

ANALISI MOLECOLARE DEL CROMOSOMA Y

**Laboratorio di genetica delle popolazioni
Università “Tor Vergata”, Roma**

L. Terrenato
P. Malaspina

**Laboratorio di genetica delle popolazioni
Università “La Sapienza”, Roma**

R. Scozzari
F. Cruciani
P. Santolamazza
A. Torroni
A. Pangrazio

**Dipartimento di Biologia Cellulare
Università della Calabria**

A. Novelletto

COLLABORATORI E SEDI PER IL REPERIMENTO DEI CAMPIONI DELLE POPOLAZIONI

I. Bianco- Roma
C. Gaudiano- Matera
G. Guanti - Bari
P. Mandich- Genova
P.F. Pignatti- Verona
A. Ragusa- Troina
V. Romano- Troina
M. Stenico - Ferrara
L. Veneziano- Roma
G. Vona - Cagliari

...ATTGCCATCCGTT...
...TAACGGTAGGCAA...

...ATTGCCGTCCGTT...
...TAACGGCAGGCAA...

Le basi nucleotidiche si susseguono lungo il DNA. Quelle di un filamento sono complementari a quelle dell'altro.

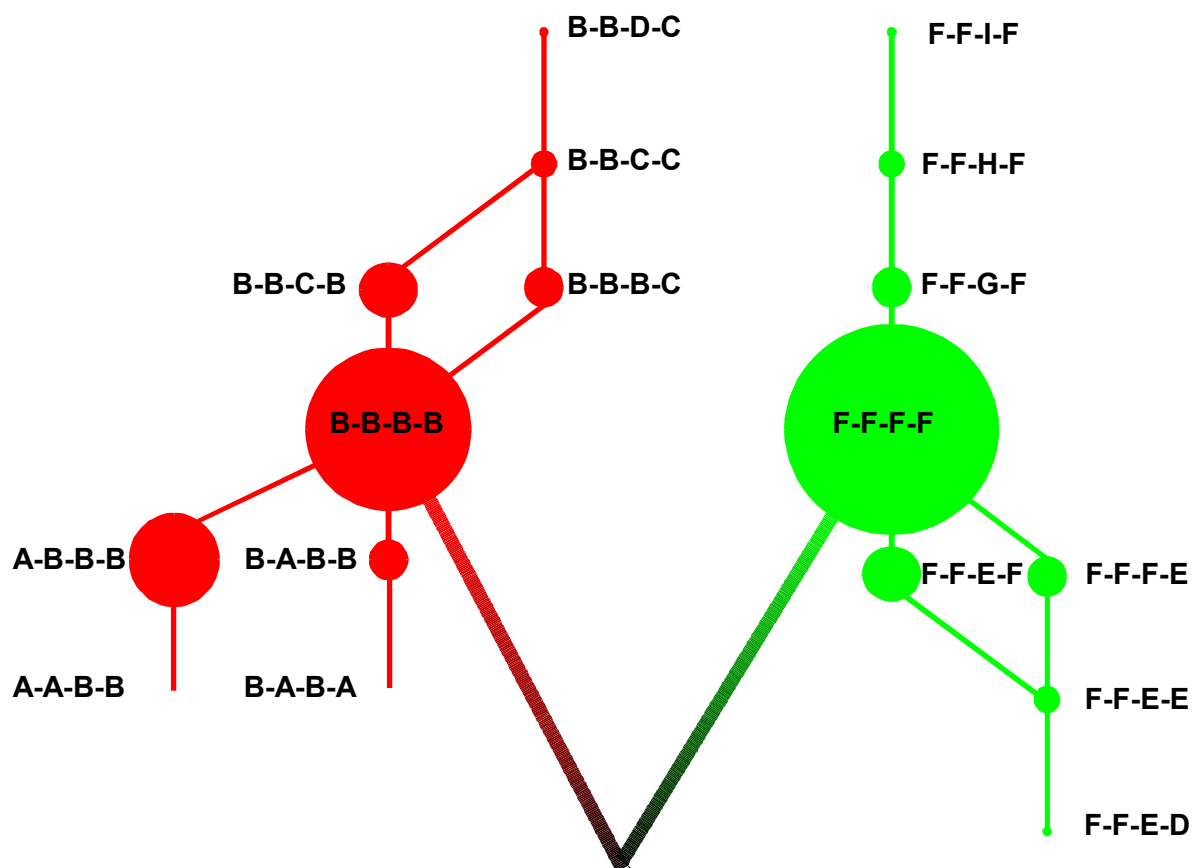
Una singola sostituzione nucleotidica consiste nel cambiamento di un nucleotide in una data posizione. Questo cambiamento e' accompagnato da un cambiamento nel filamento complementare

Le mutazioni di questo tipo accadono molto di rado e si può assumere che un cambiamento in una particolare posizione (come quello mostrato sopra) sia un evento unico. Tutti i cromosomi portatori del cambiamento saranno quindi i discendenti di un unico antenato comune (quello che originariamente ha subito la mutazione).

Questi caratteri vengono utilizzati per riconoscere i rami principali dell'albero evolutivo.

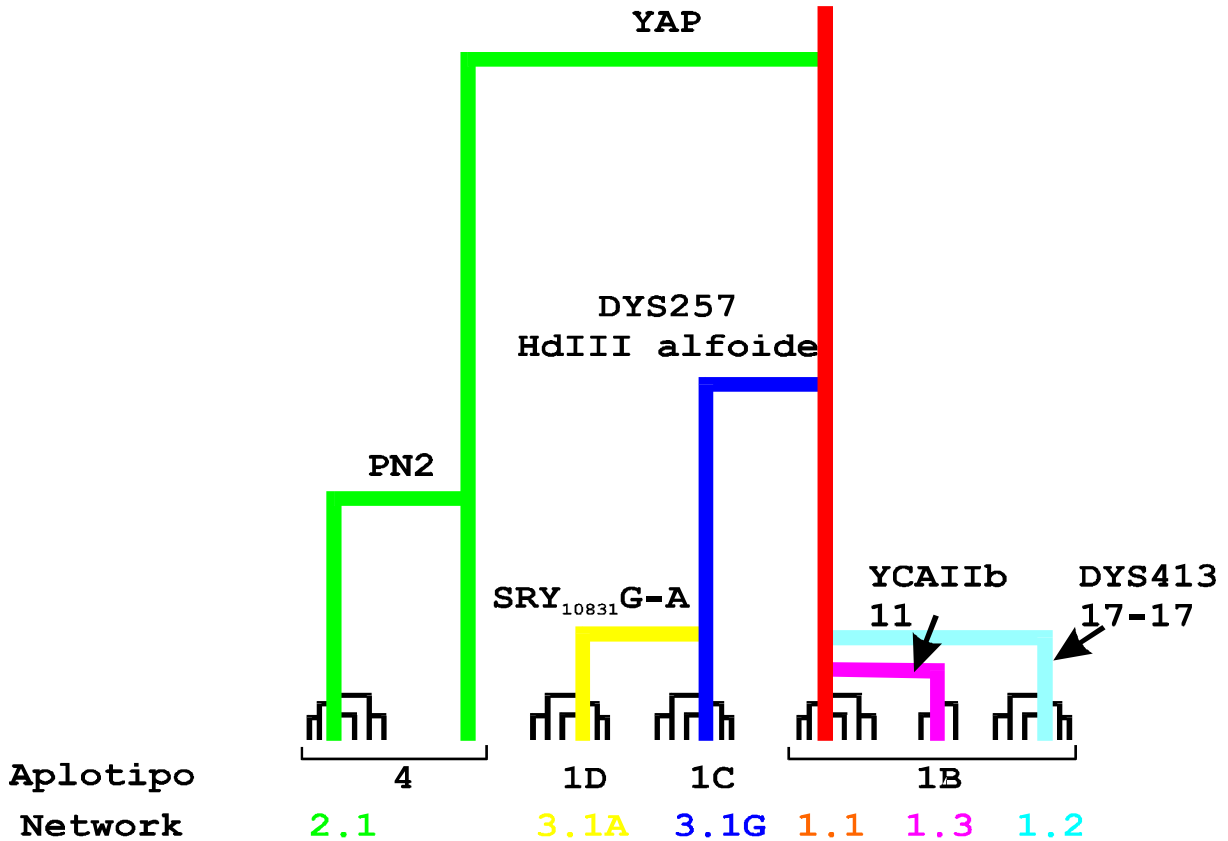
Su ogni ramo principale si accumulano altre differenze, dovute a cambiamenti mutazionali nei loci microsatelliti. Le mutazioni in questi loci sono assai frequenti e possono dare ripetutamente origine a forme alleliche uguali, ma che hanno origini indipendenti.

ESEMPIO DI NETWORK FORMATA DA QUATTRO LOCI MICROSATELLITI (gli alleli sono indicati da lettere)



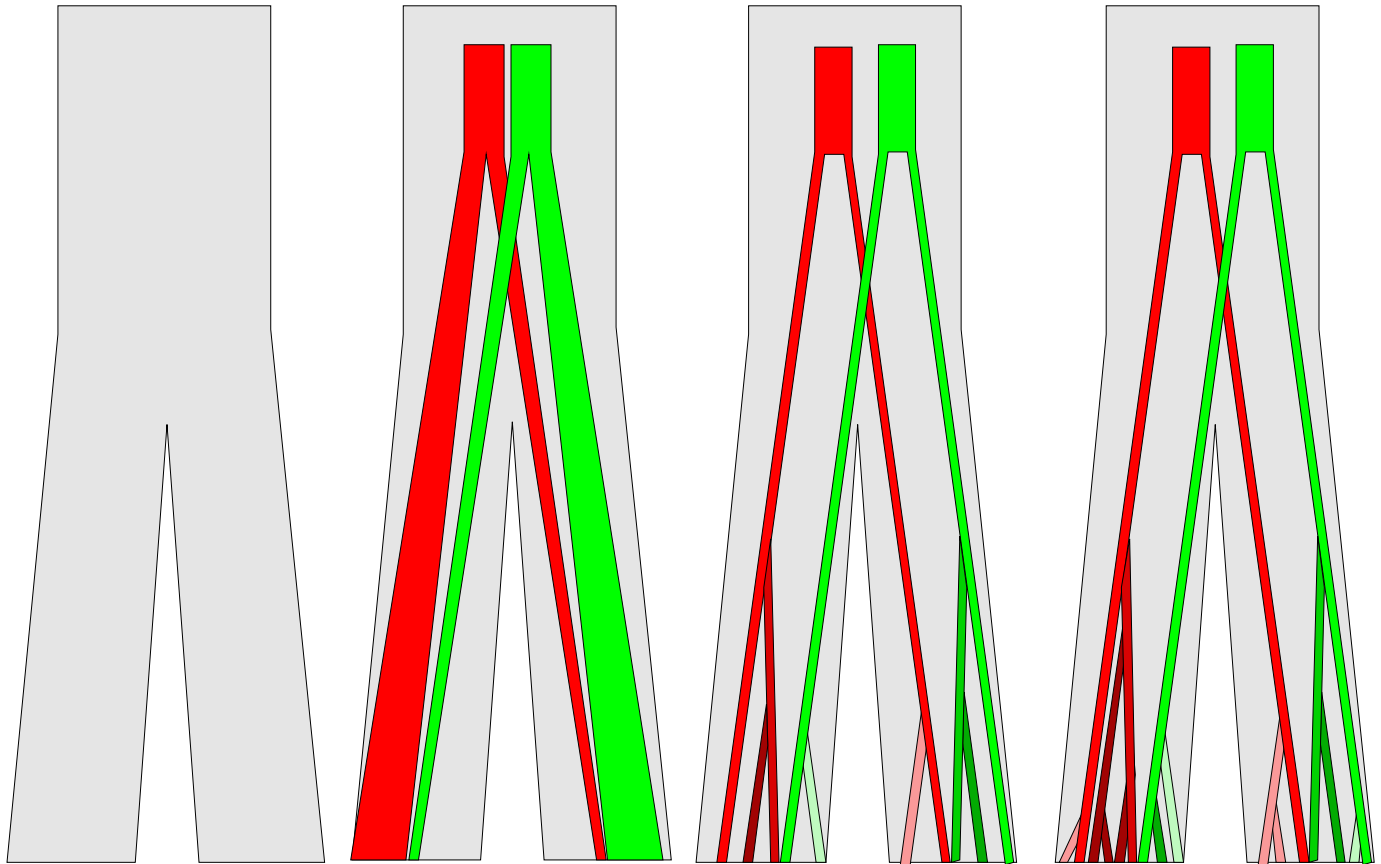
Una network è un gruppo di cromosomi con una discendenza comune recente (gruppo rosso o gruppo verde). Le relazioni di discendenza però, non possono essere rappresentate come un albero dove i rami una volta biforcati non si possono più incontrare; infatti alcune forme (es. aplotipo FFEE) si possono formare con il susseguirsi di mutazioni diverse secondo vari ordini (es. da FFFF a FFEF a FFEE oppure da FFFF a FFEE a FFEE). Il grafico corrispondente viene quindi ad avere reticolazioni anziché essere costituito di sole biforcazioni.

ALBERO FILOGENETICO DEL CROMOSOMA Y BASATO SU SINGOLE SOSTITUZIONI NUCLEOTIDICHE E MICROSATELLITI



Ogni ramo colorato dell'albero e' definito da una mutazione non ricorrente. L'altezza della biforcazione e' approssimativamente proporzionale all'antichita' della mutazione. La variazione aggiuntiva dovuta ai microsatelliti e' rappresentata dalle piccole ramificazioni in nero

PRODUZIONE DI ALLELI SPECIFICI IN CONDIZIONI DI RADIAZIONE MOLECOLARE E SUDDIVISIONE DELLA POPOLAZIONE



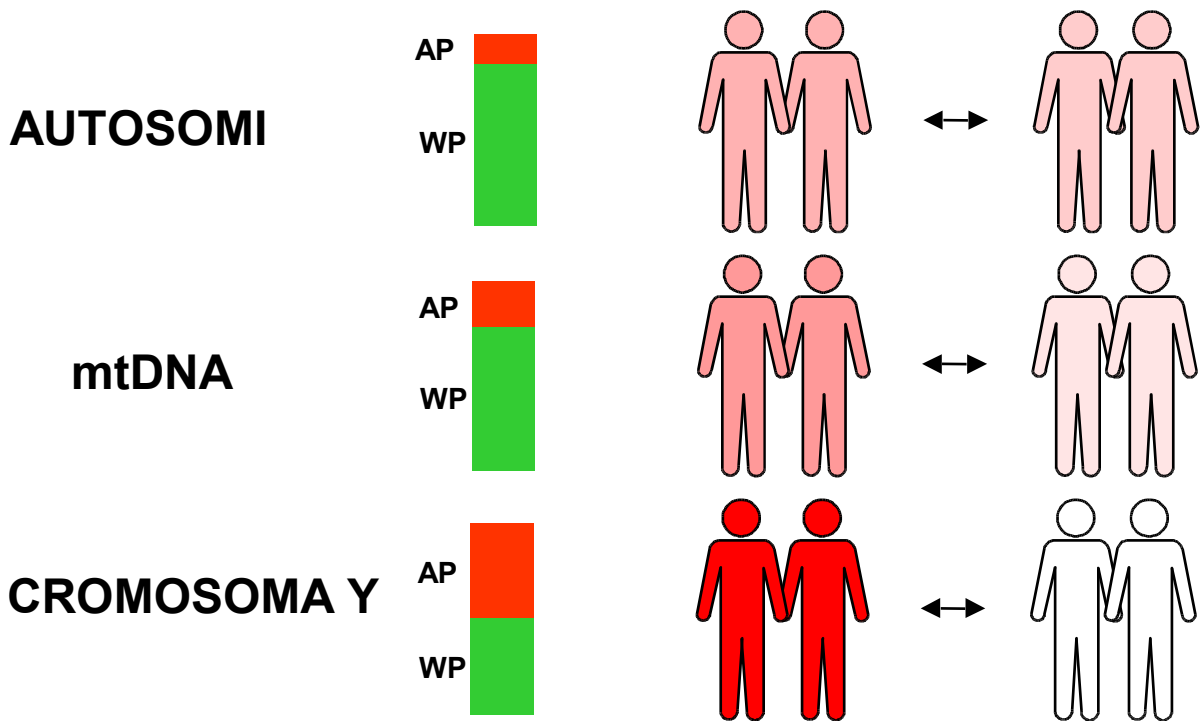
1. Suddivisione di una popolazione nel corso del tempo

2. Se il tasso di mutazione è basso nelle popolazioni derivate si troveranno gli stessi alleli della popolazione parentale (v. colori) ma con frequenze diverse

3. Se il tasso di mutazione è intermedio, nelle popolazioni derivate si troveranno nuovi alleli, che difficilmente saranno uguali fra le due popolazioni (v. tonalità del rosso e del verde).

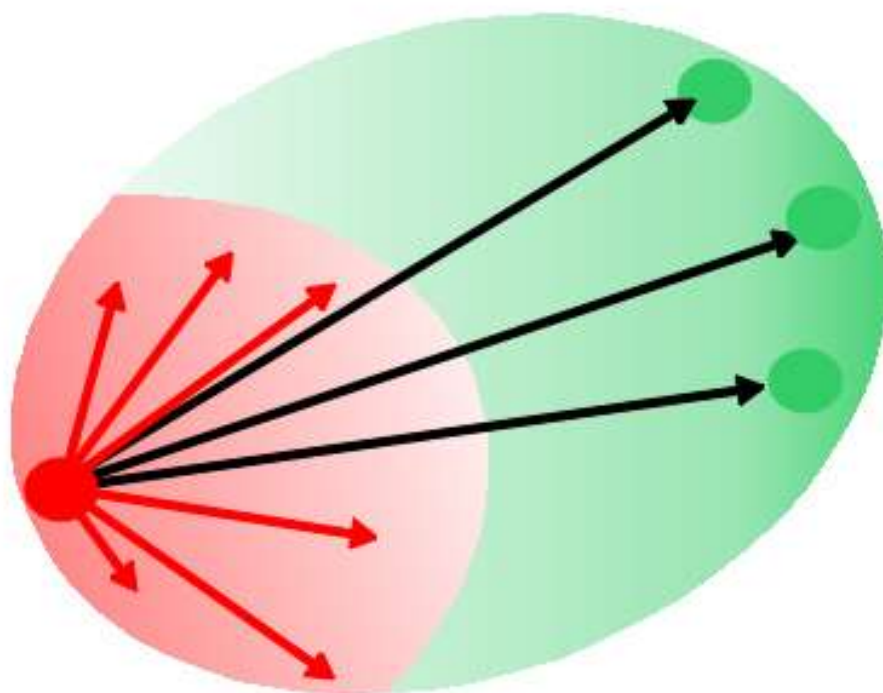
4. Se il tasso di mutazione è alto nelle popolazioni derivate si troverà un gran numero di nuovi alleli, alcuni uguali fra le due popolazioni (v. tonalità del rosso e del verde).

DIFFERENZE TRA POPOLAZIONI RIVELABILI CON DIFFERENTI PORZIONI DEL GENOMA



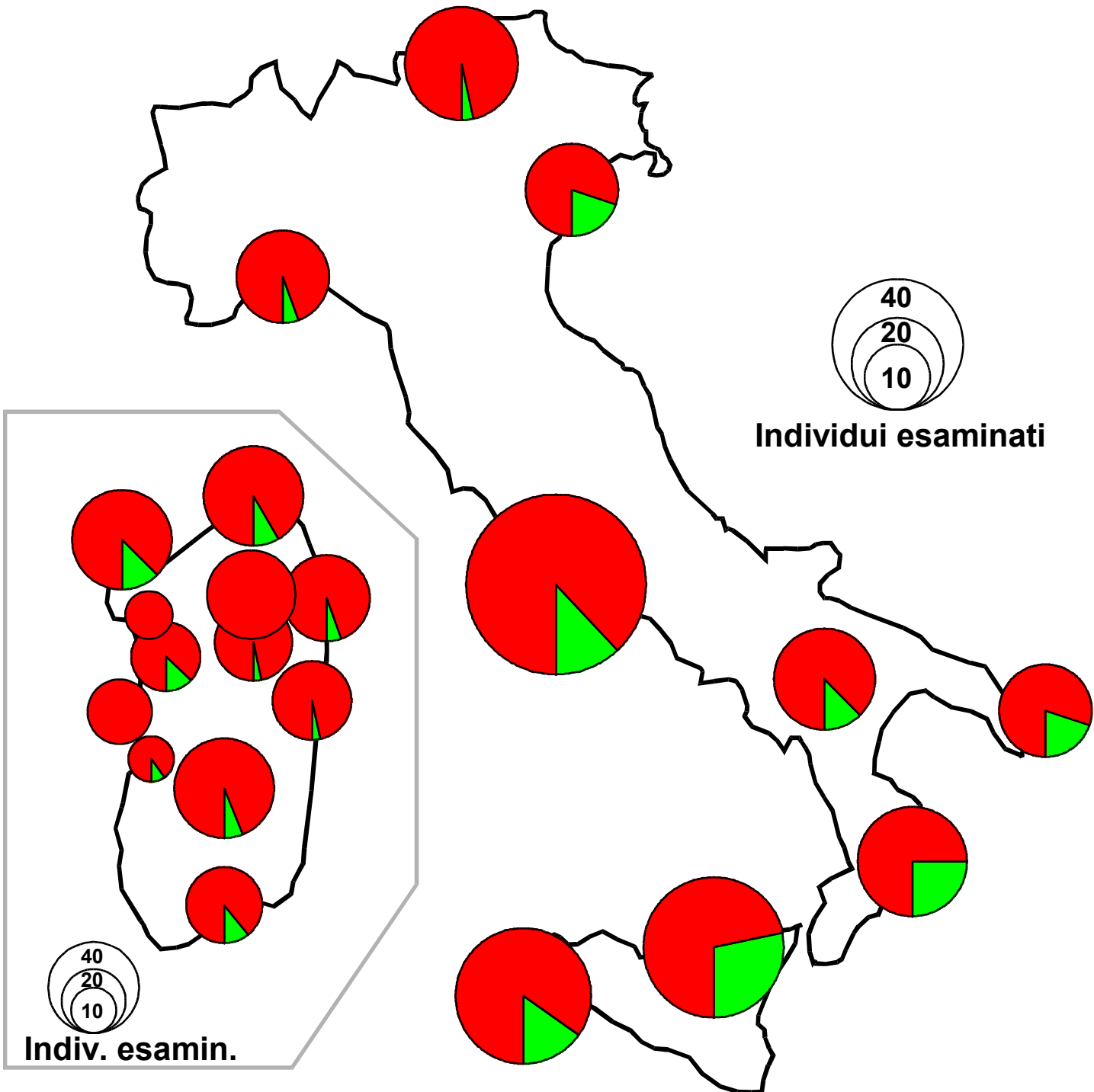
La variabilità genetica totale può essere ripartita in due quote: all'interno di popolazione (within populations=WP) e fra popolazioni (among populations=AP). Il cromosoma Y rivela una quota AP maggiore delle altre componenti del genoma. Quindi il cromosoma Y ha un potere maggiore nel rivelare differenze fra popolazioni

DISPERSIONE GEOGRAFICA DI UNA MUTAZIONE

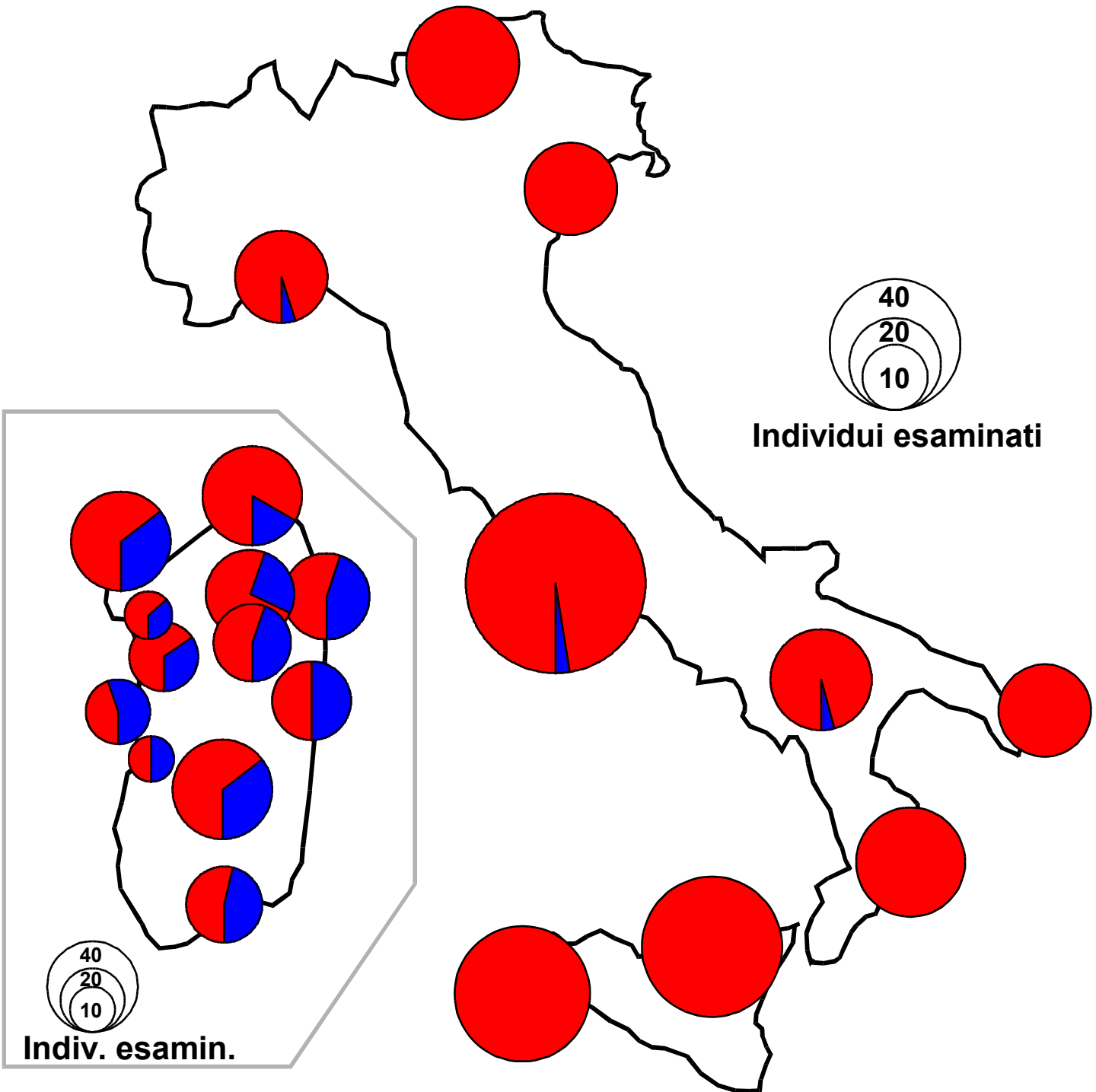


Una mutazione originatasi di recente (in rosso) tende a disperdersi formando un cline in un territorio (zona rosa), a causa del movimento degli individui che ne sono portatori (freccie rosse). Le distanze geografiche fra individui portatori della stessa mutazione sono generalmente minori delle distanze fra due individui qualsiasi (freccie nere).

Un marcatore del contributo greco alla popolazione italiana



Un esempio di effetto del fondatore nella popolazione sarda



In blu: frequenza della network 1.3