

Genetica applicata alla zootecnia

L'espressione dei geni nel fenotipo

2. Frequenze alleliche e HWE

Prof. Giulio Pagnacco

Il polimorfismo del DNA più semplice è quello di un singolo nucleotide

...ACCCACATTT ATCAT**T**TATG GCCATTCCAT...
...TGGGTGTAAA TAGTAAATAC CGGTAAGGTA...

...ACCCACATTT ATCAT**A**TATG GCCATTCCAT...
...TGGGTGTAAA TAGTATATAC CGGTAAGGTA...

In una popolazione possono essere presenti individui AA, AT e TT con frequenze diverse. Ad esempio:

| Genotipo | Frequenza |
|----------|-----------|
| AA | 500 |
| AT | 400 |
| TT | 100 |
| Totale | 1.000 |

$$freq(A) = \frac{500 + 500 + 400}{2000} = 0,7 = p$$

$$freq(T) = \frac{100 + 100 + 400}{2000} = 0,3 = q$$

Relazione tra frequenze genotipiche e frequenze alleliche (o geniche)

Esempio: una popolazione equina presenta polimorfismo al gene Agouti

$$p + q = 1$$

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

| | Freq. $A = 0,7 = p$ | Freq. $a = 0,3 = q$ |
|-----------|----------------------------------|--------------------------------------|
| $A = 0,7$ | $AA = 0,49 = p^2$ Cavalli Bai | $Aa = 0,21 = pq$ Cavalli Bai |
| $a = 0,3$ | $aA = 0,21 = qp$ Cavalli Bai | $aa = 0,09 = q^2$ Cavalli Morelli |

Stabilità delle frequenze genotipiche e alleliche da una generazione all'altra

| | p^2 (AA) | $2pq$ (AT) | q^2 (TT) |
|------------|----------------------------|--|----------------------------|
| p^2 (AA) | p^4 (AA) | p^3q (AA) p^3q (AT) | p^2q^2 (AT) |
| $2pq$ (AT) | p^3q (AA) p^3q (AT) | p^2q^2 (AA) $2p^2q^2$ (AT) p^2q^2 (TT) | pq^3 (AT) pq^3 (TT) |
| q^2 (TT) | p^2q^2 (AT) | pq^3 (AT) pq^3 (TT) | q^4 (TT) |

$$AA = p^4 + 2p^3q + p^2q^2 = p^2(p^2 + 2pq + q^2) = p^2$$

Le frequenze restano stabili da una generazione all'altra **se non vi è selezione** (accoppiamenti casuali) e **se la dimensione della popolazione è molto ampia**. In queste condizioni si dice che la popolazione è in **Equilibrio di Hardy-Weinberg (HWE)**

ESEMPIO. Se le condizioni di HWE sono rispettate i gameti che hanno generato la popolazione campionata ($p = 0,7$ e $q = 0,3$) dovevano produrre la seguente situazione

| Genotipo | Frequenza osservata | Frequenza attesa | |
|---------------|---------------------|------------------|--------------|
| AA | 500 | $p^2 N$ | 490 |
| AT | 400 | $2pq N$ | 420 |
| TT | 100 | $q^2 N$ | 90 |
| Totale | 1.000 | | 1.000 |

La differenza tra frequenze osservate e attese è piccola quindi le condizioni di HWE sono rispettate

1. La selezione escludendo alcuni animali dalla riproduzione, produce una **variazione direzionale** delle frequenze
1. La variazione di frequenza interessa solo i geni coinvolti nel carattere in selezione
2. Se la popolazione è di piccola dimensione, per effetto del campionamento dei pochi riproduttori, può verificarsi una variazione casuale delle frequenze (**Deriva genetica**)

Ad esempio: $p = 0,7$ e $q = 0,3$.

| Dimensione della popolazione | $0,7 \pm DS(p)$ |
|------------------------------|-----------------|
| 10 | 0,102 |
| 50 | 0,046 |
| 200 | 0,023 |
| 1.000 | 0,010 |
| 10.000 | 0,003 |

$$DS(p) = \sqrt{\frac{pq}{2N}}$$

Grazie

Per informazioni:
info@dropacademy.eu

