Interreg ALCOTRA
LEMED-IBEX
Fonds européen de développement régional
Fondo europeo di sviluppo regionale

UNION EUROPÉENNE
UNIONE EUROPEA

V-A France-Italie (2014 – 2020)
III. ATTRACTIVITE DU TERRITOIRE
3.2 BIODIVERSITE: améliorer la gestion des habitats et des espèces protégées de la zone transfrontalière

PARCO NAZIONALE GRAN PARADISO

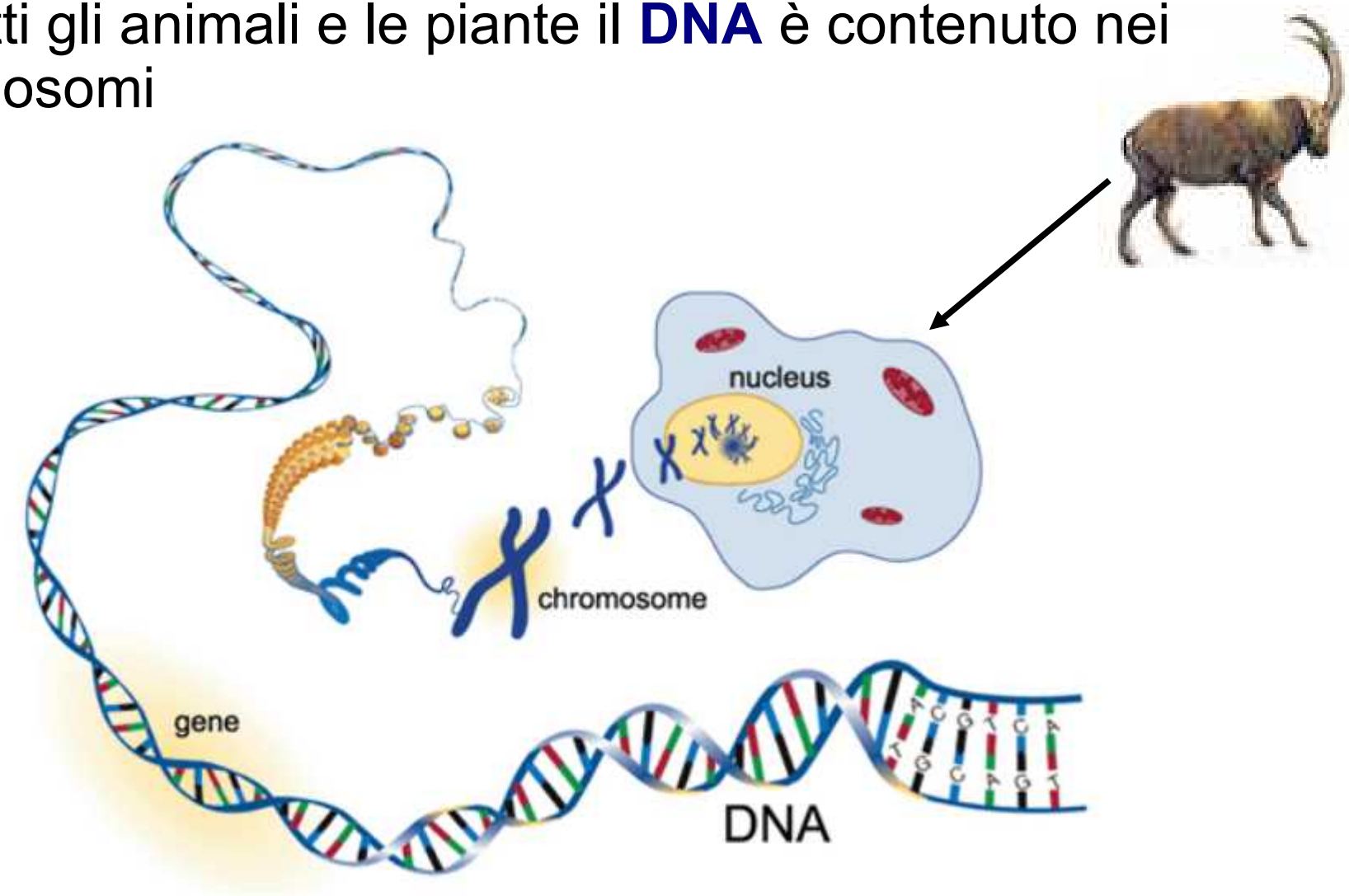
Elementi di genetica:

la variabilità genetica nelle popolazioni naturali cause ed effetti

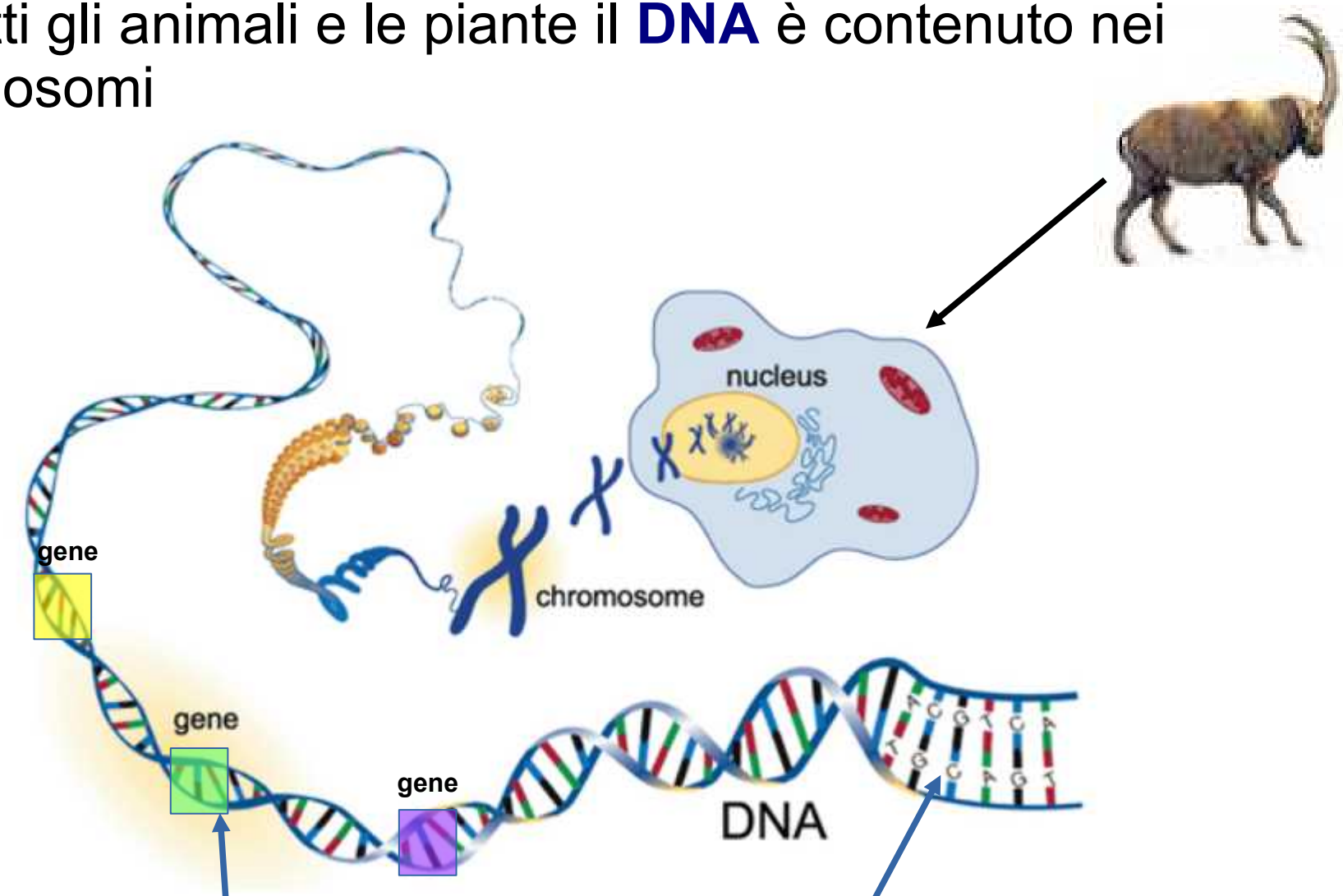
Alice Brambilla

WP 2 Divulgazione e comunicazione

In tutti gli animali e le piante il **DNA** è contenuto nei cromosomi

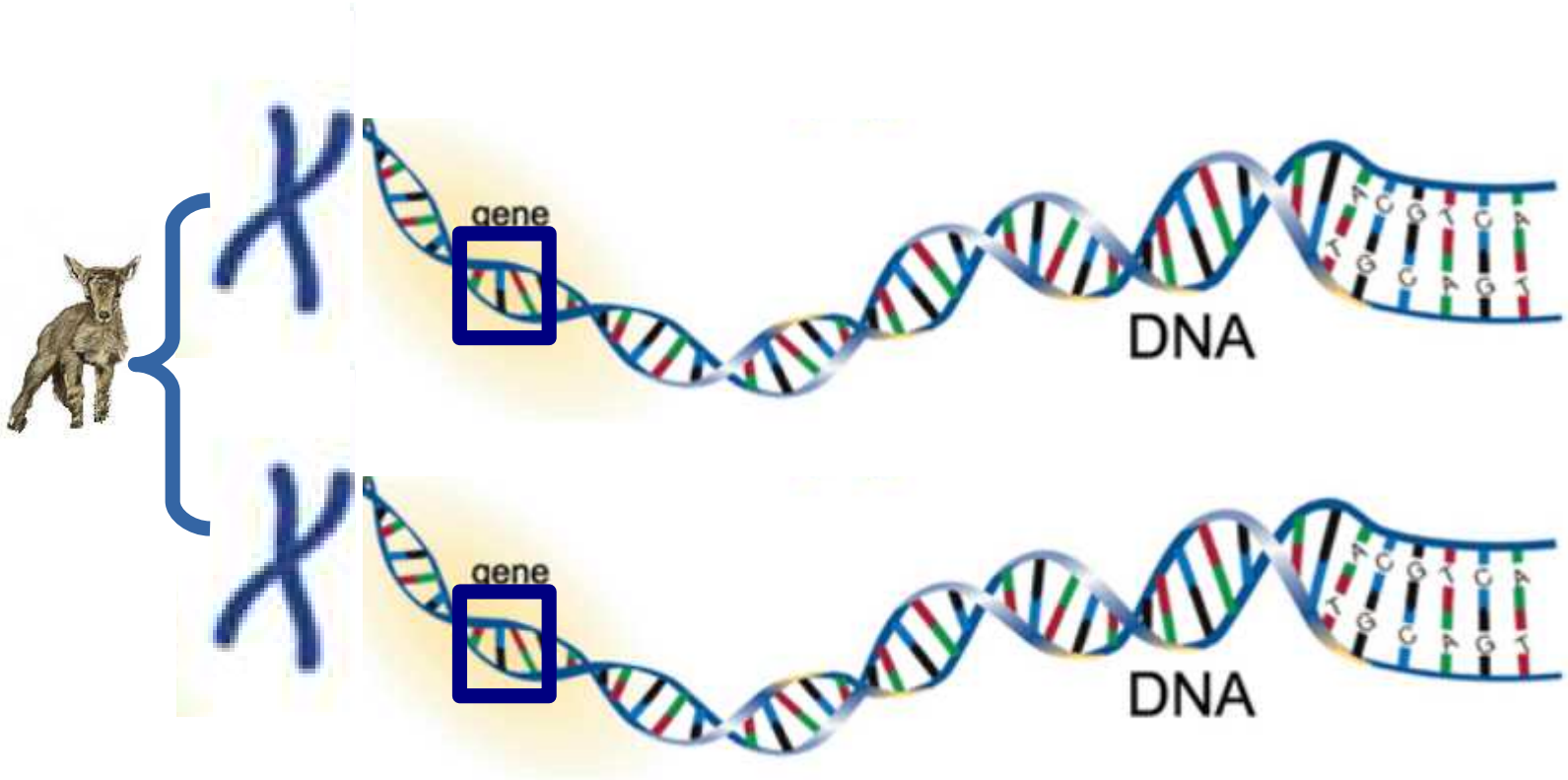


In tutti gli animali e le piante il **DNA** è contenuto nei cromosomi

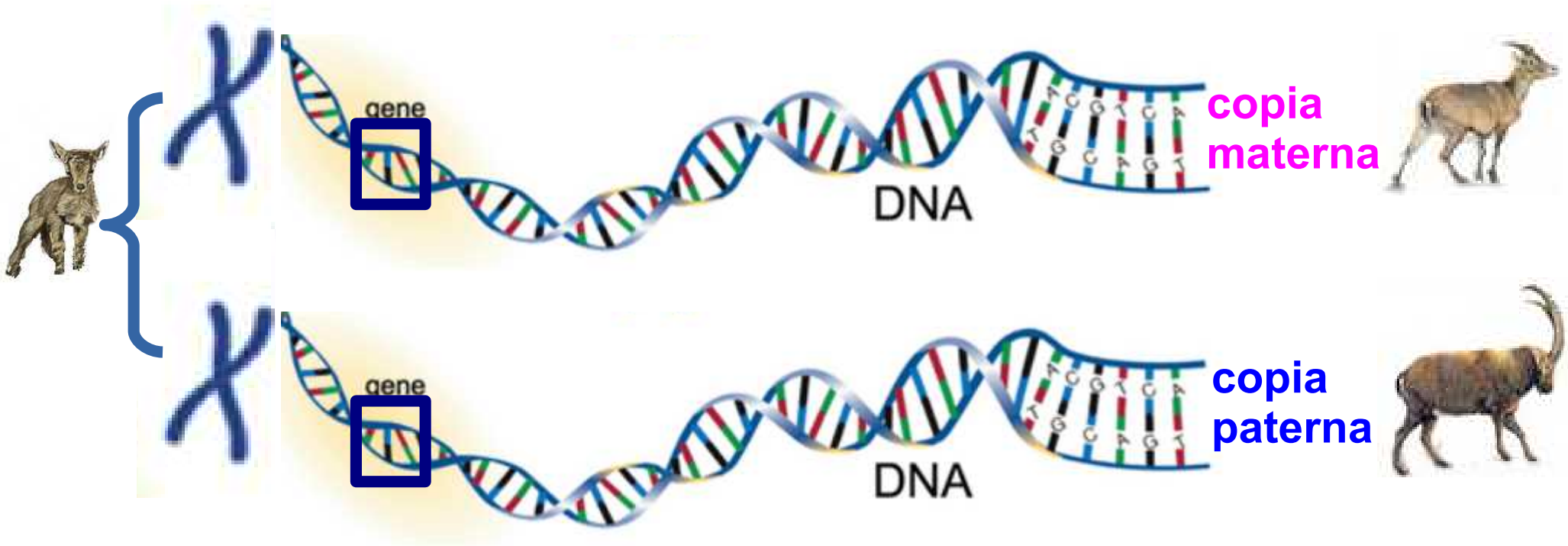


DNA: sequenza lunga miliardi di **basi azotate** raggruppate a formare i **geni** responsabili della produzione delle **proteine** necessarie per la vita

Nella maggior parte degli organismi animali, ogni gene è presente in **doppia copia** in tutte le cellule



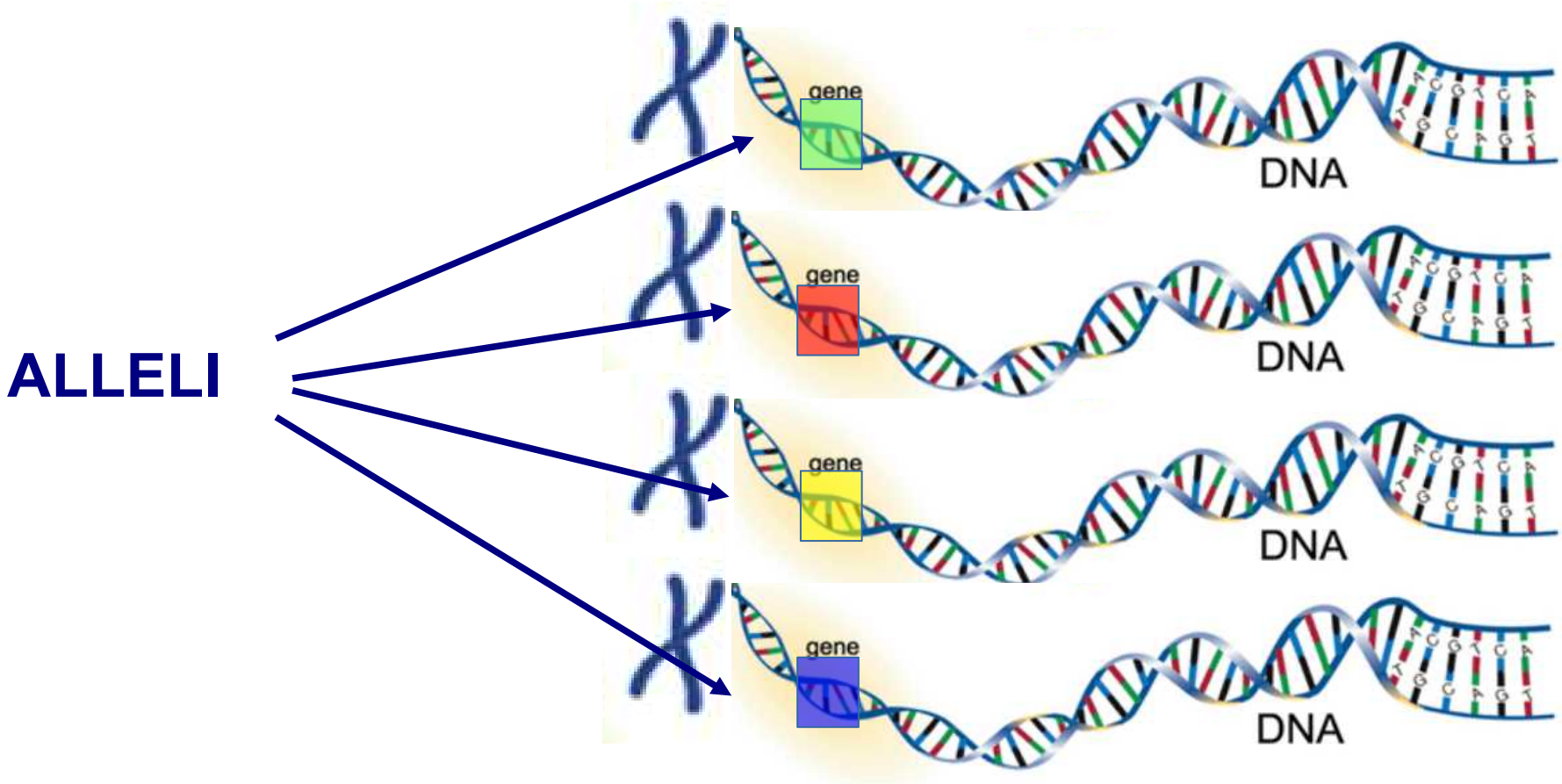
Nella maggior parte degli organismi animali, ogni gene è presente in **doppia copia** in tutte le cellule.



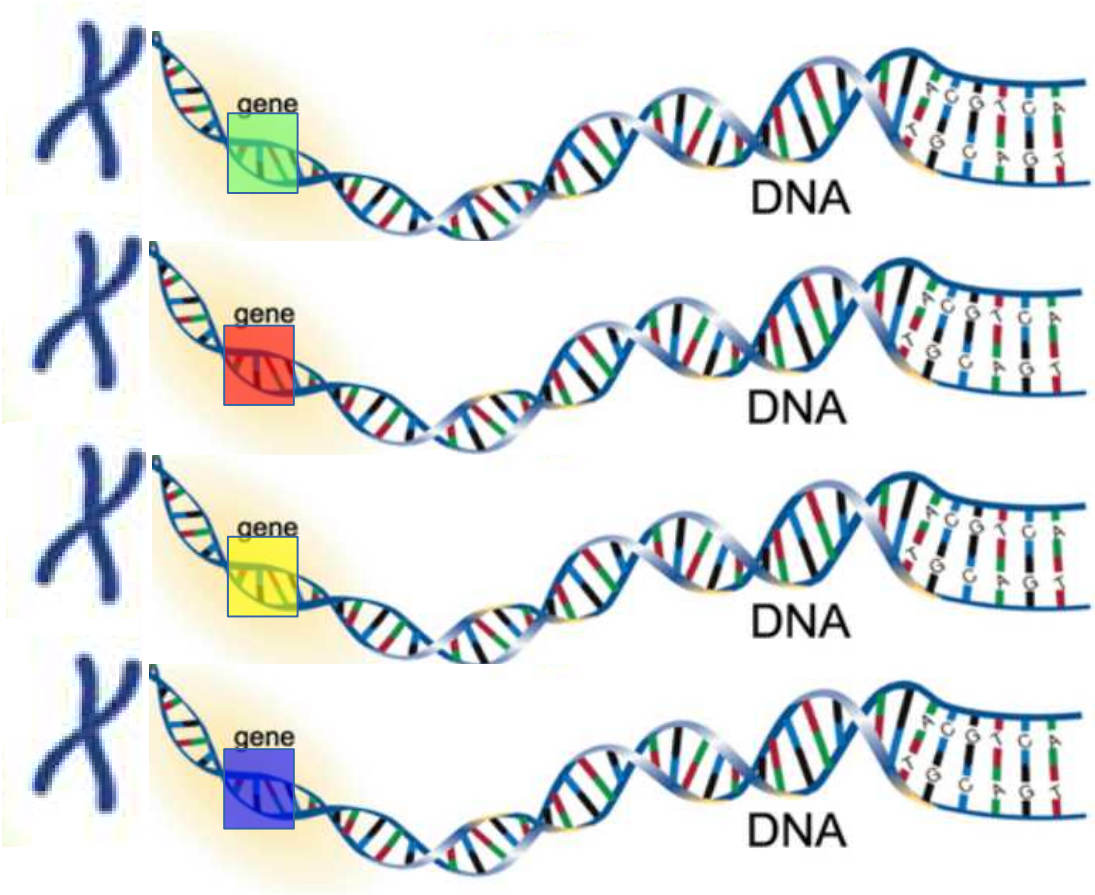
Le 2 copie sono ereditate per via **materna** e **paterna**
E possono essere uguali oppure diverse tra loro.

In ogni popolazione esistono diverse forme possibili dello stesso gene, che vengono chiamate **“alleli”**

Il numero e la varietà degli alleli costituisce la base della **diversità genetica**.

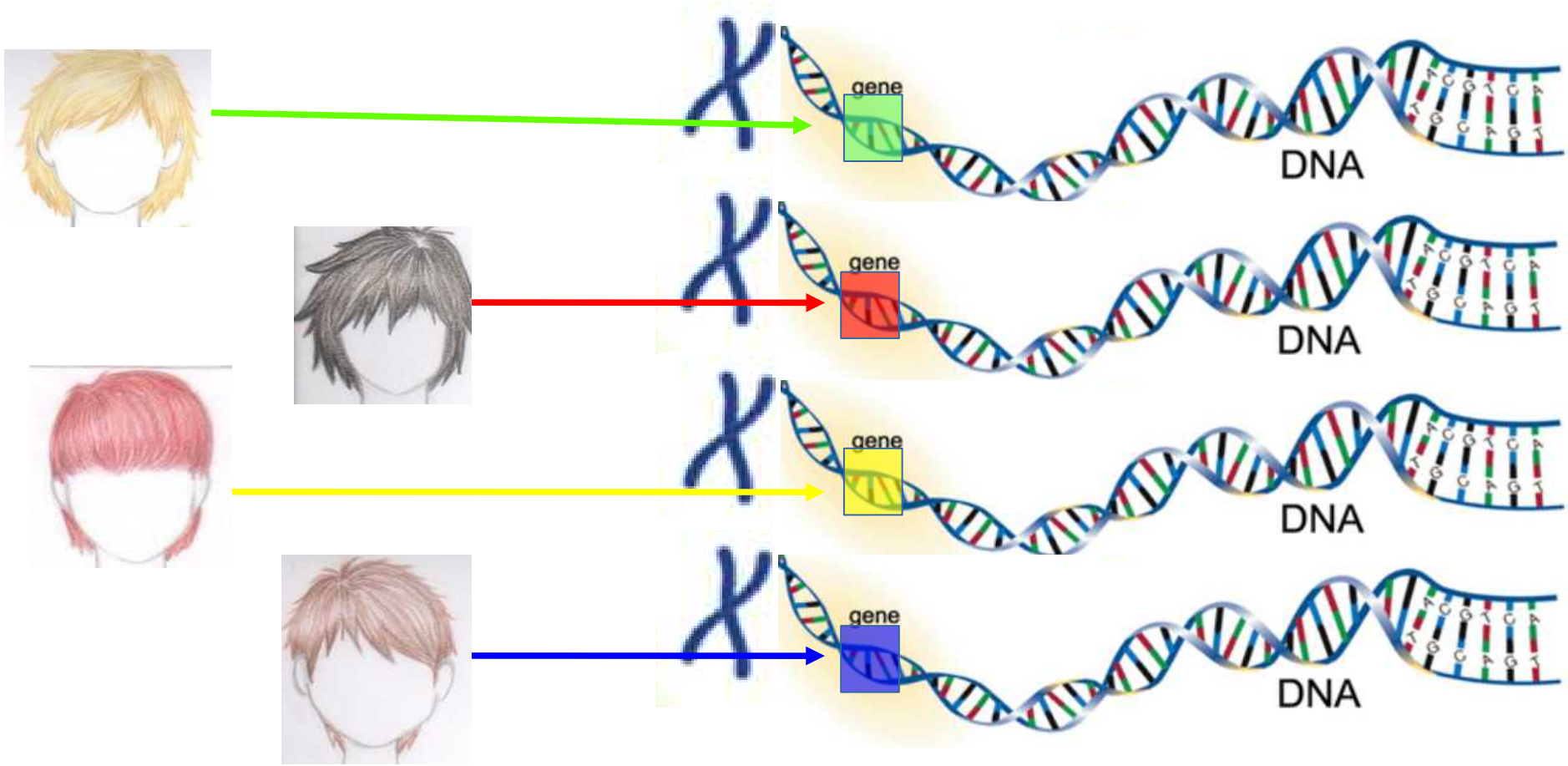


La presenza di diverse forme dello stesse gene (**alleli**) significa che quel gene può svolgere la sua funzione in modi leggermente diversi.



La presenza di diverse forme dello stesse gene (**alleli**) significa che quel gene può svolgere la sua funzione in modi leggermente diversi.

Esempio: il colore dei capelli è un carattere semplice regolato solo da un gene. La combinazione dei diversi alleli presenti nella specie umana dà origine alla grande varietà di colori esistente



Tutti i caratteri ereditari sono regolati dai geni.

Ogni specie ha molte migliaia di geni con funzione diversa:

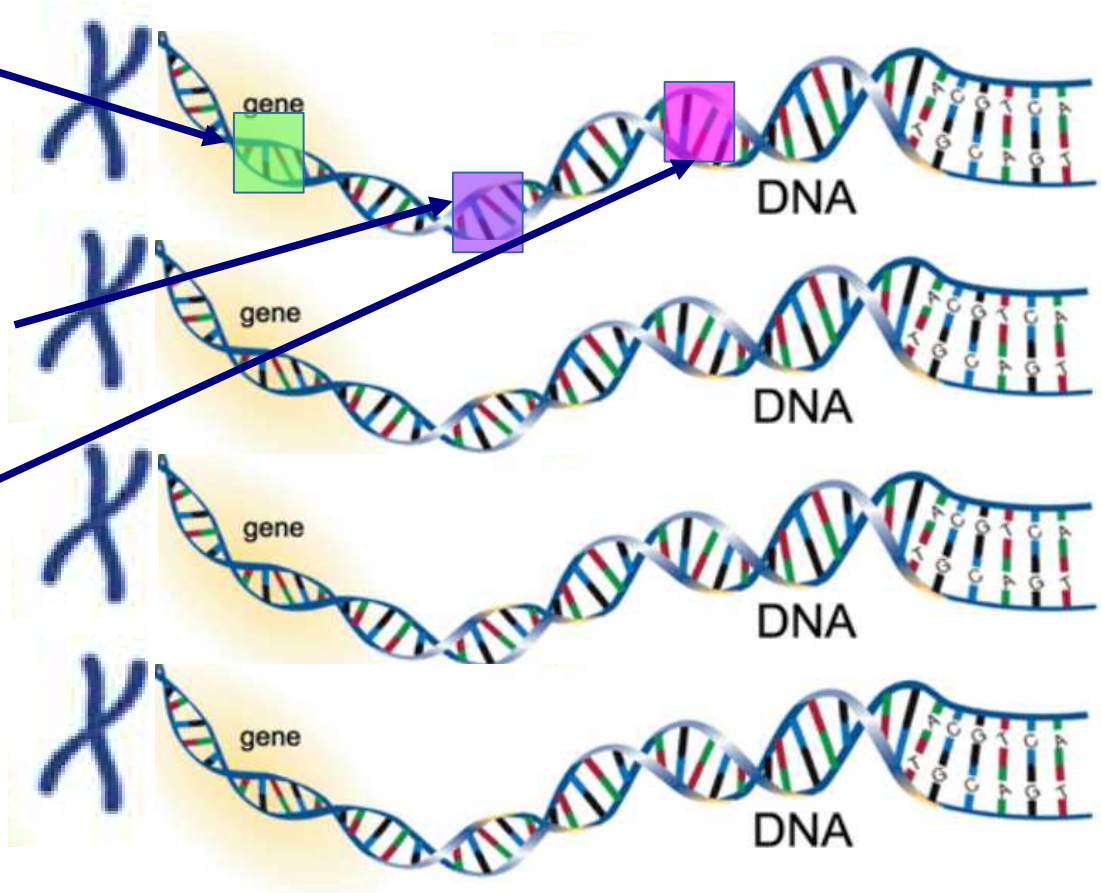
i geni non regolano solo
il colore dei capelli

ma anche, ad es.

il battito del nostro cuore,

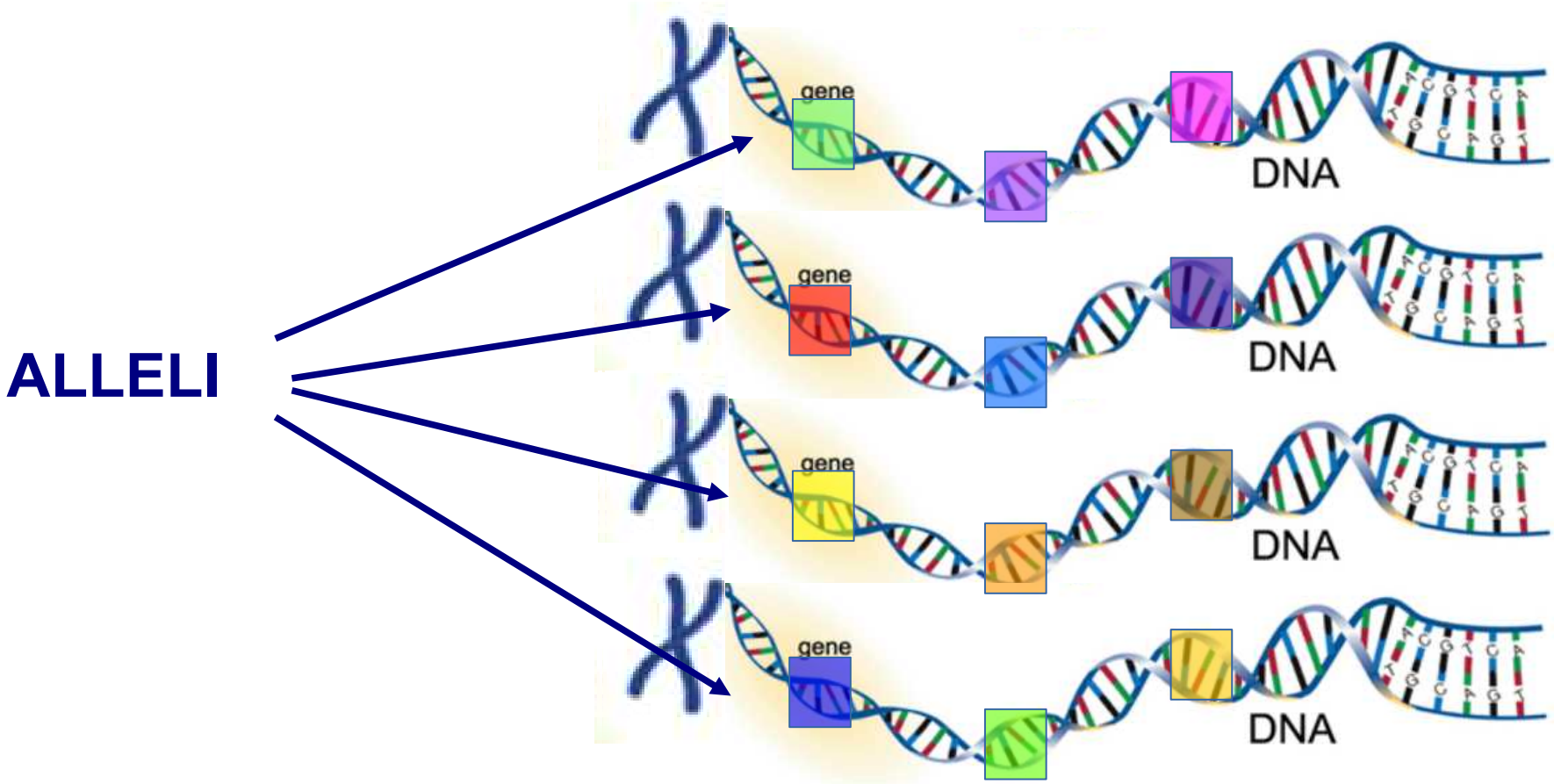
il sistema immunitario,

ecc. ecc..

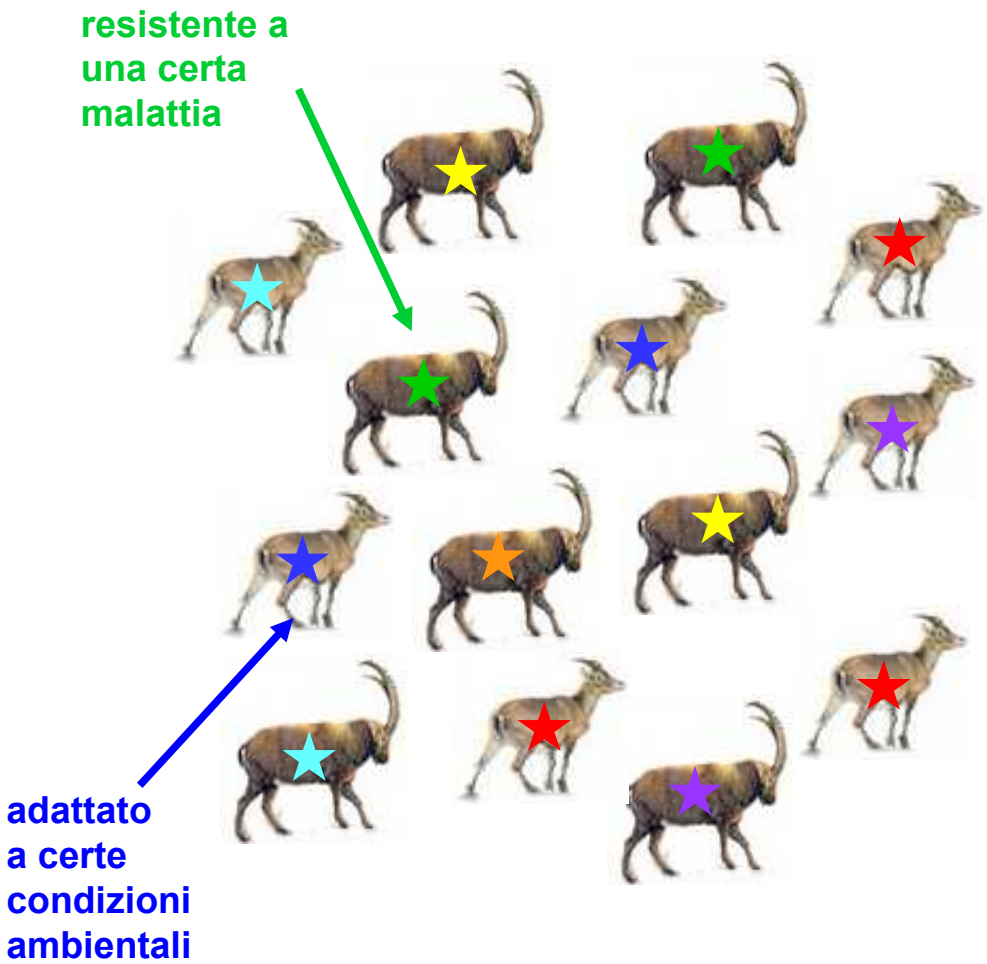


E per ogni gene nelle popolazioni ci sono tante varianti diverse: gli alleli.

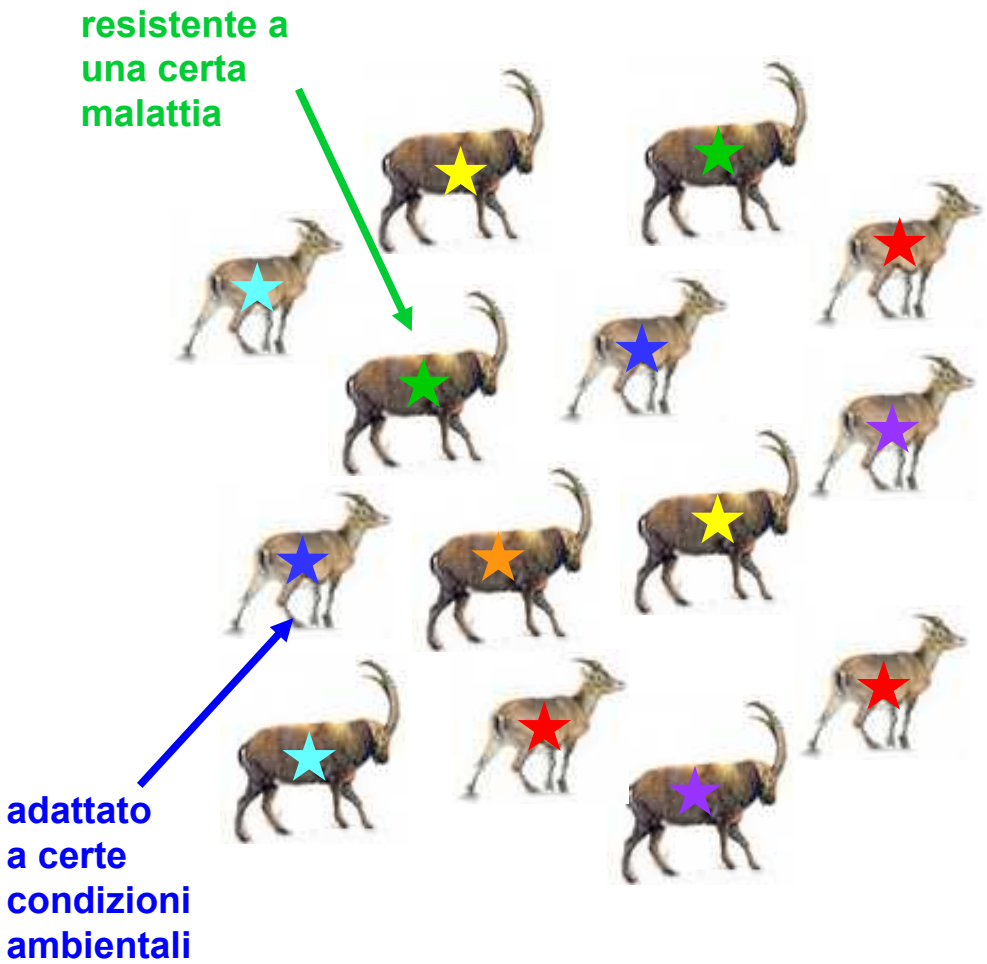
Ogni individuo ha i propri alleli che lo differenziano dagli altri

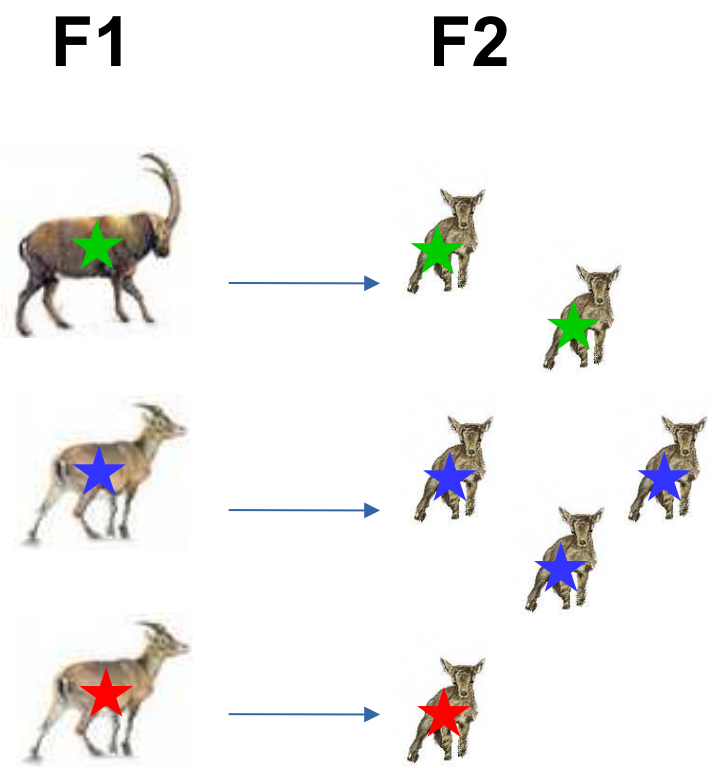


Ciascuna delle diverse forme di ogni gene può essere più o meno vantaggiosa in particolari contesti ambientali.

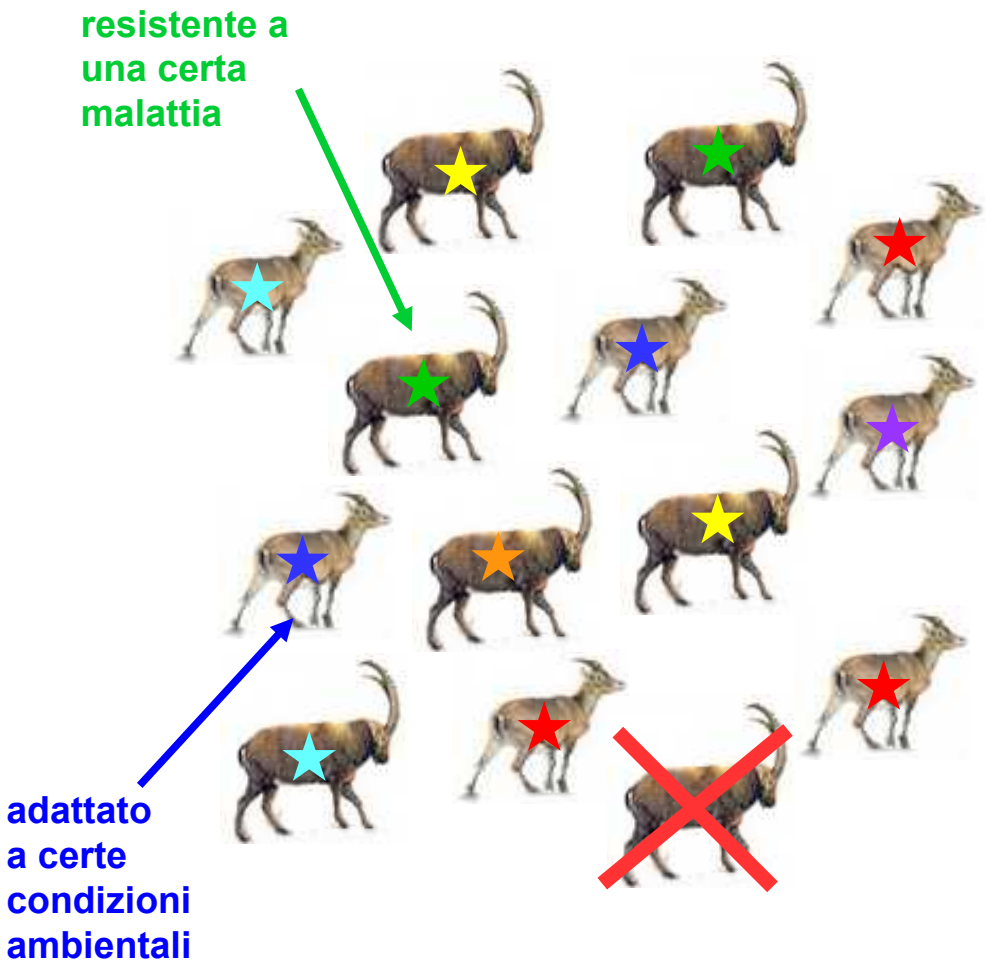


In base al tipo di ambiente in cui si trovano, gli individui che possiedono una o le altre forme di un gene saranno più o meno favoriti nella riproduzione e quindi i diversi alleli saranno trasmessi con probabilità diversa alla generazione successiva.

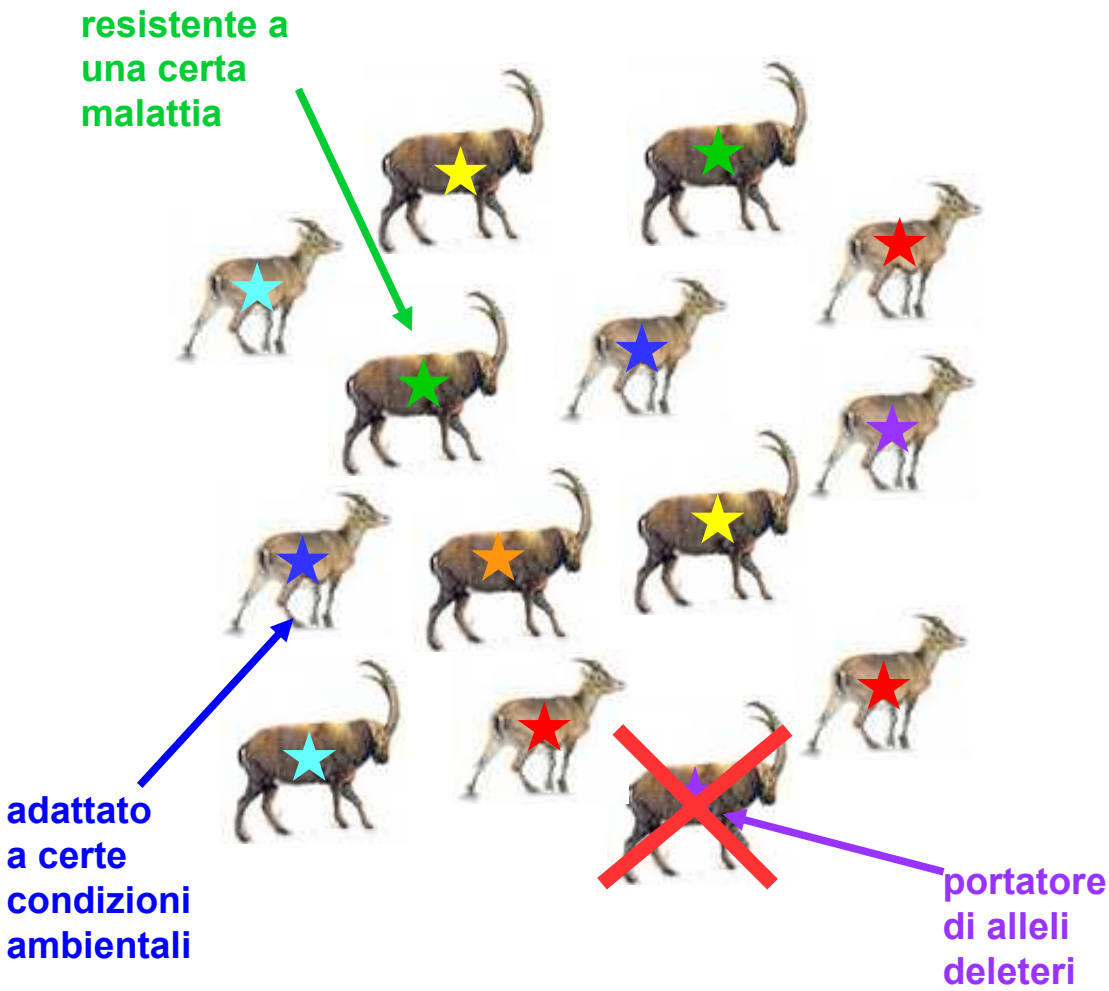




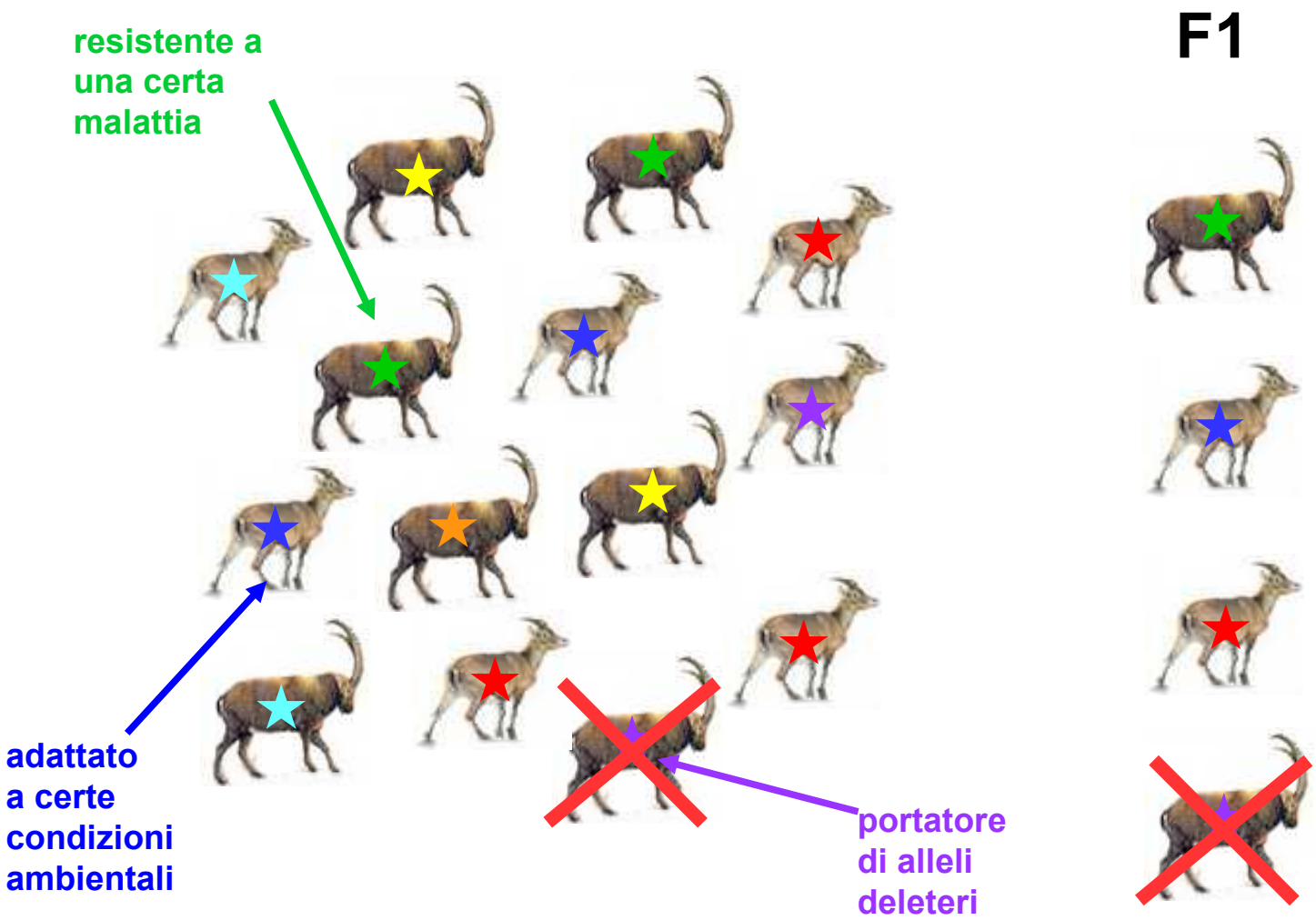
Alcuni alleli però non sono vantaggiosi in nessun contesto, anzi: sono dannosi per l'individuo che ne è portatore e possono addirittura causarne la morte.



Questi alleli vengono chiamati **deleteri** e sono presenti, a basse frequenze, in tutte le popolazioni.

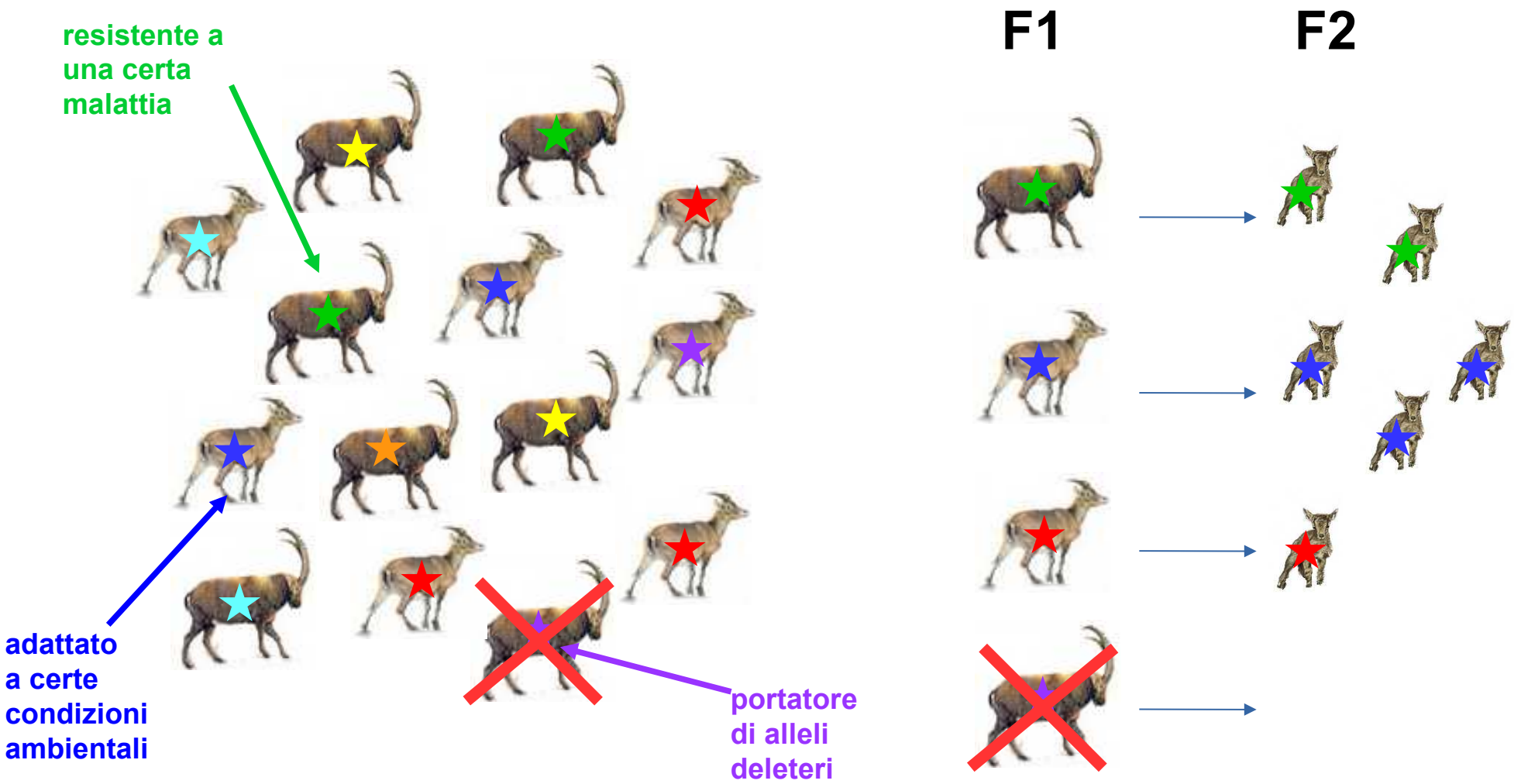


Ma perchè gli allei deleteri non vengono “eliminati” dalla selezione naturale?



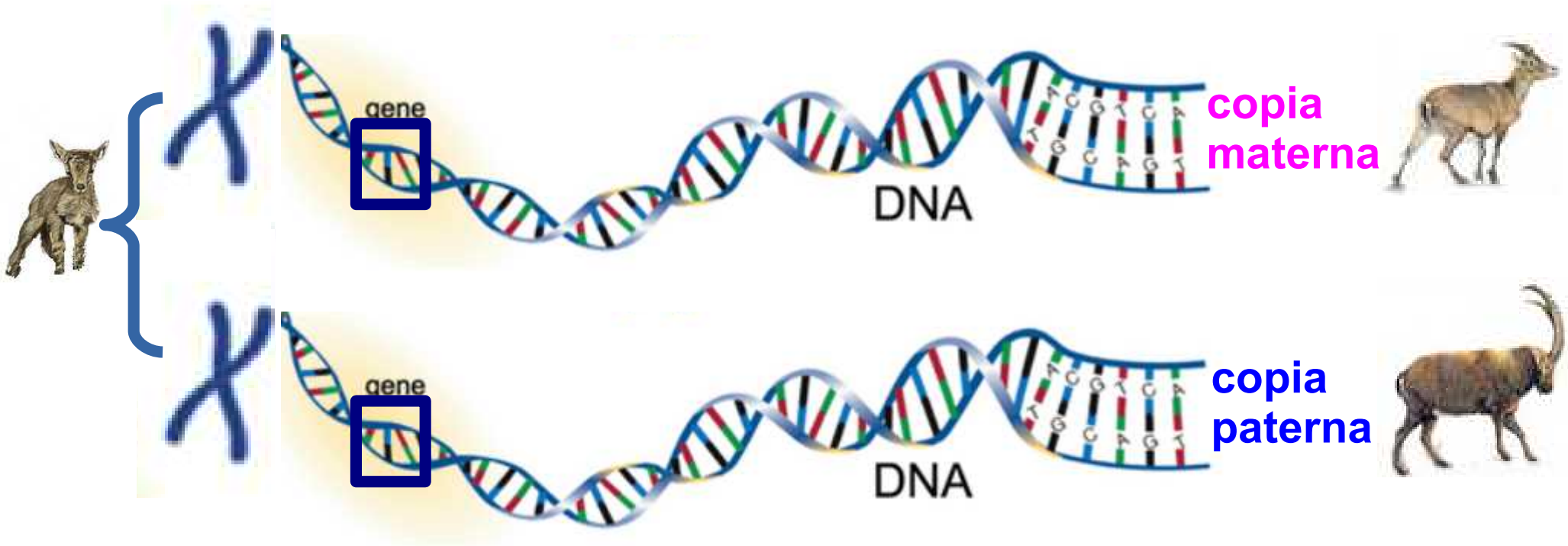
Ma perchè gli allei deleteri non vengono “eliminati” dalla selezione naturale?

Se un animale ha una mutazione molto grave non si riprodurrà e l’allele dovrebbe essere eliminato!

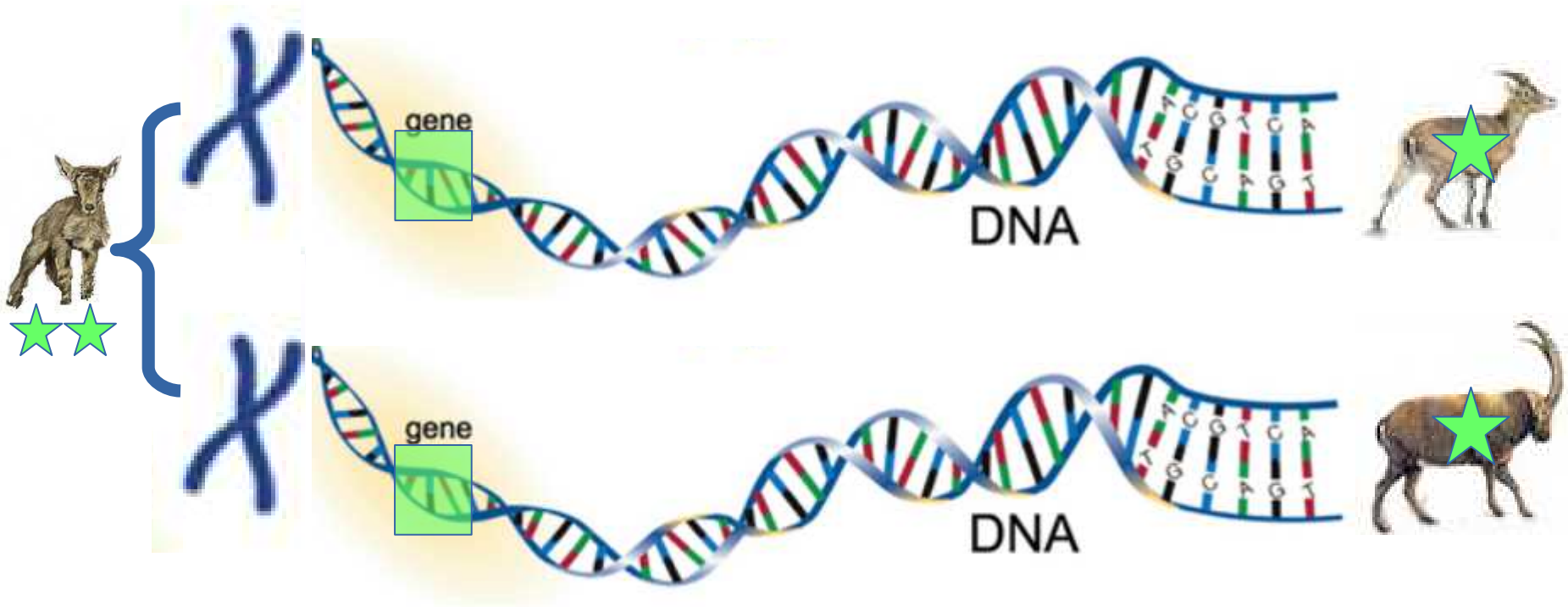


Omozigosi ed eterozigosi

ricordiamoci che, per ciascun gene, ogni individuo è portatore di DUE alleli ereditati dalla madre e dal padre



I due alleli di un individuo sono **uguali** tra loro se la madre e il padre hanno trasmesso alla prole lo stesso allele. L'individuo è quindi definito **OMOZIGOTE**



UGUALI: individuo OMOZIGOTE per quel gene

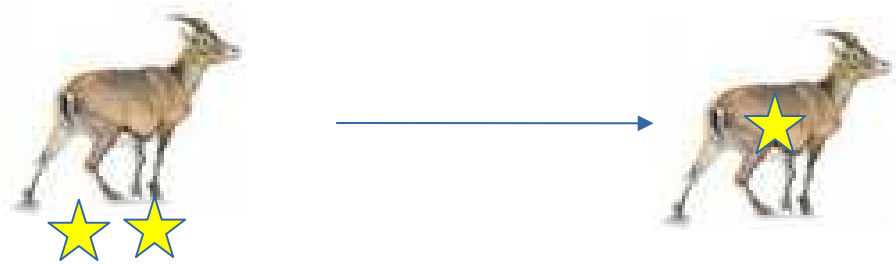
Oppure, i due alleli possono essere **diversi** tra loro

L'individuo è definito **ETEROZIGOTE**

DIVERSI: individuo ETEROZIGOTE per quel gene

Quale dei due alleli viene **espresso** in un individuo?

In un individuo **omozigote** i due alleli sono identici quindi è come se si esprimessero entrambi

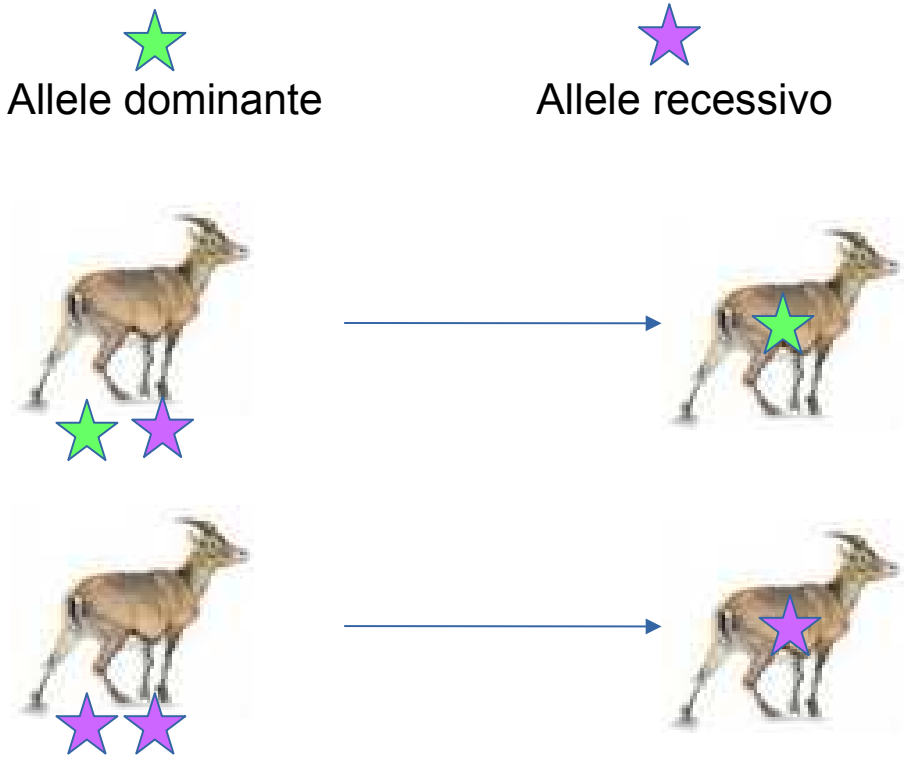


Negli individui **eterozigoti** invece dipende dal tipo di alleli

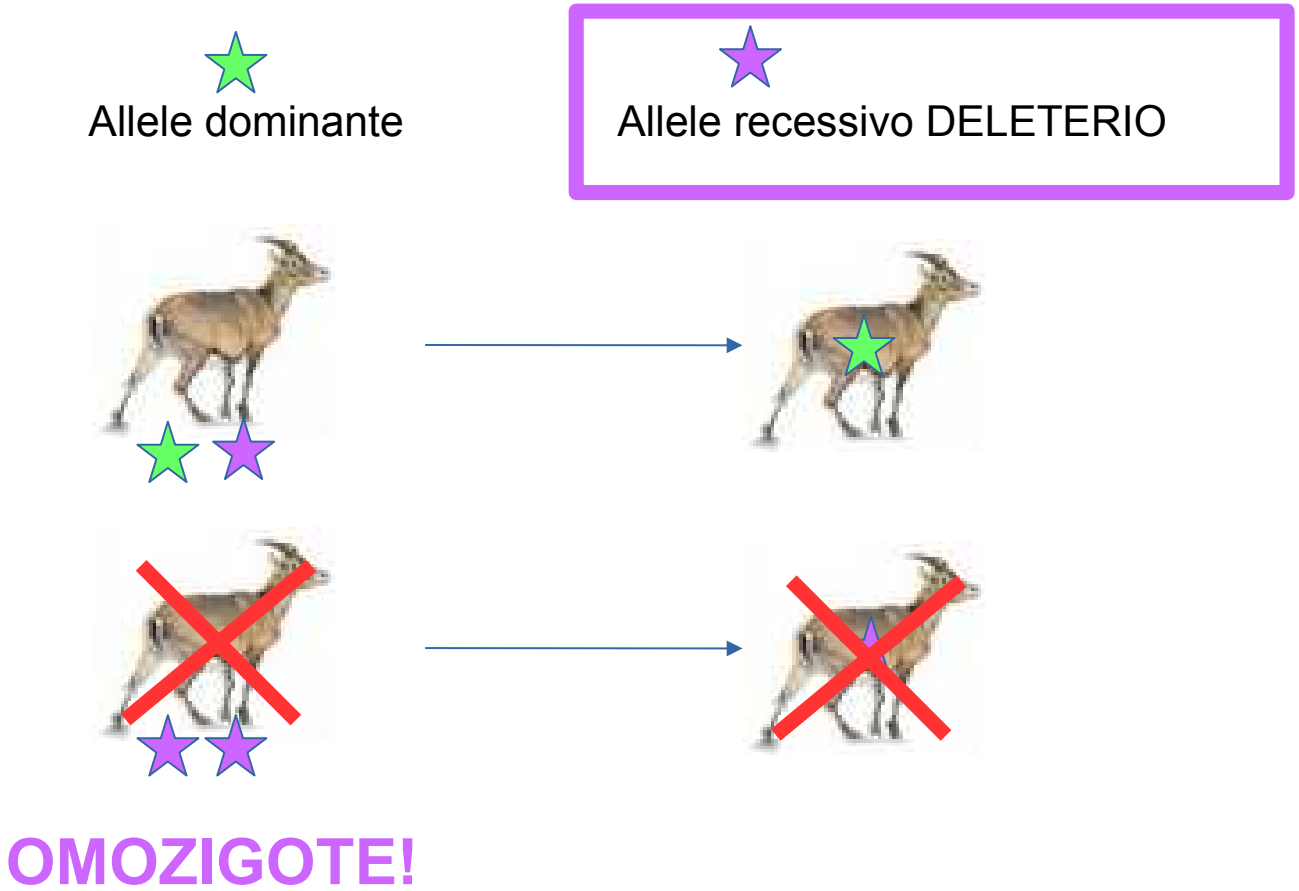
Alcuni alleli sono **dominanti**: anche se ne è presente una sola copia, sarà quell'allele ad essere espresso.

Altri alleli sono invece **recessivi**: se in copia con essi è presente l'allele dominante, essi rimangono nel patrimonio genetico dell'individuo che li porta ma non vengono espressi.

Perchè vengano espressi, gli alleli **recessivi** devono essere presenti in doppia copia (**omozigoti**).

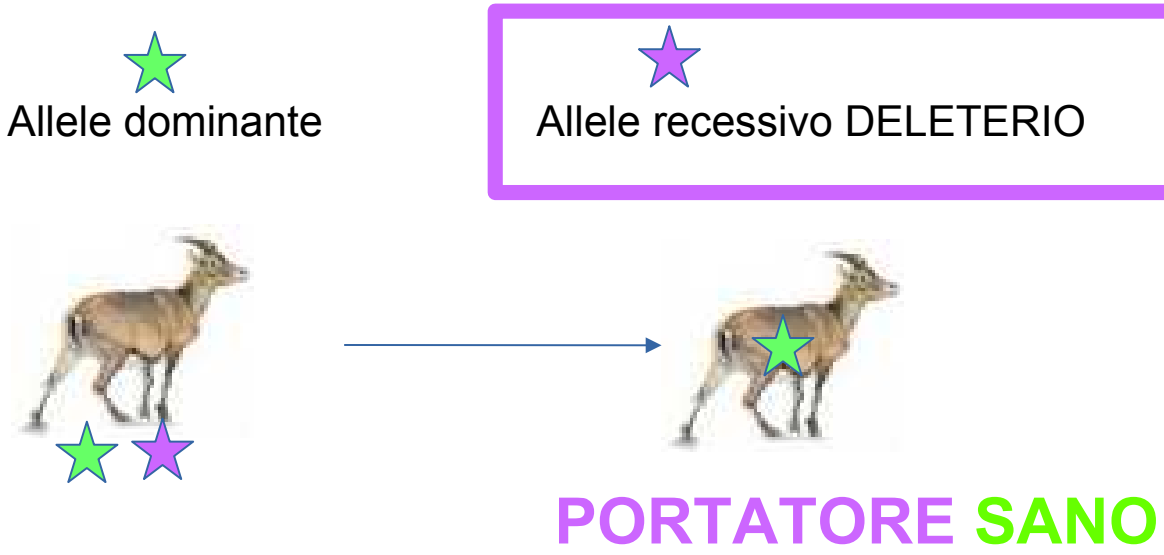


Se un allele deleterio è recessivo, sarà dannoso solo se presente nell'individuo in forma omozigote, cioè in doppia copia.



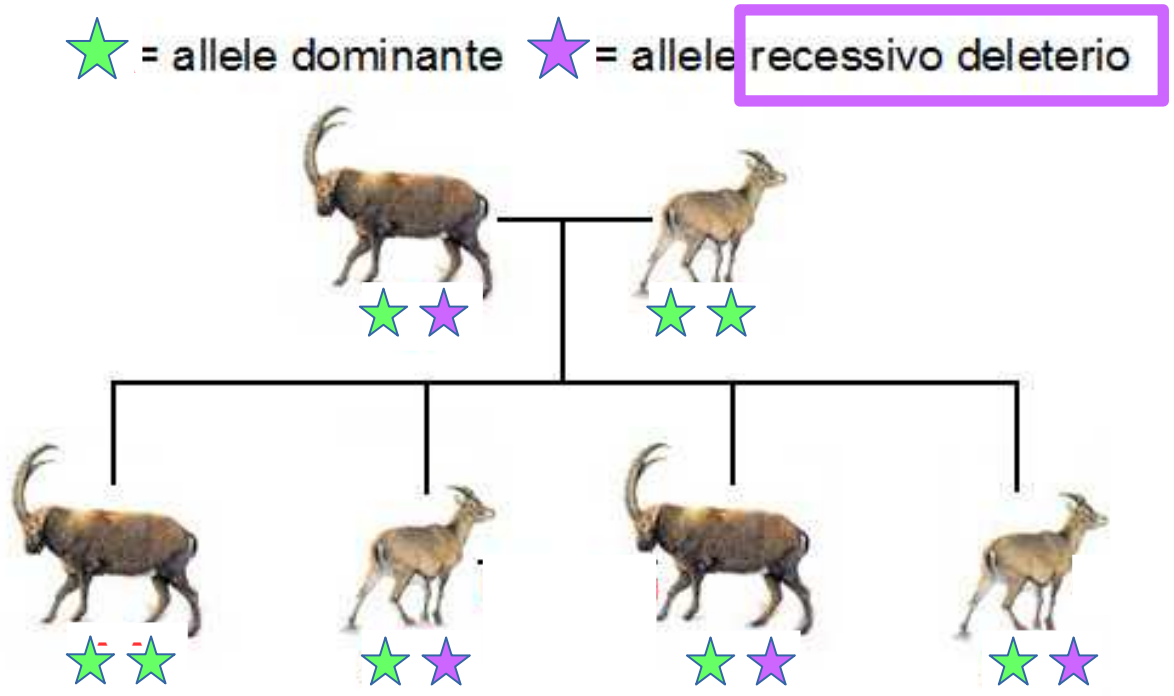
La maggior parte degli alleli deleteri sono recessivi.

Se un individuo ne possiede solo una copia non ne subirà gli effetti deleteri.



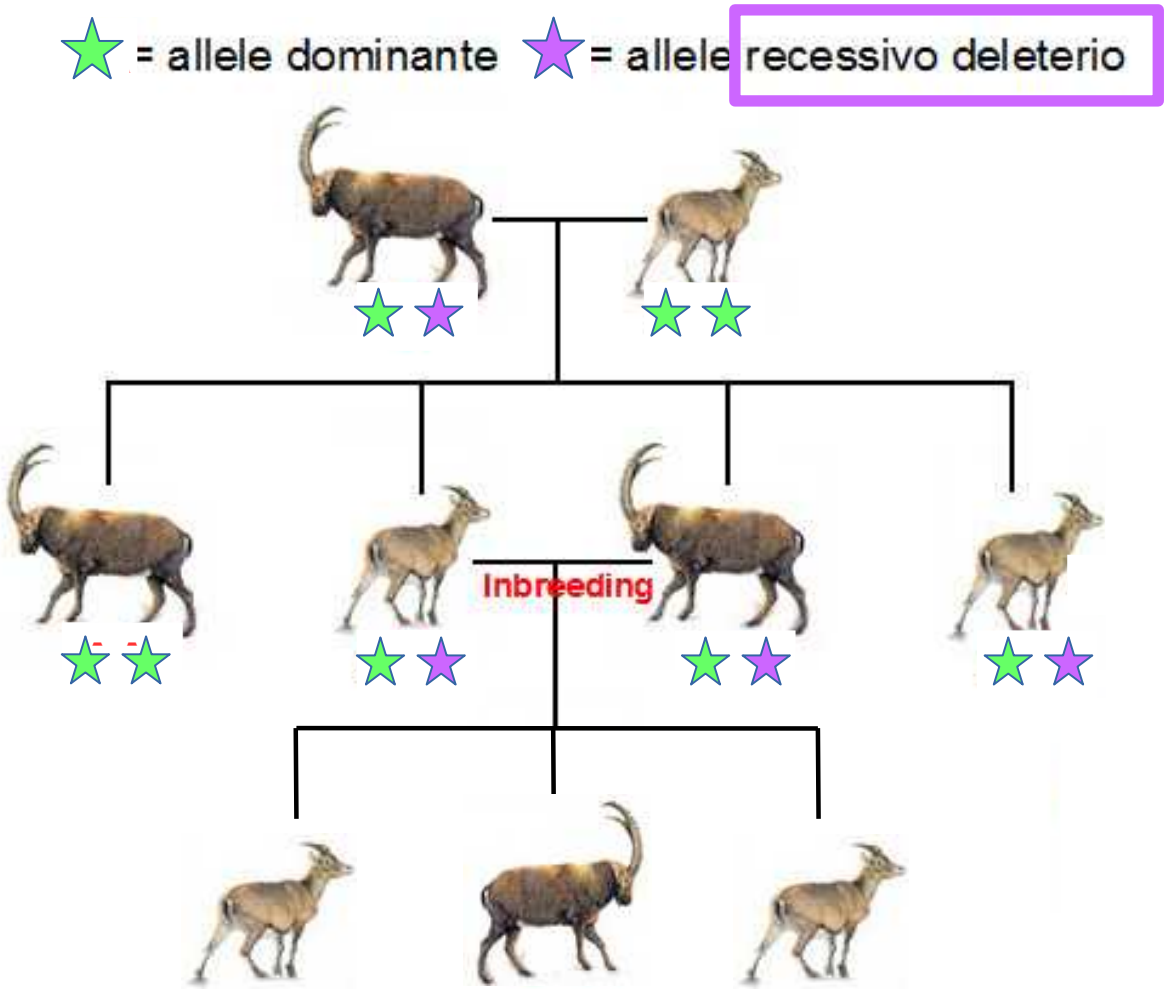
Ciò capita anche nel caso di alcune malattie e si parla, in questo caso, di “**portatori sani**”.

Gli alleli recessvii deleteri si mantengono nel patrimonio di una popolazione, perché gli individui che ne portano una sola copia non hanno problemi a riprodursi e quindi trasmettono l'allele deleterio a parte della loro prole.

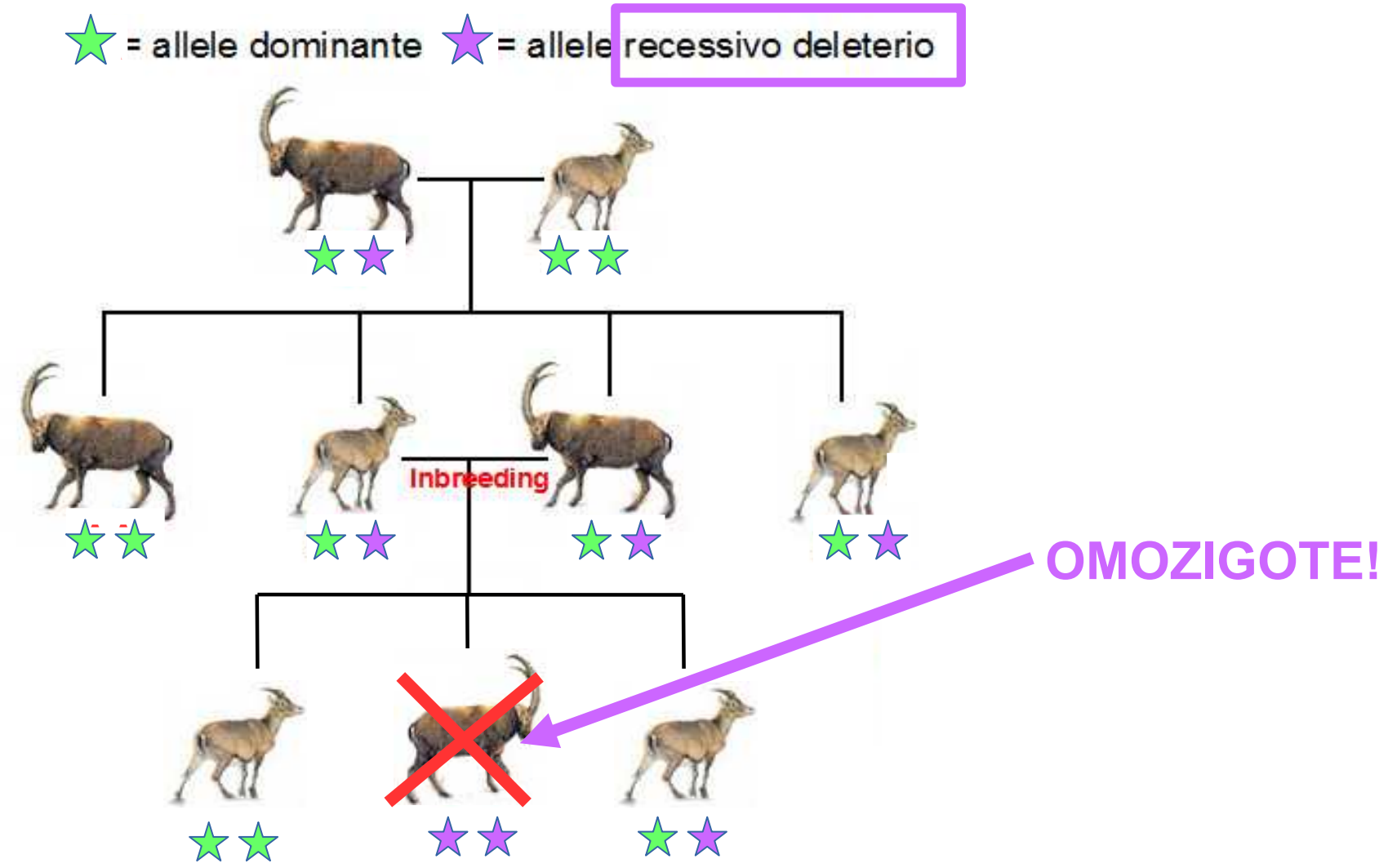


Se anche i loro figli ne portano una sola copia l'allele può mantenersi all'interno della popolazione.

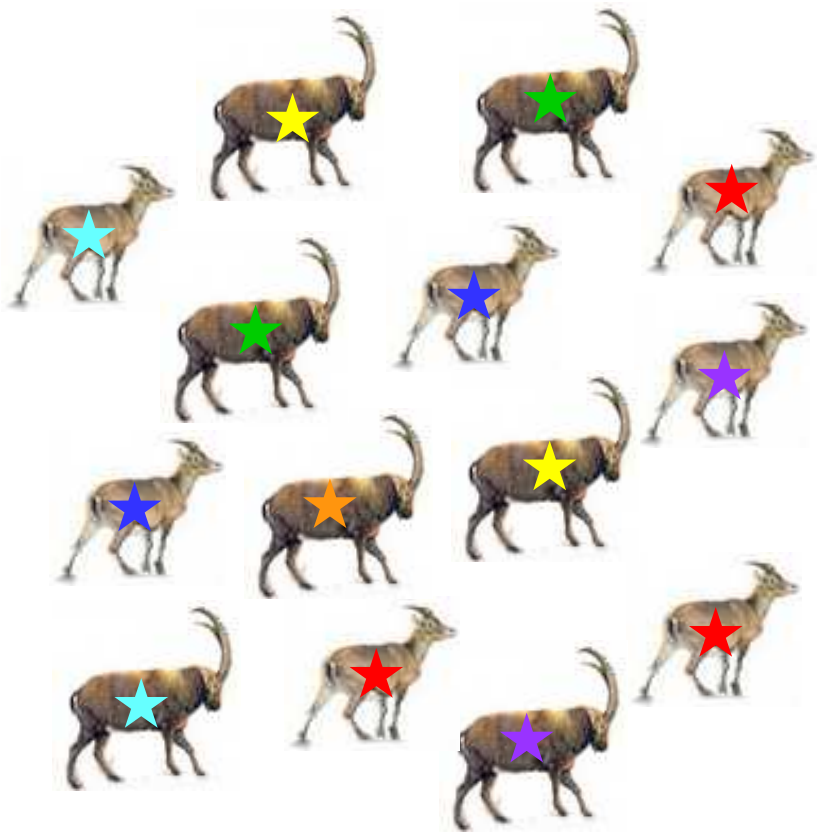
Se però i loro figli si riproducono tra loro si parla di **inbreeding** (o inincrocio, in Italiano)



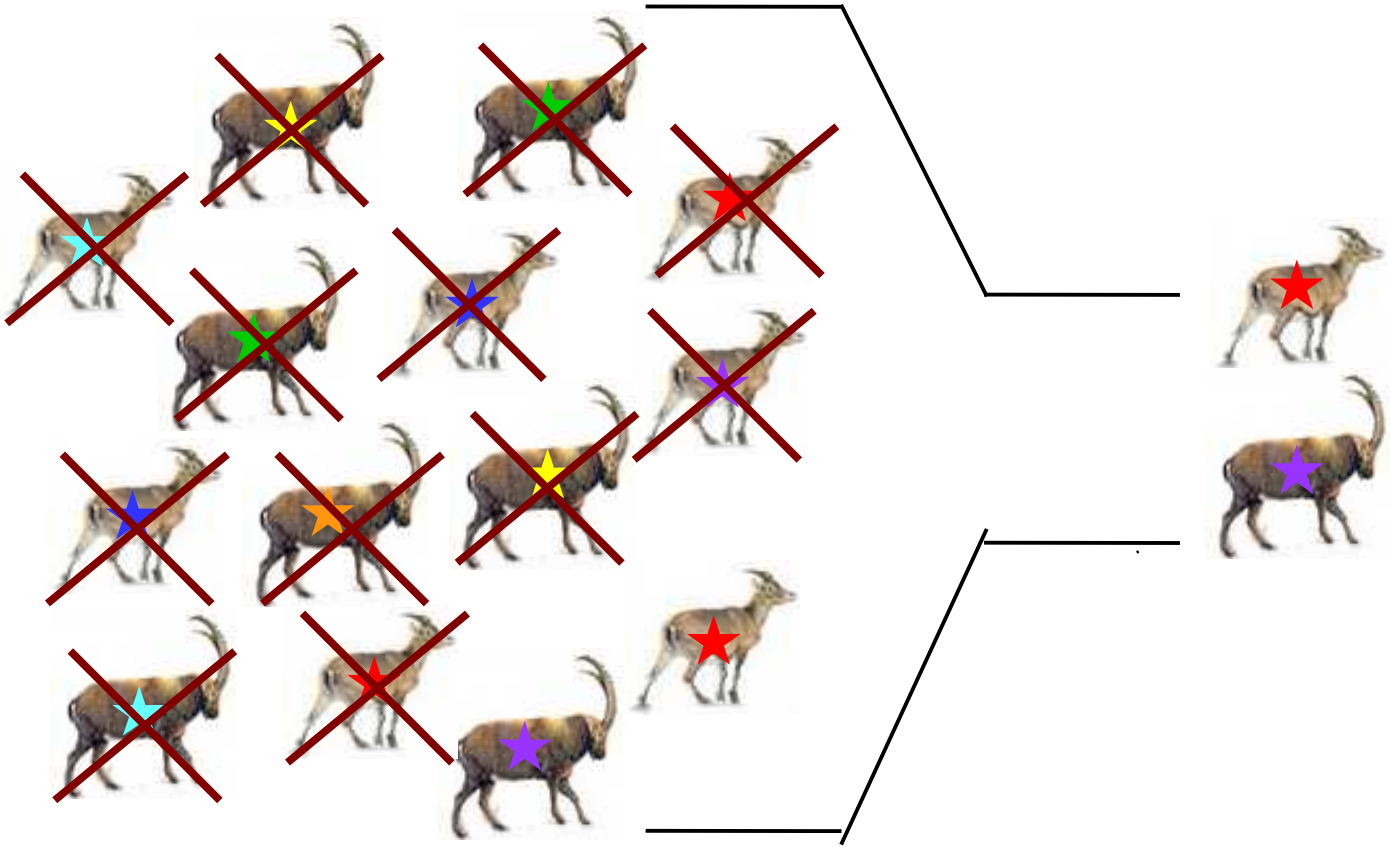
Quando vi è inbreeding, aumenta la probabilità che l'allele deleterio si manifesti in forma omozigote e sia quindi dannoso. Questo fenomeno viene chiamato **depressione da inbreeding** o depressione da inincrocio



L’inbreeding si manifesta più facilmente quando il numero di individui di una popolazione cala drasticamente, a causa ad esempio di un **collo di bottiglia**.

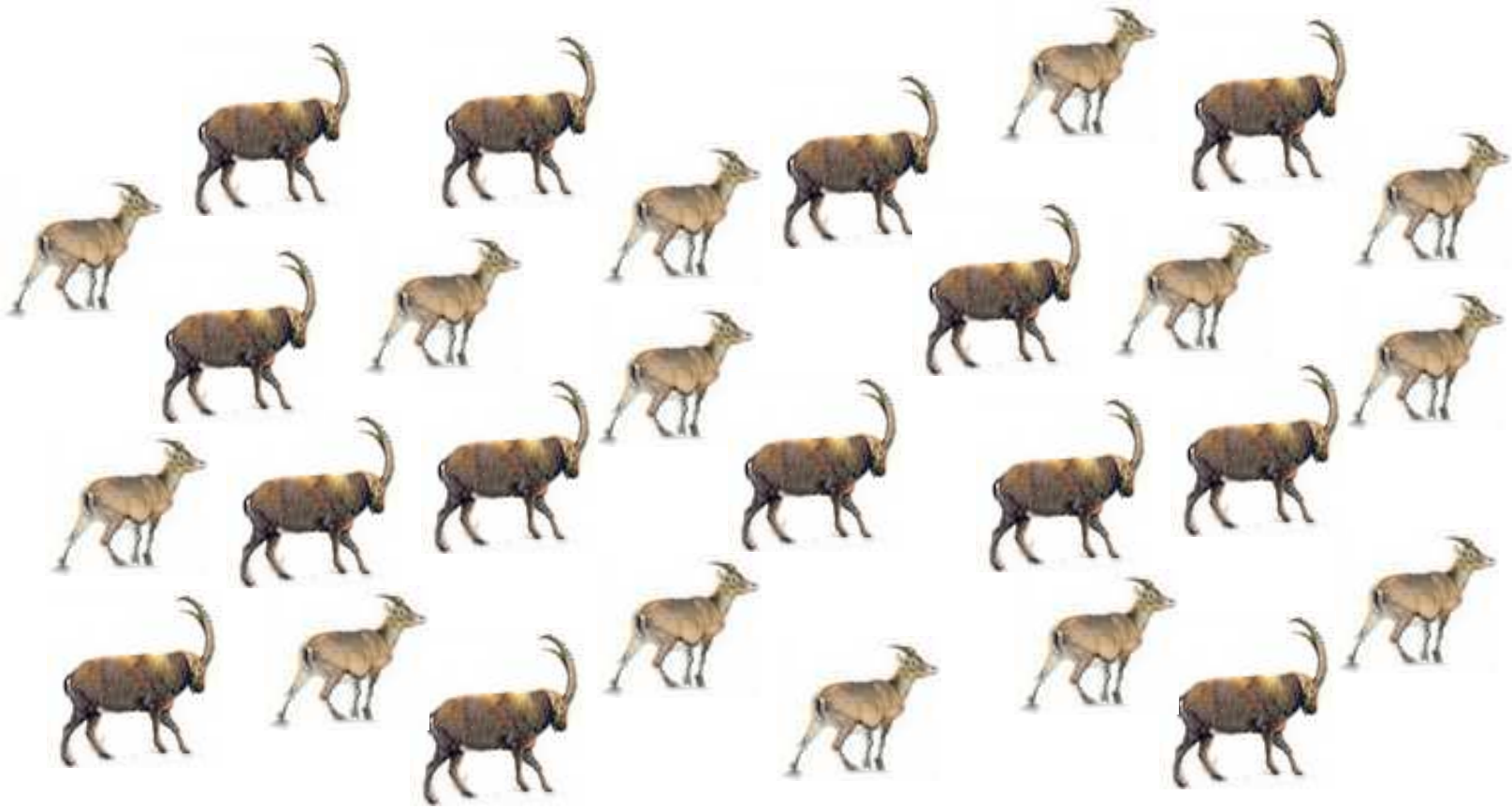


Infatti, se dopo un **collo di bottiglia** la popolazione rimane molto piccola per numerose generazioni, aumenta la probabilità di accoppiamento tra consanguinei



Una popolazione geneticamente “sana” dovrebbe avere:

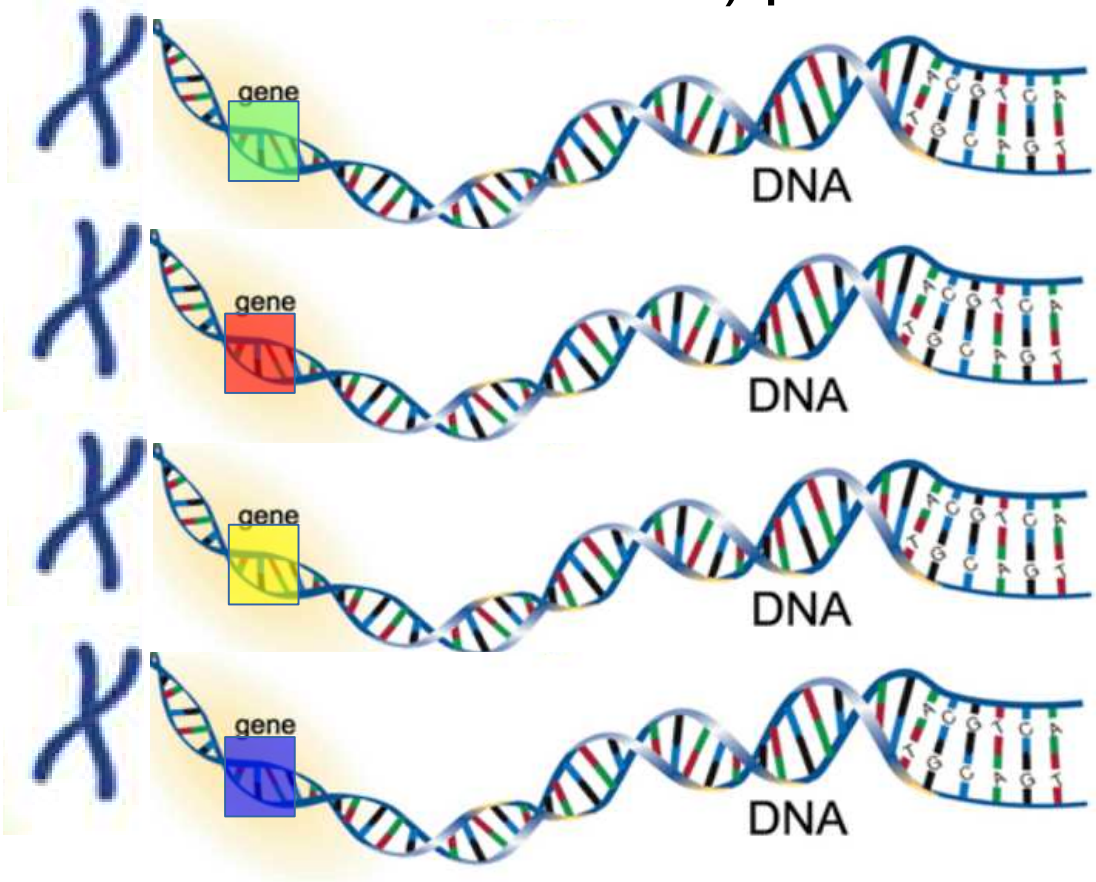
- molti individui selezionati naturalmente



Una popolazione geneticamente “sana” dovrebbe avere:

- molti individui selezionati naturalmente

- **molti alleli** (molte forme diverse) per ciascun gene

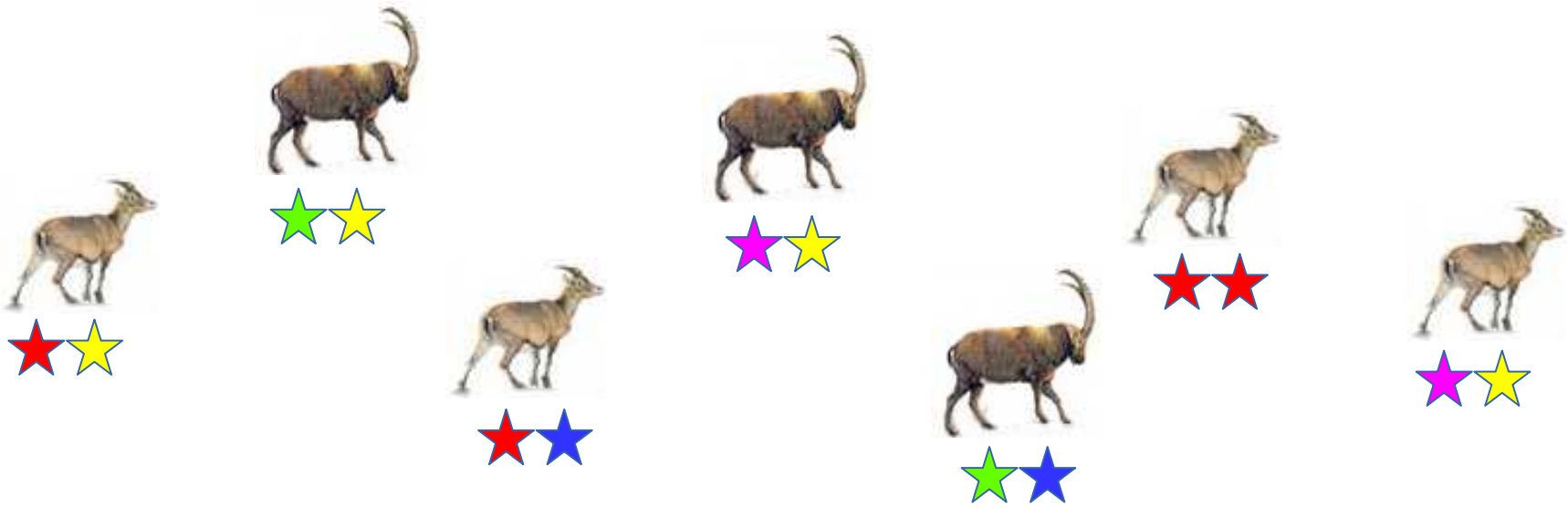


Una popolazione geneticamente “sana” dovrebbe avere:

- molti individui selezionati naturalmente

- **molti alleli** (molte forme diverse) per ciascun gene

- un elevato livello di **eterozigosi**

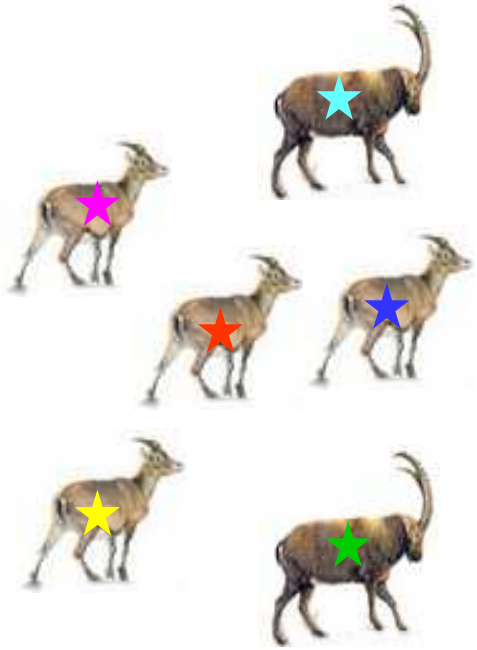


Una popolazione geneticamente “sana” dovrebbe avere:

- molti individui selezionati naturalmente

- **molti alleli** (molte forme diverse) per ciascun gene

- un elevato livello di **eterozigosi**



una buona VARIABILITA' GENETICA

Ora che abbiamo approfondito alcuni concetti base sulla genetica delle popolazioni, possiamo tornare ai risultati delle ricerche!

- piove sul bagnato: effetto dell'inbreeding sulla crescita delle popolazioni di stambecco alpino

- Il fardello dello stambecco alpino: mutazioni deleterie e come liberarsene

- la risposta immunitaria nello stambecco alpino, è questione di geni