Interreg V-A Francia-Italia ALCOTRA 2014-2020

WP.2. Comunicazione e sensibilizzazione

Il fardello dello stambecco alpino: mutazioni deleterie e come liberarsene

di Alice Brambilla

Tratto da: Grossen, Christine, Frédéric Guillaume, Lukas F. Keller, and Daniel Croll. 2020. "Purging of Highly Deleterious Mutations through Severe Bottlenecks in Alpine Ibex." *Nature Communications*.

Quando il numero di individui di una popolazione si riduce drasticamente e rapidamente, si dice che popolazione passa attraverso un collo di bottiglia. Questo fenomeno è ampiamente studiato dai genetisti perché può essere dannoso per le popolazioni in quanto causa una drastica riduzione della variabilità genetica. Inoltre, se in una popolazione sopravvivono solo pochi individui, aumentano le probabilità che nelle generazioni successive si riproducano tra loro individui consanguinei. L'accoppiamento tra individui imparentati, fenomeno noto come *inbreeding*, può portare ad una riduzione delle capacità riproduttive o della sopravvivenza della prole. Inoltre, nelle popolazioni soggette ad inbreeding può avvenire l'accumulo di mutazioni genetiche che possono essere dannose.

Per spiegare perchè ciò avviene, può essere utile fare un piccolo passo indietro e capire come funziona l'espressione dei caratteri genetici che sono contenuti nel DNA.

Vai all'approfondimento

Se invece sappiamo già come ciò avviene, passiamo direttamente ai risultati della ricerca.

Le mutazioni genetiche portano alla creazione di nuovi alleli che possono essere favorevoli e quindi contribuire all'evoluzione della specie; neutrali e quindi non avere nessun effetto, oppure possono essere **deleteri** e avere effetti negativi sulla riproduzione e sulla sopravvivenza degli individui che le manifestano. Le mutazioni genetiche deleterie, a loro volta, possono dividersi in: **altamente, mediamente o debolmente deleterie**, in base al grado di danno che provocano nei portatori.
Un recente studio pubblicato da Christine Grossen e collaboratori su *Nature Communications* ha analizzato nel dettaglio gli effetti dei colli di bottiglia sull'inbreeding e sull'accumulo delle mutazioni genetiche deleterie nelle diverse specie di stambecco presenti al mondo. Lo stambecco alpino risulta essere tra le specie con la variabilità genetica più bassa (Fig.1).

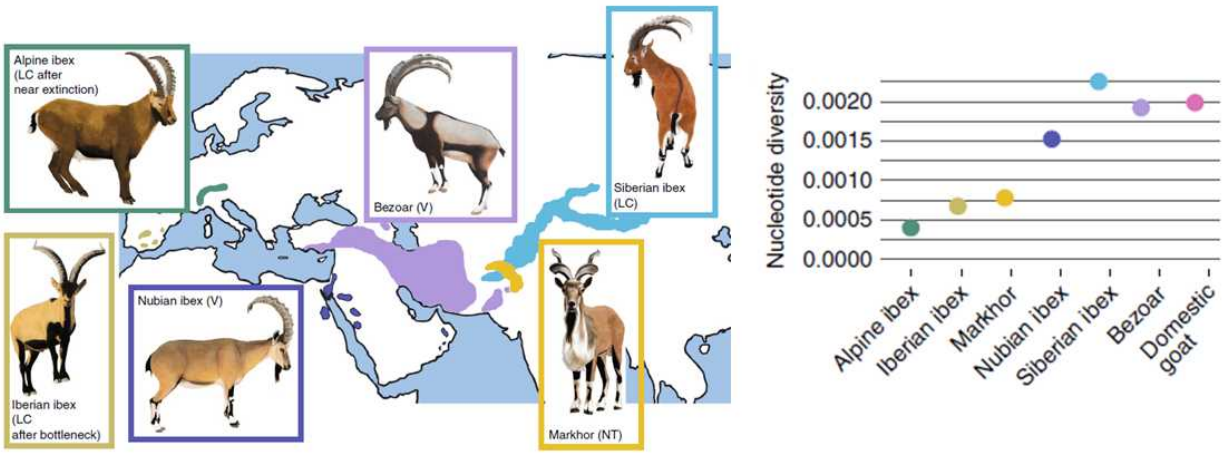

Figura1. La mappa rappresenta le 6 specie di stambecco analizzate nello studio e il loro areale di distribuzione. Il grafico a destra rappresenta invece una misura della variabilità genetica delle diverse specie. Lo stambecco alpino (Alpine ibex) è quello che risulta avere la variabilità minore a causa del drastico collo di bottiglia attraverso il quale è passato.

Questo risultato è in linea con la sua storia recente che lo ha visto passare attraverso uno strettissimo collo di bottiglia. Lo stambecco alpino infatti è stato sull'orlo dell'estinzione all'inizio del XIX secolo, quando erano rimasti solo un centinaio di individui nella zona del Gran Paradiso in Italia. In seguito alla protezione attiva della specie e alle operazioni di reintroduzione, la specie si è salvata dall'estinzione ed è nuovamente presente su tutte le Alpi. Tuttavia, come dimostrato anche da Grossen e collaboratori, gli effetti a livello genetico del collo di bottiglia sono ancora ben visibili (Fig.1).

Lo studio ha poi analizzato più nel dettaglio le diverse popolazioni di stambecco dell'arco alpino e ha scoperto qualcosa di molto interessante. Le analisi effettuate usando tecniche di sequenziamento genetico di ultima generazione, hanno mostrato che le popolazioni che rimangono a lungo di piccole dimensioni riescono ad eliminare più velocemente le mutazioni altamente deleterie. Infatti, le piccole dimensioni della popolazione favoriscono la riproduzione tra consanguinei che a sua volta aumenterà la probabilità che gli alleli deleteri, anche se presenti a frequenze molto basse, si trovino in condizione di omozigosi e quindi vengano espressi. Se le mutazioni sono altamente deleterie, gli individui portatori hanno basse probabilità di sopravvivere e di riprodursi e ciò favorirebbe l'eliminazione di questi alleli deleteri dal pool genetico della popolazione.

Ciò è stato osservato, ad esempio nella popolazione delle Alpi Marittime (Fig. 2) che è stata fondata a partire da pochissimi individui e che è rimasta molto piccola per numerose generazioni. E' noto che questa popolazione ha avuto tassi di crescita molto bassi per molti anni proprio a causa dell'inbreeding ma ciò, per contro, sembra aver favorito l'eliminazione delle mutazioni genetiche altamente deleterie che infatti sono presenti con frequenze minori rispetto a quanto si può osservare nelle in altre popolazioni (Fig.2).

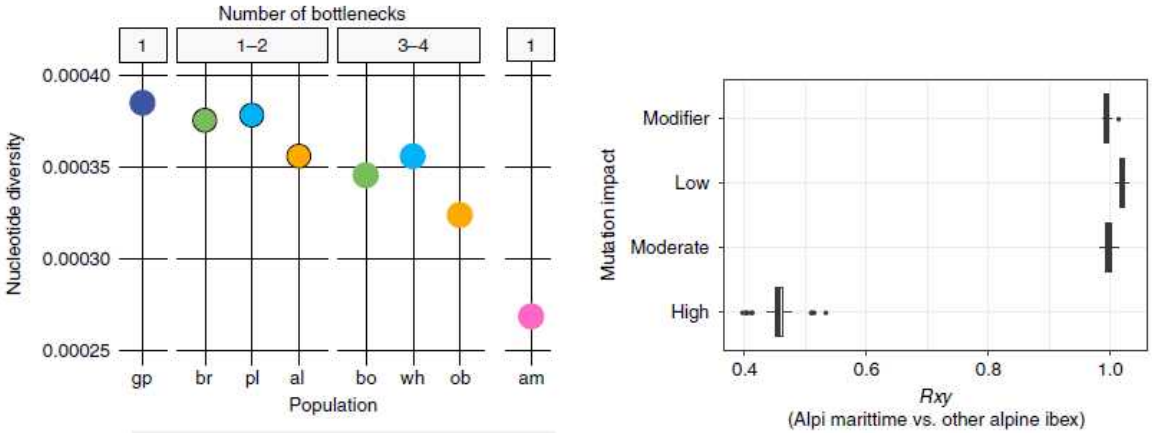

Figura 2. Il grafico del riquadro di sinistra mostra la variabilità genetica di diverse popolazioni di stambecco dell'arco alpino. La popolazione del Gran Paradiso (gp) è quella con la variabilità maggiore mentre quella delle Alpi Marittime (am) è quella con la variabilità minore. La popolazione delle Alpi Marittime infatti è stata fondata a partire da individui provenienti dal Gran Paradiso e quindi ha subito un ulteriore collo di bottiglia che ha contribuito alla riduzione della sua diversità genetica.
Il grafico di destra rappresenta invece la proporzione di mutazioni deleterie presenti nella popolazione delle Alpi Marittime confrontata con quella delle altre popolazioni. (low, moderate e high indicano la gravità delle mutazioni: bassa, media e ad elevata). Il basso valore delle mutazioni altamente deleterie (high) significa che nella popolazione delle Alpi Marittime molte delle mutazioni altamente deleterie sono state eliminate dalla selezione naturale. Il tasso delle altre mutazioni (debolmente o mediamente deleterie) rimane però molto alto.

Buone notizie per le piccole popolazioni, quindi? E viva l'inbreeding? Non proprio!

A differenza delle mutazioni genetiche altamente deleterie infatti, quelle mediamente o debolmente deleterie non vengono eliminate così facilmente. Anzi, nelle piccole popolazioni si accumulano maggiormente (Fig.2). E' però proprio a queste mutazioni mediamente deleterie che, probabilmente, si devono le cattive performance delle popolazioni con alti livelli di inbreeeding. Non essendo mutazioni molto dannose non vengono eliminate dalla selezione naturale perché gli individui che le portano, anche se non sono al massimo delle loro condizioni, riescono comunque a sopravvivere e a riprodursi. Tuttavia, proprio a causa degli effetti mediamente dannosi che hanno sugli individui, l'accumulo di queste mutazioni influisce negativamente sulle condizioni generali delle popolazioni.

I risultati di numerose ricerche scientifiche, tra le quali quelle condotte nell'ambito del progetto LEMED-IBEX, ci confermano ogni giorno l'importanza di conservare e proteggere l'ambiente e le specie che lo abitano. In questo caso ci viene ricordata l'importanza di conservare e favorire l'espansione delle singole popolazioni che, insieme, contribuiscono al patrimonio genetico delle specie che vogliamo proteggere.