

L'unione della teoria dell'evoluzione darwiniana con i principi della genetica mendeliana portò, agli inizi del XX secolo, alla nascita di una nuova branca della genetica: la **genetica di popolazioni**. Essa si occupa dello studio del **pool genico di una popolazione**, ossia dell'*insieme degli alleli di tutti i geni degli individui* che la compongono, analizzandone la struttura, le modificazioni e le forze che le hanno prodotte.

In genetica si definisce **popolazione** un *gruppo di organismi della stessa specie che si incrociano in un certo spazio e in un certo periodo di tempo*.

Un altro concetto importante nella genetica di popolazioni è quello di **fitness** o **successo biologico**, con cui, più che indicare gli individui meglio adattati all'ambiente, si tiene conto del numero di discendenti che riescono a sopravvivere, trasmettendo i loro alleli alle generazioni successive.

Nel 1908 **Godfrey Harold Hardy** (1887-1947) e **Wilhelm Weinberg** (1862-1937) dimostrarono che negli organismi diploidi la ricombinazione genica che avviene a ogni generazione non cambia il pool genico di una popolazione: il pool genico tende a mantenersi in una condizione di equilibrio in cui le frequenze dei vari genotipi rimangono costanti (**equilibrio di Hardy-Weinberg**). Tale principio si realizza solo se si verificano le seguenti condizioni teoriche:

- accoppiamento casuale;
 - assenza di nuove mutazioni;
 - assenza di incroci con altre popolazioni (che apporterebbero nuovi geni);
 - grandi dimensioni della popolazione (in una popolazione molto piccola le *frequenze alleliche*⁽¹⁾ potrebbero infatti essere alterate per il solo effetto del caso);
 - assenza di selezione (tutti gli individui devono avere la stessa probabilità di sopravvivere e di riprodursi dando prole feconda).
- Una popolazione naturale è quasi sempre lontana dall'equilibrio poiché difficilmente si realizzano le condizioni elencate.



Godfrey Harold Hardy.



Wilhelm Weinberg.

(1) Se si considera un gene con due soli alleli (indicati rispettivamente con A e a) la frequenza allelica si definisce come il numero di volte in cui un allele è presente in una popolazione, diviso il numero totale di cromosomi che portano tale gene. Se, per esempio, una popolazione è costituita da 5 individui AA, 10 Aa e 5 aa, la frequenza dell'allele A (indicata con p) sarà:

$$p = \frac{(5 \cdot 2) + (10 \cdot 1)}{40} = \frac{20}{40} = 0,5$$



LE FORZE CAPACI DI MODIFICARE LE FREQUENZE GENICHE

Le principali cause che possono generare cambiamenti nelle frequenze alleliche e genotipiche di una popolazione sono diverse.

- **Mutazioni.** Generano nuovi alleli e quindi nuovi caratteri, il “materiale grezzo” su cui agisce l'evoluzione. A causa della bassa probabilità con cui si verificano, a ogni generazione esse possono modificare solo minimamente le frequenze di un determinato allele di una popolazione. Dal punto di vista della genetica di popolazioni è importante notare che le mutazioni, sebbene possano essere influenzate da svariati fattori ambientali, sono prodotte indipendentemente dall'ambiente e dal vantaggio o svantaggio potenziale che possono apportare a un organismo (Figura 1a).

- **Deriva genetica.** È la *variazione casuale delle frequenze geniche* e si verifica soprattutto nelle popolazioni di piccole dimensioni. In una grande popolazione, infatti, se alcuni membri della popolazione portatori dell'allele accidentalmente muoiono prima di riprodursi, la frequenza dell'allele rimarrà pressoché inalterata; nel caso di una piccola popolazione, invece, vi è un'elevata probabilità che l'allele scompaia del tutto. L'**effetto del fondatore** si verifica quando una piccola popolazione si separa da una più grande. In tal caso è probabile che le sue frequenze alleliche non siano le stesse della popolazione originaria, con presenza di alcuni alleli rari in percentuale maggiore o, viceversa, completa assenza di altri (Figura 1b). Un esempio è dato dalla popolazione Amish della Pennsylvania, nella quale un allele recessivo si manifesta con una frequenza sorprendentemente elevata. L'**effetto collo di bottiglia** si verifica quando una popolazione viene ridotta notevolmente di numero, per esempio da una catastrofe naturale: negli individui sopravvissuti la frequenza di un certo allele sarà piuttosto diversa da quella originaria e molti alleli potranno essere scomparsi. Poiché in entrambi i casi le frequenze alleliche si saranno modificate per deriva genetica, si può affermare che la popolazione si è evoluta in assenza di selezione.

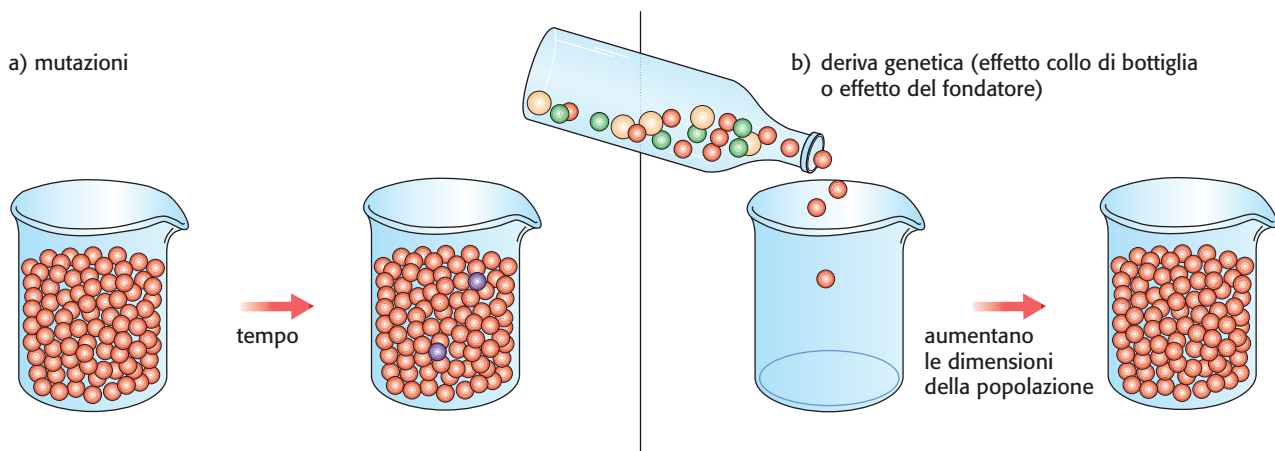


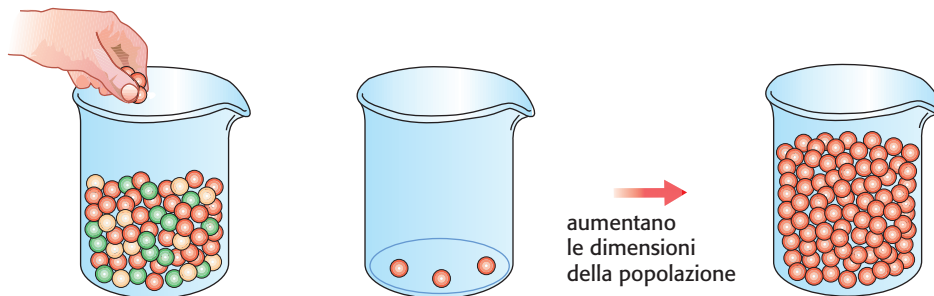
Figura 1 Le forze in grado di modificare le frequenze geniche di una popolazione.



• **Inbreeding** (accoppiamento tra consanguinei) e **accoppiamenti non casuali**.

L'accoppiamento tra consanguinei può verificarsi in popolazioni molto ridotte anche se la maggior parte delle specie adotta accorgimenti particolari, che favoriscono l'incrocio tra individui non troppo imparentati. Gli accoppiamenti non casuali si verificano spesso per fattori comportamentali. Le oche delle nevi, per esempio, possono essere azzurre o bianche; poiché le oche bianche tendono ad accoppiarsi con oche bianche e le azzurre con oche azzurre, in tale popolazione gli accoppiamenti non sono casuali. In questi accoppiamenti aumenta notevolmente la frequenza degli omozigoti, anche se non si modificano globalmente le frequenze alleliche (Figura 1c). In questo modo molti alleli recessivi possono esprimersi venendo esposti all'azione della selezione naturale.

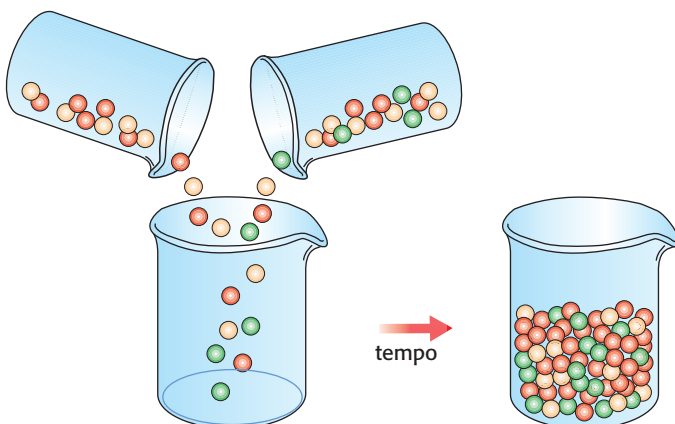
c) inbreeding e accoppiamenti non casuali



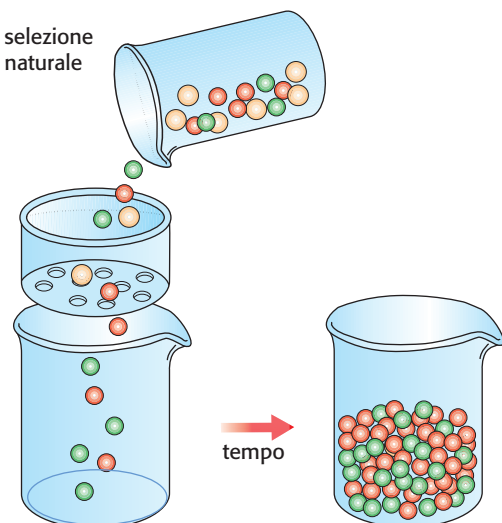
• **Flusso genico**. Si verifica quando individui di una popolazione si incrociano con individui provenienti da un'altra popolazione, a seguito di un'emigrazione o immigrazione. Nella popolazione possono essere introdotti nuovi alleli e possono cambiare le frequenze alleliche (Figura 1d).

• **Selezione naturale**. È il principale meccanismo capace di modificare le frequenze geniche di una popolazione (Figura 1e). Anche se non è in grado di eliminare gli alleli dannosi, la selezione naturale fa sì che, a ogni generazione, essi siano sempre meno, diminuendone gradualmente le frequenze (Figura 2). Un esempio di selezione è quello che riguarda la *Biston betularia* (Figura 3).

d) flusso genico



e) selezione naturale



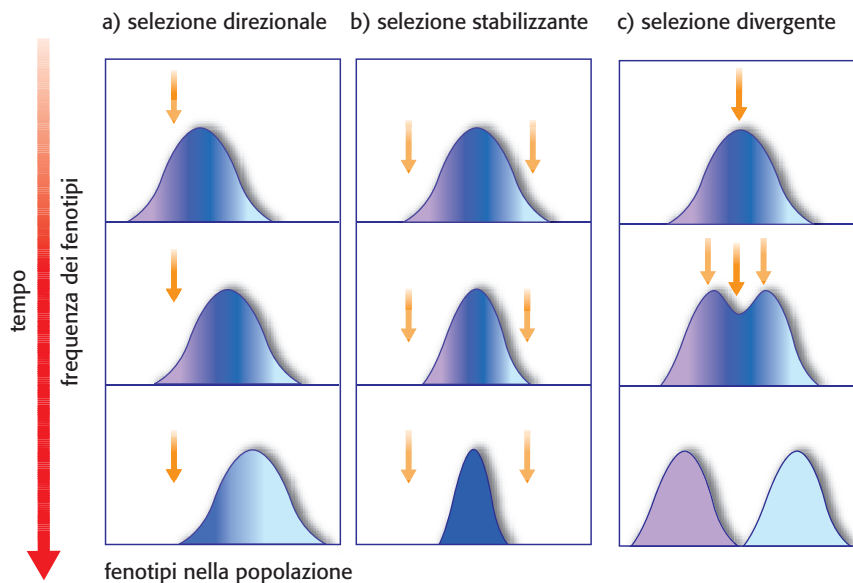


Figura 2 Tre principali tipi di selezione in base agli effetti che essa produce sulle frequenze geniche (curva a campana) di una popolazione; le frecce indicano contro quali forme agisce nel tempo la selezione.

a) Selezione direzionale: modifica le frequenze di uno o più caratteri in una certa direzione favorendo il fenotipo che meglio si adatta alle nuove caratteristiche ambientali (per esempio, la selezione praticata dagli allevatori per ottenere animali più produttivi).

b) Selezione stabilizzante: tende a operare contro i fenotipi estremi, favorendo gli individui con caratteristiche intermedie.

c) Selezione divergente: favorisce gli individui con caratteristiche estreme. Essa può avere un ruolo importante nell'origine di nuove specie.



Figura 3 *Biston betularia* è una farfalla notturna diffusa in Inghilterra. All'inizio del XIX secolo la maggior parte delle farfalle era di colore chiaro mentre le scure erano estremamente rare. Con la rivoluzione industriale la quantità crescente di smog fece annerire le cortecce degli alberi sui quali le farfalle si mimetizzavano.

Così le varianti scure, che potevano meglio mimetizzarsi e quindi avevano un vantaggio selettivo, cominciarono a divenire sempre più frequenti, sino a sostituire quasi del tutto quelle chiare che continuarono a essere più numerose solo nelle campagne non inquinate. Tale fenomeno è noto come **melanismo industriale** ed è un esempio di selezione direzionale.

