatelliti, i polimorfismi nelle sequenze ripetute, l'utilizzo delle



## UNIVERSITÀ DI PISA

sequenze ripetute nella genetica dell'evoluzione come marcatori neutrali.

La mutazione: la mutazione come evento stocastico. Dati a supporto del fatto che la mutazione sia un evento stocastico. Vincoli biologici ed evolutivi nelle mutazioni (trasversioni Vs transizioni). La conversione genica. Il codon usage bias

La legge di Hardy Weinberg assunti ed implicazioni. Esercizio per determinare se una popolazione di si trova in HWE oppure no. Implicazioni della legge di Hardy Weinberg, dimostrazione del fatto che le frequenze rimangono costanti generazione dopo generazione se una popolazione è in equilibrio. HWE come ipotesi nulla in genetica delle popolazioni

Incrocio assortativo negativo e positivo. Autofecondazione ed inbreeding. Il coefficiente di Inbreeding ( $f$ ). Dimostrazione del fatto che in una popolazione in cui c'è inbreeding cambiano le frequenze genotipiche ma non quelle alleliche. Calcolo della frequenza di alleli e genotipi in una popolazione inincrociata. Depressione da inincrocio.

La mutazione come fonte di variabilità genetica. I tassi di mutazioni, stime dei tassi di mutazione in specie differenti. Effetto delle mutazioni sulle frequenze alleliche. Ipermutazione globale indotta nei geni della contingenza come adattamento evolutivo.

La deriva Genetica. Il campionamento gametico. L'evoluzione non adattativa. Cause della deriva genetica effetti della deriva genetica.

Fissazione e perdita di alleli a causa della deriva genetica. L'esperimento di Buri. La dimensione effettiva di una popolazione effetto del fondatore e collo di bottiglia. Struttura genetica di una popolazione e flusso. Cosa si intende per struttura di una popolazione. Modelli di flusso genetico

La selezione naturale e la fitness darwiniana. Fitness assoluta e relativa. Esempio di calcolo della fitness. La fitness media. Il coefficiente di selezione. La teoria genetica della selezione naturale. La selezione direzionale e la selezione bilanciante. Modelli di selezione, vantaggio dell'omozigote dominante. Vantaggio dell'omozigote recessivo. Vantaggio dell'eterozigote. la selezione a svantaggio dell'eterozigote. Esempi in classe per ciascuna di queste modalità. La selezione per frequenza, esempio.

Genetica evolutiva dei caratteri complessi. Le norme di reazione. L'ereditabilità in senso stretto e l'ereditabilità in senso lato. La plasticità fenotipica e la canalizzazione. L'assimilazione genetica. L'esperimento di Waddington su drosophila. L'esempio del numero di setole nello scutello come esempio di geni epistatici che mantengono bassa la variazione fenotipica.

L'evoluzione dei genomi, il Valore C. Il significato evolutivo del numero di cromosomi. Le isocore e la loro importanza dal punto di vista evolutivo. La duplicazione dei genomi, l'ipotesi 2R. La duplicazione genica. La duplicazione dei domini e l'exon shuffling.

I trasposoni e l'evoluzione. L'esattazione. L'origine delle novità morfologiche, la teoria di Carroll. L'importanza nell'evoluzione delle sequenze regolatrici.

lezione: La riproduzione sessuale, Una delle più importanti novità evolutive. Come è nata e perchè viene mantenuta.

### LABORATORI

Utilizzo di database genomici, utilizzo di BLASTn e BLASTp, utilizzo di PLINK ed R per porre a termine studi di associazione.

### Bibliografia e materiale didattico

Il materiale didattico consiste nei seguenti libri di testo ( o versioni successive):

Ferraguti M. e Castellacci C. Evoluzione Modelli e processi Pearson 2011

Futuyma D. L'evoluzione. Zanichelli 2008. Parti dei capitoli 8, 9,10,12, 13, 19.

Strachan T. e Read R. Genetica umana molecolare. Zanichelli 2012 Parti dei capitoli 9 e 10.

Pierce BA. Genetica. Zanichelli 2016. Capitoli 24-25-26.

Materiali didattico fornito dal Docente

### Indicazioni per non frequentanti

La frequenza alle attività di laboratorio, nella misura di almeno il 70%, è obbligatoria.

### Modalità d'esame

L'esame è composto da una prova scritta obbligatoria ed una prova orale facoltativa.

La prova scritta consiste in domande a risposta aperta ed un eventuale esercizio. Ciascuna domanda/ esercizio avrà indicato un punteggio la somma dei quali sarà 30.

L'esame verrà considerato superato se la somma dei punteggi ottenuti nelle singole domande sarà 18 o più. Ciascuno studente potrà, una volta conosciuta la valutazione dello scritto, decidere se affrontare la prova orale per tentare di aumentare il voto dello scritto. Una valutazione negativa alla prova orale potrebbe far diminuire il voto dello scritto. Coloro che desiderano affrontare la prova orale "vedranno" il compito scritto durante l'orale poichè la correzione farà parte della prova orale.

Lo studente avrà a disposizione tre ore per completare la prova scritta.

### Note

Nessuna

Ultimo aggiornamento 09/08/2023 16:00