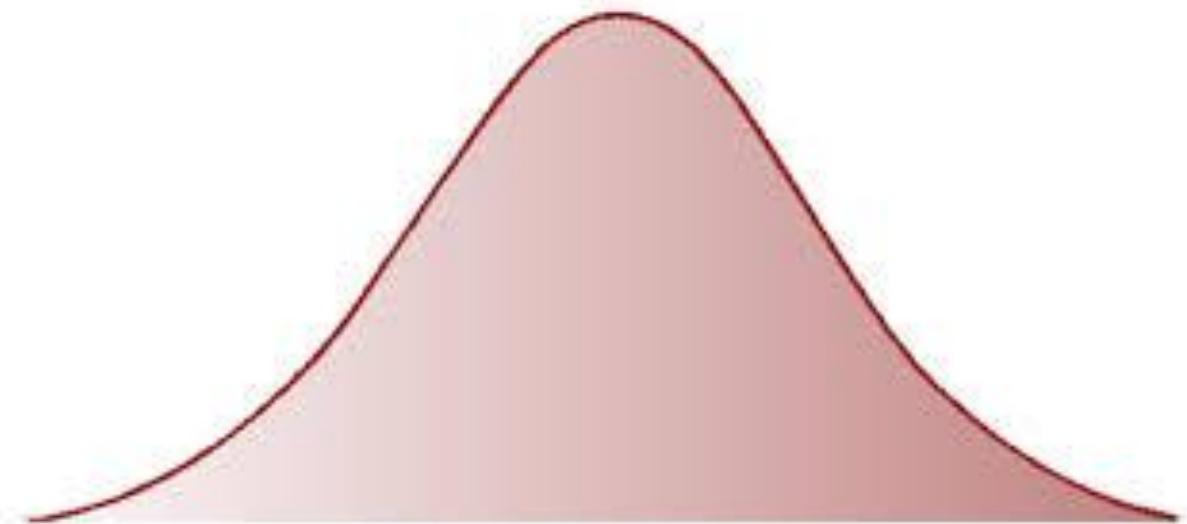




Genética Cuantitativa



Lic. Saira Cancela

Tipos de Carácteres

En genética se estudian dos tipos de caracteres: Carácteres discretos y caracteres cuantitativos o continuos.

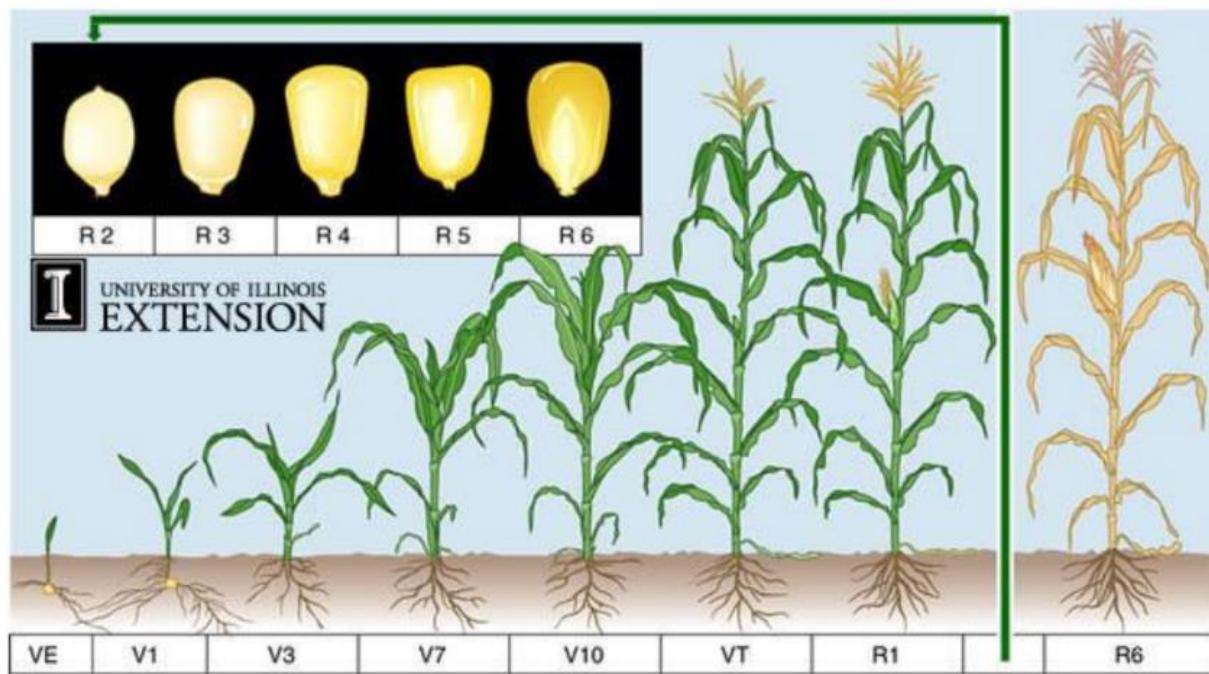
- Se llama **carácteres discretos** a aquellas características para las cuales es posible clasificar a los individuos de una población en unas pocas clases, identificables sin ambigüedad, que corresponden con genotipos concretos.
- Los **carácteres continuos o cuantitativos** son aquellos que muestran una distribución continua de fenotipos; por lo tanto, no existe una única clasificación fenotípica sino que ésta se realiza agrupando los distintos valores en clases establecidas arbitrariamente según la unidad de medida. Habitualmente, se trata de características que se miden (longitud, peso, producción de una sustancia, etc.) o se cuentan (número de hijos por parto, número de huevos puestos al día, etc.)

- Los **caracteres mendelianos clásicos** son de naturaleza cualitativa, es decir, caracteres de **fácil clasificación en diferentes categorías fenotípicas**. Por ejemplo, semilla amarilla o verde. Estos diferentes fenotipos están bajo control genético de uno o varios **genes expuestos a pocas o a ninguna modificación ambiental que pueda alterar sus efectos**. Las semillas serán amarillas o verdes, independientemente del ambiente en el que crezcan.



- Sin embargo, desde el punto de vista agrícola la variabilidad que manifiestan muchos caracteres importantes, no se ajusta de manera precisa a una determinada clase fenotípica (variabilidad discontinua), sino que forman un **espectro o gama de fenotipos** los cuales se combinan imperceptiblemente entre sí, uno con otro (**variabilidad continua**).
- Los caracteres económicamente importantes como son la altura de las plantas, la producción de granos por hectárea, el tiempo de maduración, etc., son caracteres cuantitativos o métricos con variabilidad continua. En general, producen variación continua todos aquellos caracteres que de una manera u otra se pueden medir.

- Por ejemplo, si estamos estudiando el carácter "altura de la planta" en una población de plantas de maíz, nos encontraremos que los diferentes genotipos que se manifiestan lo hacen de una manera continua (variación continua), de manera que la clasificación de los individuos en grupos (clases fenotípicas) resulta ambigua.
- Lo mismo podríamos agrupar la población en clases de 100-125, 125-150, 150-175, etc. que en grupos de 100- 110, 110- 120, 120- 130, etc.



Genética cualitativa vs Genética cuantitativa

1. Caracteres de clase.
2. Variación discontinua, diferentes clases fenotípicas.
3. Efectos claros de un solo gen.
4. Se estudian apareamientos individuales y su progenie.
5. El análisis es por medio de cálculos de proporciones y relaciones.

1. Caracteres de grado.
2. Variación continua. Las determinaciones fenotípicas muestran un espectro o gama.
3. Control poligénico, los efectos de los genes individuales son difícilmente detectables.
4. Se estudian poblaciones y todos los tipos de cruzamientos.
5. El análisis es de tipo estadístico, proporcionando cálculos aproximados de los parámetros de las poblaciones.



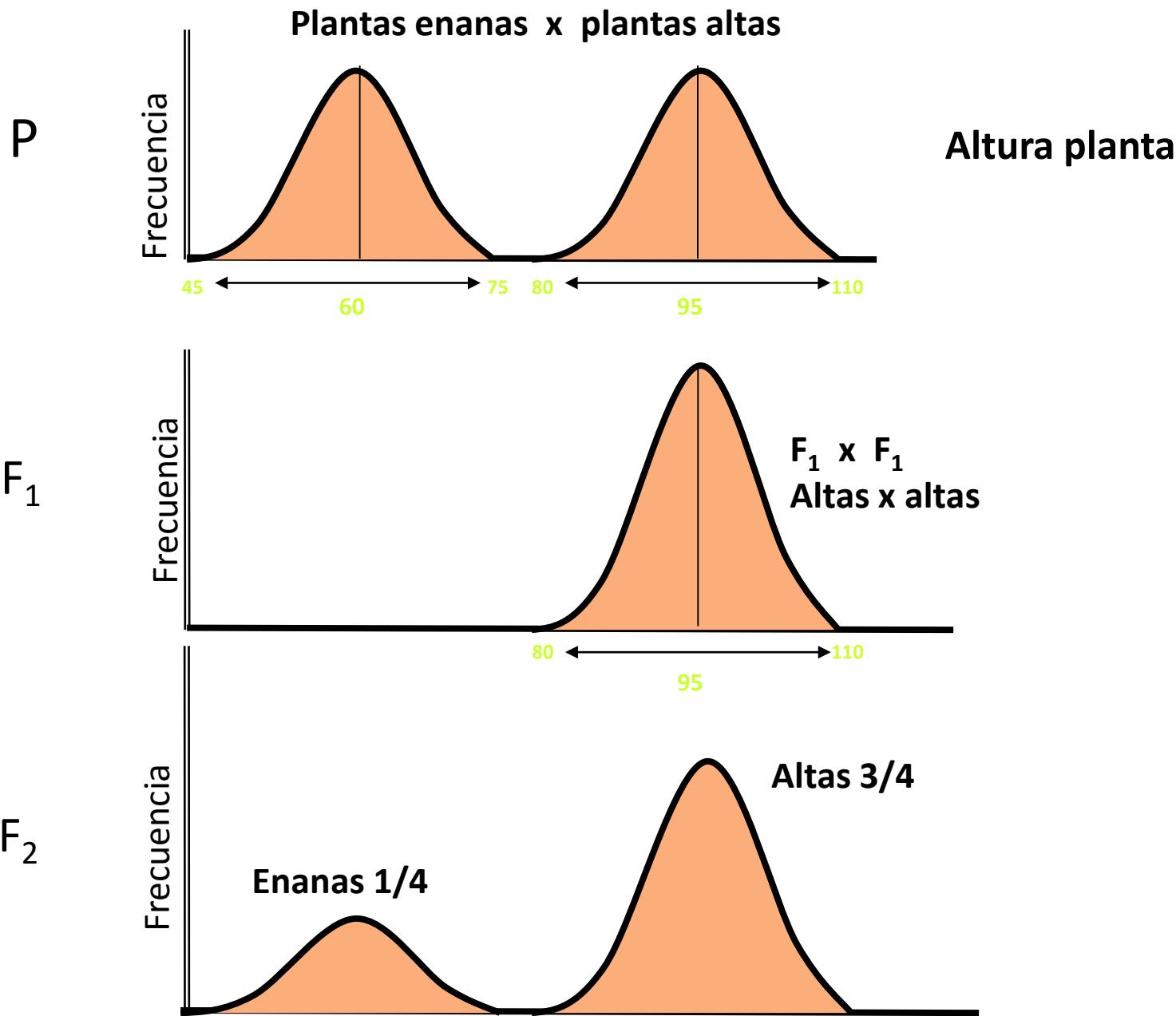
Caracteres cuantitativos

- Conjunto de genes que afectan a un carácter.
- No presentan dominancia entre si, sino que muestran un efecto pequeño sobre un carácter determinado y se complementan para producir cambios cuantitativamente distintos.
- Los genes de esta naturaleza son denominados **poligenes, loci de caracteres cuantitativos o QTLs** (quantitative trait loci).
- El concepto contrario a poligenes, es decir, que un mismo gen puede influir sobre varios caracteres distintos se denomina **efecto pleiotrópico**.
- La suma de la herencia cuantitativa (poligenes) junto con los factores ambientales se denomina **herencia multifactorial**.

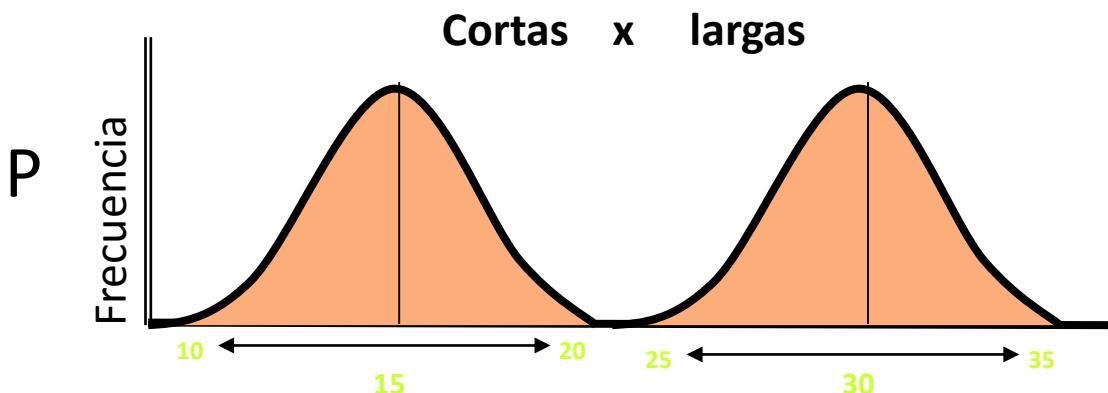


Interacción
aditiva

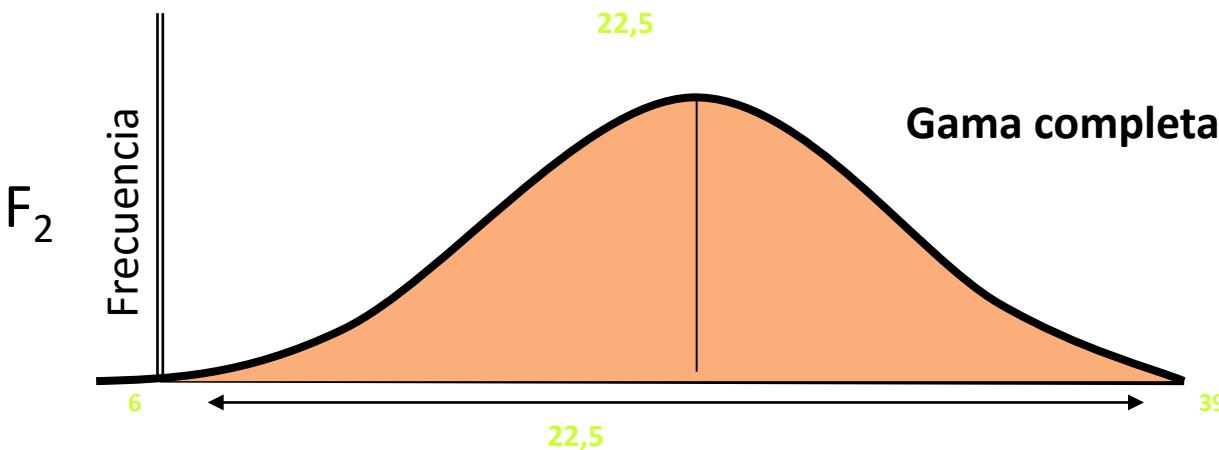
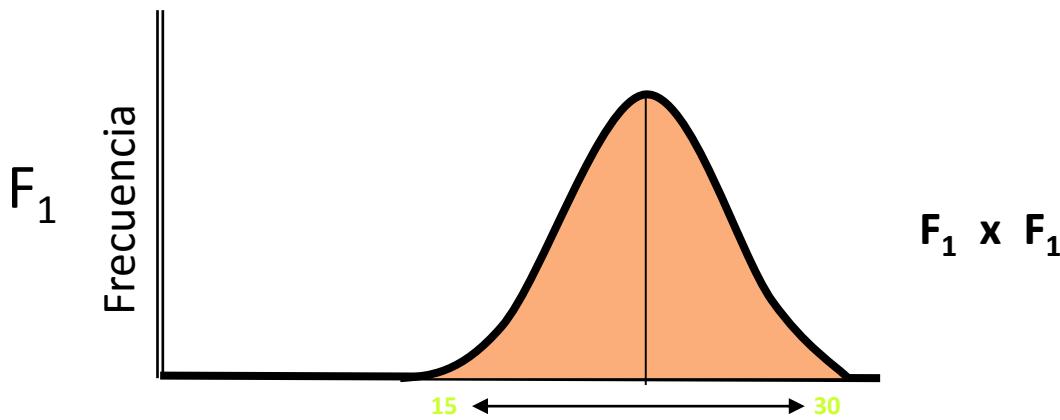
Planta Guisante



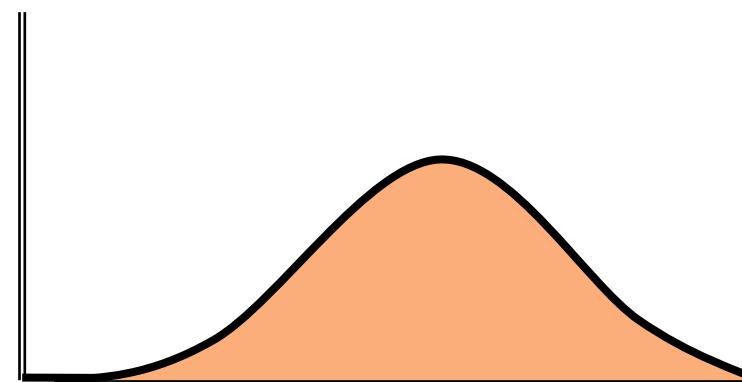
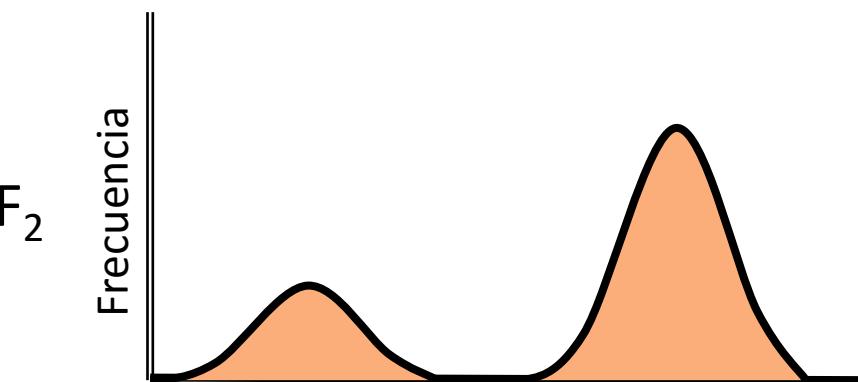
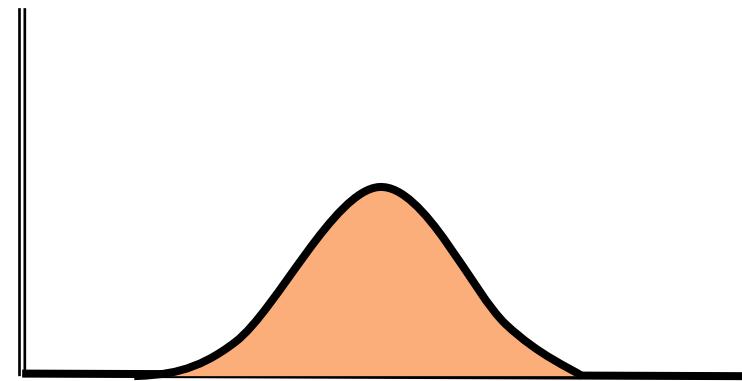
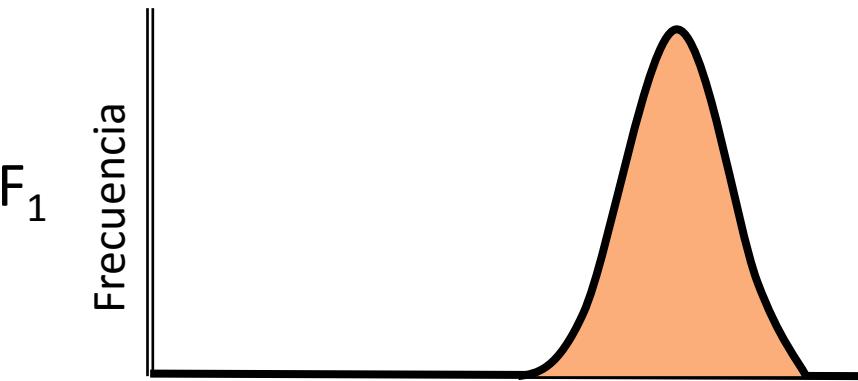
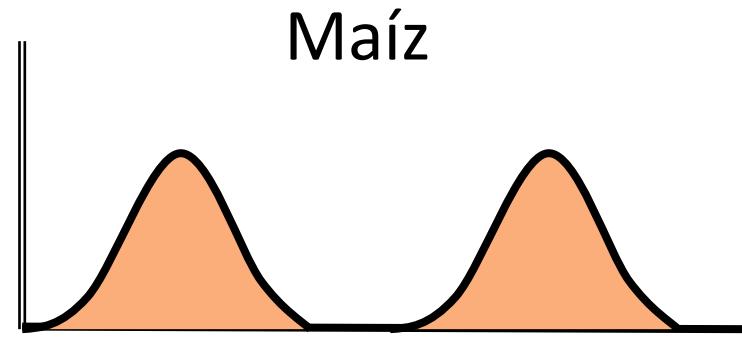
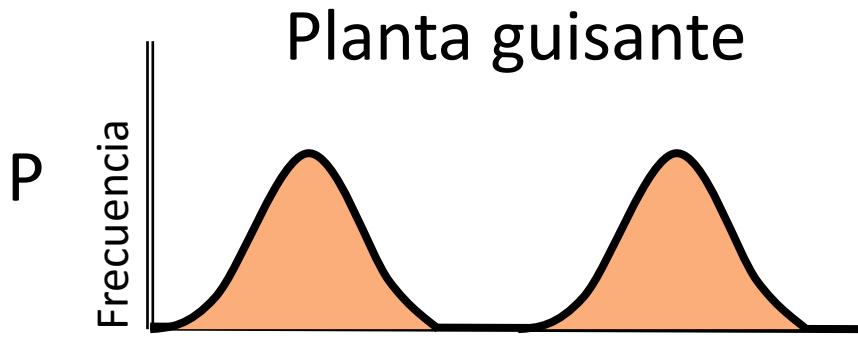
Maíz



Longitud de la espiga

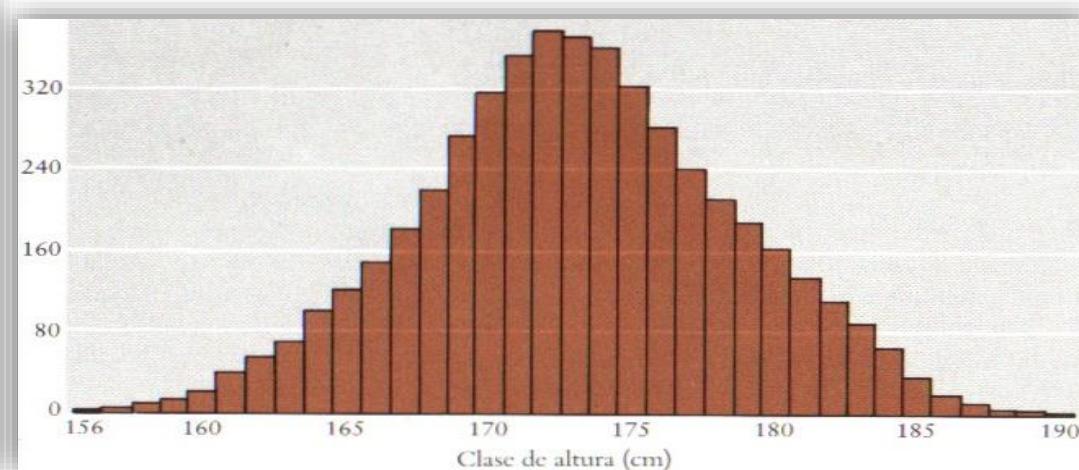
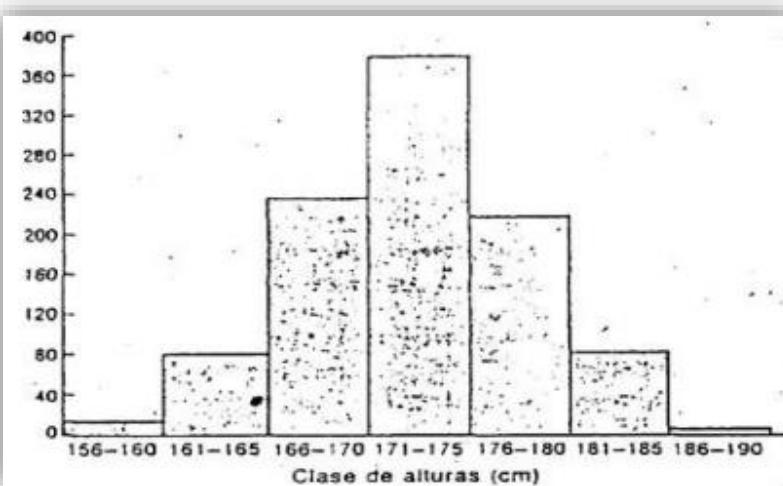


Carácter Mendeliano ---- Carácter cuantitativo

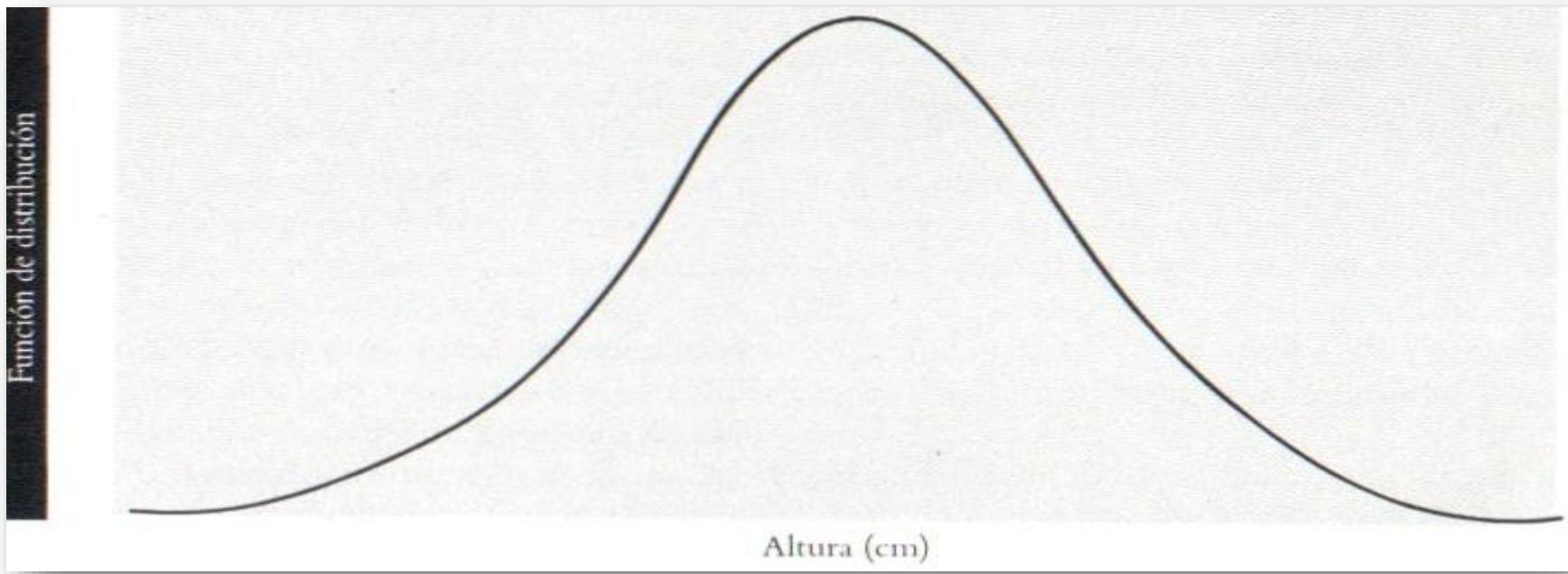


Variación continua y distribución normal

- Si se mide la altura de un gran número de individuos de una población (muestra) y se ve donde caen en una escala de 5 cm. Muchos individuos estarán en las categorías intermedias (en la gráfica: entre 166 y 180) y menos en las extremas. La gráfica del nº de individuos medidos en función de la clase a la que pertenecen es un **histograma de frecuencias** (figura izquierda).
- Supongamos ahora que se miden más individuos, por ejemplo, cinco veces más individuos, y además las clases en vez de ser de 5 en 5 cm, se hacen cm a cm. El histograma correspondiente es la figura derecha.

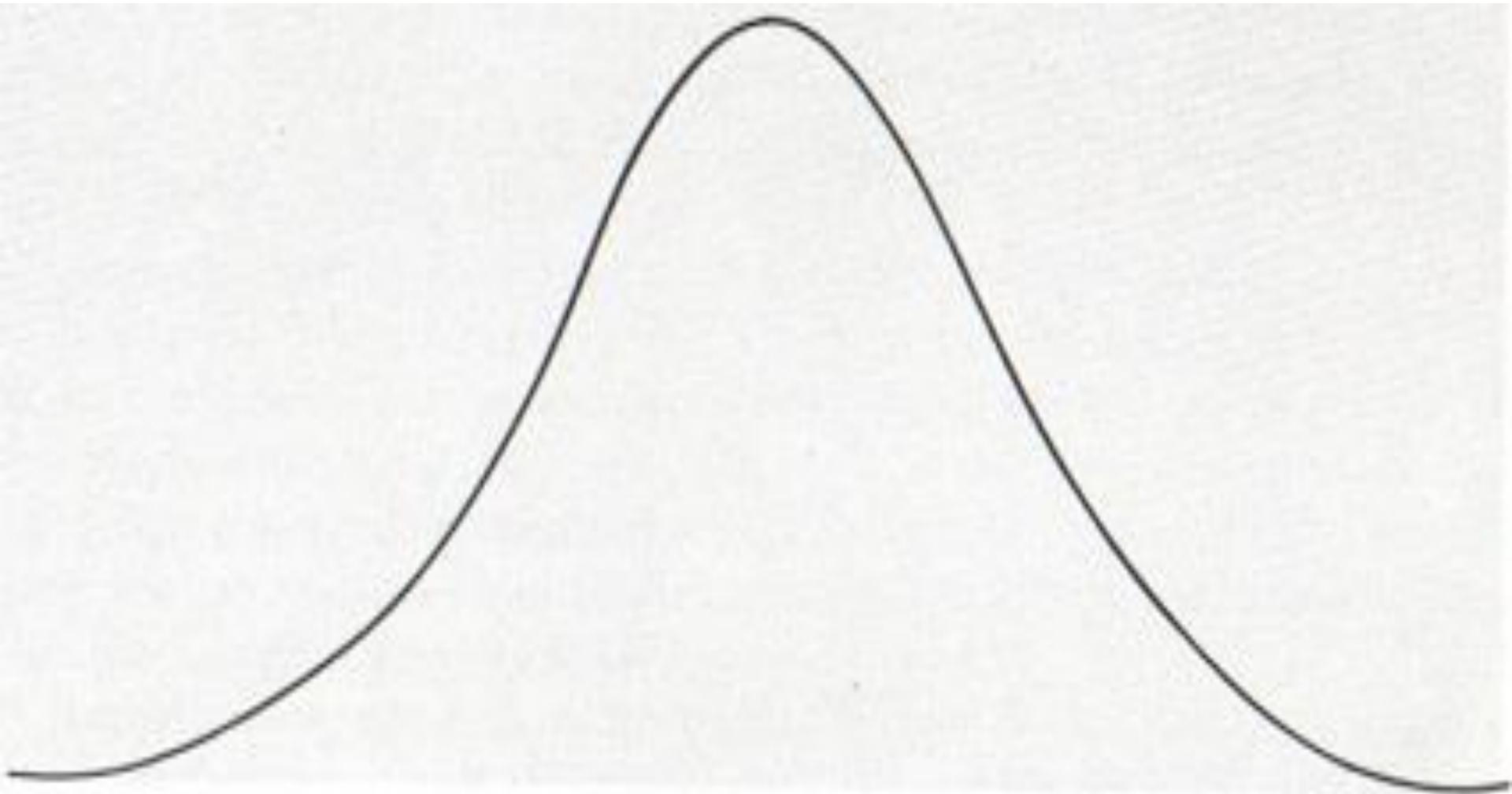


- Si continuamos este proceso, refinando la medida, pero incrementando proporcionalmente el nº de individuos medidos, el histograma se convertirá en una curva continua que es la distribución normal de las alturas de la media de la población.
- Por supuesto, esta curva es una idealización, ya que no se puede tomar ninguna medida con una precisión infinita, ni se pueden medir todos los individuos de una población.



Caracteres cuantitativos

Distribución continua



DISTRIBUCIÓN CONTINUA CAUSAS:



 GENÉTICAS

 AMBIENTALES

Explicadas a través de las experiencias de:
Carl Johannsen y Herman Nilsson-Ehle

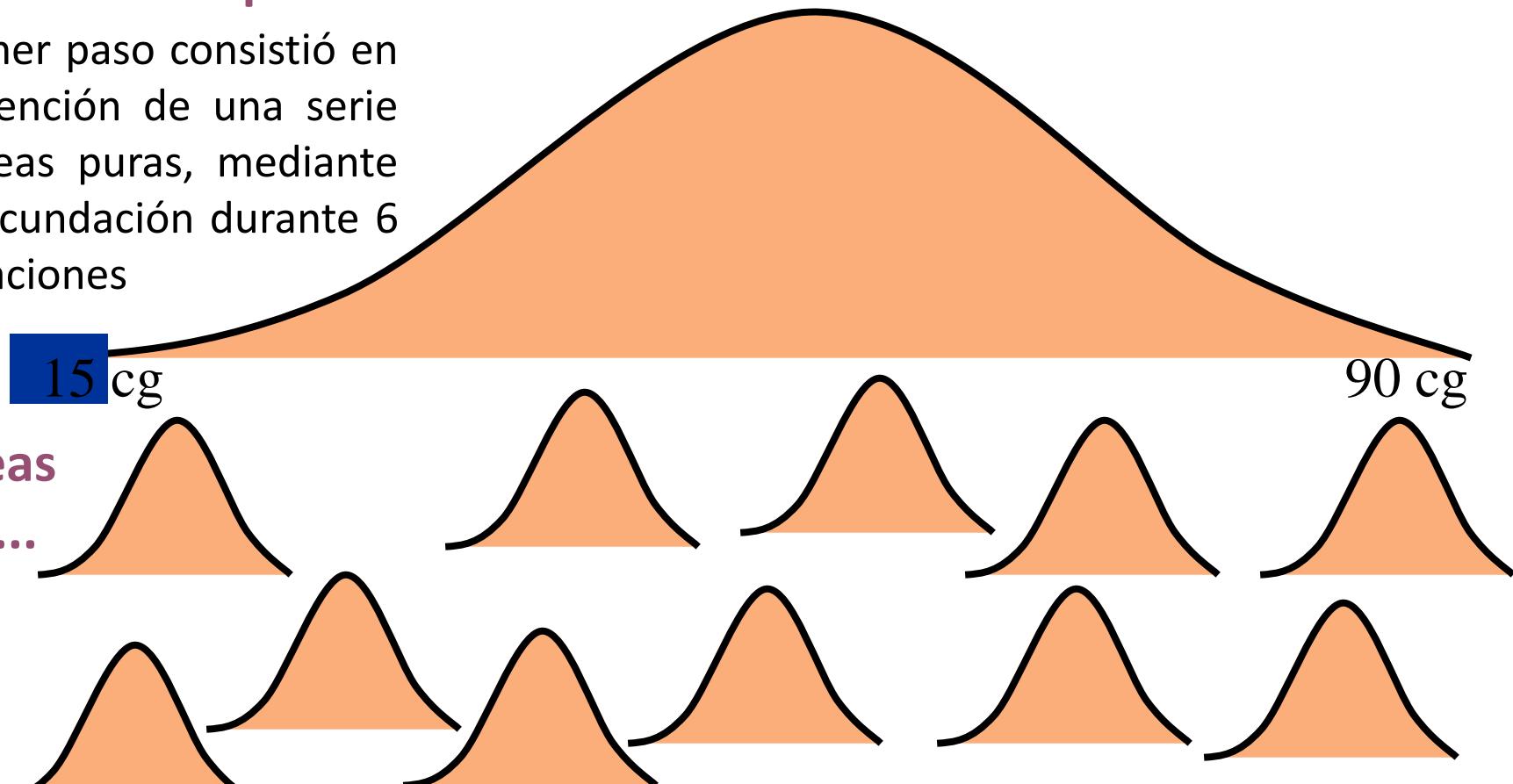
Teoría de la línea pura

Johannsen (1903)

Analizó carácter peso de semilla

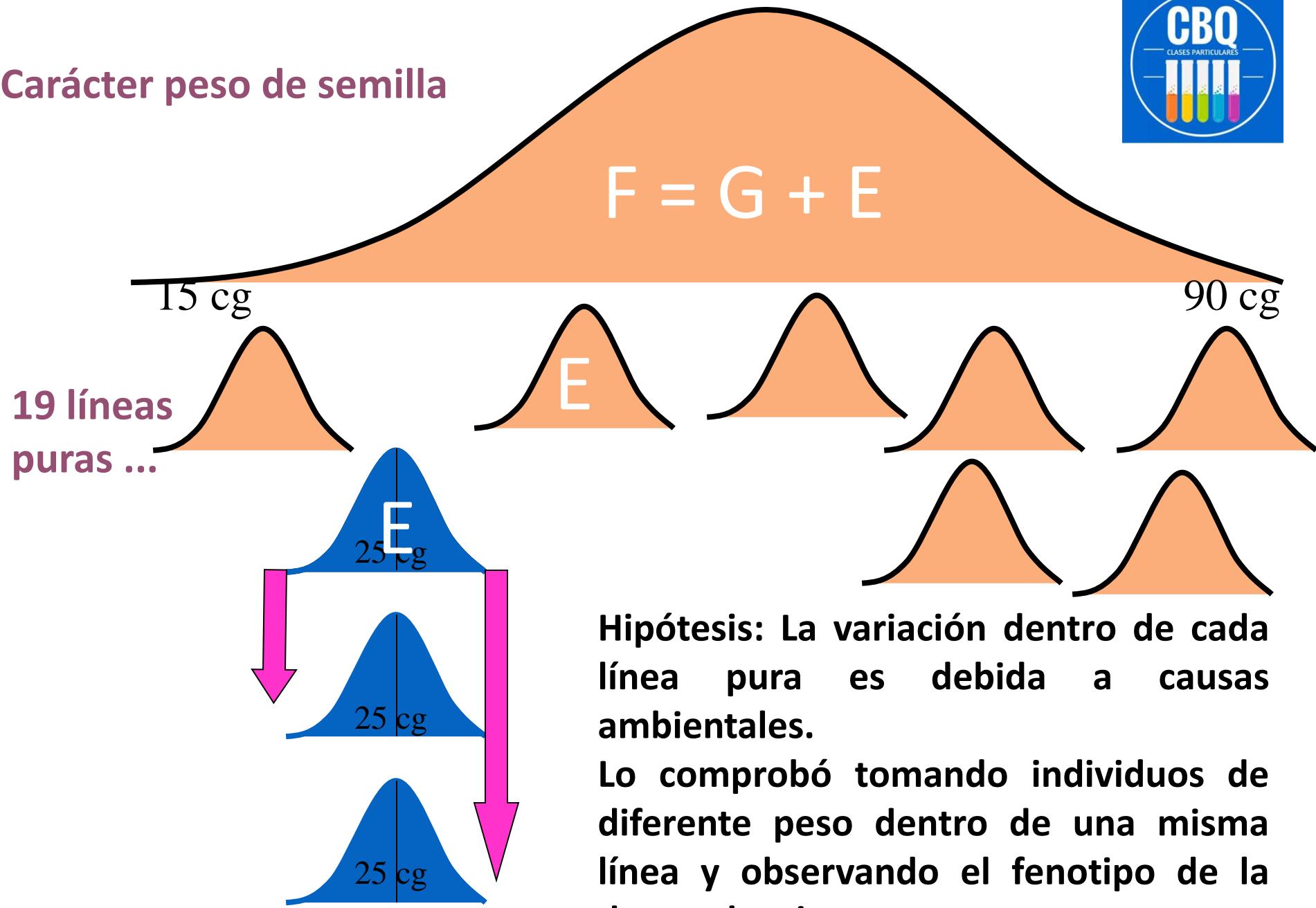
El primer paso consistió en la obtención de una serie de líneas puras, mediante autofecundación durante 6 generaciones

19 líneas
puras ...



A partir de esa gran variedad obtuvo 19 líneas puras y cuando estudió los pesos de la descendencia de las líneas comprobó que c/u tenía un peso característico y una variación menor que la población original

Carácter peso de semilla



A la vista de que las líneas puras (homocigotas) tenían un peso medio constante, característico de cada línea, Johannsen dedujo que:

1. Existe un valor esperado del carácter que depende de la constitución genética.
 2. Las variaciones individuales deben ser atribuibles al único factor variable posible, que es el ambiente en el que se desarrollan los individuos.
- Los experimentos de Johannsen permitieron concluir que la variación continua observada se debe al genotipo y a efectos ambientales.
- Este concepto se puede describir con la siguiente ecuación:

$$\text{Fenotipo} = \text{Genotipo} + \text{Ambiente}$$

Variación ambiental

Teoría de las líneas puras

aa Plantas enanas

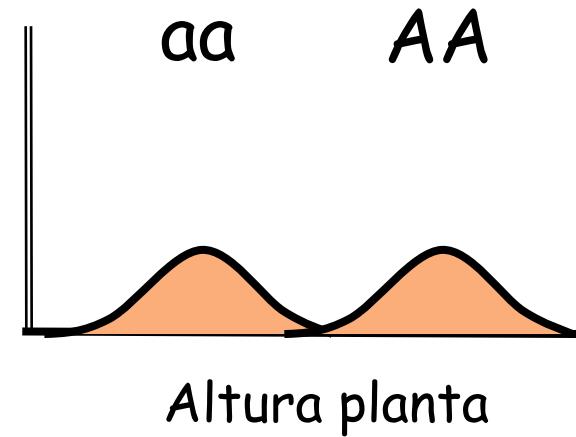
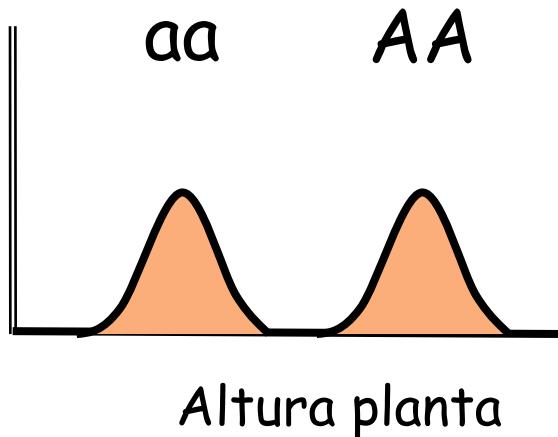
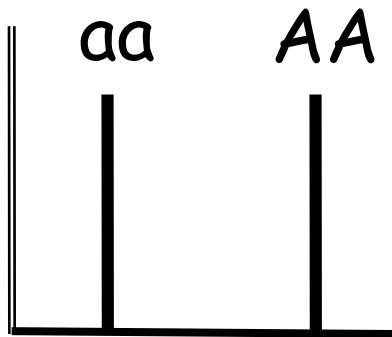
AA Plantas altas

Sin variación ambiental

Alguna variación ambiental

Mucha variación ambiental

Frecuencia



Teoría de los factores polímeros

Segregaciones Transgresivas

- **Nilsson- Ehle (1908)** realizó sus trabajos con otra especie autógama, el trigo, fijándose en dos caracteres: "precocidad" y "resistencia al frío".
- Realizando cruzamientos entre parentales que diferían en su precocidad (menos precoz x más precoz), observó lo que él llamó **segregaciones transgresivas**.
- En la F2 de estos cruzamientos aparecían individuos más precoces que el parental más precoz y más tardíos que el parental más tardío. Análogamente ocurría con la resistencia al frío.
- Estos resultados le llevaron a la conclusión de que los caracteres "precocidad" y "resistencia al frío" estaban determinados por muchos genes, que llamó **factores múltiples, polímeros o acumulativos, cuyos efectos individuales son equivalentes y pequeños y cuya expresión fenotípica final para cada carácter considerado es la suma de los efectos individuales**.

P1 (menos precoz) AA BB cc dd ee x P2 (más precoz) aa bb CC DD EE



F1 (precocidad intermedia): Aa Bb Cc Dd Ee



F2: AA BB CC DD EE ++ aa bb cc dd ee

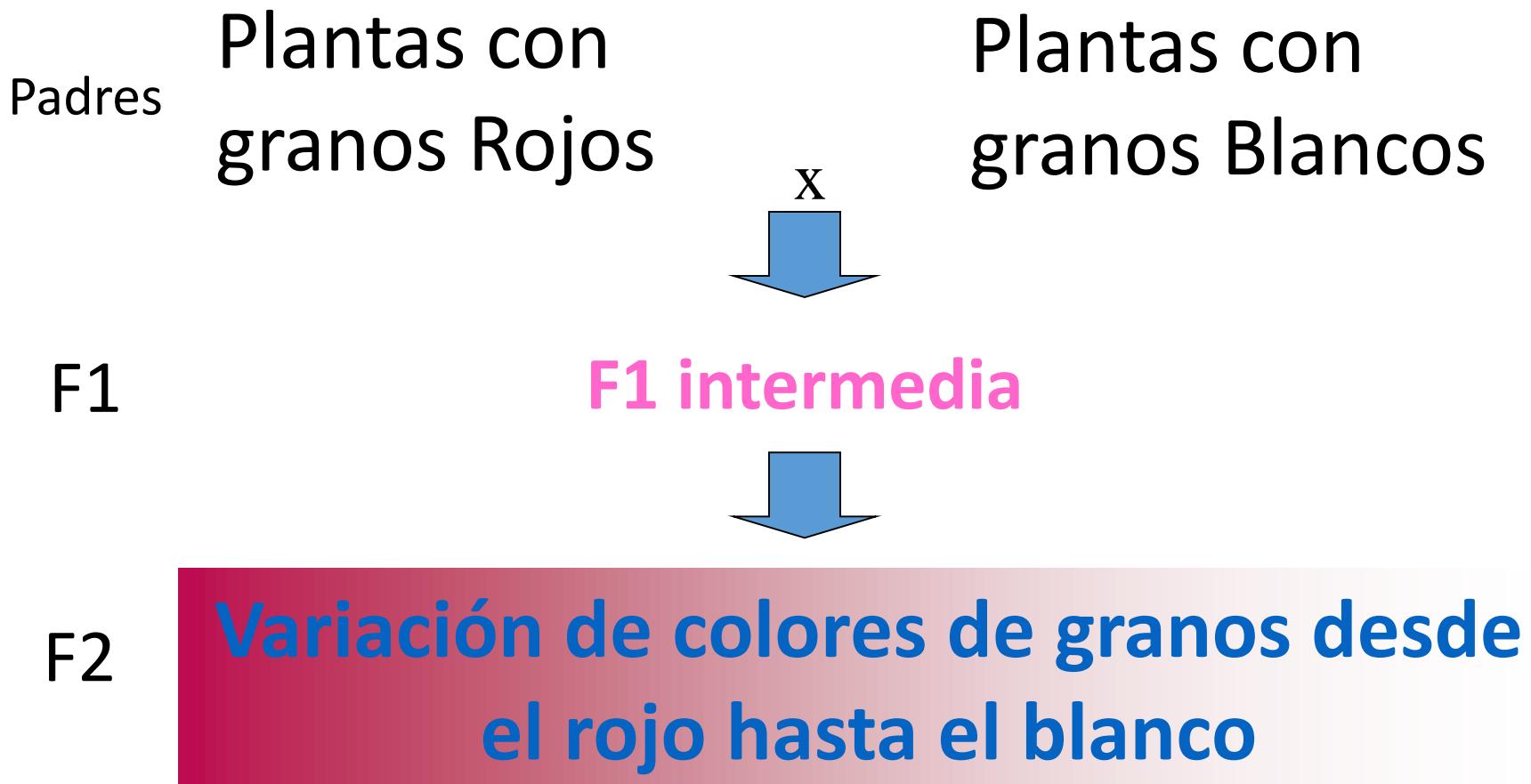
(más precoz que el
parental más precoz)

(menos precoz que el
parental menos
precoz)

- Donde los genes representados con mayúsculas (sin indicar por ello relación de dominancia) producen efectos equivalentes y sumables, y los representados con minúsculas también producen efectos aditivos equivalentes entre sí, aunque de menor cuantía.
- Por ello, si valorarnos de una manera totalmente arbitraria los alelos con mayúsculas con un valor de precocidad de 2 y los minúsculas como 1, los parentales del cruzamiento indicado darían valores de 14 y 16 unidades de precocidad, respectivamente; la F1 valdría 15 y en la F2 aparecerían formas extremas con valores de 20 y 10.

Experiencia de Nilsson-Ehle (1909)

Cruzó dos variedades de trigo puras que diferían en el color de los granos de trigo, rojo y blanco. La F1 era intermedia en color y al cruzarla entre sí obtuvo al menos 7 clases de color en la F2 . ¿Cómo explicarlo?



Experiencia de Nilsson-Ehle (1909)

Hipótesis 1:

- control del carácter por un gen con dos alelos sin dominancia

P Rojo x Blanco
 AA aa

F₁ Color intermedio (Rojo medio)

Aa

F₂ Rojo : Intermedio : Blanco

AA Aa aa

1 : 2 : 1



Hipótesis 2:

- control del carácter por dos genes idénticos con dos alelos cada uno, sin dominancia, y donde la intensidad del color rojo depende del número de alelos mayúsculas (que son los que producen el pigmento rojo)

P Rojo x Blanco
 AABB aabb

F₁ Color intermedio (Rojo medio)
 AaBb

F₂ Rojo oscuro: Rojo medio oscuro : Rojo medio : Rojo claro : Blanco
 AABB AaBB AaBb Aabb aabb
 AABb Aabb aaBb
 aaBB

1 : 4 : 6 : 4 : 1

Hipótesis 3:

➤ Tres pares de alelos segregando, sin dominancia

P

Rojo x Blanco
AABBCC aabbcc

F₁

F₂

- Fenotipo

Rojo -----> Blanco

- Número alelos que dan color

6 : 5 : 4 : 3 : 2 : 1 : 0

- Proporción fenotípica

1 : 6 : 15 : 20 : 15 : 6 : 1

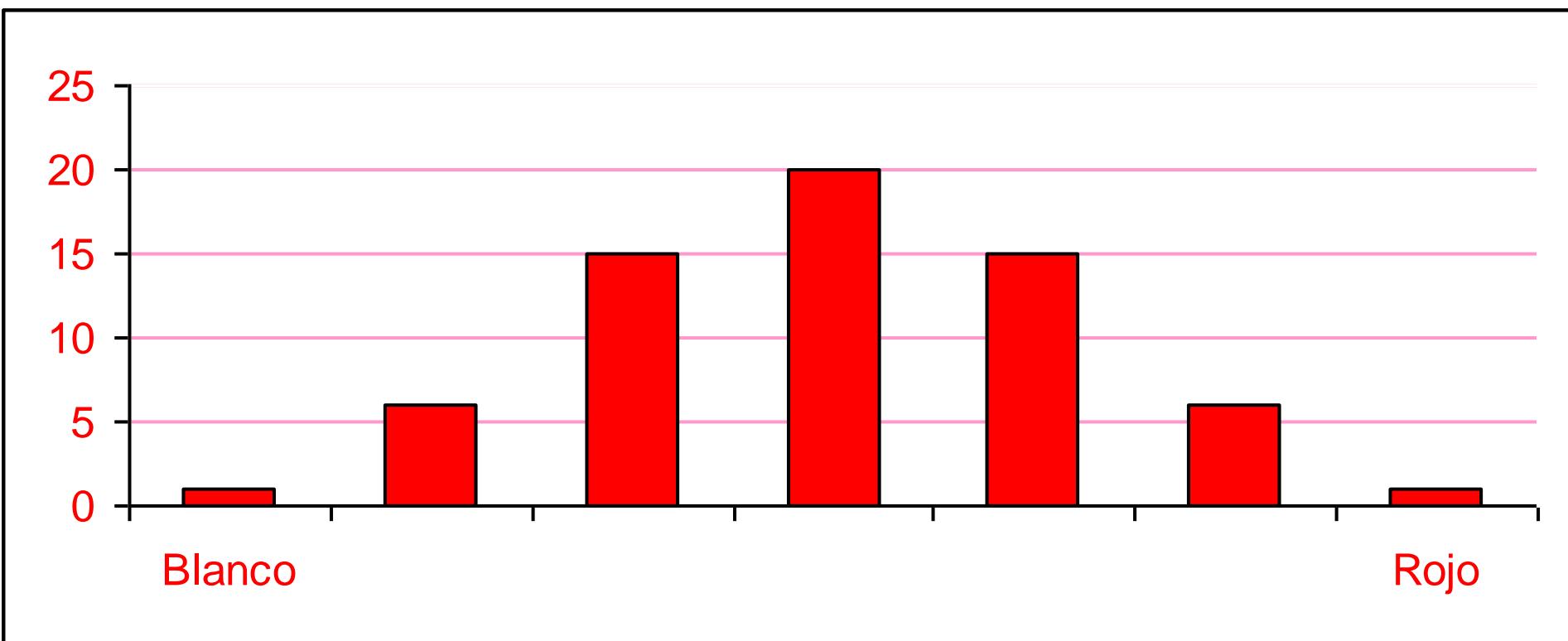
Supuestos: los genes segregan independientemente y sus efectos son aditivos

AaBbCc

Color intermedio

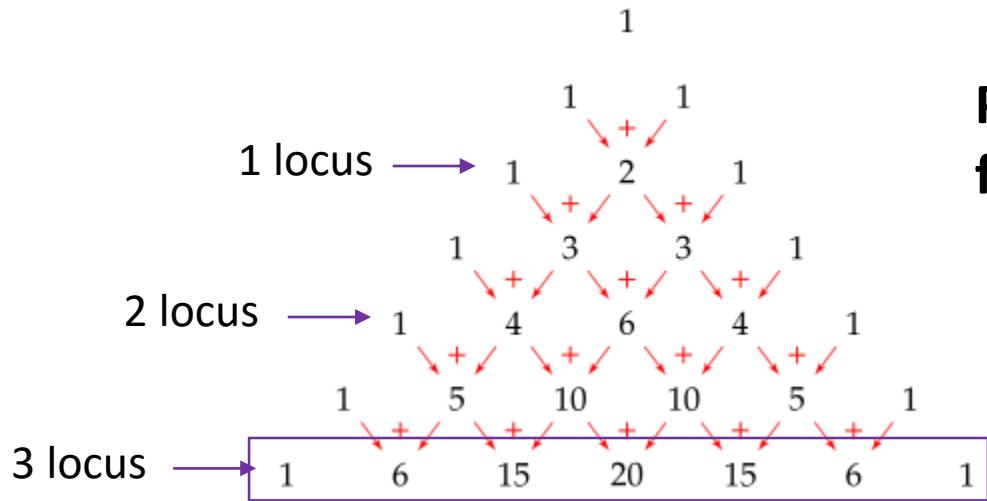
	ABC							
ABC	6	5	5	5	4	4	4	3
ABc	5	4	4	4	3	3	3	2
AbC	5	4	4	4	3	3	3	2
aBC	5	4	4	4	3	3	3	2
Abc	4	3	3	3	2	2	2	1
aBc	4	3	3	3	2	2	2	1
abC	4	3	3	3	2	2	2	1
abc	3	2	2	2	1	1	1	0

Gametas F_1	abc							
	○○○	○○●	○●○	●○○	○●●	●○●	●●○	●●●
F_2	○○○○○○	○○○○○●	○○○○●●	○○○●●●	○○●●●●	○●●●●●	●●●●●●	●●●●●●
	1/64	6/64	15/64	20/64	15/64	6/64	6/64	1/64



	<i>1 locus</i>	<i>2 loci</i>	<i>3 loci</i>	<i>n loci</i>
Nº de gametos distintos producidos por un individuo de la F1	2 (A, a)	4 (AB, Ab, aB, ab)	8 (ABC, Abc, AbC, Abc, aBC, aBc, abC, abc)	2^n
Nº de genotipos diferentes en la F2	3 (AA, Aa, aa)	9 (AABB, AABb, Aabb, AaBB, AaBb, Aabb, aaBB, aaBb, aabb)	27 (AABBCC, AABBCc, aabbcc)	3^n
Nº de fenotipos diferentes en la F2	3	5	7	$2n + 1$
Proporción de individuos en la F2 con fenotipo extremo	$\frac{1}{4}$ (AA o aa)	$\frac{1}{16}$ (AABB o aabb)	$\frac{1}{64}$ (AABBCC o aabbcc)	$\frac{1}{4^n}$

Triángulo de Pascal



Proporciones en los fenotipos de la F2

3 locus
 ↓
 7 fenotipos diferentes
 ↓
 64 individuos totales

- Los caracteres que exhiben variación continua pueden ser cuantificables.
- 2 o más pares de genes (localizados a través del genoma) influyen con efecto aditivo
- Cada alelo de cada locus contribuye al fenotipo

$$\text{Efecto promedio de sustitución} = \frac{\text{Fenotipo 2} - \text{Fenotipo 1}}{\text{Nº sustituciones}}$$

- Para su análisis se requieren estudios de un gran número de individuos

Estadística de los caracteres cuantitativos

- Dos parámetros determinan la forma de la distribución:

La media

Valor central de un conjunto de observaciones muestrales, es decir, el valor promedio de la distribución.

Es la sumatoria de todas las observaciones divididas por el número de observaciones (N).

$$\bar{X} = X_1 + X_2 + X_3 + \dots X_N / N$$
$$\bar{X} = \Sigma X / N$$

La varianza

Es la distancia promedio al cuadrado de todas las medidas respecto de la media. Nos informa acerca del grado en que los valores de la distribución se apartan de la media.

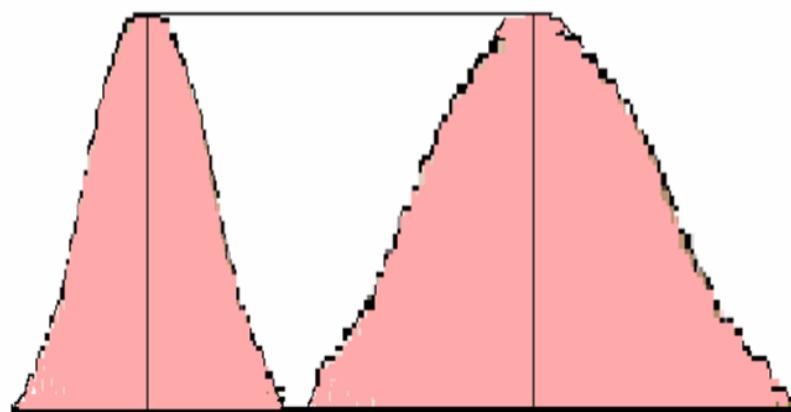
$$\text{Varianza} = S^2 = (x_i - \bar{x})^2 / (n-1)$$

Desvío estándar

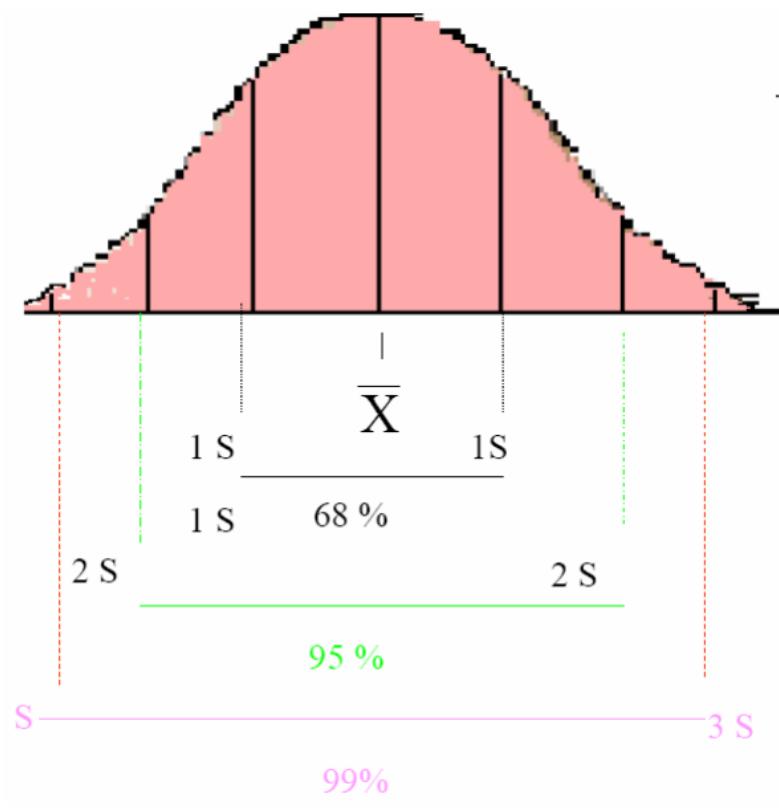
Media aritmética de las desviaciones con respecto a la media

$$\text{Desvío estándar} = S = \sqrt{S^2}$$

Dos poblaciones con igual media pero que se distribuyen de manera diferente → presentan varianzas diferentes



La media no nos informa de cuán variables son las dos poblaciones



- La varianza de una distribución tiene causas genéticas y ambientales; y dado que la varianza es aditiva.

$$V_P = V_G + V_E$$

VP: Variación fenotípica total para la población que está segregando

VG: Variación Genética que contribuye a la varianza fenotípica total

VE: Contribución ambiental a la variación fenotípica total

Las estimaciones de la varianza genética y ambiental son aplicables solo a una población determinada y al conjunto particular de condiciones ambientales.

- La varianza genotípica se descompone en varianza aditiva, de dominancia y epistática.
- La varianza aditiva VA es la componente más importante. La varianza de la interacción es usualmente pequeña.
- La varianza ambiental comprende por definición todo lo que no es varianza genética. Los factores nutricionales y climáticos son las causas más comunes de variación ambiental.

$$V_P = V_A + V_D + V_I + V_E$$

Heredabilidad

- La heredabilidad es la **proporción de la varianza fenotípica total de una población que se debe a la varianza genética**.
- Se pueden estimar dos tipos de heredabilidad. La heredabilidad en **sentido amplio** es la relación de la Varianza Genética Total a la Varianza Fenotípica:

$$H^2 = VG/VP$$

- La heredabilidad en **sentido estricto** es la relación entre la Varianza Genética Aditiva y la Varianza Fenotípica Total:

$$H^2 = VA/VP$$

La heredabilidad de cualquier rasgo puede ser cualquier fracción entre 0 y 1.

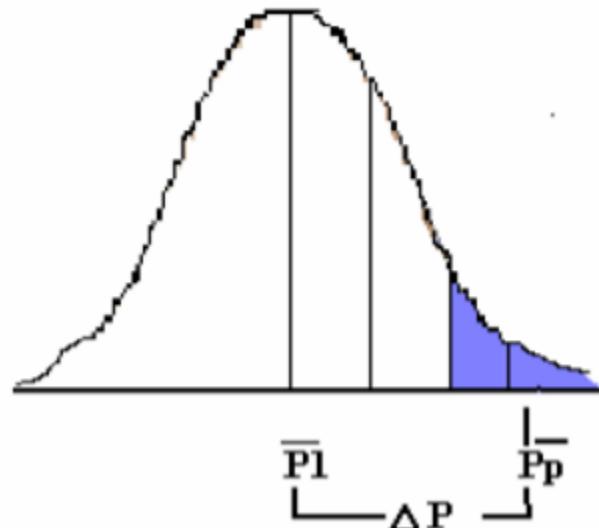


Heredabilidad

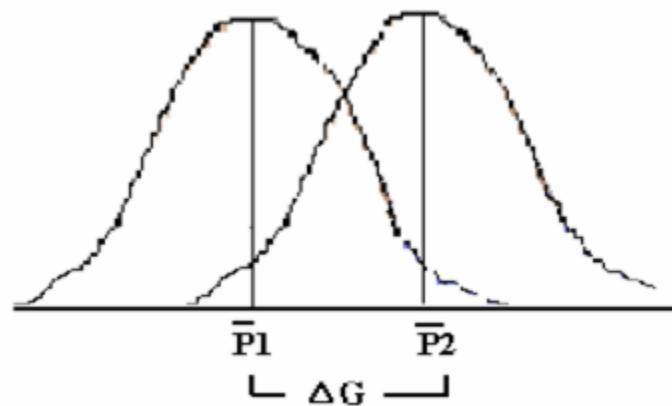
- Mejoramiento animal y vegetal
- En una población se intenta cambiar la media de un rasgo eligiendo reproductores con el valor fenotípico (P) deseado (**experimento de selección**)
- **Objetivo:** desplazar la media de la población original a lo largo de las sucesivas generaciones
- El valor de la heredabilidad se puede utilizar para determinar cómo responderá a la selección una determinada población

$0 < h^2 < 0,25$	Baja heredabilidad
$0,25 < h^2 < 0,50$	Heredabilidad media
$0,50 < h^2 < 1$	Alta heredabilidad.

- POBLACION ORIGINAL
MEDIA = P_1



- ELECCION DE NUEVOS PROGENITORES
MEDIA = P_p
- CRUZAMIENTO AL AZAR DE LA NUEVA POBLACION
MEDIA = P_2



- La diferencia entre las medias de los progenitores seleccionados y la de la población original genera lo que se llama **DIFERENCIAL DE SELECCIÓN (S)**

$$P_p - P_1 = \Delta P$$

- **Estima la superioridad de los individuos seleccionados sobre el promedio de la población.**
- La diferencia entre la media de la descendencia P2 y la media de la población original (P1) es la respuesta a la selección de los genes que pasan de una generación a la siguiente.

A esta diferencia se la denomina

GANANCIA GENÉTICA (R)

$$P_2 - P_1 = \Delta G$$

- **Indica el avance de una generación a otra para una característica**

LA HEREDABILIDAD PREDICE HASTA QUE PUNTO LOS ESFUERZOS DE SELECCIÓN TENDRÁN ÉXITO

$$h^2 = \frac{P_2 - P_1}{P_p - P_1} = \frac{\text{GANANCIA GENETICA (mejora respecto a la media de la pobl. original)}}{\text{DIFERENCIAL DE SELECCIÓN (diferencia entre los progenitores seleccionados y la media de la pobl. Original)}}$$

P_1 = Rendimiento medio de la población base

P_p = Rendimiento medio de la población elegida

P_2 = Rendimiento medio de la descendencia

$$h^2 = R/S \text{ y } R = h^2 S$$

Se puede predecir la **ganancia genética (R)** conociendo el diferencial de selección y la heredabilidad para esa característica en la población

Ejercicio como ejemplo de varianza

Una **población** de trigo genéticamente **heterogénea** tiene una **varianza** en el número de días para la maduración igual a **40**, mientras que dos **poblaciones endocriadas** derivadas de ésta tienen una **varianza de 10**.

- a) ¿Cuál es la varianza genotípica V_g , la varianza ambiental V_e y la heredabilidad en sentido amplio h^2 de los días para la maduración en esta población?
- b) Si las líneas endocriadas fueran cruzadas, qué varianza se podría predecir para el carácter días para la maduración en la generación F1



Ejercicio como ejemplo de selección

Se lleva a cabo una **selección artificial** para el peso del fruto en una **población de tomate**. Se pesan todos los frutos de una planta y el peso promedio se toma como el fenotipo de esa planta. En la población como un todo el **peso promedio del fruto es de 75 g**. Las plantas cuyo **peso promedio es de 100g se seleccionan** y se cruzan al azar para obtener la siguiente generación. La **heredabilidad** en sentido estricto para el peso del fruto en esta población se estima en **0,20**.

- a) ¿Cuál es el peso promedio del fruto esperado después de una generación de selección?
- b) ¿Cuál es el peso promedio del fruto esperado después de 5 generaciones de selección si en cada generación los padres elegidos tienen un peso promedio de 25 g por encima de la media de la población? Asuma que la heredabilidad en sentido estricto permanece constante durante el tiempo considerado.