

Effetto dell'interazione tra **FENOTIPO E AMBIENTE**

L'ambiente agisce esclusivamente sul fenotipo

Effetto dell'interazione tra FENOTIPO E AMBIENTE

Se, a un qualsiasi livello del processo di interazione ambiente/fenotipo, le proprietà espresse nel fenotipo sono tali da non superare le restrizioni esistenti nell'ambiente, esso termina la propria espressione.

Se le proprietà sono tali che, nell'ambiente, la fisiologia dell'organismo funziona in modo da concederne il completamento del ciclo vitale e del processo riproduttivo, il fenotipo è adattato all'ambiente, la selezione naturale è muta, cioè non agisce né a favore né contro il fenotipo.

Al contrario, se il funzionamento di un organismo che porta una nuova mutazione è più efficiente del funzionamento di organismi della stessa specie che non portano la mutazione, nello stesso ambiente, i processi di interazione tendono a favorire il nuovo mutante (vita più lunga, maggior numero di figli). Il risultato sarà che la nuova forma mutante sostituirà la forma ancestrale.

Effetto dell'interazione tra FENOTIPO E AMBIENTE

E' possibile, quindi distinguere tre casi distinti di interazione tra una nuova mutazione e l'ambiente.

Per effetto della selezione la mutazione potrà essere:

SFAVOREVOLE

NEUTRALE

FAVOREVOLE

Fitness

(valore adattativo o "adeguatezza")

Viene espressa attraverso il numero di figli con cui un fenotipo, in un determinato ambiente, contribuisce alla generazione successiva.

Di solito si indica con w

IMPORTANTE

La legge di Hardy-Weinberg è valida solo se tutti i genotipi hanno la stessa FITNESS.

$$w_{A_1A_1} = w_{A_1A_2} = w_{A_2A_2}$$

Fitness

(valore adattativo o "adeguatezza")

La *fitness* si calcola come contributo relativo di figli alla generazione successiva, rapportato a quello del genotipo con *fitness* maggiore.

Ad esempio:

Se x = media di figli del genotipo A_1A_1

Se y = media di figli del genotipo A_1A_2

Se z = media di figli del genotipo A_2A_2

e A_1A_1 è il genotipo che in media ha più figli, cioè

$$W_{A_1A_1} > W_{A_1A_2}$$

e

$$W_{A_1A_1} > W_{A_2A_2}$$

allora

$$W_{A_1A_1} = 1$$

$$W_{A_1A_2} = \frac{y}{x}$$

$$W_{A_2A_2} = \frac{z}{x}$$

Fitness

(valore adattativo o "adeguatezza")

Esempio di calcolo della fitness media di un genotipo

genotipo	figli medi generati / generazione	<i>fitness</i>	<i>w</i>
A_1A_1	100	100/100	1
A_1A_2	80	80/100	0.8
A_2A_2	40	40/100	0.4

Fitness

(valore adattativo o "adeguatezza")

Si consideri una popolazione biallelica per il locus A con alleli A_1 e A_2

genotipo	frequenza	<i>fitness</i>
$A_1 A_1$	p^2	$w_{A_1 A_1}$
$A_1 A_2$	$2pq$	$w_{A_1 A_2}$
$A_2 A_2$	q^2	$w_{A_2 A_2}$

Fitness

(valore adattativo o "adeguatezza")

Se

$$w_{A_1A_1} = w_{A_1A_2} = w_{A_2A_2}$$

allora

$$p' = p$$

e

$$q' = q$$

Fitness

(valore adattativo o "adeguatezza")

Invece, se la *fitness* non è uguale per tutti i genotipi allora la *fitness* media sarà

$$\bar{w} = p^2 w_{A_1 A_1} + 2pqw_{A_1 A_2} + q^2 w_{A_2 A_2}$$

e alla generazione successiva le frequenze di A_1 e A_2 saranno:

$$p' = \frac{p^2 w_{A_1 A_1} + pqw_{A_1 A_2}}{p^2 w_{A_1 A_1} + 2pqw_{A_1 A_2} + q^2 w_{A_2 A_2}}$$

e

$$q' = \frac{pqw_{A_1 A_2} + q^2 w_{A_2 A_2}}{p^2 w_{A_1 A_1} + 2pqw_{A_1 A_2} + q^2 w_{A_2 A_2}}$$

Fitness

(valore adattativo o "adeguatezza")

La *fitness* può essere anche considerata in funzione della selezione

Se $w_{A_1A_1} = 1$ (è il genotipo più adeguato), allora

$$\frac{w_{A_2A_2}}{w_{A_1A_1}} = 1 - s \rightarrow \frac{w_{A_2A_2}}{1} = 1 - s \rightarrow w_{A_2A_2} = 1 - s$$

analogamente

$$\frac{w_{A_1A_2}}{w_{A_1A_1}} = 1 - t \rightarrow \frac{w_{A_1A_2}}{1} = 1 - t \rightarrow w_{A_1A_2} = 1 - t$$

SELEZIONE

La selezione può agire durante la fase aploide di un organismo. Si parla allora di selezione gametica.

Oppure la selezione può agire durante la fase diploide. In questo caso si verificano i seguenti casi:

- Selezione contro l'omozigote recessivo
- Selezione contro un omozigote e l'eterozigote
- Selezione contro l'eterozigote
- Selezione a favore dell'eterozigote, rispetto ad entrambi gli omozigoti

Selezione contro l'omozigote recessivo

Una popolazione in cui il genotipo omozigote recessivo è sfavorito dalla selezione avrà

genotipo	frequenza	<i>fitness</i>	
AA	p^2	w_{AA}	1
Aa	$2pq$	w_{Aa}	1
aa	q^2	w_{aa}	$1 - s$

Selezione contro l'omozigote recessivo

La *fitness* media, definita come,

$$\bar{w} = p^2 w_{AA} + 2pq w_{Aa} + q^2 w_{aa}$$

sarà in questo caso

$$\bar{w} = p^2 + 2pq + q^2(1 - s)$$

$$\bar{w} = p^2 + 2pq + q^2 - sq^2$$

$$\bar{w} = 1 - sq^2$$

che corrisponde a 1 meno la quota perduta a causa della selezione s .

Selezione contro l'omozigote recessivo

La frequenza dell'allele a alla generazione successiva sarà quindi

$$q' = \frac{q^2(1 - s) + pq}{\bar{w}}$$

$$q' = \frac{q^2 - sq^2 + pq}{1 - sq^2}$$

$$q' = \frac{q(q - sq + p)}{1 - sq^2}$$

$$q' = \frac{q - sq^2}{1 - sq^2}$$

Selezione contro l'omozigote recessivo

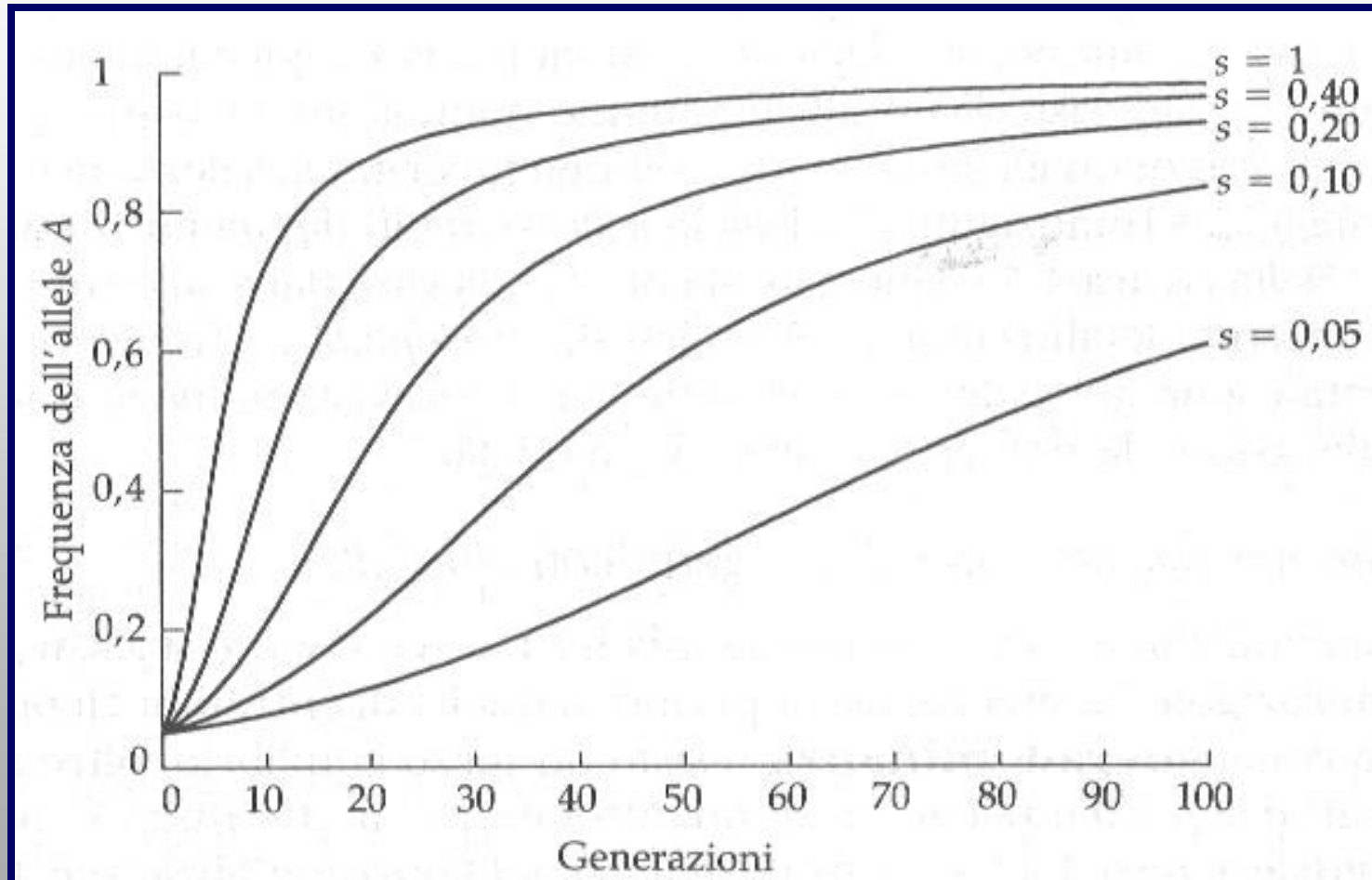
La differenza tra due generazioni sarà quindi

$$\begin{aligned}\Delta q &= q' - q = \frac{q - sq^2}{1 - sq^2} - q = \frac{q - sq^2 - q(1 - sq^2)}{1 - sq^2} = \\ &= \frac{\cancel{q} - sq^2 - \cancel{q} + sq^3}{1 - sq^2} = \frac{-sq^2 + sq^2(1 - p)}{1 - sq^2} = \\ &= \frac{-\cancel{sq^2} + \cancel{sq^2} - spq^2}{1 - sq^2} = -\frac{spq^2}{1 - sq^2}\end{aligned}$$

Il segno negativo indica che la frequenza dell'allele a diminuisce ad ogni generazione.

La velocità con cui la frequenza genica diminuisce dipende dalla frequenza genica iniziale e dal valore di s .

Selezione contro l'omozigote recessivo



Selezione contro uno degli omozigoti e l'eterozigote

Una popolazione in cui i genotipi eterozigote e uno degli omozigoti sono sfavoriti dalla selezione avrà

<i>genotipo</i>	<i>frequenza</i>	<i>fitness</i>
AA	p^2	1
Aa	$2pq$	$1 - hs$
aa	q^2	$1 - s$

dove

h può variare da 0 a 1

per $h = 0 \rightarrow AA$ e Aa sono uguali
 per $h = 1 \rightarrow Aa$ e aa sono uguali

Selezione contro uno degli omozigoti e l'eterozigote

Questo è il caso in cui

$$w_{AA} > w_{Aa} > w_{aa}$$

Quindi, la *fitness* media, definita come,

$$\bar{w} = p^2 w_{AA} + 2pq w_{Aa} + q^2 w_{aa}$$

sarà per questa condizione

$$\bar{w} = p^2 + 2pq(1 - hs) + q^2(1 - s)$$

$$\bar{w} = p^2 + 2pq - 2hspq + q^2 - sq^2$$

$$\bar{w} = 1 - 2hspq - sq^2$$

che corrisponde a 1 meno la quota perduta a causa della selezione *hs* sull'eterozigote e *s* sull'omozigote *aa*.

Selezione contro uno degli omozigoti e l'eterozigote

La frequenza dell'allele a alla generazione successiva sarà quindi

$$q' = \frac{pq(1 - hs) + q^2(1 - s)}{\bar{w}}$$

$$q' = \frac{pq - hspq + q^2 - sq^2}{1 - 2hspq - sq^2}$$

$$q' = \frac{q(p + q) - hspq - sq^2}{1 - 2hspq - sq^2}$$

$$q' = \frac{q - hspq - sq^2}{1 - 2hspq - sq^2}$$

Selezione contro uno degli omozigoti e l'eterozigote

La differenza tra due generazioni sarà quindi

$$\begin{aligned}
 \Delta q &= q' - q = \frac{q - hspq - sq^2}{1 - 2hspq - sq^2} - q = \\
 &= \frac{q - hspq - sq^2 - q(1 - 2hspq - sq^2)}{1 - 2hspq - sq^2} = \\
 &= \frac{\cancel{q} - hspq - sq^2 - \cancel{q} + 2hspq^2 + sq^3}{1 - 2hspq - sq^2} = \\
 &= \frac{-hspq - sq^2 + 2hspq^2 + sq^2(1 - p)}{1 - 2hspq - sq^2} = \\
 &= \frac{-hspq - \cancel{sq^2} + 2hspq^2 + \cancel{sq^2} - spq^2}{1 - 2hspq - sq^2} =
 \end{aligned}$$

Selezione contro uno degli omozigoti e l'eterozigote

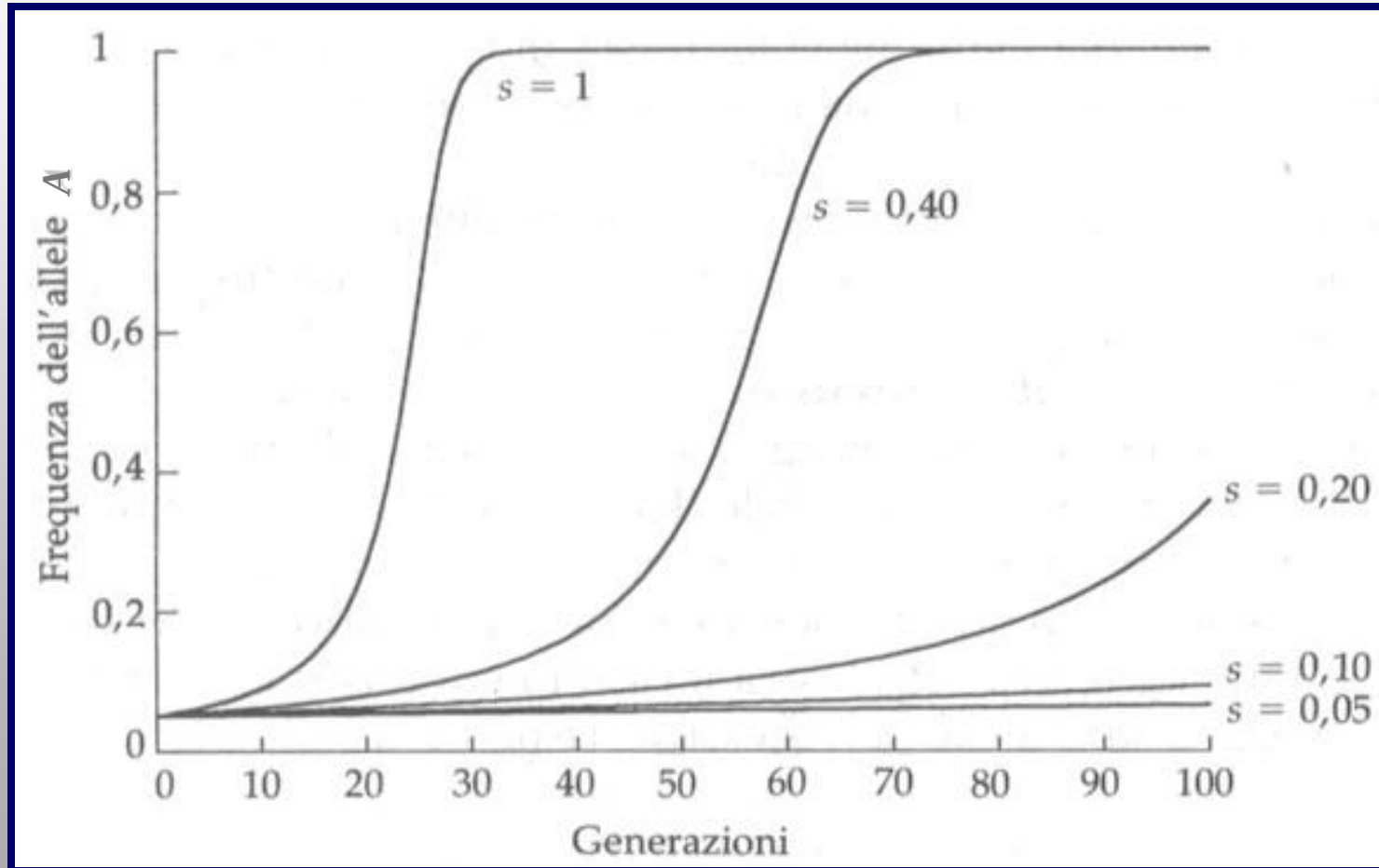
$$\begin{aligned}
 &= \frac{-hspq + 2hspq^2 - spq^2}{1 - 2hspq - sq^2} = \\
 &= \frac{-spq(h - 2hq + q)}{1 - 2hspq - sq^2} = \\
 &= -\frac{spq[h + q(1 - 2h)]}{1 - 2hspq - sq^2} =
 \end{aligned}$$

Per $p > q$ la diminuzione della frequenza allelica è più rapida che nel caso della recessività completa.

La selezione contro gli eterozigoti, oltre che contro un tipo di omozigoti, aumenta la velocità di selezione.

La conseguenza di questo tipo di selezione, detto anche **selezione direzionale**, è che l'allele **A** viene fissato.

Selezione contro uno degli omozigoti e l'eterozigote



Selezione contro l'eterozigote

Una popolazione in cui il genotipo eterozigote è sfavorito dalla selezione avrà

$$W_{A_1A_1} = W_{A_2A_2} > W_{A_1A_2}$$

e quindi

genotipo	frequenza	fitness
A_1A_1	p^2	1
A_1A_2	$2pq$	$1 - s$
A_2A_2	q^2	1

Selezione contro l'eterozigote

La *fitness* media, definita come,

$$\bar{w} = p^2 w_{A_1 A_1} + 2pq w_{A_1 A_2} + q^2 w_{A_2 A_2}$$

sarà in questo caso

$$\bar{w} = p^2 + 2pq(1 - s) + q^2$$

$$\bar{w} = p^2 + 2pq - 2spq + q^2$$

$$\bar{w} = 1 - 2spq$$

Selezione contro l'eterozigote

La frequenza dell'allele A_2 alla generazione successiva sarà quindi

$$q' = \frac{pq(1 - s) + q^2}{\bar{w}}$$

$$q' = \frac{pq - spq + q^2}{1 - 2spq}$$

$$q' = \frac{q(p + q) - spq}{1 - 2spq}$$

$$q' = \frac{q - spq}{1 - 2spq}$$

Selezione contro l'eterozigote

La differenza tra due generazioni sarà quindi

$$\begin{aligned}
 \Delta q &= q' - q = \frac{q - spq}{1 - 2spq} - q = \\
 &= \frac{q - spq - q(1 - 2spq)}{1 - 2spq} = \\
 &= \frac{\cancel{q} - spq - \cancel{q} + 2spq^2}{1 - 2spq} = \\
 &= \frac{-spq(1 - 2q)}{1 - 2spq} = \\
 &= \frac{-spq(1 - q - q)}{1 - 2spq} = -\frac{spq(p - q)}{1 - 2spq}
 \end{aligned}$$

Selezione contro l'eterozigote

Quindi, dato che

$$\Delta q = q' - q = - \frac{spq(p - q)}{1 - 2spq}$$

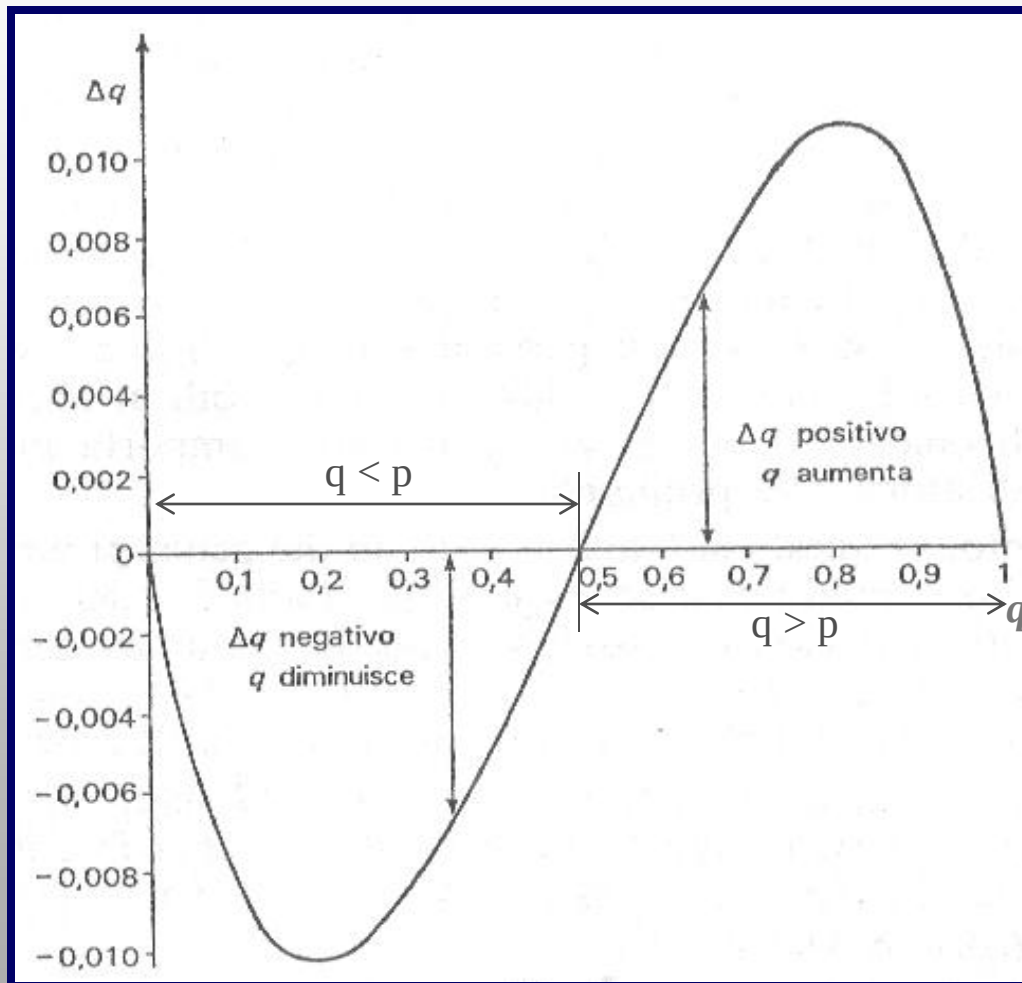
per

$p = q \rightarrow \Delta q = 0 \rightarrow$ le frequenze alleliche non cambiano

$p > q \rightarrow \Delta q < 0 \rightarrow$ la frequenza q diminuisce

$p < q \rightarrow \Delta q > 0 \rightarrow$ la frequenza q aumenta

Selezione contro l'eterozigote



Selezione a favore dell'eterozigote Polimorfismo bilanciato

Una popolazione in cui il genotipo eterozigote è favorito dalla selezione avrà

genotipo	frequenza	fitness
$A_1 A_1$	p^2	$1 - s$
$A_1 A_2$	$2pq$	1
$A_2 A_2$	q^2	$1 - t$

dove

s è il coefficiente di selezione contro l'omozigote $A_1 A_1$

t è il coefficiente di selezione contro l'omozigote $A_2 A_2$

Polimorfismo bilanciato

In questo caso la *fitness* media, definita come,

$$\bar{w} = p^2 w_{A_1 A_1} + 2pq w_{A_1 A_2} + q^2 w_{A_2 A_2}$$

sarà per questa condizione

$$\bar{w} = p^2(1 - s) + 2pq + q^2(1 - t)$$

$$\bar{w} = p^2 - sp^2 + 2pq + q^2 - tq^2$$

$$\bar{w} = 1 - sp^2 - tq^2$$

Polimorfismo bilanciato

La frequenza dell'allele A_2 alla generazione successiva sarà quindi

$$q' = \frac{pq + q^2(1 - t)}{\bar{w}}$$

$$q' = \frac{pq + q^2 - tq^2}{1 - sp^2 - tq^2}$$

$$q' = \frac{q(p + q) - tq^2}{1 - sp^2 - tq^2}$$

$$q' = \frac{q - tq^2}{1 - sp^2 - tq^2}$$

che corrisponde alla frequenza di q della generazione precedente, meno la quota di omozigoti A_2A_2 selezionati, diviso la totalità dei nati.

Polimorfismo bilanciato

La differenza tra due generazioni sarà quindi

$$\begin{aligned}
 \Delta q &= q' - q = \frac{q - tq^2}{1 - sp^2 - tq^2} - q = \\
 &= \frac{q - tq^2 - q(1 - sp^2 - tq^2)}{1 - sp^2 - tq^2} = \\
 &= \frac{\cancel{q} - tq^2 - \cancel{q} + sp^2q + tq^3}{1 - sp^2 - tq^2} = \\
 &= \frac{-tq^2 + sp^2q + tq^3}{1 - sp^2 - tq^2} = \frac{sp^2q - tq^2(1 - q)}{1 - sp^2 - tq^2} = \\
 &= \frac{sp^2q - tpq^2}{1 - sp^2 - tq^2} = \frac{pq(sp - tq)}{1 - sp^2 - tq^2}
 \end{aligned}$$

Polimorfismo bilanciato

Le frequenze alleliche in caso di selezione a favore dell'eterozigote raggiungono l'equilibrio quando

$$\Delta q = 0$$

quindi

$$\frac{pq(sp - tq)}{1 - sp^2 - tq^2} = 0$$

$$sp - tq = 0$$

$$sp = tq$$

Polimorfismo bilanciato

Per

$$sp - tq = 0$$

abbiamo

$$sp - t(1 - p) = 0$$

$$sp - t + tp = 0$$

$$p(s + t) - t = 0$$

$$p(s + t) = t$$

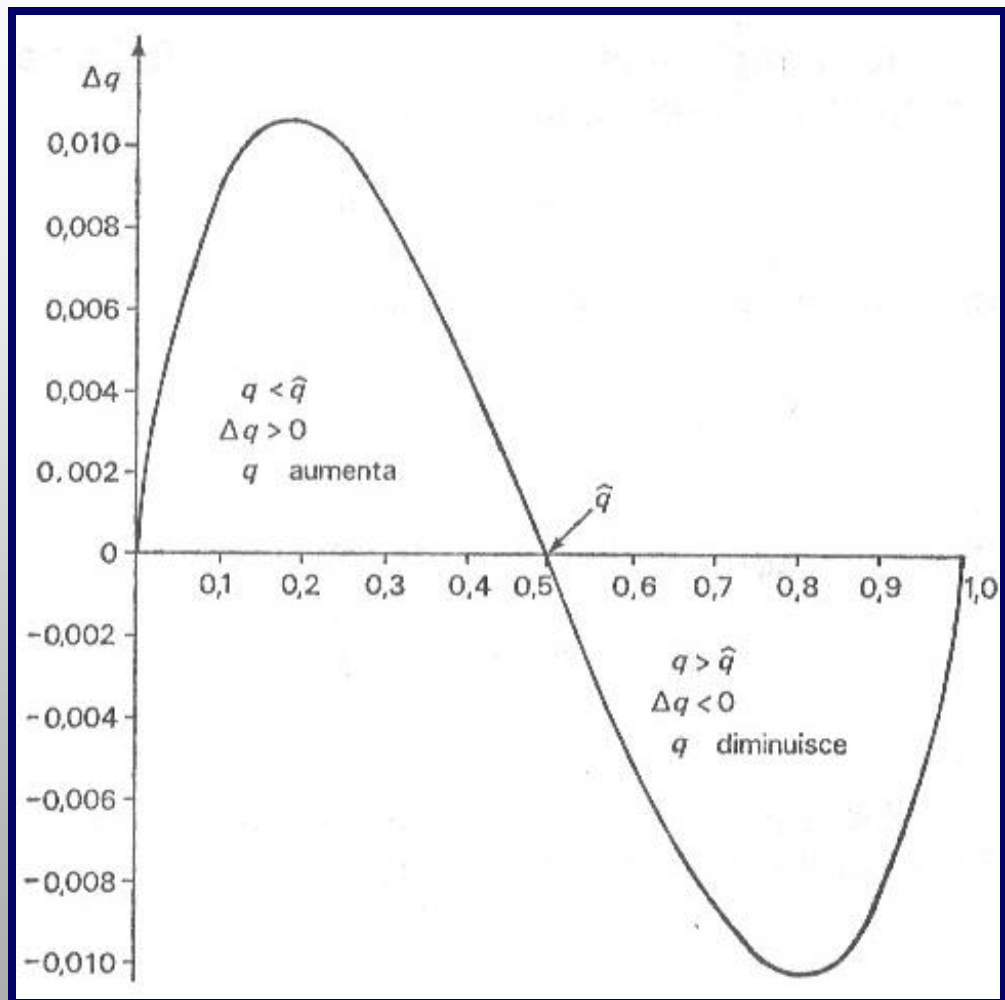
e quindi all'equilibrio

$$\hat{p} = \frac{t}{s + t}$$

e analogamente

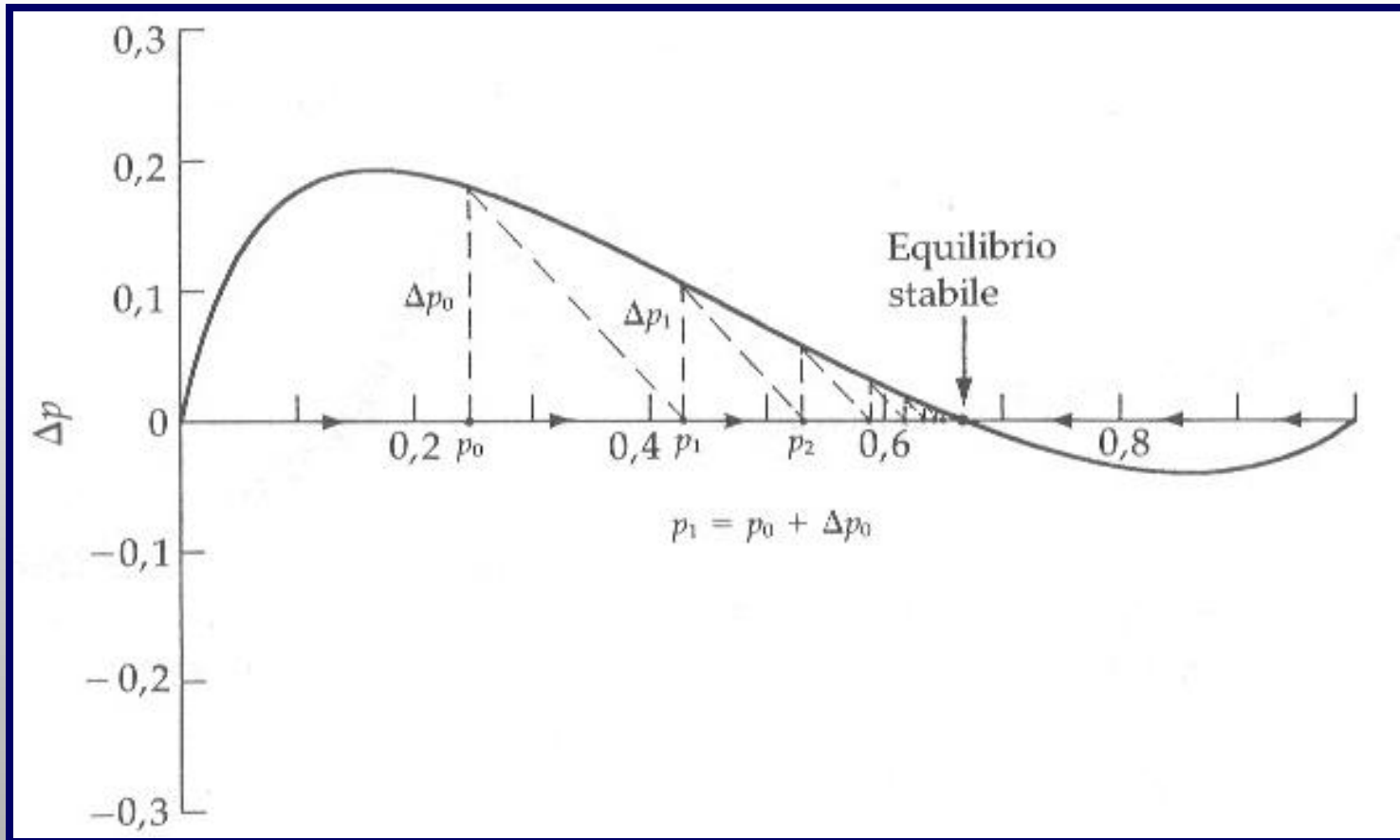
$$\hat{q} = \frac{s}{s + t}$$

Polimorfismo bilanciato



$s = t \longrightarrow$ il valore di q all'equilibrio è 0,5

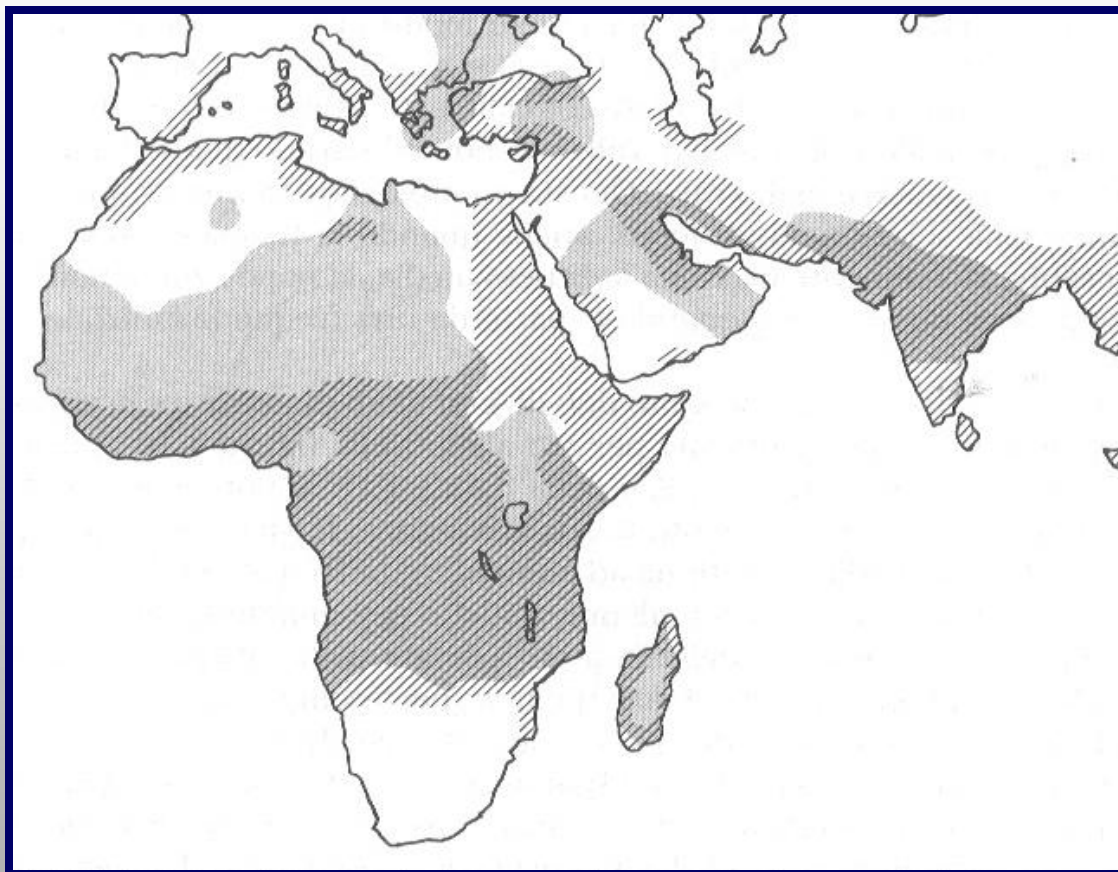
Polimorfismo bilanciato



$s = 0.4$ e $t = 0.8 \longrightarrow$ il valore delle frequenze all'equilibrio sono:

$$p = 0,67 \text{ e } q = 0,33$$

Esempio di polimorfismo bilanciato: la talassemia



Zone tratteggiate: areale dell'endemia malarica nel 1920

Zone ombreggiate: regioni con elevata anemia falciforme

Esempio di polimorfismo bilanciato: la talassemia

Rappresentazione di una popolazione talassemica in ambiente malarico

<i>genotipo</i>	<i>frequenza</i>	<i>fitness</i>	<i>coeff. selez.</i>
$\beta^A\beta^A$	p^2	$1 - s$	0.1
$\beta^A\beta^S$	$2pq$	1	0
$\beta^S\beta^S$	q^2	$1 - t$	1

Nota: in questo caso $t = 1$, cioè il genotipo è letale

Esempio di polimorfismo bilanciato: la talassemia

All'equilibrio avremo

$$\hat{p} = \frac{t}{s + t} = \frac{1}{0.1 + 1} = 0.91$$

e

$$\hat{q} = \frac{s}{s + t} = \frac{0.1}{0.1 + 1} = 0.09$$

Esempio di polimorfismo bilanciato: la talassemia

Rappresentazione di una popolazione talassemica in ambiente NON malarico

genotipo	frequenza	<i>fitness</i>	coeff. selez.
$\beta^A\beta^A$	p^2	$1 - s$	0
$\beta^A\beta^S$	$2pq$	1	0
$\beta^S\beta^S$	q^2	$1 - t$	1

Nota: anche in questo caso $t = 1$, cioè il genotipo è letale

La selezione agirà solo sull'omozigote $\beta^S\beta^S$ e di conseguenza la frequenza dell'allele β^S tenderà al limite a zero.