

Legge di Hardy-Weinberg

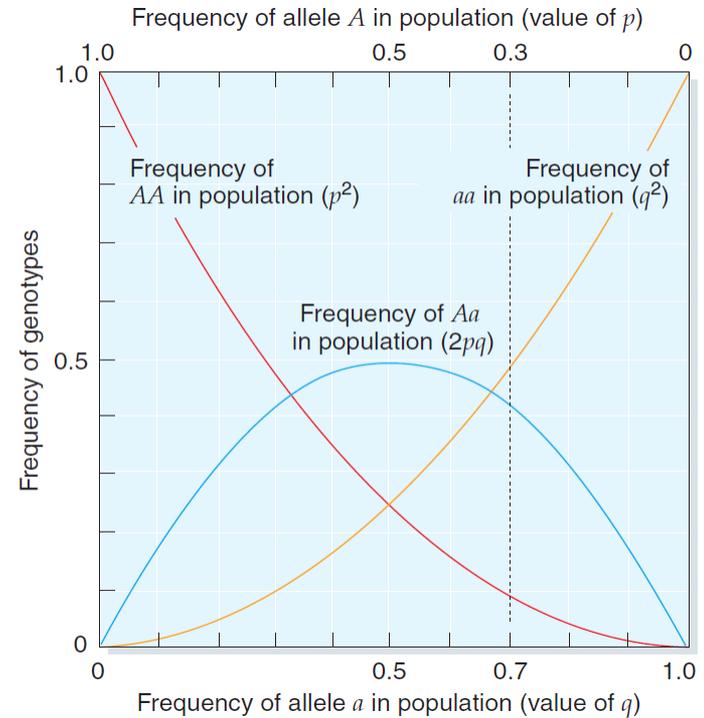
	Gameti ♂	
	A (p)	a (q)
Gameti ♀	A (p)	Aa (pq)
	a (q)	Aa (pq)

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

Le frequenze alleliche nella generazione successiva possono calcolarsi come:

$$f(A) = p^2 + \frac{1}{2}(2pq) = p(p + q) = p$$

$$f(a) = q^2 + \frac{1}{2}(2pq) = q(p + q) = q$$



La legge di Hardy-Weingerg

La legge di Hardy-Weinberg si basa in un insieme di cinque asunzioni:

- Popolazione infinitamente grande
- Incrocio casuale
- Assenza di mutazione
- Assenza di migrazione
- Assenza di selezione naturale

In una popolazione ideale, quando si verificano queste condizioni, la legge di Hardy-Weinberf asserisce che:

1. Le frequenze alleliche **non variano con il tempo**, essendo p la frequenza allelica di A e q la frequenza allelica di a .
2. Le frequenze genotipiche saranno determinate dale frequenze alleliche nelle proporzioni: p^2 (frequenza di AA), q^2 (frequenza di aa) e $2pq$ (frequenza di Aa). La somma delle frequenze genotipiche deve essere uguale a 1.

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

Quali fattori possono spostare una popolazione dal equilibrio H-W?

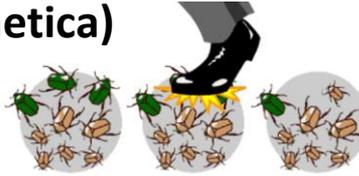
Popolazione piccola (deriva genetica)

Incrocio casuale

Assenza di mutazione

Assenza di migrazione

Assenza di selezione naturale



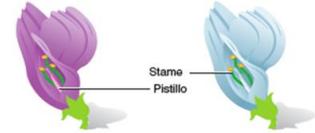
Popolazione infinitamente grande

Incrocio non casuale

Assenza di mutazione

Assenza di migrazione

Assenza di selezione naturale



Agenti evolutivi

Popolazione infinitamente grande

Incrocio casuale

Mutazione

Assenza di migrazione

Assenza di selezione naturale

CTGGAG
CTGGGG

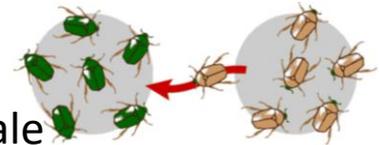
Popolazione infinitamente grande

Incrocio casuale

Assenza di mutazione

Migrazione (flusso genico)

Assenza di selezione naturale



Popolazione infinitamente grande

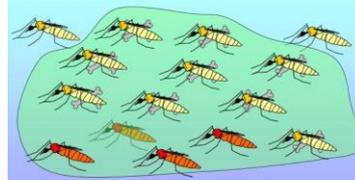
Incrocio casuale

Assenza di mutazione

Assenza di migrazione

Selezione naturale

Random mutation may produce mosquitoes which are resistant to the effects of DDT...



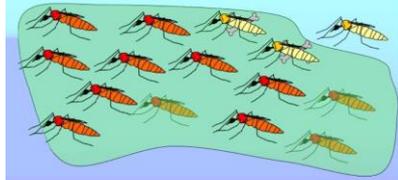
...these are more likely to survive and pass on their genes to the next generation

The next generation contains more resistant mosquitoes



Again, they are more likely to survive to reproduce, so...
...the proportion of the population which is resistant to DDT increases

With each successive generation...

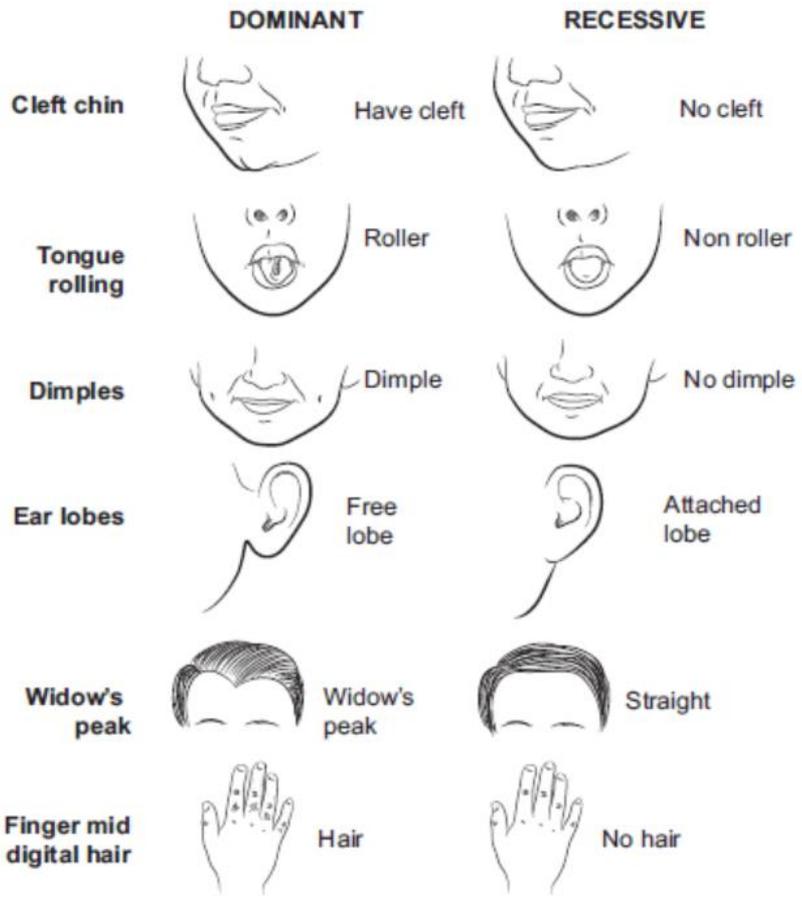
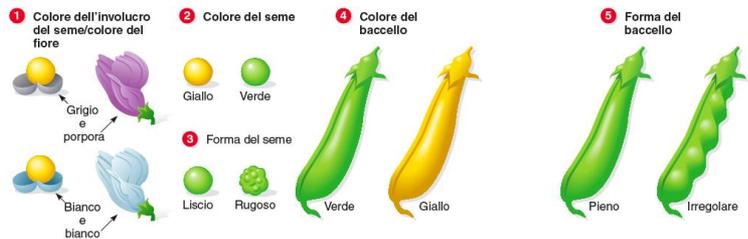


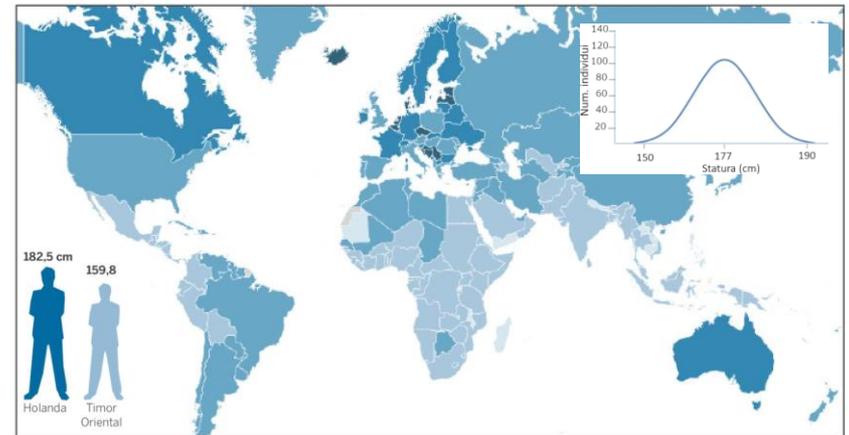
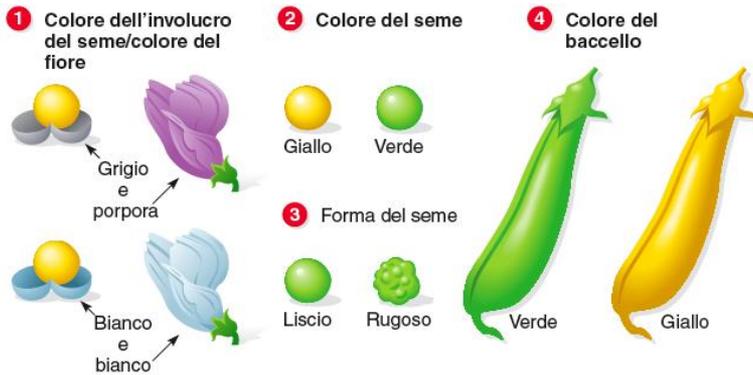
...the proportion of the mosquito population which is resistant to DDT increases.



Capitolo 22

Genetica quantitativa





Caratteri qualitativi o discontinui

I fenotipi hanno valori discreti (es. Verde/giallo) e facilmente misurabili.

Gli individui possono essere facilmente classificabili in funzione del fenotipo.

L'ereditabilità del carattere segue i principi di Mendel (monogenético).

L'ambiente ha un piccolo effetto.

Sono caratteri monofattoriali (spesso codificati da un singolo gene e senza influenza del ambiente sul fenotipo).

Caratteri quantitativi o continui

Gli individui non possono clasificarsi in base a valori discreti.

La variabilità dei caratteri mostra una distribuzione continua e i fenotipi possono prendere qualunque valore dentro a questo rango.

Hanno un modo complesso di ereditabilità (multigenica)

L'ambiente ha un effeto da moderato a grande sul fenotipo.

Sono caratteri poligenici (controllati da più da un gene) e multifattoriali (influenzati sia dal genotipo sia dal ambiente).

(Esempio: peso alla nascita, statura, severità di una malattia, pressione arteriosa, etc.)





BLOOD PRESSURE CATEGORY	SYSTOLIC mm Hg (upper number)		DIASTOLIC mm Hg (lower number)
NORMAL	LESS THAN 120	and	LESS THAN 80
ELEVATED	120 - 129	and	LESS THAN 80
HIGH BLOOD PRESSURE (HYPERTENSION) STAGE 1	130 - 139	or	80 - 89
HIGH BLOOD PRESSURE (HYPERTENSION) STAGE 2	140 OR HIGHER	or	90 OR HIGHER
HYPERTENSIVE CRISIS (consult your doctor immediately)	HIGHER THAN 180	and/or	HIGHER THAN 120

Genetica quantitativa

Fino a che punto la variabilità osservata nel fenotipo deriva da differenze nel genotipo?

Quanti geni sono coinvolti?

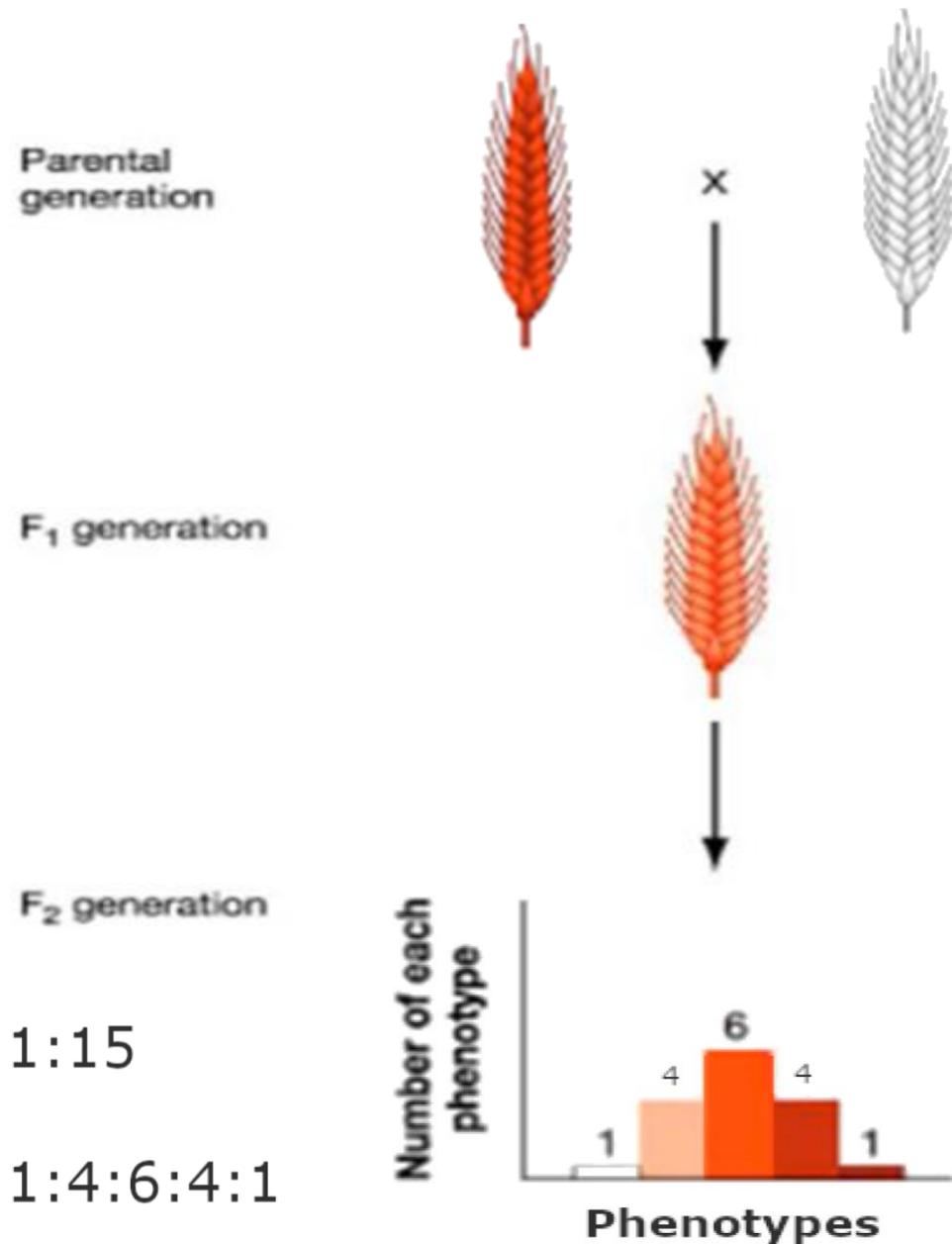
Quale è il contributo relativo dei geni al carattere?

Come interagiscono gli alleli dei diversi geni?

Qual è il miglior método per selezionare e incrociare gli individui?

Ipotesi poligenica

- Wilhelm Johannsen, 1903.
Dimostra che la variazione quantitativa del peso del seme di fagiolo era determinata da fattori sia **ambientali** sia **genetici**.
Introduce i concetti di genotipo e fenotipo.
- George Udny Yule, 1096.
Propone che la attuazione di **molti geni** su un stesso carattere puo portare alla spresione di caratteristiche continue.
- Hermann Nilsson-Ehle, 1909.
Dimostrazione dell'ipotesi poligenica per l'ereditarietà quantitativa.



Nota

Segregazione attesa in caso di dominanza intermedia tra due alleli da un singolo locus

P Rosso x Bianco
AA aa

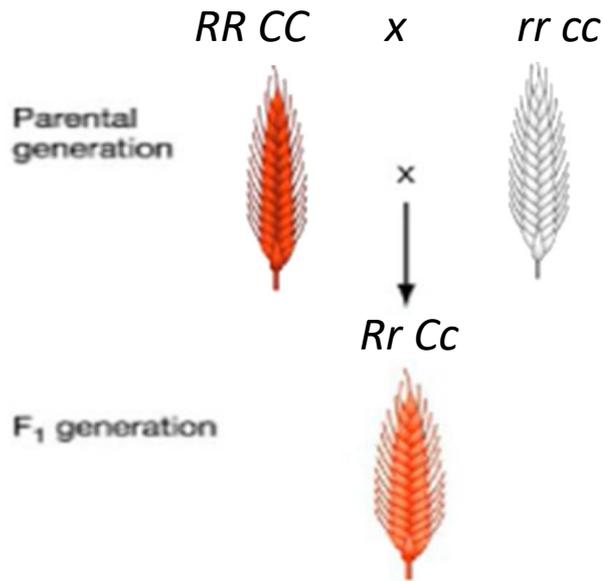
F₁ Tutti intermedi rossa
Aa

F₂

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

1 Rosso: 2 Rossa : 1 Bianco

Hermann Nilsson-Ehle, 1909.



	<i>RC</i>	<i>Rc</i>	<i>rC</i>	<i>rc</i>
<i>RC</i>	<i>RRCC</i>	<i>RRCc</i>	<i>RrCC</i>	<i>RrCc</i>
<i>Rc</i>	<i>RRCc</i>	<i>RRcc</i>	<i>RrCc</i>	<i>Rrcc</i>
<i>rC</i>	<i>RrCC</i>	<i>RRCc</i>	<i>rrCC</i>	<i>rrCc</i>
<i>rc</i>	<i>RrCc</i>	<i>Rrcc</i>	<i>rrCc</i>	<i>rrcc</i>

1:4:6:4:1

I tratti che sprimono variazione continua, vengono determinati da due o più geni con relazione additiva fra i suoi alleli.

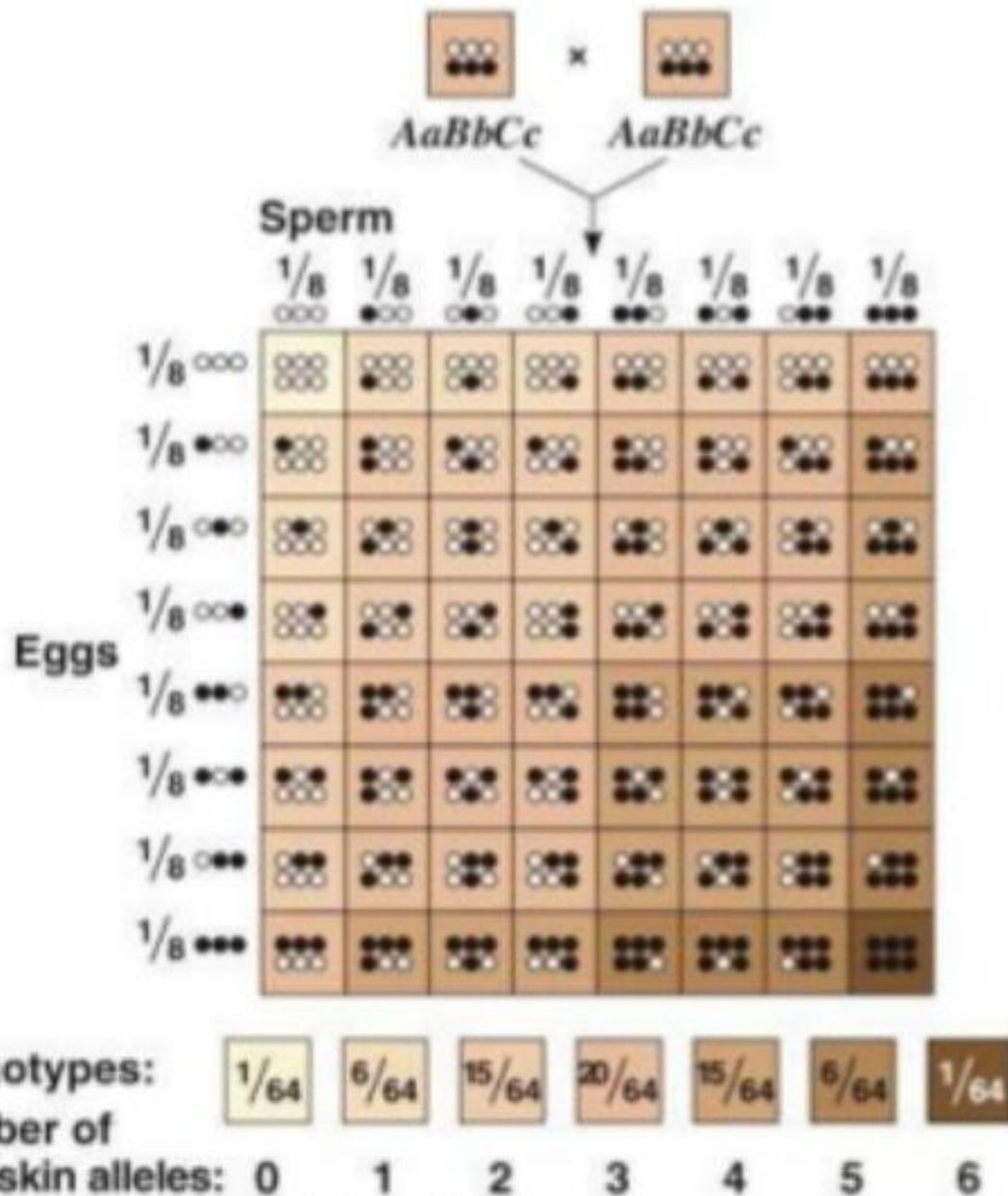
R, C: alleli funzionali (contribuiscono al fenotipo).

r, c: alleli non funzionali (non contribuiscono al fenotipo).

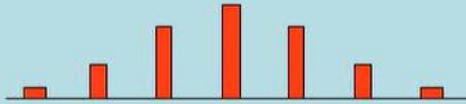
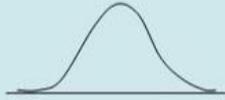
Ciascun allele funzionale contribuisce alla sintesi di una determinata quantità di pigmento.

Table 22.1 Genetic Explanation for the Number and Proportions of F₂ Phenotypes for the Quantitative Trait Red Kernel Color in Wheat

Genotype	Number of Contributing Alleles for Red	Phenotype	Fraction of F ₂
<i>RR CC</i>	4	Dark red	1/16
<i>RR Cc</i> or <i>Rr CC</i>	3	Medium red	4/16
<i>RR cc</i> or <i>rr CC</i> or <i>Rr Cc</i>	2	Intermediate red	6/16
<i>rr Cc</i> or <i>Rr cc</i>	1	Light red	4/16
<i>rr cc</i>	0	White	1/16

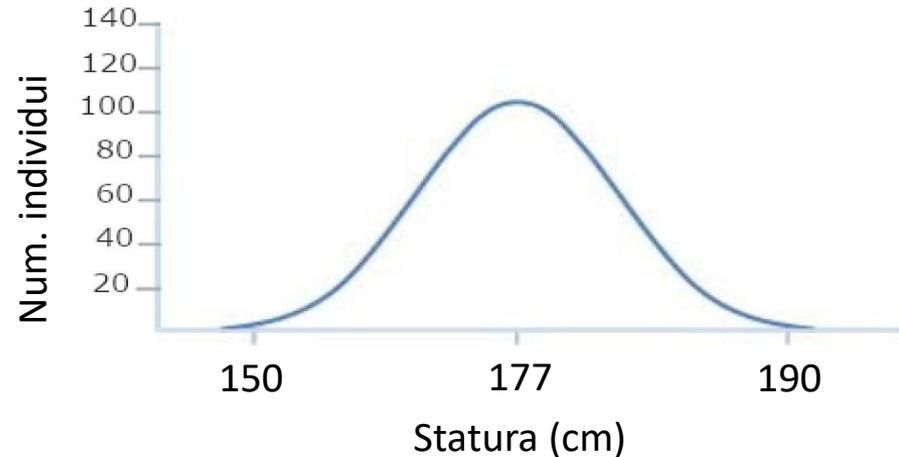


Variabilità

Variabilidad:		Varianza:
debida a los genes		V_G
debida al ambiente para cada fenotipo		V_A
total		V_F

$$V_F = V_G + V_A$$

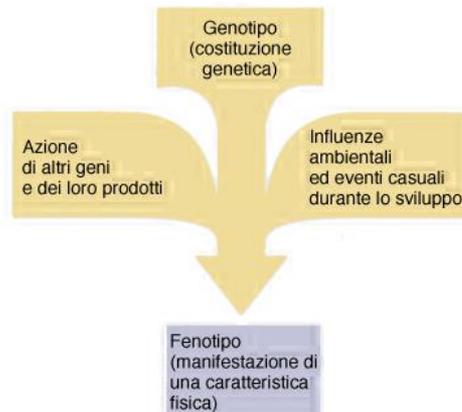
Misurare la variabilità: metodologie statistiche



In termini di variabilità: Quanta variabilità per un dato aspetto fenotípico (V_F) deriva dalla variabilità genética (V_G) e quanta dalla variabilità ambientale (V_E).

Figura 10.1

Influenze del progetto genético (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).



$$V_F = V_G + V_E$$

1. Selezione del **campione**: Il campione deve essere sufficientemente grande in modo di evitare differenze casuali tra campione e popolazione. Inoltre, il campione deve rappresentare un sottoinsieme casuale della popolazione.



Esempio.

Fenotipo studiato: statura media degli uomini italiani

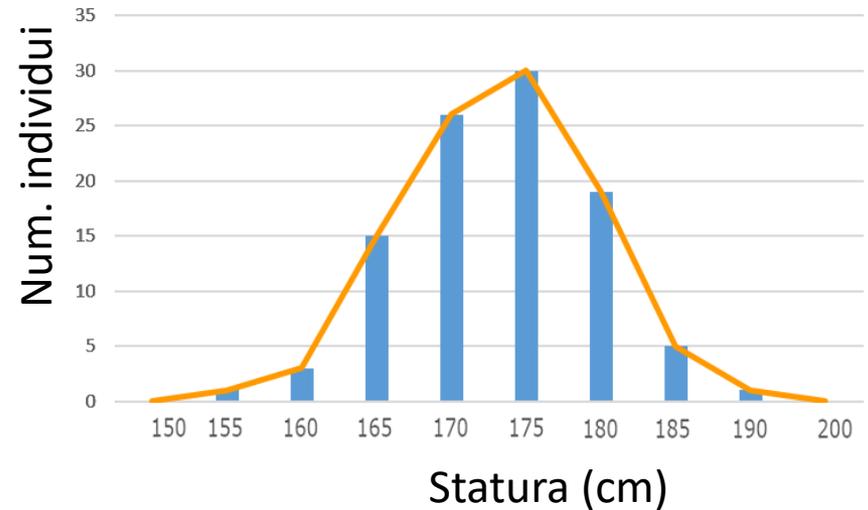


2. Distribuzione

2.1. Riassumere i fenotipi in intervalli

	Statura (cm)		
Indiv. 1	1,69	Classi fenotipiche (cm)	Num. individui
Indiv. 2	1,74	150 – 155	0
Indiv. 3	1,84	156 – 160	1
Indiv. 4	1,77	161 – 165	3
Indiv. 5	1,68	166 – 170	15
Indiv. 6	1,75	171 – 175	26
Indiv. 7	1,73	176 – 180	30
...	181 - 185	19
Indiv. 100	1,80	186 – 190	5
		191 - 200	1
		200 - 205	0
		Totale	100

2.2. Rappresentazione grafica in istogramma di frequenze

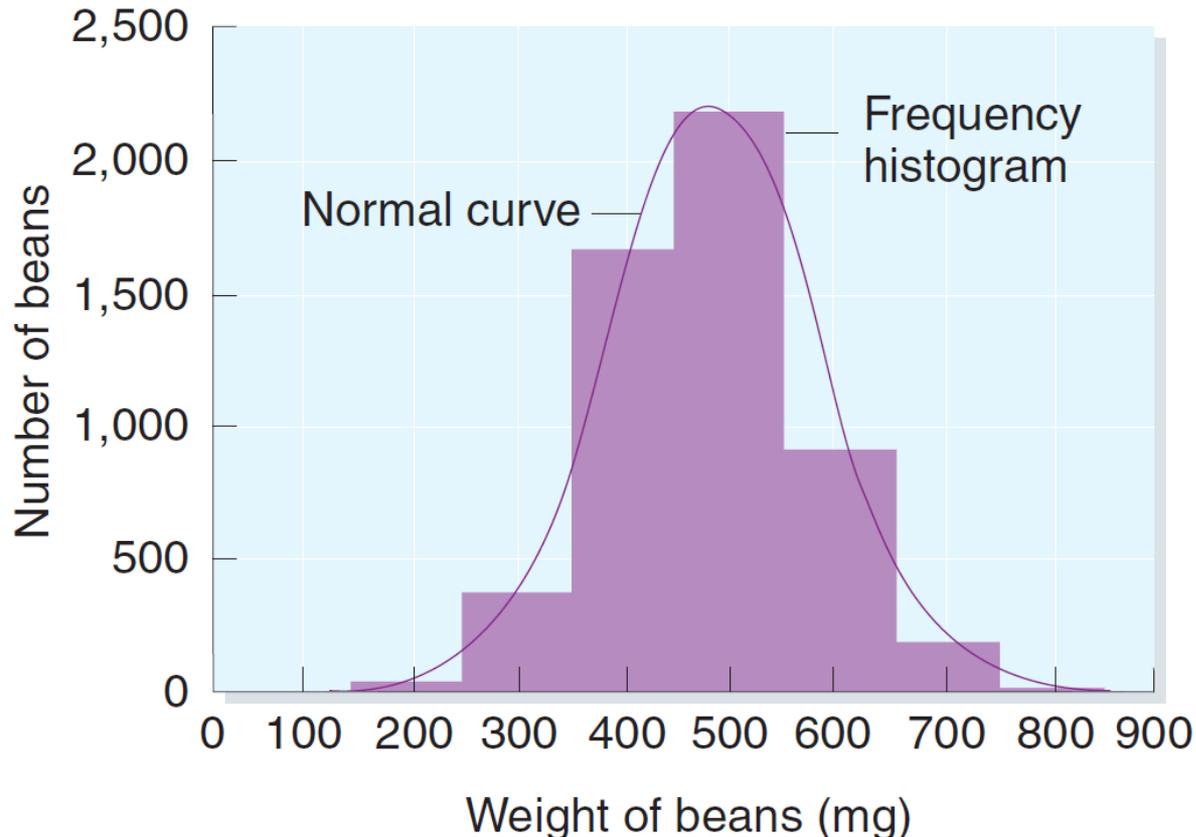


Distribuzione normale: Distribuzione simmetrica dei dati, con forma a campana

Table 22.2 Weight of 5,494 F₂ Beans (Seeds of *Phaseolus vulgaris*) Observed by Johannsen in 1903

Weight (mg)	50–150	150–250	250–350	350–450	450–550	550–650	650–750	750–850	850–950
(Midpoint of range)	(100)	(200)	(300)	(400)	(500)	(600)	(700)	(800)	(900)
Number of beans	5	38	370	1,676	2,255	928	187	33	2

Figure 22.3 Frequency histogram for bean weight in *Phaseolus vulgaris* plotted from data in Table 22.2.



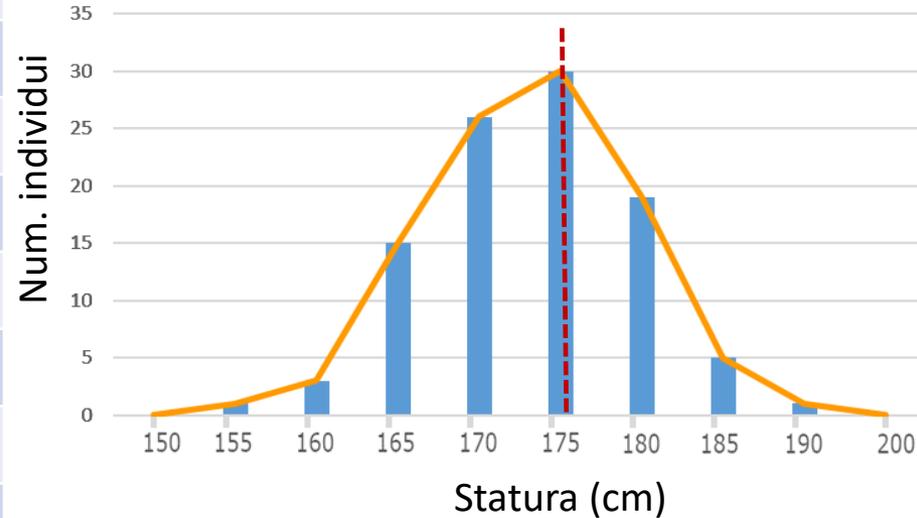
I dati conforme a una distribuzione normale possono venire accuratamente descritti da due parametri statistici: **media** e **varianza**.

La media (\bar{X}):

La varianza (s^2): misura quanto i valori dei singoli individui dispergono attorno alla media

	Statura (cm)
Indiv. 1	169
Indiv. 2	174
Indiv. 3	184
Indiv. 4	177
Indiv. 5	168
Indiv. 6	175
Indiv. 7	173
...
Indiv. 100	180

$(x_i - \bar{x})$	$(x_i - \bar{x})^2$
$(176 - 169)$	$7^2 = 49$
$(176 - 174)$	$2^2 = 4$
$(176 - 184)$	$-8^2 = 64$
$(176 - 177)$	$-1^2 = 1$
$(176 - 168)$	$8^2 = 64$
$(176 - 175)$	$1^2 = 1$
$(176 - 173)$	$3^2 = 9$
...
Indiv. 100	1,80



$$\bar{X} = \frac{X_1 + X_2 + X_3 + \dots + X_n}{n}$$

$$\text{Varianza} = s^2 = \frac{\sum(x_i - \bar{x})^2}{n - 1}$$

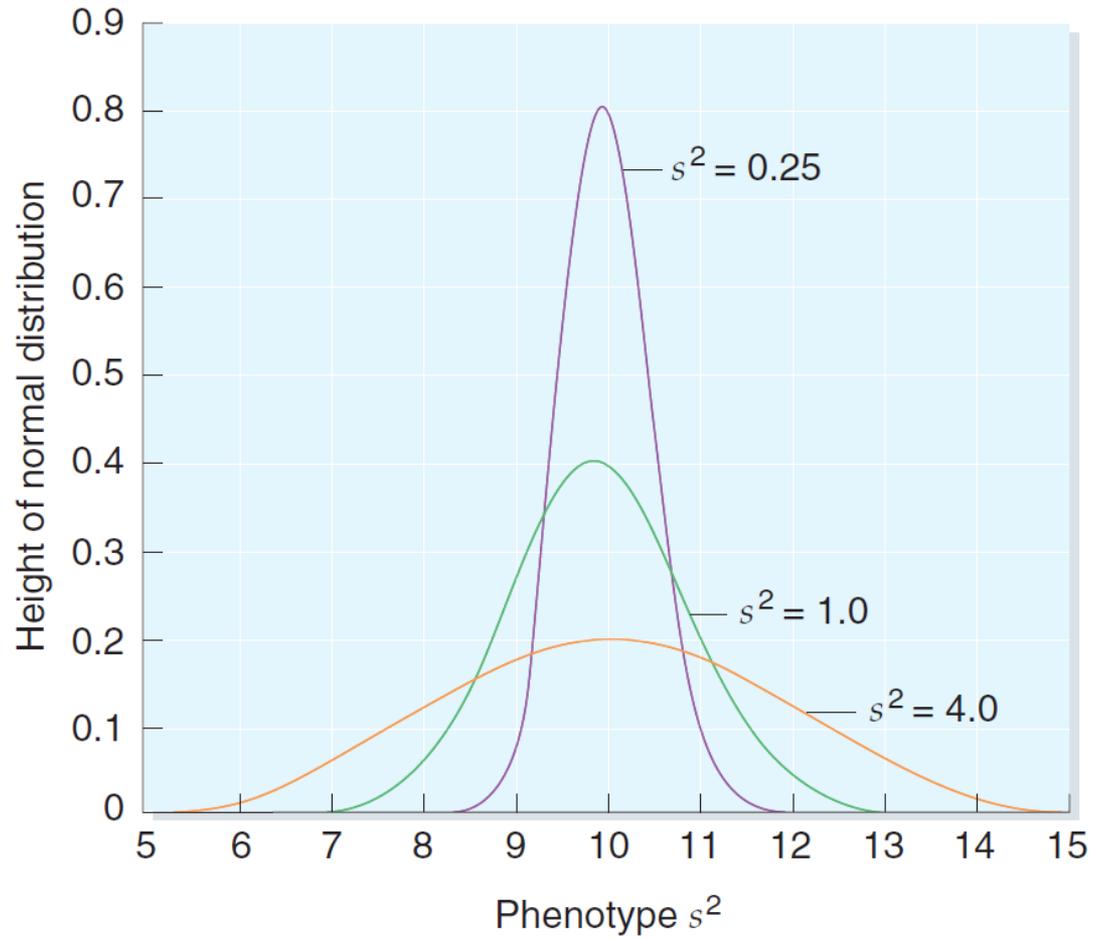
$$s^2 = \frac{1961}{99} = 19,8 \text{ m}$$

Deviazione standard:

$$s = \sqrt{s^2} = \sqrt{19,8} = \pm 4,4$$

$$\bar{X} = \frac{1,69 + 1,74 + 1,84 + \dots}{n} = 1,76 \text{ m}$$

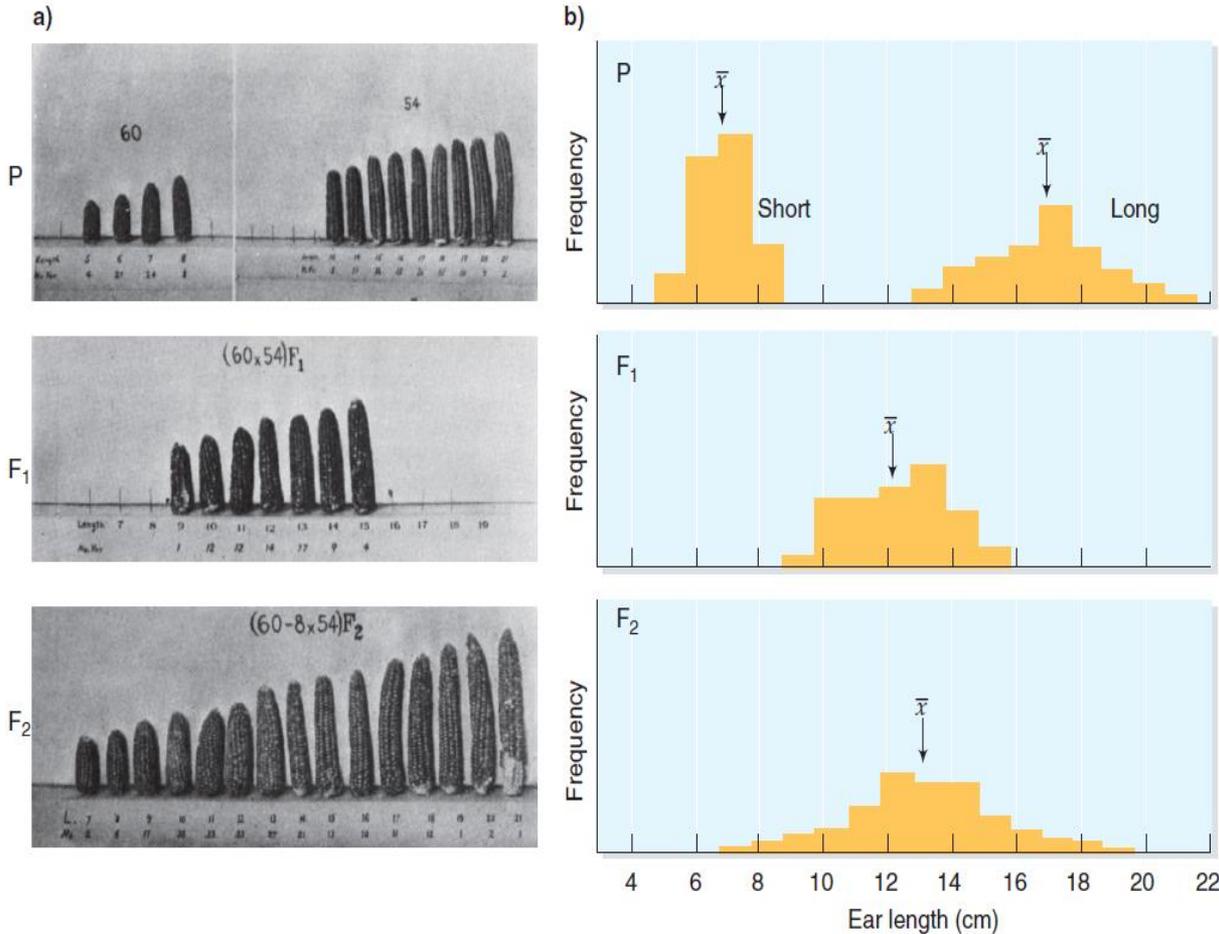
Figure 22.4 Graphs showing three distributions with the same mean but with different variances.



Análisis genética dei caratteri quantitativi

Emerson & East, 1913. Lunghezza media delle panocchie di *Zea mays*.

Figure 22.9 Inheritance of ear length in corn.



Caratteristiche generali sull'ereditarietà di tipo quantitativo:

1. Il valore medio di un carattere quantitativo nella F₁ è di solito intermedio tra le medie delle due linee pure parentali.
2. Il valore medio del carattere nella F₂ è approssimativamente uguale alla media della popolazione F₁.
3. La F₂ quasi sempre presenta una maggiore variabilità attorno alla media che non la F₁.
4. I valori estremi per il carattere quantitativo nella F₂ tendono a sovrapporsi ai valori parentali più di quanto avvenga per i valori estremi della F₁.

Ereditabilità: *Proporzione di variabilità fenotípica di una popolazione attribuibile a fattori genetici.*

$H_B^2 = V_G/V_F$ Ereditabilità in senso lato

$H_B = 0$ la variabilità fenotípica non ha base genetica

$H_B = 1$ tutta la variabilità fenotípica ha base genetica

$V_G = V_A + V_D + V_I$

$H_N^2 = V_A/V_F$ Ereditabilità in senso stretto

L'ereditabilità per un carattere non ha un valore fisso. Se cambia la composizione genética o ambientale della popolazione, cambia anche la ereditabilità del carattere.