



Wild-Type



White

Gianni Barcaccia e Mario Falcinelli

Genetica e genomica

Volume I
Genetica generale

CAPITOLO 11

STRUTTURA GENETICA DELLE
POPOLAZIONI

LIGUORI EDITORE



Genetics



Genetica delle popolazioni

Cosa è una popolazione?

- Entità continua nello spazio e nel tempo
- La successione è garantita dalla capacità di susseguirsi delle generazioni
- Capacità di un individuo di originare altri individui

Perché le popolazioni sono importanti?

- I processi evolutivi avvengono principalmente all'interno delle popolazioni
- E' la popolazione che si evolve nel tempo, non l'individuo
- Una specie è raramente composta da una singola popolazione (cioè da un unico gruppo di individui che si incrociano casualmente)
- Le specie sono suddivise in popolazioni

Eredità e variabilità

- Eredità : la trasmissione dei caratteri da una generazione all'altra garantisce che la discendenza presenterà dei fenotipi somiglianti ai genitori e tra di loro
- Variabilità: un individuo può mostrare delle differenze rispetto ai genitori e tra loro, e questa variabilità è strettamente legata al tipo di riproduzione

specie prevalentemente allogame,
specie prevalentemente autogame,
apomissia
propagazione vegetativa

Il sistema riproduttivo è importante perché influenza la struttura genetica delle popolazioni e regola la capacità adattativa di una specie e la possibilità di interagire in presenza di eventuali modificazioni dell'ambiente esterno.

Popolazione

Che cosa caratterizza una popolazione?

- Membri della stessa specie
- Individui che possono accoppiarsi con qualsiasi altro della popolazione
- Geograficamente contigui
- Entità finite
- Non immutabili
- Diversità genetica all'interno degli individui di una popolazione
- Le specie possono avere diverse popolazioni con differenti diversità genetiche

Per analizzare e studiare le
caratteristiche di una popolazione :

Genetica delle popolazioni

Studia la frequenza dei geni e dei genotipi in gruppi di individui, e la variazione di queste frequenze in generazioni successive, basandosi sui principi mendeliani a livello di popolazione -> popolazione mendeliana

Dominanza,
Recessività,
Segregazione

Posizione dei geni sul cromosoma

Una popolazione è un gruppo di individui sessuati e interfertili che condividono un pool genico, ovvero un insieme di alleli in comune



Descrivere quantitativamente
il pool genico

Frequenze genotipiche

Frequenze alleliche

Per ogni locus si calcola:

- il numero e la frequenza relativa dei genotipi
- il numero e la frequenza relativa degli alleli

Importanza del tipo di riproduzione

Popolazione naturale di specie a propagazione vegetativa:

Variabilità contenuta perché costituiti solo da cloni. Variabilità garantita solo attraverso il seme.

Popolazione naturale di specie anfimittiche (riproduzione sessuale):

Variabilità accentuata

Specie autogame (frumento, pisello) -> autofecondazione

Specie allogame (mais, patata, radicchio) -> fecondazione incrociata

Fenotipicamente, specie allogame molto più variabili di autogame

Importanza della dinamica delle popolazioni

Variazione del numero dei componenti nelle generazioni successive in funzione della lunghezza del ciclo vitale tipico della specie

Il numero di individui di una popolazione può variare nel tempo e nello spazio, in generazioni e ambienti diversi

Variazioni = dinamica \leftarrow lunghezza del ciclo vitale

Specie annuali \neq specie poliennali

Nessuna sovrapposizione del ciclo vitale tra genitori e discendenza

Popolazioni a generazioni separate

Sovrapposizione del ciclo vitale tra genitori e la discendenza

Popolazioni a generazioni sovrapposte

Tasso di riproduzione = valore adattativo e capacità riproduttiva => *fitness* (w) = contributo di individui dato alla discendenza

$\bar{w} < 1$ popolazione in estinzione

$\bar{w} > 1$ popolazione aumenta in modo esponenziale

$\bar{w} = 1$ popolazione costante (generazioni separate o discontinue)

$\bar{w} = 0$ popolazione costante (generazioni sovrapposte o continue)

Tasso di riproduzione = valore adattativo e capacità riproduttiva => *fitness* (w) = contributo di individui dato alla discendenza

$\bar{w} < 1$ popolazione in estinzione

$\bar{w} > 1$ popolazione aumenta in modo esponenziale

$\bar{w} = 1$ popolazione costante (generazioni separate o discontinue)

$\bar{w} = 0$ popolazione costante (generazioni sovrapposte o continue)

Diffuso ma non è il modello generale, perché per molte specie più generazioni possono coesistere nello stesso ambiente

Tasso di riproduzione = valore adattativo e capacità riproduttiva => *fitness* (w) = contributo di individui dato alla discendenza

$\bar{w} < 1$ popolazione in estinzione

$\bar{w} > 1$ popolazione aumenta in modo esponenziale

$\bar{w} = 1$ popolazione costante (generazioni separate o discontinue)

$\bar{w} = 0$ popolazione costante (generazioni sovrapposte o continue)

Condizioni poco realistiche perché il tasso di mutazione può non essere uguale per tutti gli individui e rimanere costante in tutte le generazioni

Tasso di riproduzione = valore adattativo e capacità riproduttiva => *fitness* (w) = contributo di individui dato alla discendenza

$\bar{w} < 1$ popolazione in estinzione

$\bar{w} > 1$ popolazione aumenta in modo esponenziale

$\bar{w} = 1$ popolazione costante (generazioni separate o discontinue)

$\bar{w} = 0$ popolazione costante (generazioni sovrapposte o continue)

Evento raro ma possibile e funzione di drastici cambiamenti climatici

Tasso di riproduzione = valore adattativo e capacità riproduttiva => *fitness* (w) = contributo di individui dato alla discendenza

$\bar{w} < 1$ popolazione in estinzione

$\bar{w} > 1$ popolazione aumenta in modo esponenziale

$\bar{w} = 1$ popolazione costante (generazioni separate o discontinue)

$\bar{w} = 0$ popolazione costante (generazioni sovrapposte o continue)

Evento raro frutto della competizione tra individui di uno stesso ambiente nel corso delle generazioni

Tasso di riproduzione = valore adattativo e capacità riproduttiva => *fitness* (w) = contributo di individui dato alla discendenza

$\bar{w} < 1$ popolazione in estinzione

$\bar{w} > 1$ popolazione aumenta in modo esponenziale

$\bar{w} = 1$ popolazione costante (generazioni separate o discontinue)

$\bar{w} = 0$ popolazione costante (generazioni sovrapposte o continue)

Nelle popolazioni naturali la tendenza è diminuire la velocità di crescita all'aumentare della numerosità della popolazione

Frequenza dei geni è determinata dalla fitness dei genotipi



La capacità riproduttiva è strettamente correlata con:

Dinamica delle popolazioni

Struttura delle popolazioni

Tipo di riproduzione

Tipo di generazione

Autogama: differenza tra generazioni discontinue e continue non è molto evidente perché gli individui possono solo autofecondarsi

Allogama: differenza tra generazioni discontinue e continue è molto evidente perché gli individui si incrociano liberamente

11.3 Struttura genetica delle popolazioni di specie apomittiche e a propagazione vegetativa

Apomissia = processi di produzione di seme senza la fecondazione di una cellula uovo da parte di un nucleo spermatico (processi agamospermici, riproduzione asessuata)

Propagazione vegetativa = moltiplicazione di un genotipo mediante parti vegetative (tuberi, stoloni, talee, bulbi, ...) della pianta prelevati da una singola pianta madre

Piante geneticamente identiche tra loro, costituite da cloni



Consentono la clonazione e la fissazione di genotipi materni, per favorire una rapida selezione di individui con elevata adattabilità all'ambiente

11.3 Struttura genetica delle popolazioni di specie apomittiche e a propagazione vegetativa

Variabilità ambientale tra cloni ed entro cloni

Variabilità genetica tra cloni

Apomissia e propagazione vegetativa NON garantiscono variabilità genetica, a meno della comparsa di mutazioni

Genotipi altamente eterozigoti. Variabilità rilasciata:



Apomissia = in seguito ad eventi sessuali occasionali (fecondazione incrociata)



Propagazione vegetativa = quando si ricorre al seme (autofecondazione e incrocio)

11.4 Struttura genetica delle popolazioni di specie prevalentemente autogame

Costituite la mescolanza di linee omozigoti, ovvero linee pure, strettamente imparentate che rimangono più o meno indipendenti nella riproduzione pur vivendo nello stesso ambiente

Tutti gli individui sono il risultato di generazioni di autofecondazione, omozigoti a tutti i loci

Ogni individuo può autofecondarsi e dare vita a una linea pura

11.4 Struttura genetica delle popolazioni di specie prevalentemente autogame

L'autofecondazione assicura l'omozigosi e dà vita a discendenza omogenee

La variabilità genetica è solo tra le linee e dovuta a differenze tra i genotipi omozigoti

Tollerano bene l'unione tra individui imparentati (inbreeding)

Ottimo adattamento all'ambiente

Poco flessibili ad eventuali cambiamenti ambientali

11.4 Struttura genetica delle popolazioni di specie prevalentemente autogame

L'omozigosi a tutti i loci viene ostacolata da:

- 1) Incrocio occasionale
- 2) Mutazione spontanea
- 3) Segregazione e ricombinazione



11.4 Struttura genetica delle popolazioni di specie prevalentemente autogame

La frequenza di mutazione in un locus è molto bassa e i mutanti vengono eliminati dalla pressione selettiva. La mutazione in eterozigosi si esprime solo quando raggiunge la condizione omozigote

Generazione	Individui omozigoti (%)		Individui eterozigoti (%)
F ₁	0,00	1600 +m	100,00
F ₂	50,00	400 ++ 800 +m 400 mm	50,00
F ₃	75,00	400 ++ 200 ++ 400 +m 200 mm 400 mm	25,00
F ₄	87,50	600 ++ 100 ++ 200 +m 100 mm 600 mm	12,50
F ₅	93,75	700 ++ 50 ++ 100 +m 50 mm 700 mm	6,25

11.4 Struttura genetica delle popolazioni di specie prevalentemente autogame

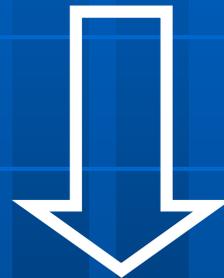
La quota di eterozigosi dopo n generazioni di autofecondazione è pari a:

$$x = \left(\frac{1}{2}\right)^n$$

Le mutazioni nel corso del processo evolutivo, sono sotto il controllo della selezione naturale

11.4 Struttura genetica delle popolazioni di specie prevalentemente autogame

La frequenza di mutazioni spontanee dipende dal carattere considerato e per ogni locus è piuttosto bassa, tranne qualche eccezione = 10^{-4} - 10^{-7} per generazione



Solo l'accumulo di mutazioni è in grado di spiegare la variabilità tra linee pure nelle popolazioni naturali di specie autogame

11.4 Struttura genetica delle popolazioni di specie prevalentemente autogame

L'effetto dell'incrocio rimane nella popolazione considerando che gli eterozigoti presentano un vantaggio selettivo rispetto agli omozigoti in termini di *fitness*

$$x = 2pq \frac{2c}{2 - s}$$

x = proporzione di eterozigoti mantenuta dopo infinite generazioni

$p(A)$ = frequenza "A"

$q(a)$ = frequenza "a"

s = quota di autofecondazione

$c = (1 - s)$ = quota di incrocio

11.4 Struttura genetica delle popolazioni di specie prevalentemente autogame

In natura può succedere che la proporzione degli eterozigoti può variare rispetto alla situazione descritta, perché un aumento della frequenza degli eterozigoti può determinare un aumento della capacità riproduttiva:

- Alta, quando gli eterozigoti sono 2-4%
- Sopra il 10%, non differisce dalla capacità riproduttiva degli omozigoti

Generalmente nelle specie autogame gli eterozigoti hanno una frequenza molto contenuta e presentano un vantaggio selettivo rispetto agli omozigoti

11.4 Struttura genetica delle popolazioni di specie prevalentemente autogame

Mutazione spontanea

Incrocio occasionale

Insorgenza della
condizione ibrida

A singoli loci

A loci multipli

Eterozigosi

<-

segregazione e
ricombinazione

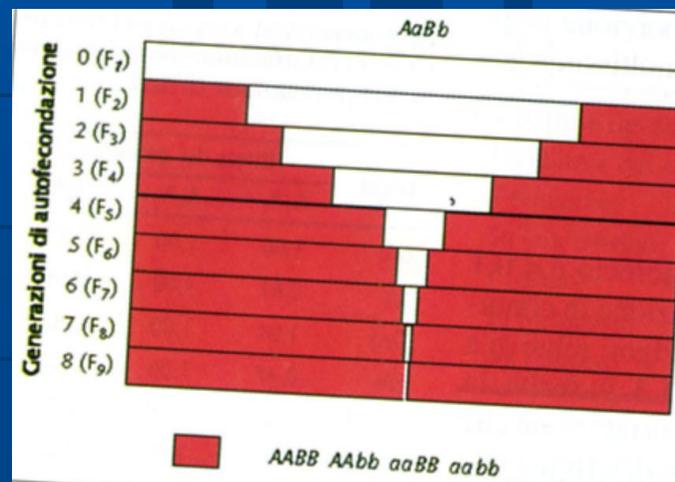
11.4 Struttura genetica delle popolazioni di specie prevalentemente autogame

$$x = \left[\frac{2^m - 1}{2^m} \right]^n$$

x = frazione di omozigoti a tutti i loci

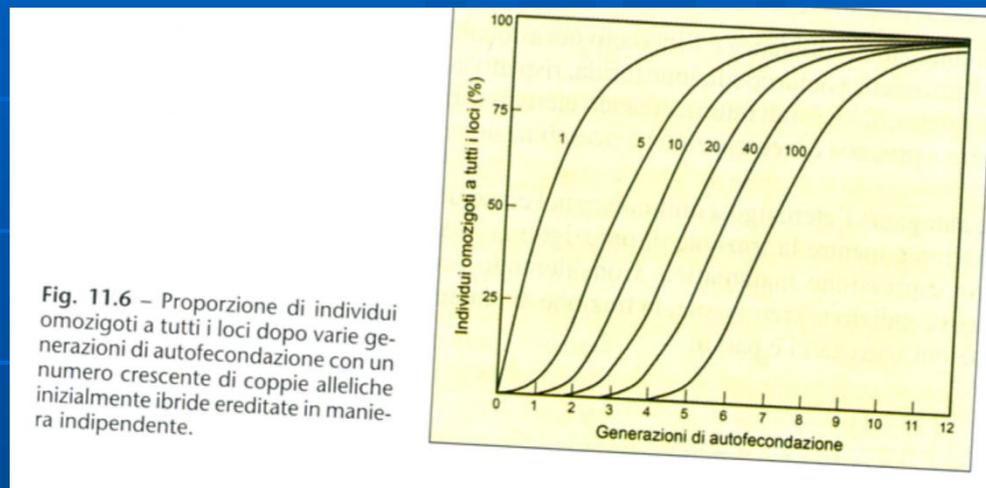
n = coppie alleliche in condizione eterozigote

m = generazioni segreganti



11.4 Struttura genetica delle popolazioni di specie prevalentemente autogame

All'aumentare del numero delle generazioni in autofecondazione, la popolazione risulterà costituita esclusivamente alle possibili combinazioni di omozigoti



Dopo infinite generazioni di autofecondazione, la popolazione sarà costituita da un numero di linee omozigoti per caratteri diversi

$$x = 2^n$$

n = numero di loci inizialmente ibridi

11.4 Struttura genetica delle popolazioni di specie prevalentemente autogame

Le popolazioni naturali di specie prevalentemente autogame saranno costituite da linee omozigoti per alleli diversi.

Anche se le linee pure non saranno tutte ugualmente presenti, ma prevarranno le combinazioni parentali sui ricombinanti

11.5 Struttura genetica delle popolazioni di specie prevalentemente allogame

Piante dioiche
(sessi separati)

Ermaroditi

Incrocio

```
graph TD; A[Piante dioiche (sessi separati)] --> C[Incrocio]; B[Ermaroditi] --> C;
```

11.5 Struttura genetica delle popolazioni di specie prevalentemente allogame

Gi individui sono eterozigoti ad un gran numero di loci.

Variabilità genetica distribuita tra la popolazione

Caratteri quantitativi: variabilità di tipo additivo, in minor grado di tipo dominante ed epistatico

11.5 Struttura genetica delle popolazioni di specie prevalentemente allogame

Le popolazioni naturali sono caratterizzate da unioni sessuali casuali che mantengono inalterate nel tempo le frequenze geniche e le frequenze genotipiche



Popolazioni in equilibrio di Hardy-Weinberg

Composizione genetica di una popolazione sufficientemente numerosa rimane costante:

- in presenza di unioni casuali
- in assenza di fattori di disturbo

11.5 Struttura genetica delle popolazioni di specie prevalentemente allogame

Frequenze genotipiche e geniche

Frequenza genotipica = la proporzione di un certo genotipo nella popolazione

Tab. 11.6 – Possibili genotipi ad un locus con terminologia corrispondente alla presenza o all'assenza di dominanza, e frequenze genotipiche assolute e relative.

Genotipo		Frequenza	
presenza di dominanza	assenza di dominanza	assoluta	relativa
<i>AA</i>	<i>A'A'</i>	<i>D</i>	<i>d</i>
<i>Aa</i>	<i>A'A</i>	<i>H</i>	<i>h</i>
<i>aa</i>	<i>AA</i>	<i>R</i>	<i>r</i>
Totale		<i>N</i>	<i>1</i>

11.5 Struttura genetica delle popolazioni di specie prevalentemente allogame

Frequenze genotipiche e geniche

Frequenze genotipiche assolute e relative



Rapporto tra la frequenza assoluta e il numero totale di individui

$$f(AA) = D/N = d$$

$$f(Aa) = H/N = h$$

$$f(aa) = R/N = r$$

Frequenza genotipica di AA

Frequenza genotipica di Aa

Frequenza genotipica di aa

11.5 Struttura genetica delle popolazioni di specie prevalentemente allogame

Frequenze genotipiche e geniche

Frequenza genica (allelica) = frequenza di un gene ad un dato locus ed è uguale alla proporzione di un certo allele sul totale degli alleli possibili ad un locus nella popolazione

$$f(A) = \frac{\Sigma A}{\Sigma (A+a)} = p \quad \text{Frequenza dell'allele A}$$

$$f(a) = \frac{\Sigma a}{\Sigma (A+a)} = q \quad \text{Frequenza dell'allele a}$$

$$p + q = 1$$

$$p = 1 - q$$

$$q = 1 - p$$

11.5 Struttura genetica delle popolazioni di specie prevalentemente allogame

Frequenze genotipiche utili per analizzare gli effetti di specifici processi evolutivi di una popolazione

Frequenze alleliche presentano alcuni vantaggi:

- i genotipi si riducono agli alleli al momento della meiosi
- sono gli alleli e non i genotipi ad essere trasmessi da una generazione all'altra attraverso la fecondazione
- esistono meno alleli che genotipi (caratterizzare una popolazione con meno parametri)

11.5 Struttura genetica delle popolazioni di specie prevalentemente allogame

Calcolo delle frequenze alleliche

Calcolo del numero di genotipi

Calcolo della frequenza dei genotipi

Carattere: colore dei fiori in *Mirabilis jalapa*

Popolazione = 100 piante = N

$R'R'$ → rossi 48 piante = D
 $R'R$ → rosa 44 piante = H
 RR → bianchi 8 piante = R



1) Numero dei genotipi:

$$p = \frac{D + 1/2 H}{N} = \frac{48 + 22}{100} = 0,70$$

$$q = \frac{R + 1/2 H}{N} = \frac{8 + 22}{100} = 0,30$$

2) Frequenze dei genotipi:

$$f(R'R') = \frac{D}{N} = d = 48/100 = 0,48$$

$$f(R'R) = \frac{H}{N} = h = 44/100 = 0,44$$

$$f(RR) = \frac{R}{N} = r = 8/100 = 0,08$$

$$p = d + 1/2 h = 0,48 + 0,22 = 0,70$$

$$q = r + 1/2 h = 0,08 + 0,22 = 0,30$$

$$p + q = 1 \rightarrow q = 1 - p = 1 - 0,70 = 0,30$$

11.5 Struttura genetica delle popolazioni di specie prevalentemente allogame

Calcolo delle frequenze alleliche

Calcolo del numero di genotipi

Popolazione di individui = N

Numero alleli = $2N$ (perché 2 gameti)

$AA = D$ individui derivano da $2D$ gameti

$aa = R$ individui derivano da $2R$ gameti

$Aa = H$ gameti con allele A , H con a

Numero totale di alleli = $2D + H$ (A)

$2R + H$ (a)

$$f(A) = p = (2D + H) / 2N = (D + \frac{1}{2} H) / N$$

$$f(a) = q = (2R + H) / 2N = (R + \frac{1}{2} H) / N$$

11.5 Struttura genetica delle popolazioni di specie prevalentemente allogame

Calcolo delle frequenze alleliche

Calcolo della frequenza dei genotipi

$$f(AA) = D/N = d$$

$$f(Aa) = H/N = h$$

$$f(aa) = R/N = r$$

$$f(A) = p = d + \frac{1}{2} h$$

$$f(a) = q = r + \frac{1}{2} h$$

Stabilite le frequenze geniche e le frequenze genotipiche di una generazione di una popolazione

Cosa succede nelle successive generazioni???

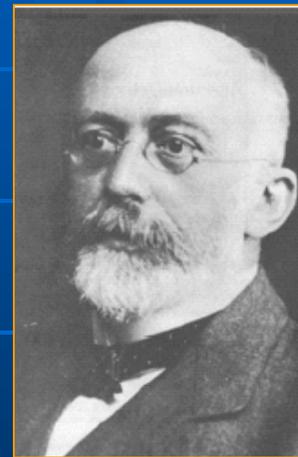
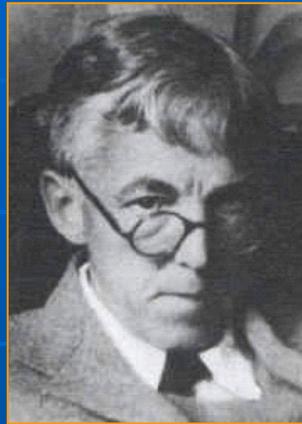
Specie allogame -> unioni sessuali casuali -> frequenze geniche e genotipiche inalterate nel tempo



Equilibrio

11.6 Legge dell'equilibrio genetico di Hardy-Weinberg

Godfrey Harold Hardy
Matematico inglese
(1877-1947)



Wilhelm Weinberg
Fisico tedesco
(1862-1937)

Utilizzarono l'algebra per spiegare come le frequenze alleliche possono predire le frequenze genotipiche e fenotipiche.

Il modello di Hardy -Weinberg

Assunzioni

- L'organismo è diploide a riproduzione sessuale.
- Le generazioni non sono sovrapposte
- Frequenze alleliche sono uguali nei due sessi
- La segregazione dei geni è di tipo mendeliano
- La popolazione è costituita da un numero elevato di individui
- Gli incroci avvengono completamente a caso (popolazione panmittica)
- Gli individui non differiscono tra loro per il tasso di riproduzione e la capacità riproduttiva (assenza di selezione)
- Gli alleli sono del tutto stabili (assenza di mutazione)
- Non c'è migrazione

Il modello di Hardy -Weinberg

Descrive cosa succede alle frequenze geniche e genotipiche di una popolazione mentre i geni vengono trasmessi nelle generazioni successive in assenza di forze evolutive

Le popolazioni di specie allogame sono **IN EQUILIBRIO** perché la composizione genetica rimane costante nel corso delle generazioni

Nelle popolazioni **NON IN EQUILIBRIO** questo si raggiunge in una sola generazione di unioni casuali

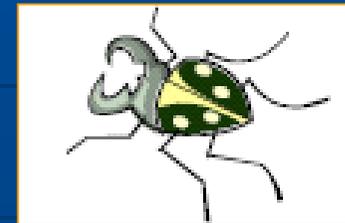
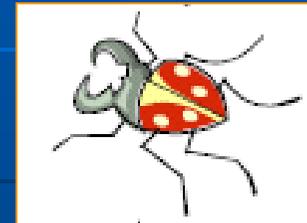
La Legge di Hardy-Weinberg

A = "giallo giallo" a = "nero nero"

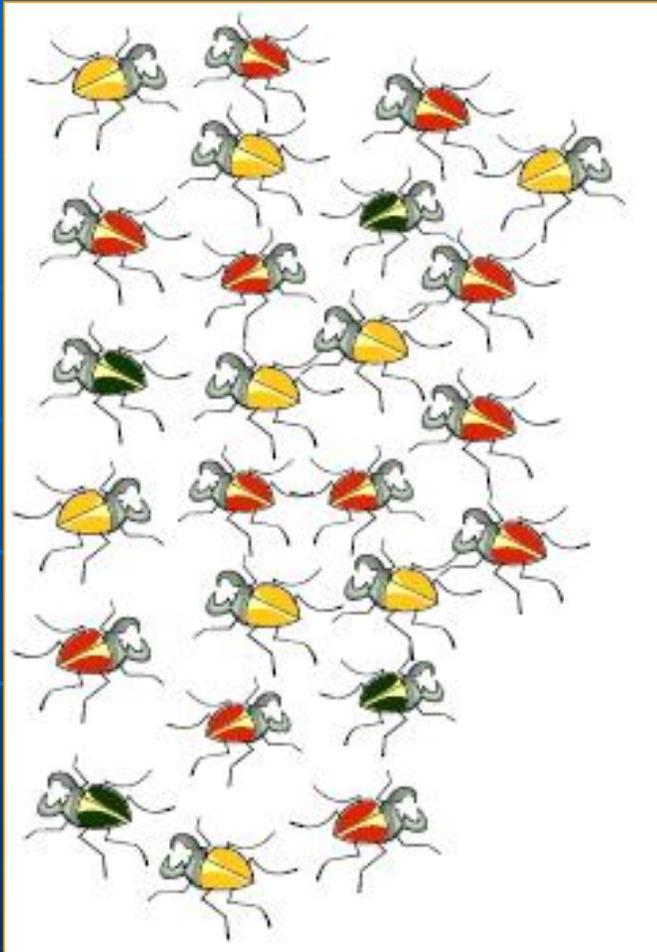
AA = Individuo "giallo"

Aa = Individuo "rosso"

aa = Individuo "nero"



La Legge di Hardy-Weinberg



Immaginiamo di avere
120 alleli gialli 80 alleli neri

distribuiti in

36 individui gialli

48 individui rossi

16 individui neri

$$120 + 80 = 200 \rightarrow 0.6 + 0.4 = 1 \rightarrow$$

$$\text{freq A (p)} + \text{freq a (q)} = 1 \rightarrow p + q = 1$$

$$(36 + 24)/100 + (16 + 24)/100 = 1$$

La Legge di Hardy-Weinberg

Se l'incrocio tra gli individui della popolazione è casuale, si ha:

	A p	a q
A p	p^2 AA	Aa pq
a q	Aa pq	aa q^2

La Legge di Hardy-Weinberg



Frequenze
genotipiche

p^2

$2pq$

q^2

$$0.36 \text{ AA} + 0.48 \text{ Aa} + 0.16 \text{ aa} = 1$$

P'

H'

Q'

36

48

16

= 100

Le proporzioni tra i vari colori non sono cambiate
e non cambieranno più, a meno che

La Legge di Hardy-Weinberg

Quali sono le frequenze alleliche nella progenie?

$$\begin{aligned} p' &= p' + \frac{H'}{2} \\ &= p^2 + \frac{2pq}{2} \\ &= p^2 + pq \\ &= p(p+q) \\ &= p \end{aligned}$$

- Le frequenze genotipiche non sono mutate dopo una generazione
- Se la popolazione non era in equilibrio lo sarà dopo una sola generazione di incroci casuali

Ecco perchè si parla di equilibrio di **equilibrio di Hardy-Weinberg**

La Legge di Hardy-Weinberg

Data la costanza delle frequenze geniche, frequenze genotipiche raggiungono in una generazione di unioni a caso, un equilibrio ai valori:

$$\begin{aligned} p^2 &\text{ per } AA \\ 2pq &\text{ per } Aa \\ q^2 &\text{ per } aa \end{aligned}$$

La popolazione viene detta in equilibrio perché tali frequenze rimangono costanti finché le assunzioni rimangono verificate

Legge di Hardy-Weinberg

Un insieme di assunzioni:

- (1) Costanza delle frequenze geniche (popolazione numerosa, assenza di mutazione differenziale, migrazione e selezione) e presenza di unioni casuali.

Due predizioni principali:

- (2) Le frequenze alleliche p e q per gli alleli A e a non variano con il tempo;
- (3) Le frequenze genotipiche si stabiliscono sulle proporzioni p^2 per i genotipi AA , $2pq$ per i genotipi Aa e q^2 per i genotipi aa .

Quadrato di Punnett

♀ \ ♂	$A (p)$	$a (q)$
$A (p)$	$AA (p^2)$	$Aa (pq)$
$a (q)$	$Aa (pq)$	$aa (q^2)$

La somma delle frequenze genotipiche $p^2+2pq+q^2=1$

Questa relazione rimane fino a quando permangono le assunzioni della legge di Hardy-Weinberg e cioè fino a quando la composizione genetica della popolazione rimane costante di generazione in generazione rispetto al locus considerato

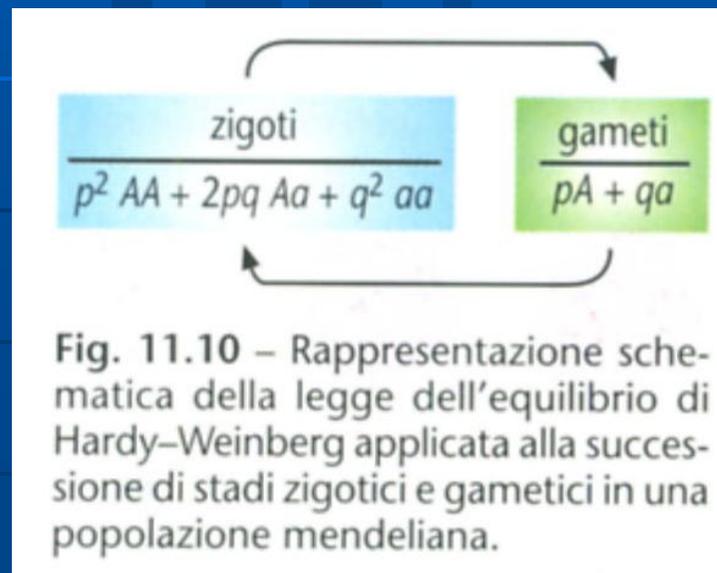


Fig. 11.10 – Rappresentazione schematica della legge dell'equilibrio di Hardy-Weinberg applicata alla successione di stadi zigotici e gametici in una popolazione mendeliana.

L'unione casuale tra individui implica che la frequenza di una particolare unione tra due genotipi sia uguale al prodotto delle rispettive frequenze genotipiche

La frequenza di

$$AA \times AA = p^4$$

$$aa \times aa = q^4$$

$$AA \times aa = 4p^2q^2$$

11.6.1 Accertamento dell'equilibrio Hary-Weinberg

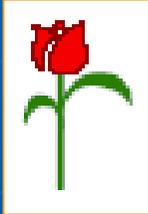
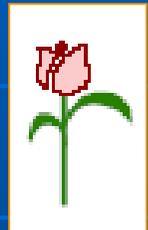
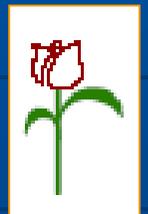
Verifica dello stato di equilibrio

Il test statistico da usare è quello del
 χ^2 (chi-quadrato)

- Calcolare le frequenze geniche
 - Calcolare le frequenze genotipiche attese.
 - Confrontarle con le frequenze genotipiche osservate
- Il test ci permette di verificare se le frequenze genotipiche osservate si discostano da quelle attese per solo effetto del caso
- Se questo scostamento è significativo questo vuol dire che una o più assunzioni sono state violate.
- N.B. Il contrario non è vero!! ????

11.6.1 Accertamento dell'equilibrio Hary-Weinberg

Verifica dello stato di equilibrio

		Osservati	Attesi	
AA		17	$N \cdot p^2$ $127(0.3425)^2$ 14.90	$N = 57 + 53 + 17 = 127$ <u>frequenze genotipiche</u> $P = f(AA) = 17/127 = 0.134$ $H = f(Aa) = 53/127 = 0.417$ $Q = f(aa) = 57/127 = 0.449$ <u>frequenze geniche</u> $p = P + H/2 = 0.134 + 0.417/2 = 0.3425$ $= (P + \frac{1}{2} H)/N$ $q = 1 - p = 1 - 0.3425 = 0.6575$
Aa		53	$N \cdot 2pq$ $2(0.3425)(0.6575)$ 57.20	
aa		57	$N \cdot q^2$ $127(0.6575)^2$ 54.90	

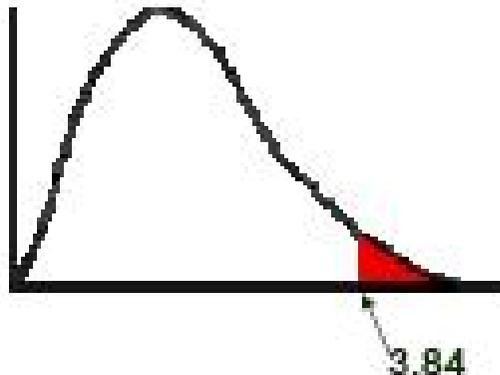
$$\chi^2 = \sum \frac{(\text{oss} - \text{att})^2}{\text{att}}$$

Geno	oss	att	oss-att	(oss-att) ²	$\frac{(\text{oss} - \text{att})^2}{\text{att}}$
AA	17	14.90	2.1	4.41	0.296
Aa	53	57.20	-4.2	17.64	0.308
aa	57	54.90	2.1	4.41	0.080
Tot	127	127	0		0.685

Gradi di libertà ? (numero delle classi - 1) - numero di parametri stimati
 Gradi di libertà = (3-1) - 1 = 1

Tabella del chi-quadrato

	Probabilità									
α	0.50	0.40	0.30	0.20	0.10	0.05	0.025	0.01	0.005	0.0005
1	0.455	0.700	1.108	1.642	2.306	3.841	5.024	6.635	7.879	10.599
2	0.398	0.738	1.054	1.385	1.888	2.778	3.000	3.841	4.605	5.991
3	0.337	0.675	0.924	1.212	1.600	2.368	2.748	3.484	4.165	5.408
4	0.274	0.600	0.777	1.064	1.385	2.000	2.366	2.965	3.540	4.608
5	0.209	0.519	0.638	0.872	1.150	1.601	1.903	2.575	3.090	3.959



Valore soglia del $\chi^2_{(1)} = 3.84$

$\chi^2 = 0.685 \rightarrow P = 0.40$

L'ipotesi non può essere rifiutata
 La nostra popolazione è all'equilibrio

L'accertamento dell'equilibrio di Hardy-Weinberg consente:

- in presenza di equilibrio, di presumere che la sua composizione genetica rimarrà costante nel corso delle generazioni
- in assenza di equilibrio, di prevedere quale sarà la sua composizione genetica dopo una generazione con unioni casuali, indipendentemente dalle frequenze alleliche iniziali

La Legge di Hardy-Weinberg

Alleli multipli

Allele selvatico = maggiormente diffuso nella popolazione

Allele mutante = allele alternativo

Allelismo multiplo -> quando in una popolazione è presente un allele selvatico e molte varianti (anche se un individuo diploide avrà al massimo 2 alleli diversi)

La Legge di Hardy-Weinberg

Alleli multipli

Sistema del gruppo sanguigno

Gli alleli che determinano il gruppo fungono da antigeni attaccati alla superficie dei globuli rossi

Esiste incompatibilità tra alcuni gruppi sanguigni

Gruppo sanguigno (Fenotipo)	Antigene	Anticorpi nel siero	Genotipo
0	-	α e β	ii
A	A	β	$I^A I^A$ ($I^A i$)
B	B	α	$I^B I^B$ ($I^B i$)
AB	A e B	-	$I^A I^B$

La Legge di Hardy-Weinberg

Alleli multipli

Le frequenze genotipiche si ottengono dall'espressione multinomiale:

$$(p + q + r + \dots)^2$$

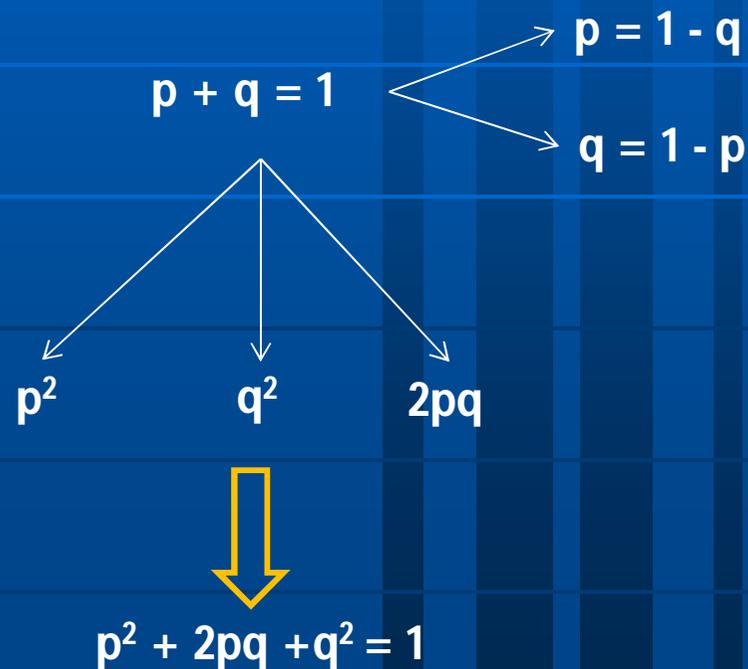
Nel caso di 3 alleli in un locus (es. gruppo sanguigno nell'uomo A B O)

Frequenze	p^2	+	$2pq$	+	$2pr$	+	q^2	+	$2qr$	+	r^2
Genotipo	$I^A I^A$		$I^B I^A$		$I^A i$		$I^B I^B$		$I^B i$		ii
Fenotipo	A		AB		A		B		B		O

11.6.2 Relazione tra frequenze geniche e genotipiche, e rappresentazione dell'equilibrio genetico

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

All'equilibrio, le frequenze genotipiche derivano dall'espansione del binomio delle frequenze geniche



11.6.2 Relazione tra frequenze geniche e genotipiche, e rappresentazione dell'equilibrio genetico

In presenza di dominanza completa sarà impossibile distinguere il fenotipo degli omozigoti dominanti dagli eterozigoti

$$p^2 + 2pq + q^2$$

$$f(aa) = q^2 \implies \sqrt{f(aa)} = q(a) \implies p(A) = 1 - q(a)$$