

La demografia delle popolazioni umane: inferenze basate su dati genetici

Linda Frisse
Yudong Qian

Alison Adams
Ben Voight

Anna Di Rienzo Richard Hudson

Dipartimenti di Genetica Umana ed Ecologia & Evoluzione
University of Chicago

Perche' la ricostruzione della storia demografica delle popolazioni umane

- ◆ Studio dell'evoluzione umana
- ◆ Identificazione dell'impronta della selezione naturale
- ◆ Stima del tasso di ricombinazione usando il LD
- ◆ Modelli dello spettro delle frequenze alleliche delle malattie comuni

La variazione genetica e' influenzata da due fattori fondamentali

- **Storia della popolazione**

- Dimensione della popolazione
- Struttura della popolazione

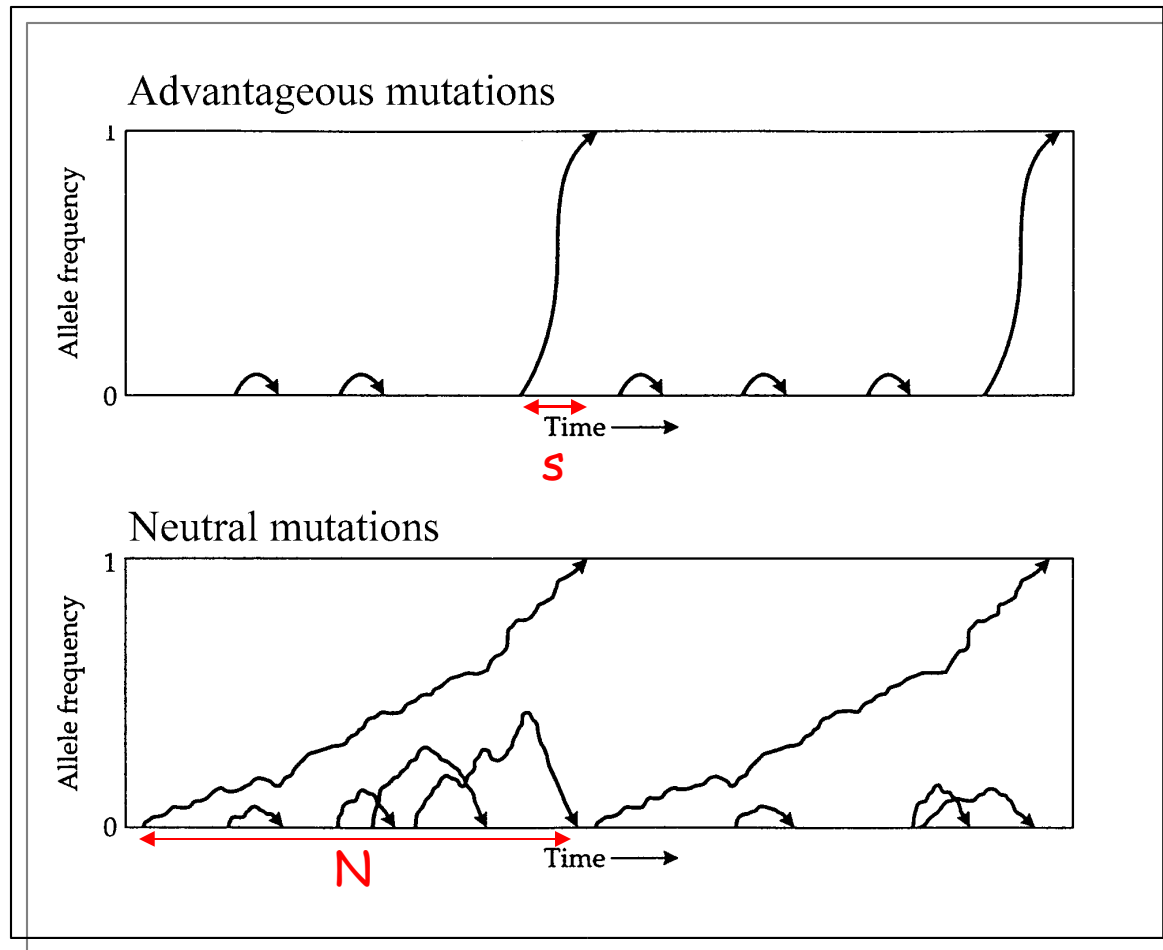
→ effetti a livello genomico

- **Selezione naturale**

- Adattamenti della specie
- Adattamenti locali

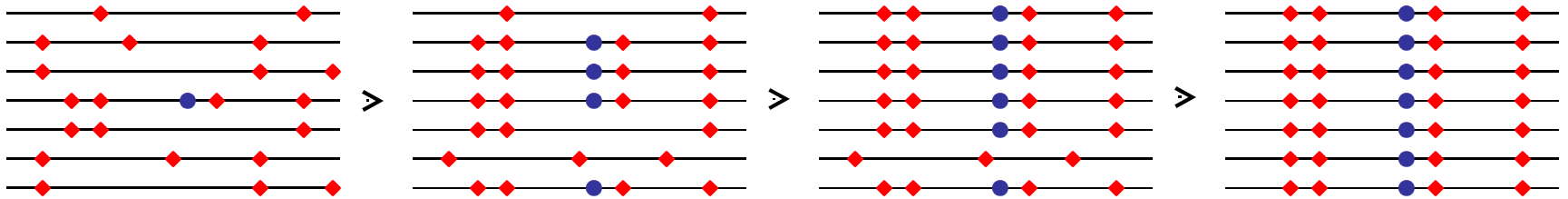
→ effetti locus-specifici

La traiettoria evolutiva di mutazioni neutrali e vantaggiose



◆ mutazione neutrale

● mutazione vantaggiosa



La selezione naturale lascia un'impronta sui polimorfismi neutrali vicini al sito selezionato. Questa impronta consiste in una perturbazione locus-specifica del pattern di variabilità che è, altrimenti, influenzato solo dalla storia della popolazione.

Esistono molti test per identificare l'impronta della selezione che si basano sull'equilibrio neutrale

Alcune assunzioni dell'equilibrio neutrale:

- Tutte le mutazioni sono neutrale
- La dimensione della popolazione e' costante
- La popolazione non e' suddivisa
- Il tasso di mutazione e ricombinazione e' uniforme
- Le mutazioni non avvengono allo stesso sito