



Genética de Poblaciones

- Estudia la constitución genética de los individuos que la componen y la transmisión de los genes de una generación a otra.
- **Población:** grupo de individuos de la misma especie que ocupan un área geográfica y se reproducen entre si.
- En las poblaciones existe variabilidad debida a causas genéticas o bien debida a causas ambientales.
- La variación genética puede medirse por:
 - Polimorfismo
 - Heterocigosidad



Heterocigosidad

- Frecuencia Total de Heterocigotas para el gen en estudio
- Aumenta cuando hay muchos alelos en frecuencias iguales
- Es más grande la heterocigosidad si dos o mas heterocigotas son considerados

Polimorfismo

- Presencia de **dos o más variantes** de un determinado rasgo en una población.
 - Para ser tomadas en cuenta las variantes deben aparecer en una proporción considerable.
- I. **Polimorfismo referente a variaciones morfológicas.** Ej: guisantes lisos/rugoso; verdes/amarillos.
 - II. **Polimorfismo cromosómico:** Ej: número y morfología de los cromosomas
 - III. **Polimorfismo inmunológico.** Producción de antígenos en vertebrados. Ej: grupos sanguíneos: Sistema AB0, Sistema MN, Sistema Rh.
 - IV. **Polimorfismo proteico:** Una proteína puede tener diferentes secuencias de aminoácidos (distinta carga neta).
- Deducido de la secuencia de ADN
 - Diferencias en movilidad electroforética



Frecuencia fenotípica

Proporción en la población de un determinado **fenotipo**.

Frecuencia genotípica

Proporción en la población de un determinado **genotipo** para un locus dado.

Frecuencia alélica (génica)

Proporción en la población de un determinado alelo para un locus dado.

Frecuencias genotípicas

Alelos: A y a Genotipos : AA, Aa y aa

Frecuencia de AA = $\frac{\text{número de individuos AA}}{\text{total de individuos}}$ = D

Frecuencia de Aa = $\frac{\text{número de individuos Aa}}{\text{total de individuos}}$ = H

Frecuencia de aa = $\frac{\text{número de individuos aa}}{\text{total de individuos}}$ = R

Frecuencias alélicas

Alelos: A y a Genotipos : AA, Aa y aa

$$f_A = p = \frac{\text{número de alelos A}}{\text{número total de alelos}}$$

$$f_A = \frac{2 \times \text{número de ind AA} + \text{número de ind Aa}}{2 \times \text{número total de ind}}$$

$$f_A = f_{AA} + \frac{1}{2} f_{Aa}$$

$$f_A = D + \frac{1}{2} H$$

Frecuencias alélicas

$$f_a = q = \frac{\text{número de alelos } a}{\text{número total de alelos}}$$

$$f_a = R + \frac{1}{2} H$$

LAS FRECUENCIAS DE TODOS LOS ESTADOS POSIBLES SUMAN 1, POR LO TANTO, PARA UN LOCUS CON DOS ALELOS:

- $D + H + R = 1$
- $p + q = 1$
- $f_{AA} + f_{Aa} + f_{aa} = 1$
- $f_A + f_a = 1$

Recordar: llamamos **D, H y R** a las frecuencias que resultan del conteo de individuos con los diferentes genotipos, por lo tanto son las **frecuencias observadas, reales**.

Ley de Hardy-Weinberg

(Ley del equilibrio genético)



En una población de tamaño grande, donde los apareamientos se realizan al azar y no hay selección, migración ni mutación, las frecuencias génicas y genotípicas se mantienen constante de una generación a la siguiente

Supuestos del modelo:

- especie diploide
- sexos separados
- generaciones no superpuestas
- frecuencias alélicas iguales entre sexos
- apareamiento al azar
- población grande (no hay deriva)
- no hay mutación
- no hay migración
- no hay selección

- Los supuestos implican una unión aleatoria de los alelos para formar genotipos

Un locus
con 2 alelos

Un locus con 2 alelos		Gametos femeninos		
		alelo	A	a
		frecuencia	p	q
Gametos masculinos	alelo	frecuencia		
	A	p	AA p^2	Aa pq
	a	q	aA qp	aa q^2

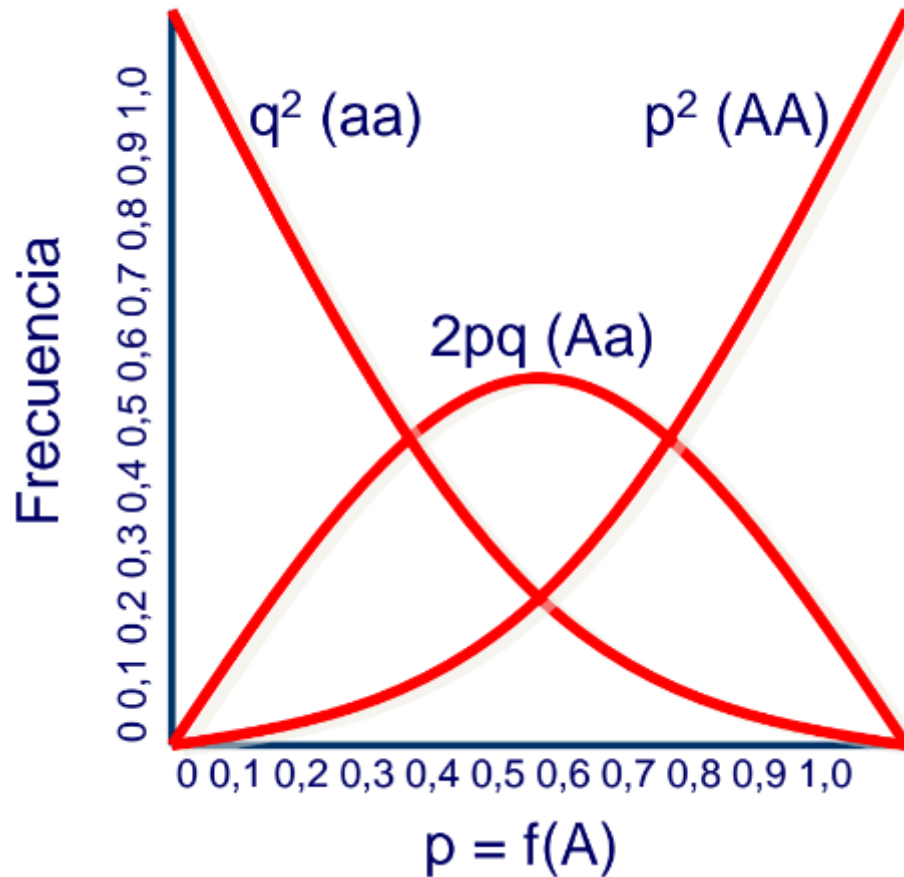
En el caso más sencillo, con un locus con dos alelos A y a, con frecuencias alélicas de p y q respectivamente, el principio de Hardy-Weinberg predice que la frecuencia genotípica para el homocigoto dominante AA es p^2 , la del heterocigoto Aa es $2pq$ y la del homocigoto recesivo aa, es q^2

Ecuación de equilibrio H-W

- Bajo los supuestos del modelo, las frecuencias genotípicas pueden calcularse a partir de las alélicas usando la probabilidad de encuentro de los gametos
- Las frecuencias genotípicas en el equilibrio resultan de la expansión del binomio

$$(p + q)^2 = p^2 + 2pq + q^2$$

Valores de D, H y R en una población en equilibrio Hardy-Weinberg



En equilibrio, las frecuencias genotípicas quedan determinadas a partir de las alélicas, y esta relación es constante



Las frecuencias alélicas por sí solas no nos dan información acerca de cómo se distribuyen los alelos en los individuos (genotipos).

Si no hay equilibrio $H - W$, las frecuencias genotípicas no se pueden deducir a partir de las alélicas, sólo se pueden obtener a partir de los datos observados.

Prueba de ajuste a Hardy-Weinberg

	<u>Genotipo</u>			
	<u>MM</u>	<u>MN</u>	<u>NN</u>	<u>Total</u>
N. individuos	1787	3037	1305	6129
N. alelos M	3574	3037	0	6611
N. alelos N	0	3037	2610	5647
N. alelos M + N	3574	6074	2610	12258

Frecuencia alélica M = $6611/12258 = 0,53932 = p$

Frecuencia alélica N = $5647/12258 = 0,46068 = q$

Frecuencia esperada $p^2 = 0,2908$ $2pq = 0,4969$ $q^2 = 0,2122$ 1,000

Número esperado 1782,7 3045,6 1300,7 6129

(Frecuencia X 6129)

$$X^2 = \sum \frac{(\text{número observado} - \text{número esperado})^2}{\text{número esperado}} = 0,04887$$

$$\chi^2_{0,05;1g.l.} = 3,84$$



Alelos múltiples

- 3 alelos con frecuencias p , q y r
- Las frecuencias genotípicas esperadas en el equilibrio son:

$$(p + q + r)^2 = p^2 + 2pq + 2pr + q^2 + 2qr + r^2$$

Y así sucesivamente...

Ley de equilibrio de Hardy-Weinberg

- Las frecuencias alélicas en un locus no cambian de una generación a la siguiente.
- Las frecuencias genotípicas tampoco varían con las generaciones. Esto implica que para ese locus, la población no está evolucionando.
- Si esto **no se cumple** (podemos testearlo estadísticamente), entonces sabemos que alguna de las **fuerzas externas** está afectando las frecuencias alélicas o genotípicas y está ocurriendo **evolución**.

Factores que alteran la frecuencia génica

- El tamaño de la población
- Los apareamientos
- La selección
- La migración
- La mutación



Selección natural

Proceso por el cual las **frecuencias génicas** involucradas con determinados caracteres **varían de generación en generación**, dado que algunas variantes del carácter tienen **mayor capacidad** que otras **de sobrevivir y producir descendencia**.

Selección de fenotipos

i.- DIRECCIONAL

- 1) selección en contra de recesivos
- 2) selección en contra dominantes
- 3) selección en contra de alelo sin dominancia

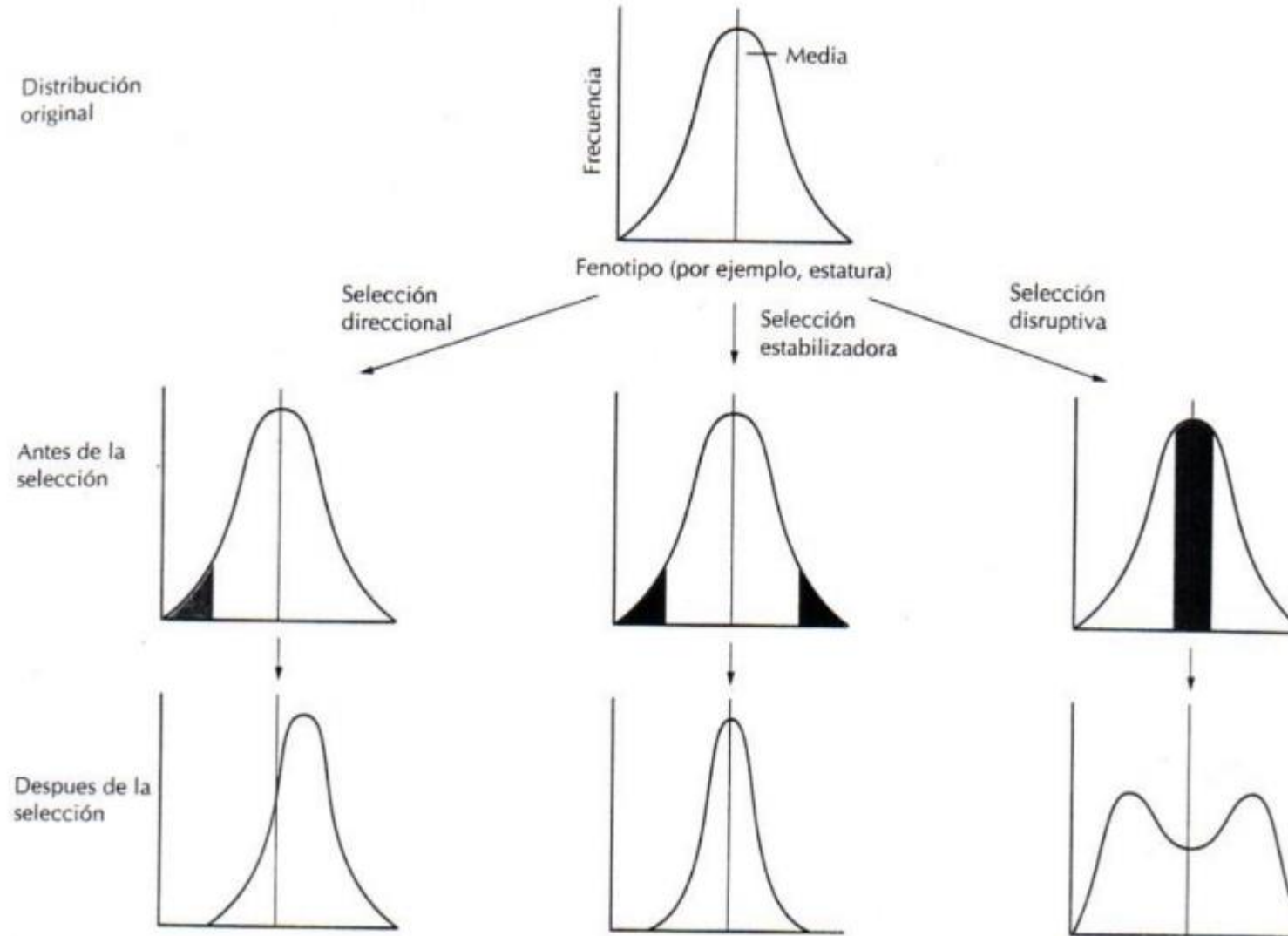
ii.- ESTABILIZADORA

- 4) selección a favor del heterocigota

iii.- DISRUPTIVA

- 5) selección en contra del heterocigota

Selección de fenotipos



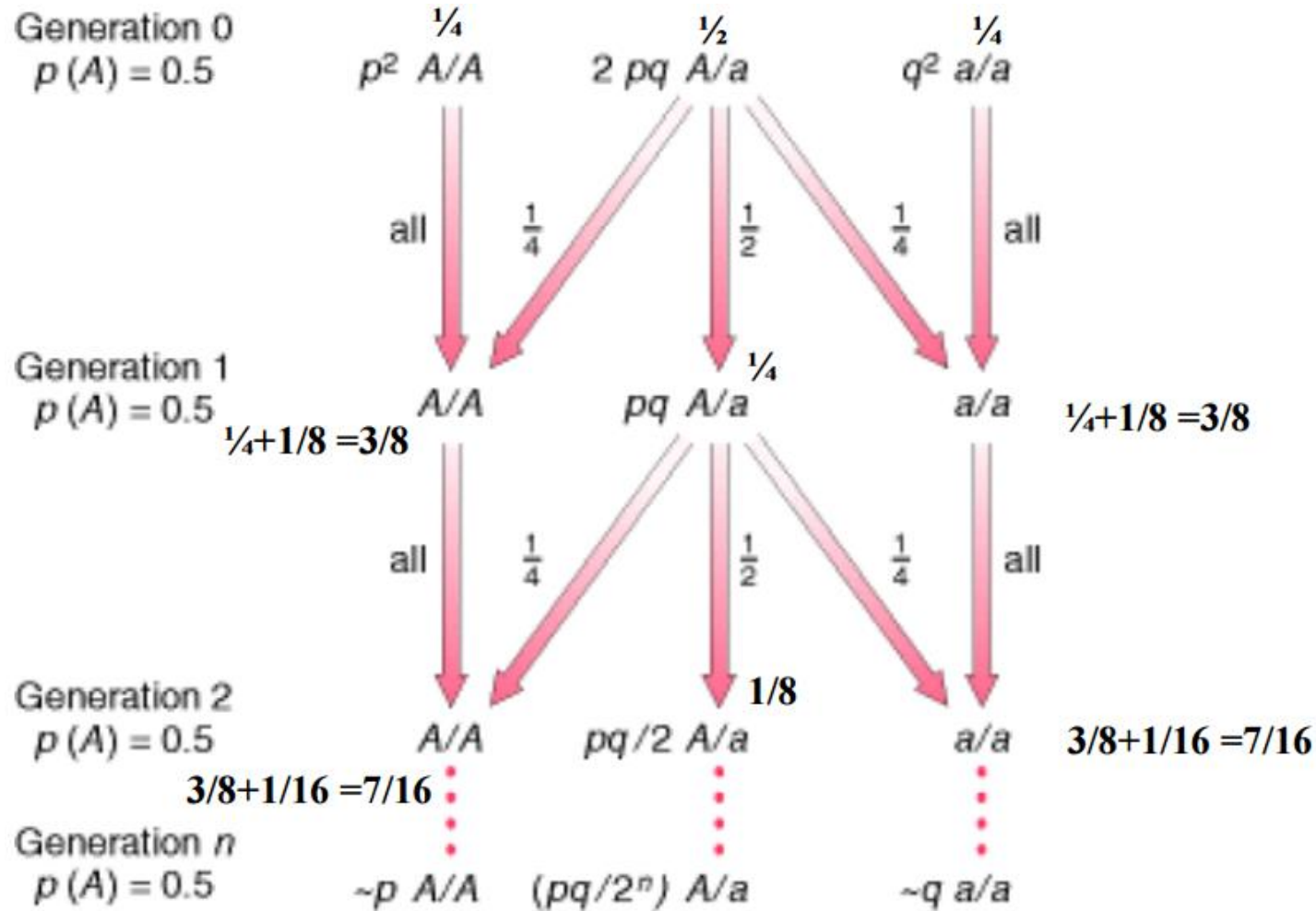
- Las violaciones de las suposiciones de Hardy-Weinberg pueden causar desviaciones de los valores esperados. Cómo afecta esto a la población depende de las suposiciones que son violadas.
- **Apareamiento aleatorio.** La Ley HW establece que la población tendrá las frecuencias genotípicas especificadas (proporciones de Hardy-Weinberg) tras una generación de apareamiento aleatorio dentro de la población. Cuando suceden violaciones de este requisito, la población no tendrá proporciones de Hardy-Weinberg.

Tres de estas violaciones son:

- – **Endogamia**, que provoca un aumento de la homocigosidad en todos los genes.
- – **Emparejamiento selectivo**, que causa un aumento en la homocigosidad de los genes implicados en el carácter que se está seleccionando para el apareamiento (y de los genes que están en desequilibrio de ligamiento con ellos).
- – **Población de poco tamaño**, que causa un cambio aleatorio en las frecuencias genotípicas, especialmente si la población es muy pequeña. Esto es debido al efecto de muestreo (deriva genética).

Endogamia o endocría

- Endogamia significa el apareamiento de individuos que están emparentados entre sí por ascendencia
- Tiene como resultado el aumento de las proporciones de individuos homocigotas en una población en desmedro de los heterocigotas.
- Los efectos de la endogamia se pueden observar a través de la autofecundación



La proporción de heterocigotas se reduce a la mitad de su valor anterior cada generación, y la mitad restante es distribuída entre los homocigotas. Esta reducción en un 50% por generación es independiente de las frecuencias genotípicas originales, y de si la población estaba o no en equilibrio.

Sucesivas generaciones de auto-fecundaciones dividirán la población de heterocigotas en una serie de líneas completamente homocigotas. La frecuencia de las líneas A/A dentro de las líneas homocigotas será igual a la frecuencia del alelo A en la población heterocigota original.

Deriva génica

Puesto que las poblaciones naturales tienen un tamaño finito, en cada generación hay un sorteo de genes durante la transmisión de gametos de los padres a los hijos que hace que las frecuencias de los alelos fluctúen de generación en generación.

La deriva genética es el efecto acumulativo de esta fluctuación genética durante muchas generaciones.

Si “ p ” ó “ q ” = 1, entonces ya no es posible un cambio de frecuencias porque sólo hay una variante alélica. El efecto último de la deriva genética es la fijación de uno de los alelos en la población.

La tasa de fijación es inversamente proporcional al tamaño de la población (la tasa de fijación de alelos es mayor en poblaciones pequeñas).



Migración

La migración es el movimiento de individuos entre poblaciones. Si las poblaciones difieren en frecuencias alélicas o génicas, la migración puede producir cambios importantes en las frecuencias alélicas.

El movimiento de genes de una población a otra se denomina “flujo genético”.

En la migración los cambios en las frecuencias alélicas son proporcionales a las diferencias de frecuencias entre la población donadora y receptora y también son proporcionales a la tasa de migración.

Mutación

Llamamos mutación a un cambio ocurrido en el genoma de una célula, que se transmite a su descendencia dando lugar a células hijas o a individuos que se denominan mutantes.

La mutación es la fuente última de variación genética. Es aleatoria (independiente, no dirigida) de la función del gen.

La mutación es un proceso que cambia la estructura genética de las poblaciones a un ritmo muy lento.

Las tasas de mutación son muy bajas y por ello no pueden producir cambios de frecuencias (por generación) rápidos en las poblaciones.