

GENÉTICA y EVOLUCIÓN

GENÉTICA de POBLACIONES

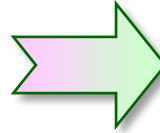
GENÉTICA Y EVOLUCIÓN



DARWINISMO

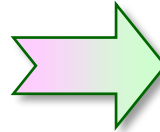
Puntos básicos del mecanismo de evolución propuesto por Darwin :

CAPACIDAD REPRODUCTIVA ELEVADA



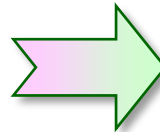
Las especies son capaces de producir un elevado número de descendientes. La mayor parte de ellos no llegará a la edad adulta.

LUCHA POR LA EXISTENCIA



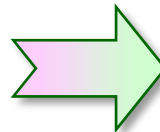
La limitación de los recursos provoca competencia. Como consecuencia de ésta, no todos sobrevivirán para reproducirse.

VARIABILIDAD INDIVIDUAL



Dentro de una especie los individuos presentan características que los diferencian del resto.

SUPERVIVENCIA DEL MÁS APTO



Algunas de las características individuales confieren mayor capacidad de adaptación y supervivencia.

NEODARWINISMO

George G. Simpson
"Tiempo y modo en evolución"

PALEONTOLOGÍA

GENÉTICA

NEODARWINISMO

SISTEMÁTICA

Theodosius Dobzhansky
"La genética y el origen de las especies"

Ernst Mayr
Introduce el concepto de población como unidad evolutiva

TEORÍA SINTÉTICA

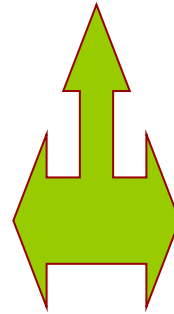
Rechazo a la teoría de los caracteres adquiridos.
Lamarckismo

La unidad en evolución es la población y no el individuo.

Las mutaciones aportan variabilidad sobre la que actúa la selección natural.

La evolución ocurre de modo gradual. El proceso para lograr una nueva especie es largo.

TEORÍA SINTÉTICA



- Mutaciones
- Recombinación genética
- Flujo de genes

- Selección natural
- Deriva génica



*Origina la variabilidad
genética*



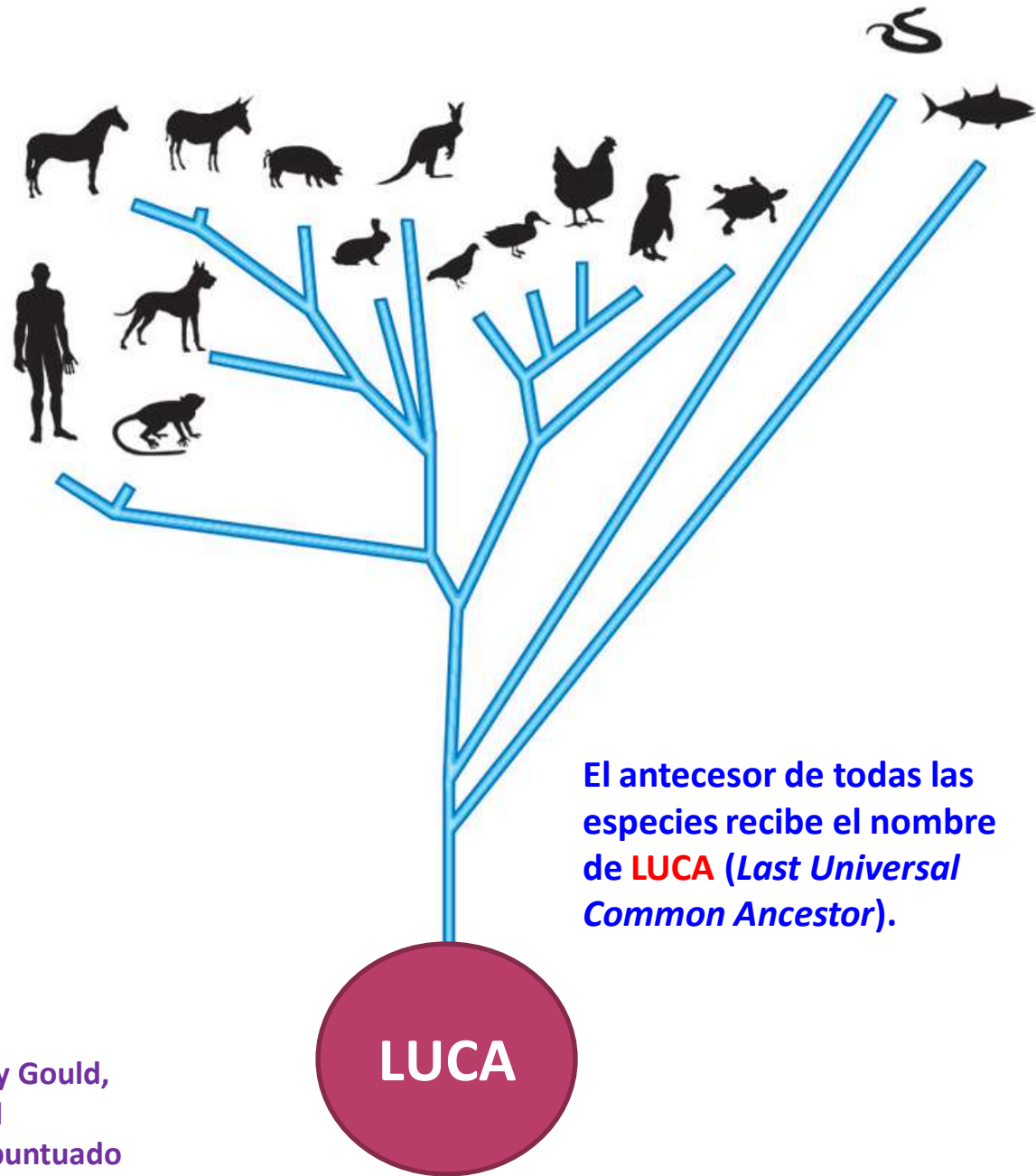
*Transforma la
variabilidad
genética*



PROCESO EVOLUTIVO

TEORÍA DEL EQUILIBRIO INTERMITENTE O PUNTUALISMO

Al igual que la *teoría sintética*, propone un proceso de especiación y evolución a partir de una especie antecesora común.



Stephen Jay Gould,
coautor del
equilibrio puntuado

TEORÍA DEL EQUILIBRIO INTERMITENTE O PUNTUALISMO

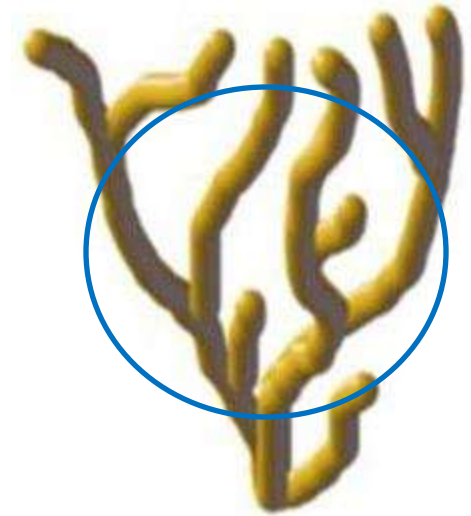
Este modelo supone:

1.El proceso de formación de especies dura entre 5.000 y 50.000 años.

2.Los fósiles muestran que una especie no cambia sustancialmente a lo largo de su existencia (**estasis**).

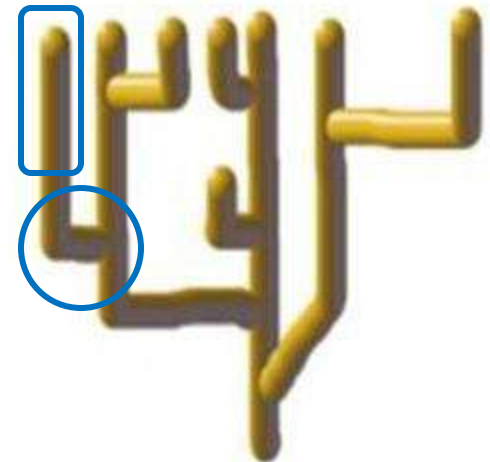
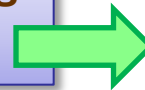
3.El mecanismo evolutivo es rápido y por ramificación (**cladogénesis**).

Cambios
graduales



GRADUALISMO

Sin cambios
Estasis

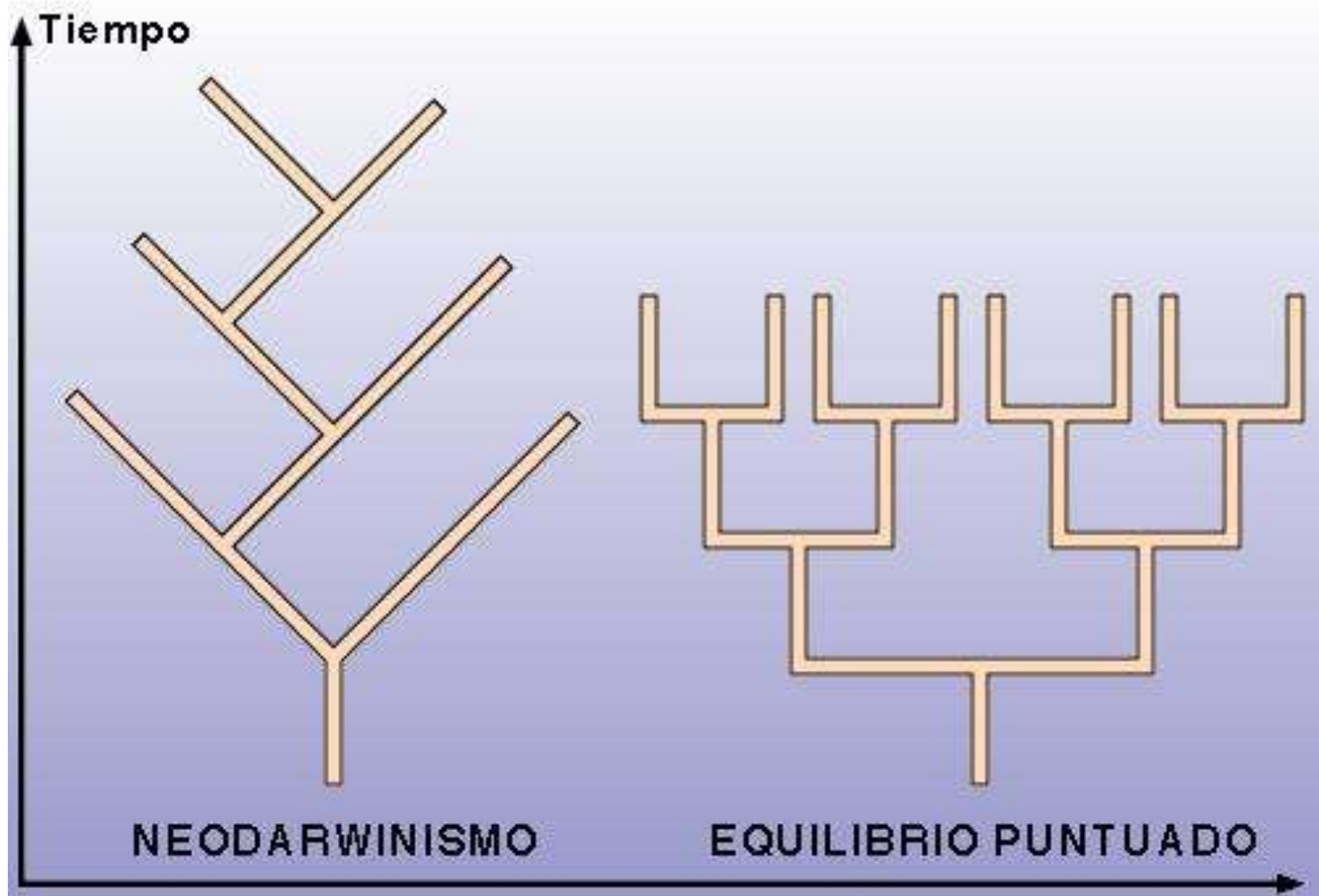


Cambios
bruscos
Cladogénesis



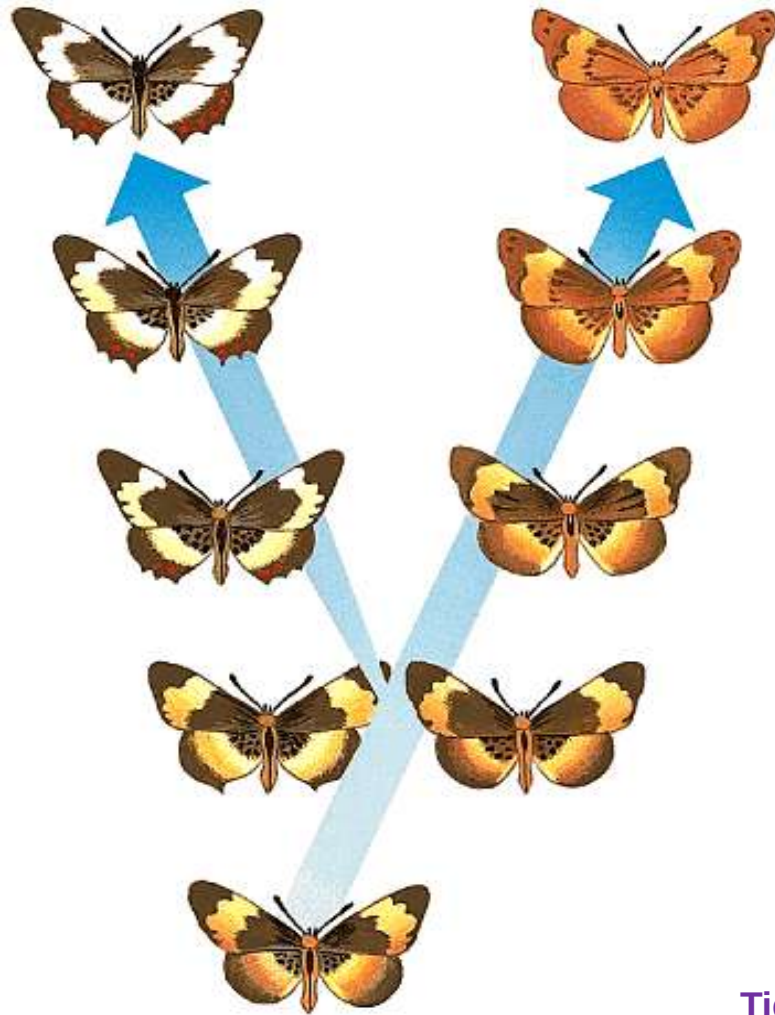
PUNTUALISMO

POSIBILIDADES EVOLUTIVAS



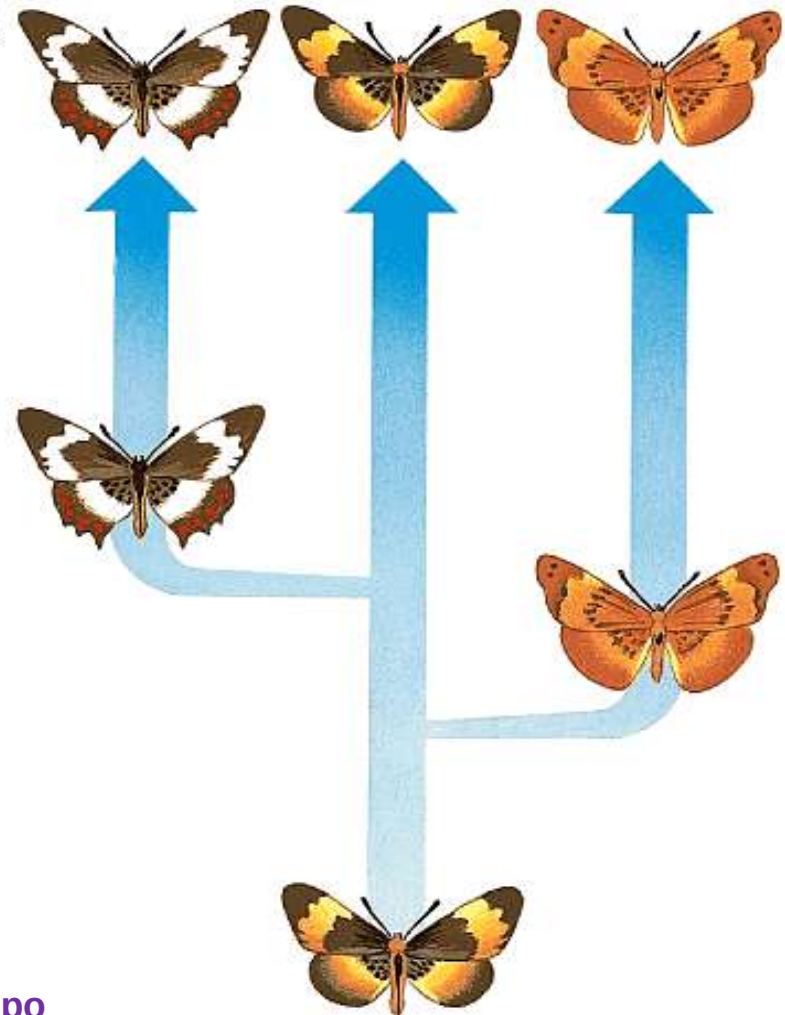
POSIBILIDADES EVOLUTIVAS

GRADUAL O POR AISLAMIENTO



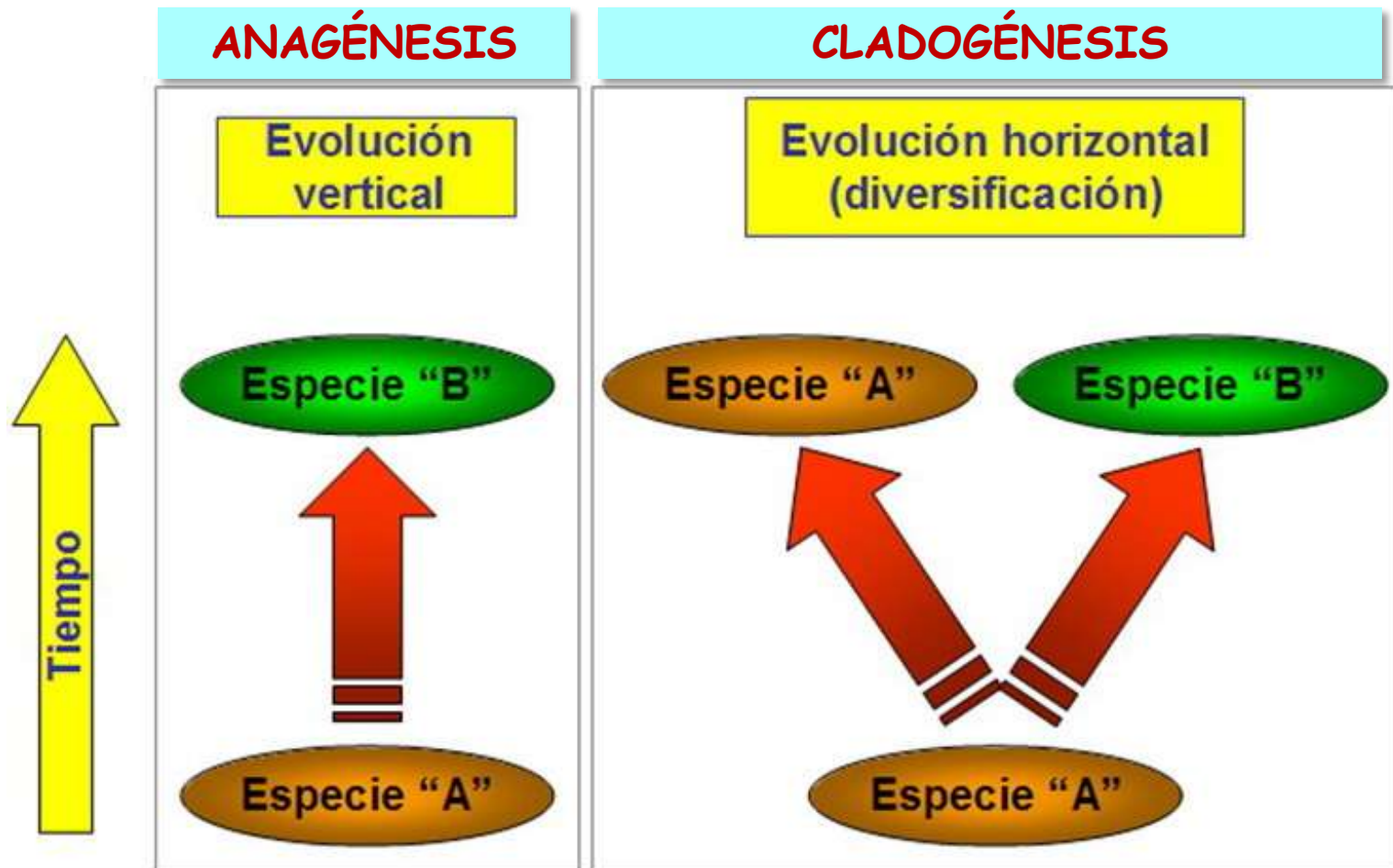
Según la tª del gradualismo

CUÁNTICA O RÁPIDA



Según la tª del equilibrio puntuado

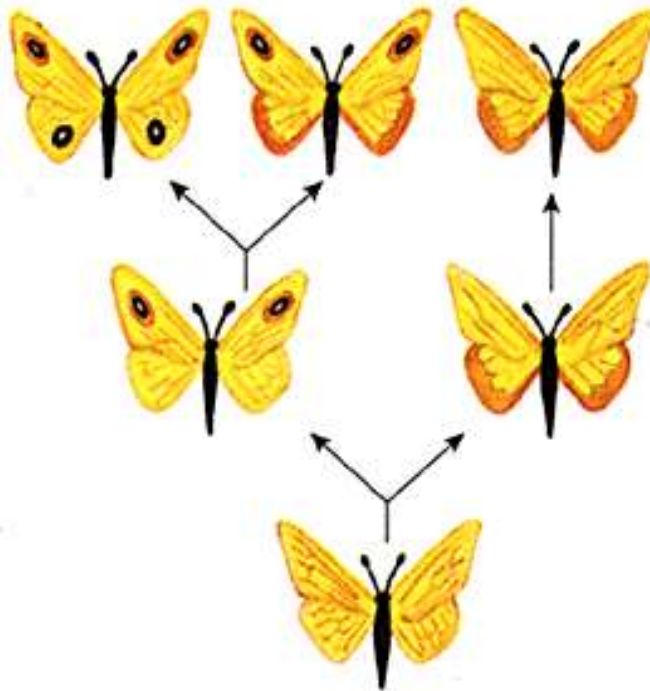
POSIBILIDADES DE ESPECIACIÓN



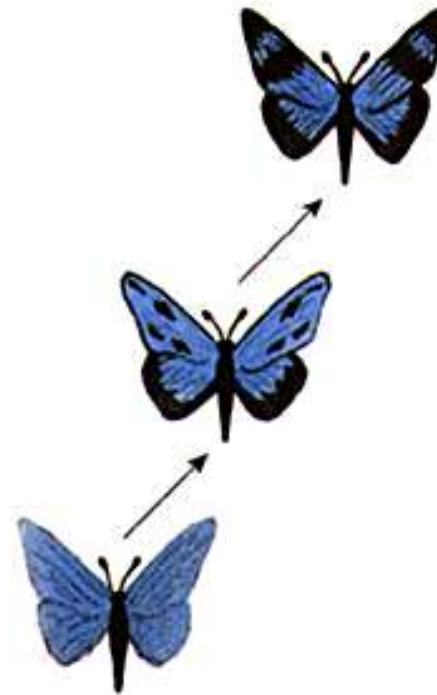
El origen de las especies. Dos maneras en las cuales una especie (Especie "A") puede dar origen a especies nuevas.

POSIBILIDADES DE ESPECIACIÓN

Cladogenesis



Anagenesis



MECANISMOS EVOLUTIVOS

La selección natural va unido al concepto de
eficacia biológica



La capacidad de los ind. de pertenecer al grupo reproductor

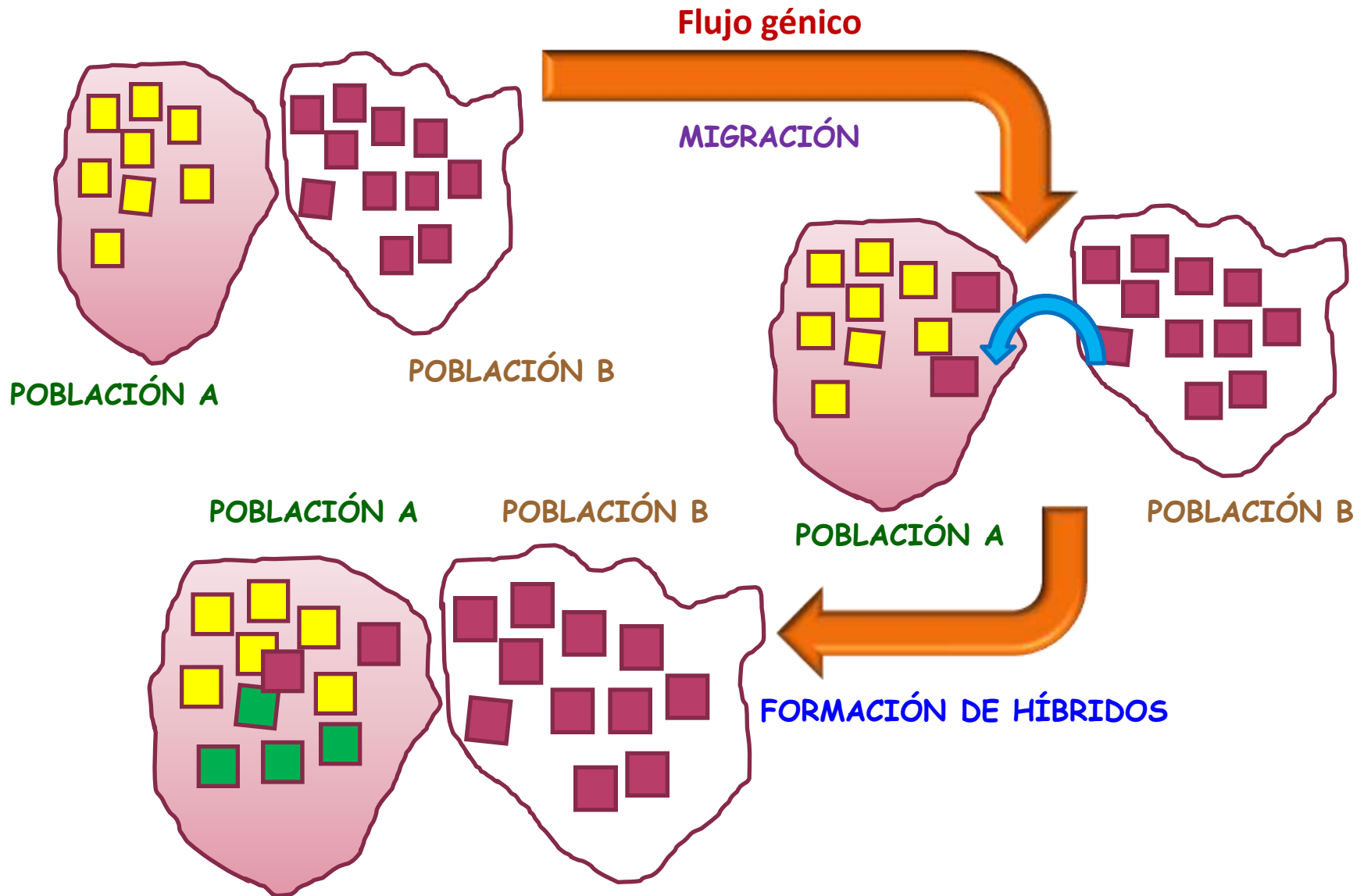


Factores que modifican el equilibrio genético:

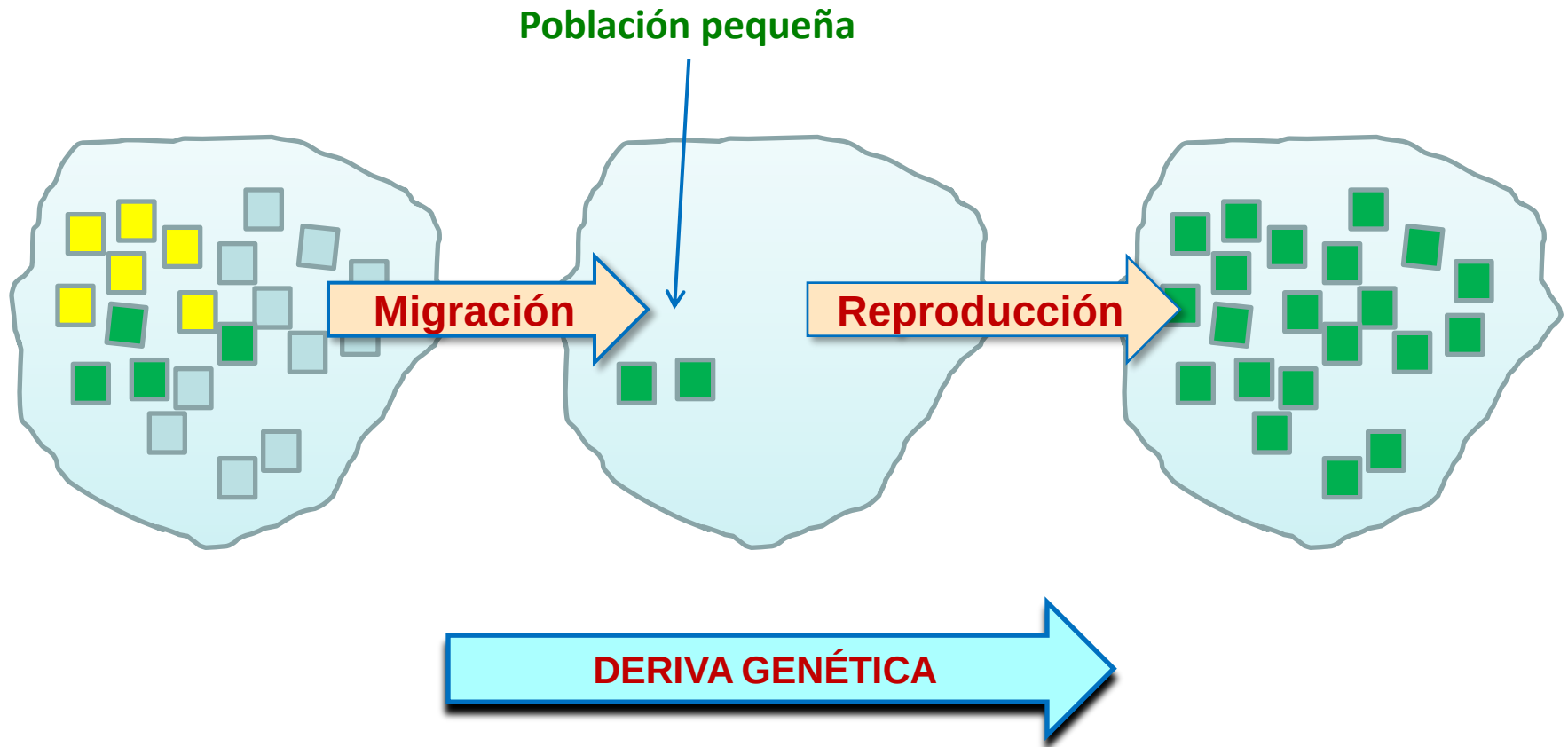
(los analizaremos más adelante)

- **Mutaciones**
- **La selección natural (apareamiento selectivo)**
- **El flujo génico (migraciones)**
- **La deriva genética (en poblaciones pequeñas)**

VARIACIÓN de las FRECUENCIAS GÉNICAS por MIGRACIONES



VARIACIÓN de las FRECUENCIAS GÉNICAS por DERIVA GENÉTICA



Al haber pocos individuos, habrá muchos genes de la población "a" que no habrán pasado a la población "b". En consecuencia, el pool genético de la población "c" será distinto a la de la población "a".

GENÉTICA DE POBLACIONES

(Basada en los postulados de la
Tª sintética de la evolución)



LEY DE HARDY-WEINBERG

"Las **frecuencias alélicas** de una población, en **cond. ideales de estabilidad**, tienden a permanecer constantes en generaciones sucesivas, a menos que actúen factores que favorezcan la evolución"

CONDICIONES IDEALES DE ESTABILIDAD (población panmíctica)

- Una población reproductiva grande.
- Apareamiento al azar (**panmixia**).
- No hay *mutaciones*.
- Ninguna *inmigración* o *emigración* (población aislada genéticamente).
- No actúa la *selección natural*, todos los alelos son igual de viables.

CONDICIONES IDEALES DE ESTABILIDAD

Efectos de una población reproductiva grande



CONDICIONES IDEALES DE ESTABILIDAD

Efectos de un apareamiento al azar (panmixia)



CONDICIONES IDEALES DE ESTABILIDAD

Cambios en la frecuencia alélica debido a las mutaciones

Sin mutación



Sin mutaciones, la composición del pool génico permanece constante generación tras generación, si se cumplen las otras condiciones para el equilibrio de Hardy-Weinberg

Con mutación



Las mutaciones cambian la composición del pool génico. Si nuevos alelos son introducidos, la frecuencia alélica cambia.

CONDICIONES IDEALES DE ESTABILIDAD

Efectos de ninguna inmigración o de emigración



El movimiento de genes de una población a otra se denomina **flujo génico**.

CONDICIONES IDEALES DE ESTABILIDAD

Efectos de ninguna selección natural

Sin selección

Hierba resistente al herbicida Hierba sensible al herbicida



En un medio sin herbicida, las hierbas resistentes y sensibles pueden vivir y reproducirse

The diagram shows a field of green weeds with yellow flowers. Two lines point from the labels 'Hierba resistente al herbicida' and 'Hierba sensible al herbicida' to different plants in the field. The plants are of similar height and density, indicating they are both thriving in the absence of herbicide.

Con selección



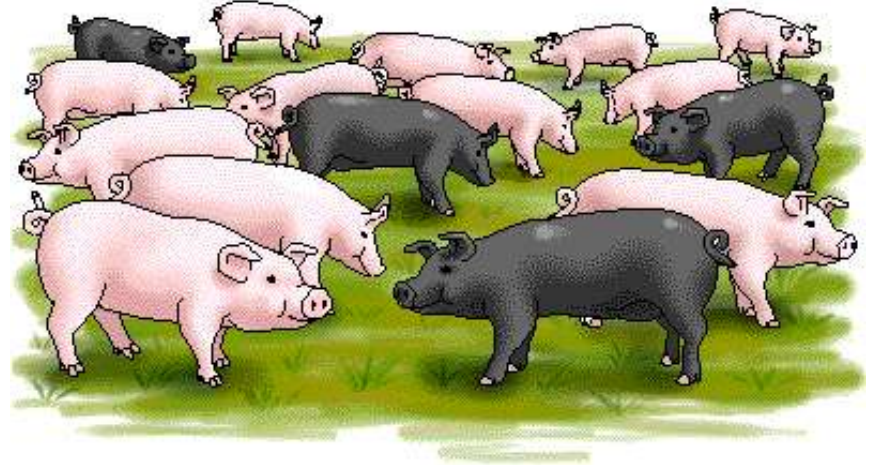
En un medio con herbicida, las hierbas que son sensibles al herbicida mueren y sus genes no trascienden. Las hierbas con alelos para resistir a los herbicidas son seleccionados.

The diagram shows a field of green weeds with yellow flowers, similar to the first one. However, the plants are more densely packed, representing the population after the sensitive weeds have been eliminated by the herbicide. The text below explains that only the resistant weeds survive and reproduce.

LEY DE HARDY-WEINBERG

Estimemos la frecuencia alélica:

El alelo para la piel negra es recesivo, y el alelo para la piel blanca es dominante. ¿Puedes contar el número de alelos recesivos en esta población de cerdos?



Respuesta:

Hay 4 ind. con piel negra, por lo que parece que hay 8 alelos recesivos. Pero algunos ind. con piel blanca pueden ser heterocigotos para el rasgo... Por lo tanto, no se puede estimar el n° de alelos recesivos simplemente mirando los fenotipos en la población (a menos que sepamos que la población está en **equilibrio de Hardy-Weinberg**). Si este es el caso, entonces podemos determinar las frecuencias de los alelos y genotipos, usando a la llamada **ecuación de Hardy-Weinberg**).

LEY DE HARDY-WEINBERG. NOMENCLATURA

Frecuencias génicas

°/1 de cada uno de los *alelos* que hay para cada carácter.

$f(A)=p$; $f(a)=q$. Se cumple: $p+q=1$

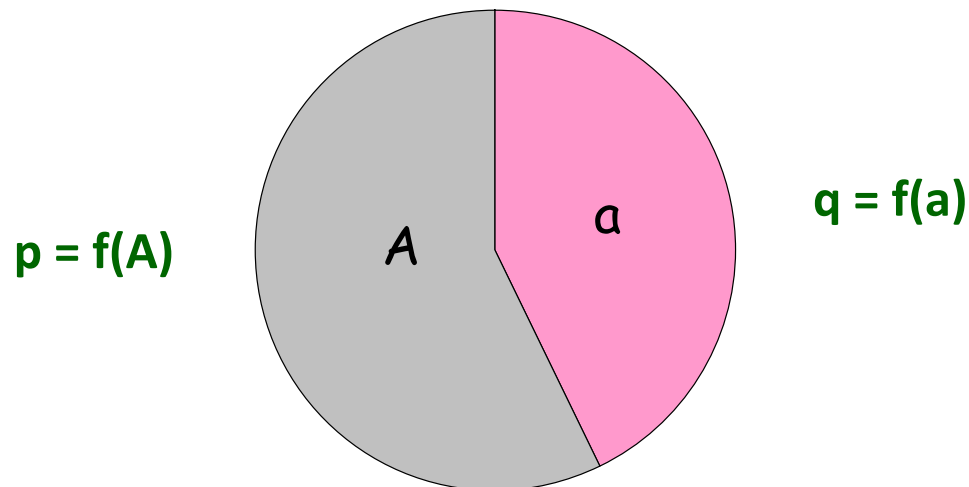
Frecuencias genotípicas

°/1 que hay de cada *genotipo*.

$f(AA)=x$; $f(Aa)=y$; $f(aa)=z$

Se cumple: $x+y+z=1$

Gen X, alelos A y a



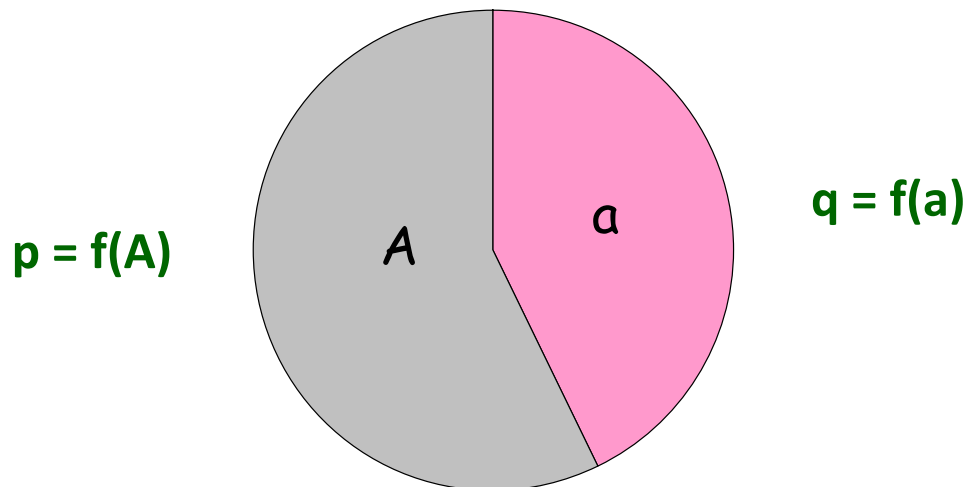
LEY DE HARDY-WEINBERG

Supongamos que en un locus hay dos alelos, A y a , que determinan un carácter. Habrá tres genotipos posibles: AA , Aa y aa , que se presentarán en la población con la frecuencia genotípica relativa:

$$f(AA)=x, f(Aa)=y, f(aa)=z$$

Si la frecuencia génica del gen A es $f(A)=p$, entonces la frecuencia del gen a será: $f(a)=q=1-p$, ya que debe ser $f(A)+f(a)=1$.

Gen X, alelos A y a



LEY DE HARDY-WEINBERG

Sean $N(AA)$, $N(Aa)$ y $N(aa)$ el n° de ind. de cada genotipo presentes en una población de N ind., de forma que:

$$N = N(AA) + N(Aa) + N(aa)$$

Frecuencias genotípicas

$$\begin{aligned} f(AA) &= x = N(AA) / N \\ f(Aa) &= y = N(Aa) / N \\ f(aa) &= z = N(aa) / N \end{aligned}$$

Frecuencias génicas

$$\begin{aligned} p &= \frac{2N(AA) + N(Aa)}{2N} = x + \frac{1}{2}y \\ q &= \frac{2N(aa) + N(Aa)}{2N} = \frac{1}{2}y + z \end{aligned}$$

Vemos que $p+q = x+y+z = 1$

LEY DE HARDY-WEINBERG

Vamos a establecer una relación entre las frec. génicas, p y q , y las frec. genotípicas, $f(AA)=x$, $f(Aa)=y$, $f(aa)=z$.

$$p+q=1 \Rightarrow (p+q)^2=1$$

Es decir:

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

Siendo

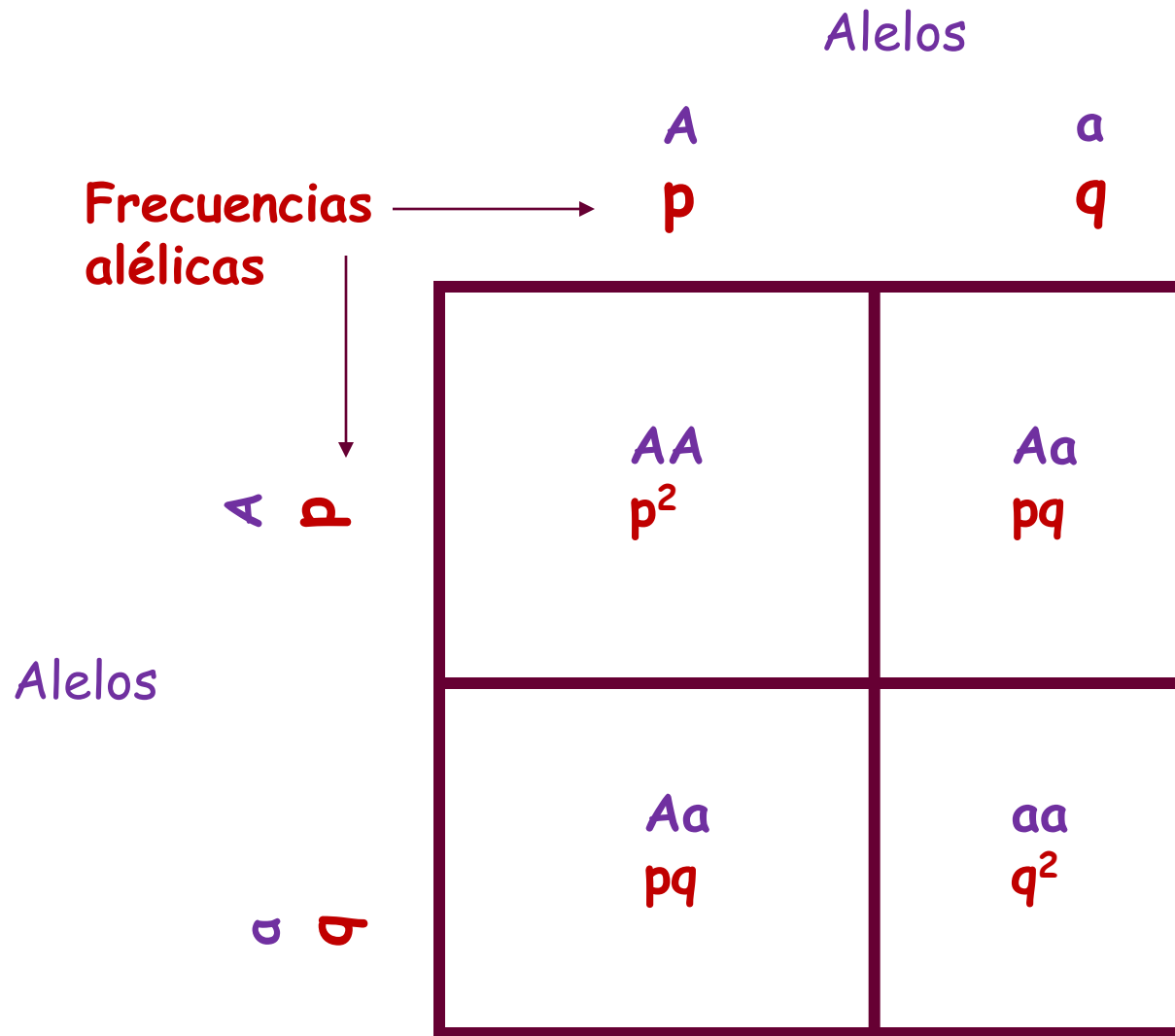
$$\begin{cases} p^2 &= f(AA) = x \\ 2pq &= f(Aa) = y \\ q^2 &= f(aa) = z \end{cases}$$

Vamos a probar esta última relación...

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1 = f(AA) + f(Aa) + f(aa)$$

Comparando ambos trinomios, sale la relación.

LEY DE HARDY-WEINBERG



LEY DE HARDY-WEINBERG

Se puede probar que, en la 2ª generación, las *frec. relativas* de los genotipos **AA**, **Aa** y **aa** son:

$$\begin{aligned}x' &= p^2 \\y' &= 2pq \\z' &= q^2\end{aligned}$$

Llamando p' y q' a las frec. de los genes **A** y **a** en la 2ª generación, tenemos:

$$p' = x' + \frac{1}{2}y' = p^2 + \frac{1}{2}2p(1-p) = p$$

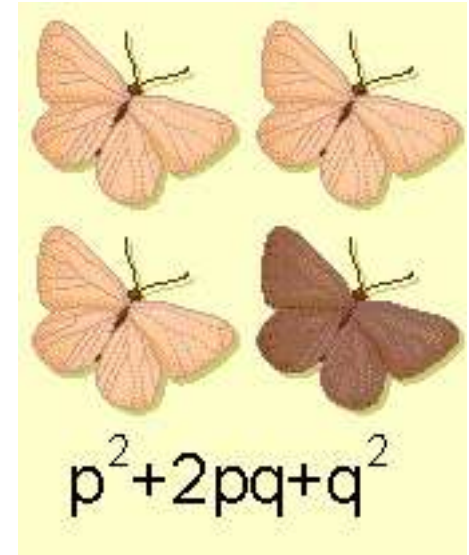
Análogamente: $q' = q$

Es decir, a partir de la 2ª generación, las frecuencias genotípicas son constantes e iguales a **p^2** , **$2pq$** , **q^2** .

Una población que obedece a esta ley de estabilidad genética se dice estar en equilibrio de Hardy-Winberg.

ENUNCIADO DE LA LEY DE HARDY-WEINBERG

"Las frecuencias alélicas de una población, en cond. ideales de estabilidad, tienden a permanecer constantes en generaciones sucesivas, a menos que actúen factores que favorezcan la evolución"



$$(p + q)^2 = 1$$

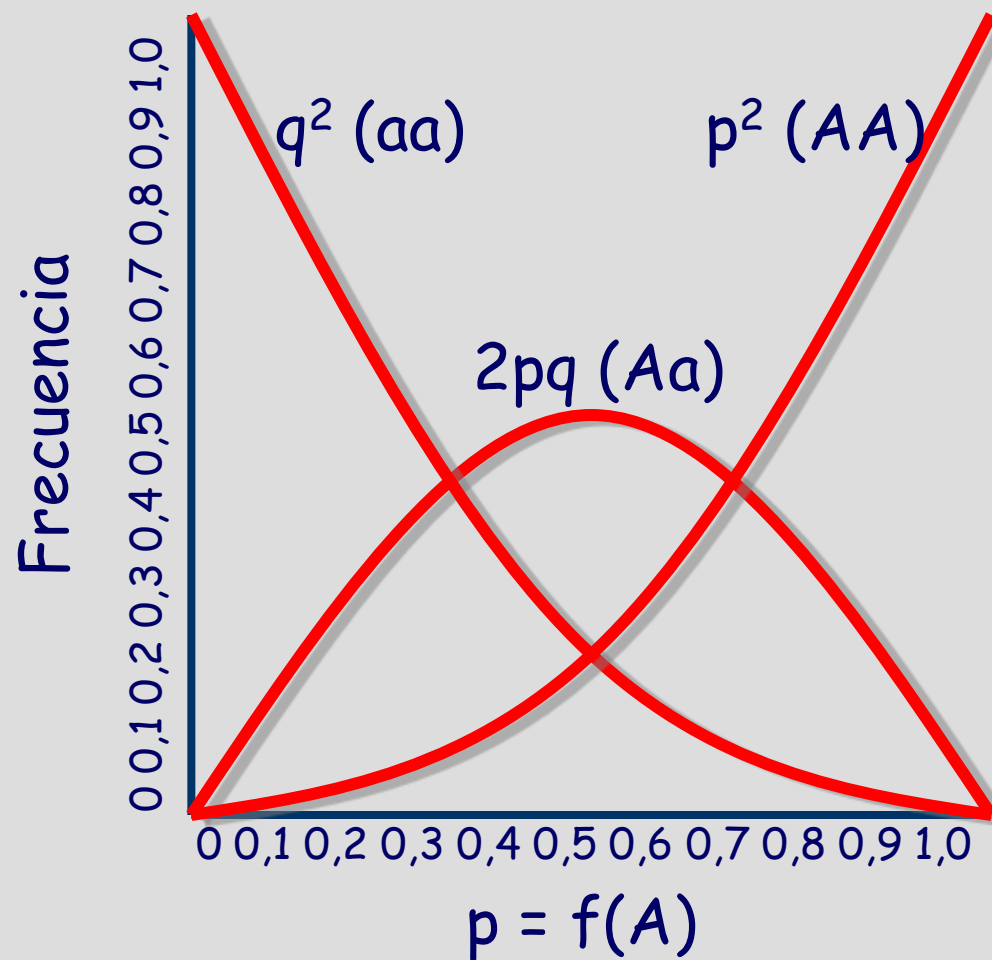
Si en una población ideal existen dos alelos A y a , y cada alelo tiene una frecuencia $p=f(A)$ y $q=f(a)$, respectivamente, se cumple que $(p+q) = 1$.

Entonces la frecuencia de los genotipos es

$$\begin{cases} x = f(AA) = p^2 \\ y = f(Aa) = 2pq \\ z = f(aa) = q^2 \end{cases}$$

Siendo $x+y+z = 1$

GRÁFICA DE LA LEY DE HARDY-WEINBERG

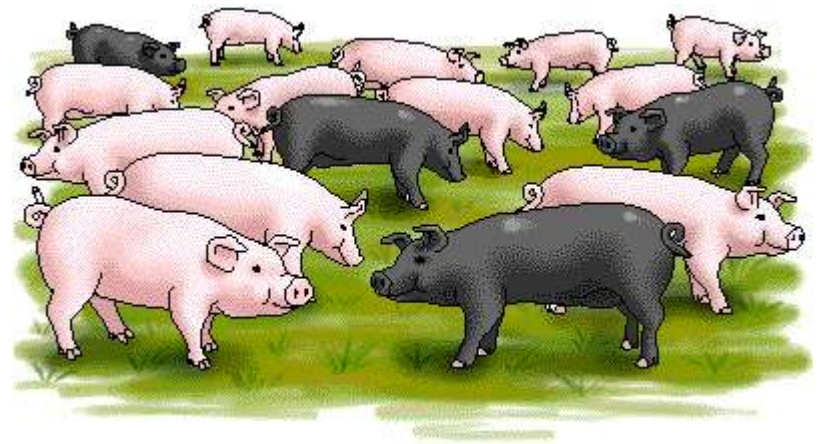


LEY DE HARDY-WEINBERG. Problema 1

Calcular $f(aa)=q^2$ y q :

Contamos los ind. homocigóticos recesivos y calculamos el porcentaje que representan del total de la población.

Respuesta: 4 de los 16 ind. muestran el fenotipo recesivo, por lo tanto:
 $f(aa) = q^2 = 25\%$ ó $0,25$ y $q = 0,5$.



Calcular p :

Respuesta: la suma de las frecuencias de ambos alelos 100%, $p + q = 1$, por lo que: $p = 1 - q = 0,5$.

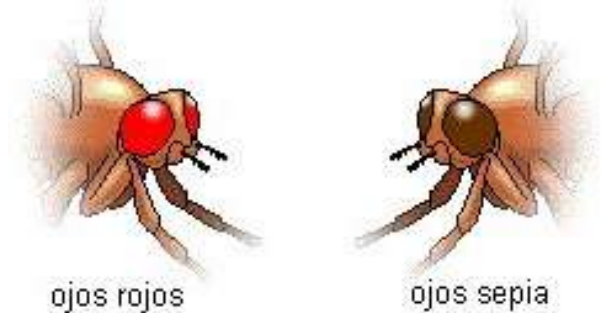
Calcular $2pq$:

Esto representa el porcentaje de la población que es *heterocigótica* para la piel blanca.

Respuesta: $2pq = 2 \times 0,5 \times 0,5 = 0,5$, el 50% de la población es heterocigótica.

LEY DE HARDY-WEINBERG. Problema 2

En una población de 1.000 moscas de la fruta, 640 tienen **ojos rojos** (dominante), mientras que las restantes tienen **ojos sepia**. ¿Cuántos ind. esperas que sean **homocigóticos para los ojos rojos**?



El primer paso es hallar $f(aa) = q^2$. Comienza por determinar el n° de moscas de la fruta que son **homocigotos recesivos**.

Respuesta:

$$f(aa) = q^2 = 360/1000 = 0,36$$

$$q = \sqrt{0,36} = 0.6$$

$$p = 1 - q = 1 - 0.6 = 0.4$$

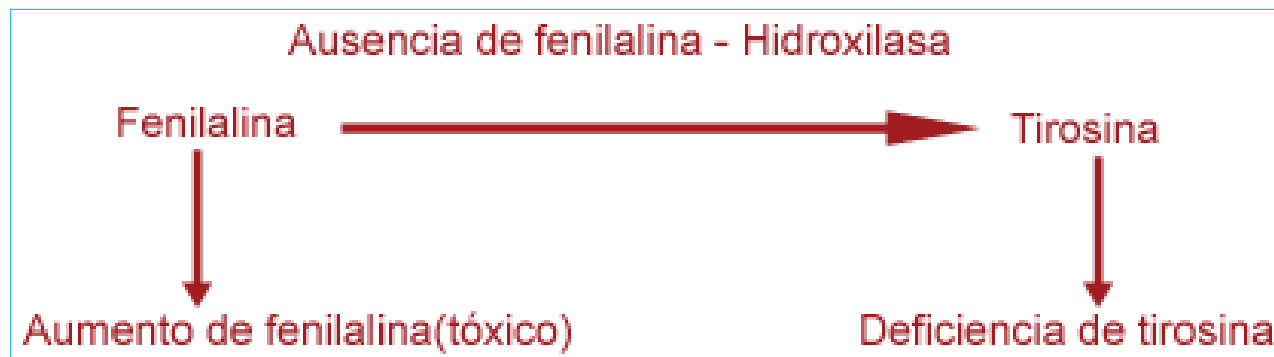
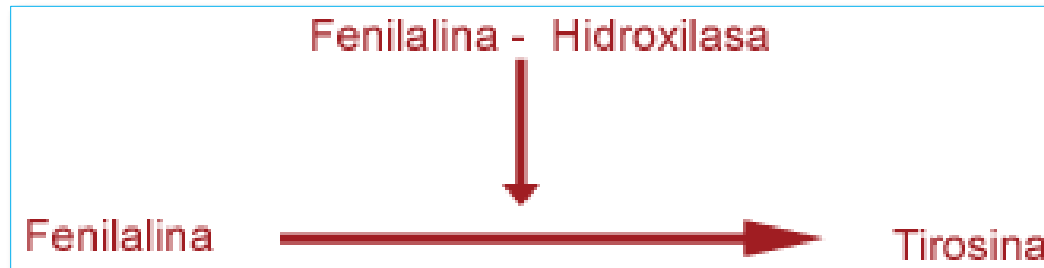
La frecuencia de los homocigotos dominantes $f(AA) = p^2 = 0,4^2 = 0.16$

Por consiguiente, podemos esperar que el **16% de 1.000 = 160** sean ind. **homocigotos dominantes**.

LEY DE HARDY-WEINBERG. Problema 3

La ec. de Hardy-Weinberg es útil para predecir el % de una población humana que pueden ser portadores heterocigóticos para ciertas enfermedades genéticas. La **fenilcetonuria** es un desorden metabólico que da como resultado retraso mental si no es tratado en la infancia.

¿Aproximadamente que porcentaje de la población son **portadores heterocigotos** del alelo recesivo de la *fenilcetonuria* si la padece uno de cada 10.000 habitantes?



LEY DE HARDY-WEINBERG. Problema 3

Respuesta:

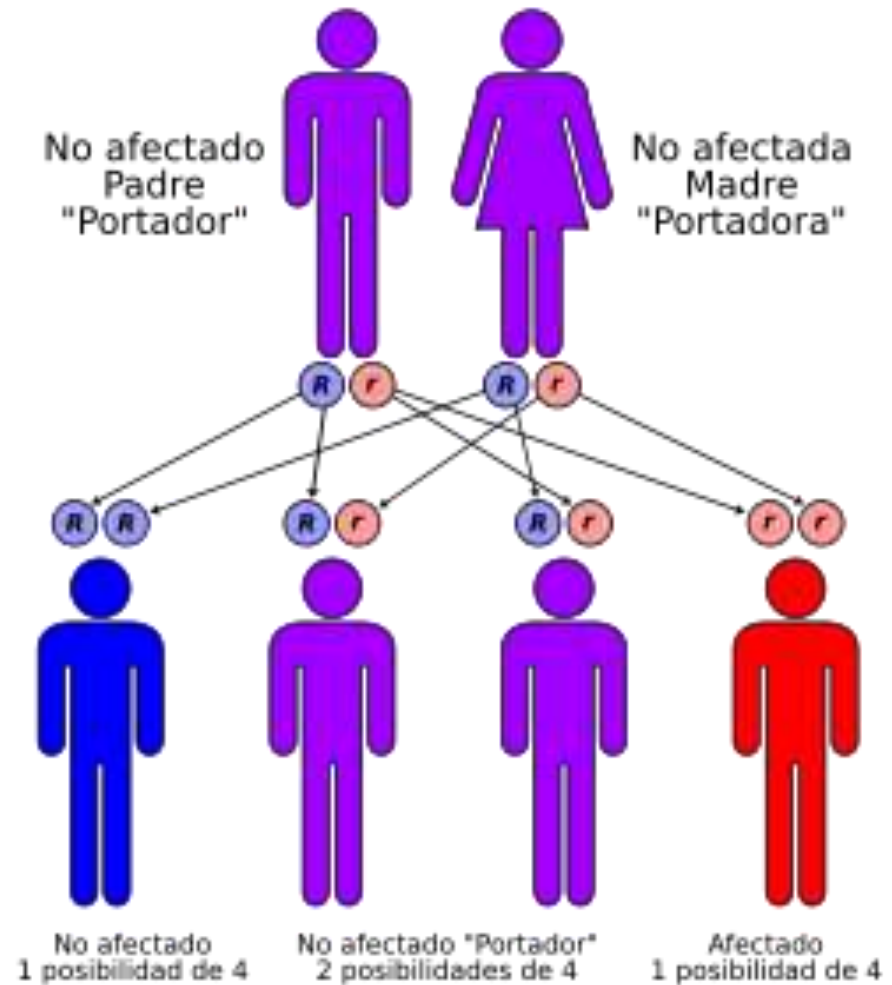
$$q^2 = 1/10.000 = 0.0001$$

$$q = 0.01$$

$$p = 1 - q = 1 - 0.01 = 0.99$$

Los portadores heterocigotos, por tanto, son:

$$2pq = 2 \times 0.99 \times 0.01 = 0.0198 = 1.98\%$$



Frecuencia de alelos vs. frecuencia de genotipos

Si tenemos que la frecuencia de un alelo recesivo en una población es 10%, sabemos el valor de q , ya que, por definición, q es la frecuencia del alelo recesivo. Esto abarca a todos los alelos recesivos presentes, incluyendo a los heterocigotos, así como todos los alelos presentes en los ind. que muestran el fenotipo recesivo.

¿Cuánto vale q para esta población?

Respuesta:

$$q = 0.1$$

Frecuencia de alelos vs. frecuencia de genotipos

Si observamos una población y encontramos que el 16% muestra el rasgo recesivo, conocemos la frecuencia del genotipo aa . Esto significa que conocemos a q^2 .



recesivo



dominante

¿Cuál es q para esta población?

Respuesta:

$$q = \sqrt{0.16} = 0.4$$

LEY DE HARDY-WEINBERG. Problema 6

De una población de 12 individuos se tienen los siguiente datos:

Frecuencias iniciales de la población: $AA \rightarrow 3$, $Aa \rightarrow 6$, $aa \rightarrow 3$

Frecuencias finales de la población: $AA \rightarrow 2$, $Aa \rightarrow 5$, $aa \rightarrow 5$

¿Cuáles son los valores iniciales de p y q ?

Respuesta:

Debido a que no sabe si la población esta en equilibrio, tenemos que contar el n° de cada tipo de alelo: hay 12 alelos a y 12 alelos A ; por consiguiente tenemos inicialmente, $p = 0.5$, $q = 0.5$.

¿Cuáles son los valores finales de p y q ?

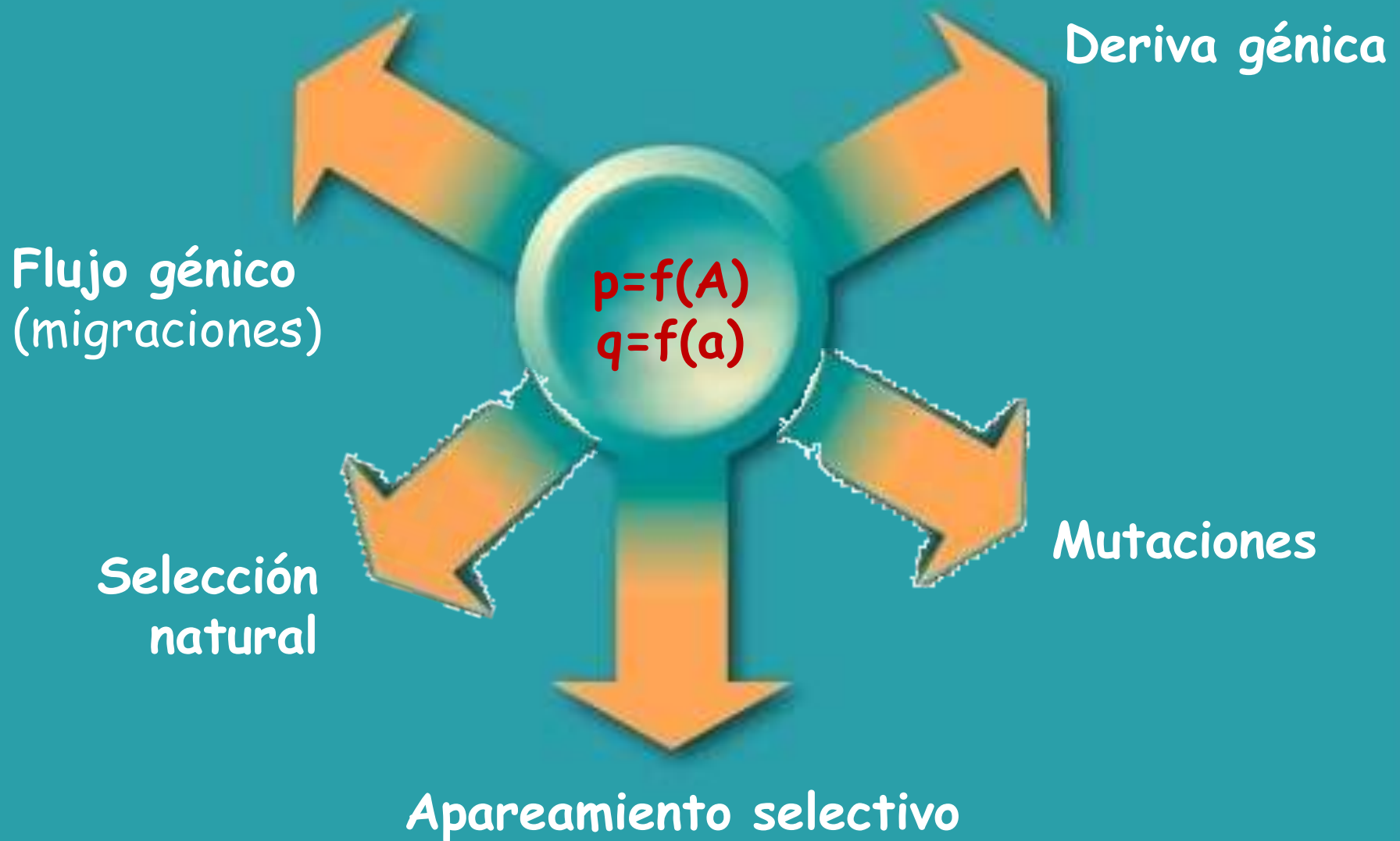
Respuesta:

Los valores finales son $p = 0.375$, $q = 0.625$ (hay 15 de a y 9 de A).

¿Es una población en equilibrio de Hardy-Weinberg?

Respuesta: La población **no está en equilibrio**. Cuando una población está en equilibrio, las frecuencias de alelos permanecen constantes de generación en generación. La explicación más probable es que el tamaño de la población es muy pequeña y ha habido una *deriva génica*.

FACTORES QUE ALTERAN LAS FRECUENCIAS GÉNICAS



FACTORES QUE ALTERAN LAS FRECUENCIAS GÉNICAS

MUTACIONES (sobre todo las recurrentes)

Por sí solas no afectan al curso de la evolución pero proporcionan variabilidad genética sobre la que sí actúan otros factores.

DERIVA GENÉTICA

Son cambios en las frecuencias génicas debidos al azar. **Ocurre en poblaciones pequeñas** donde un alelo con baja proporción puede perderse.



FLUJO GÉNICO

Es el desplazamiento de genes hacia dentro y hacia fuera de una población debido a **movimientos migratorios**.

Su importancia puede ser grande en la formación de una población a partir de pocos individuos: **efecto fundador**.

APAREAMIENTO SELECTIVO

La reproducción no se da al azar, debido a la selección del compañero, muchas veces afectada por el fenotipo.

También cuando una población se reduce drásticamente: **cuello de botella**.

EFFECTOS DE LA SELECCIÓN NATURAL

La selección natural elimina a los individuos con menor **eficacia biológica**. Actúa sobre los fenotipos y produce así cambios en las frecuencias génicas.

MIGRACIONES. FLUJO GÉNICO

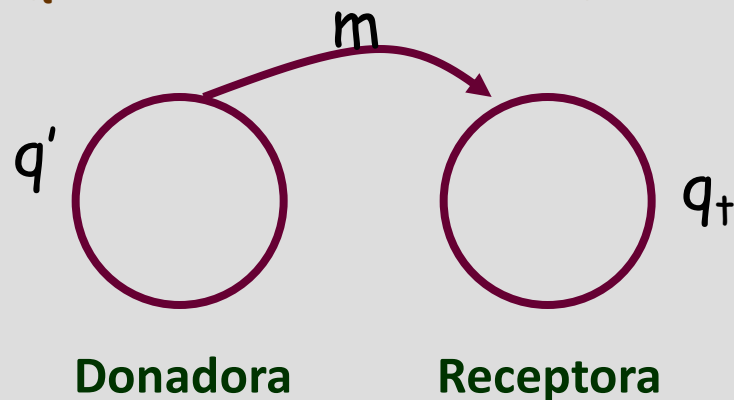
Los cambios en **frecuencias alélicas** son proporcionales a las diferencias de frecuencia entre la población donadora y receptora, y a la tasa de migración.

Flujo génico → aporte o sustracción de alelos debido a las migraciones.

m = Tasa de migración por generación

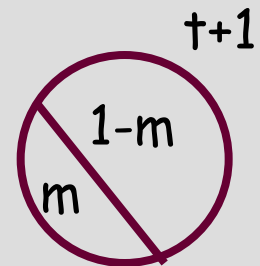
q' = Frecuencia alelo a en población donadora

q_t = Frecuencia alelo a en población receptora en generación t

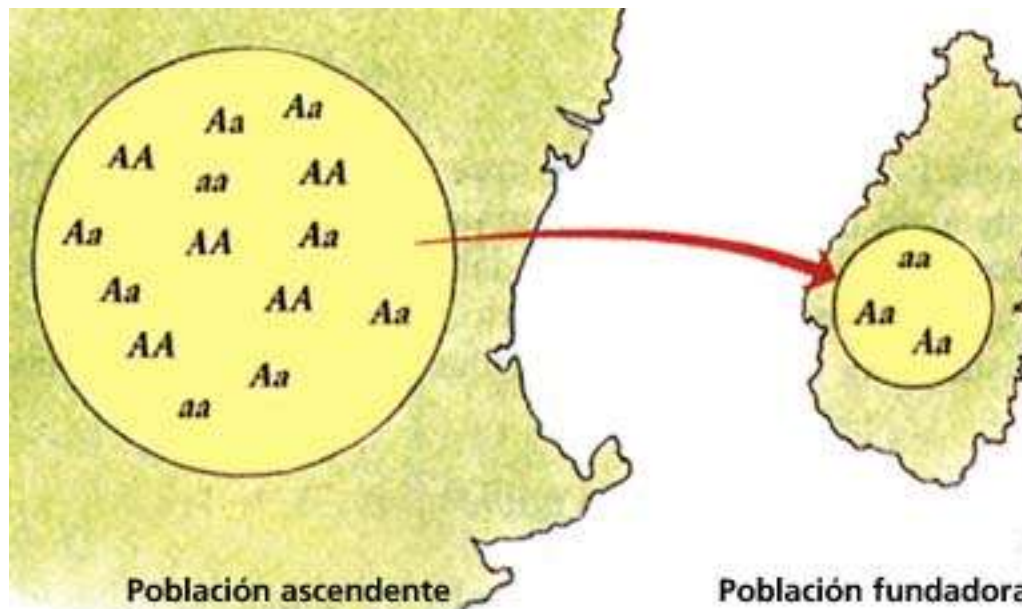


$$q_{t+1} = m \cdot q' + (1 - m) \cdot q_t$$

$$\Delta q = m \cdot (q' - q_t)$$



DERIVA GENÉTICA: EFECTO FUNDADOR



Frecuencia de A = $p = 17/28 = 0,61$

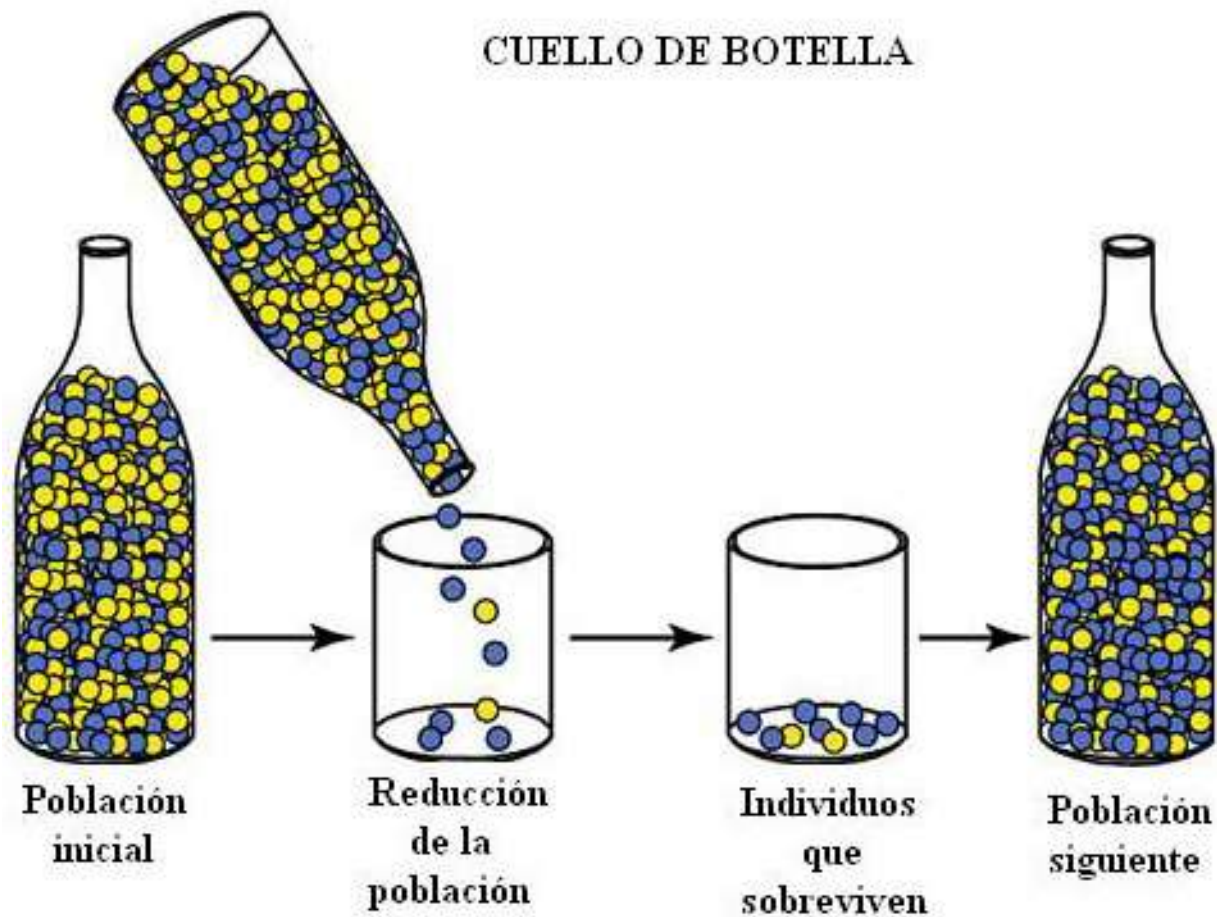
Frecuencia de a = $q = 11/28 = 0,39$

$P = 2/6 = 0,33$

$q = 4/6 = 0,67$



DERIVA GENÉTICA: CUELLO DE BOTELLA



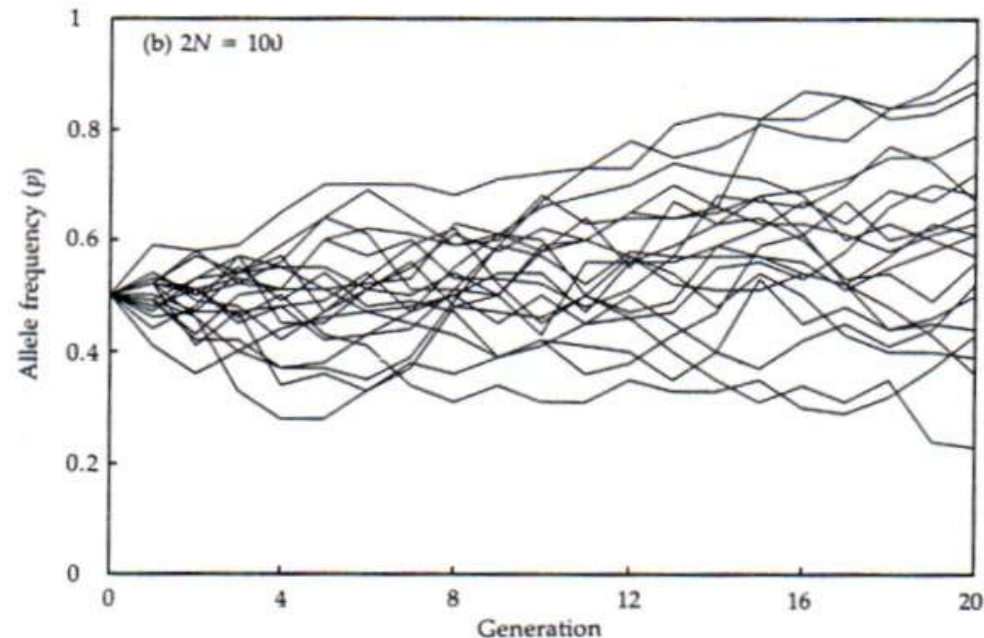
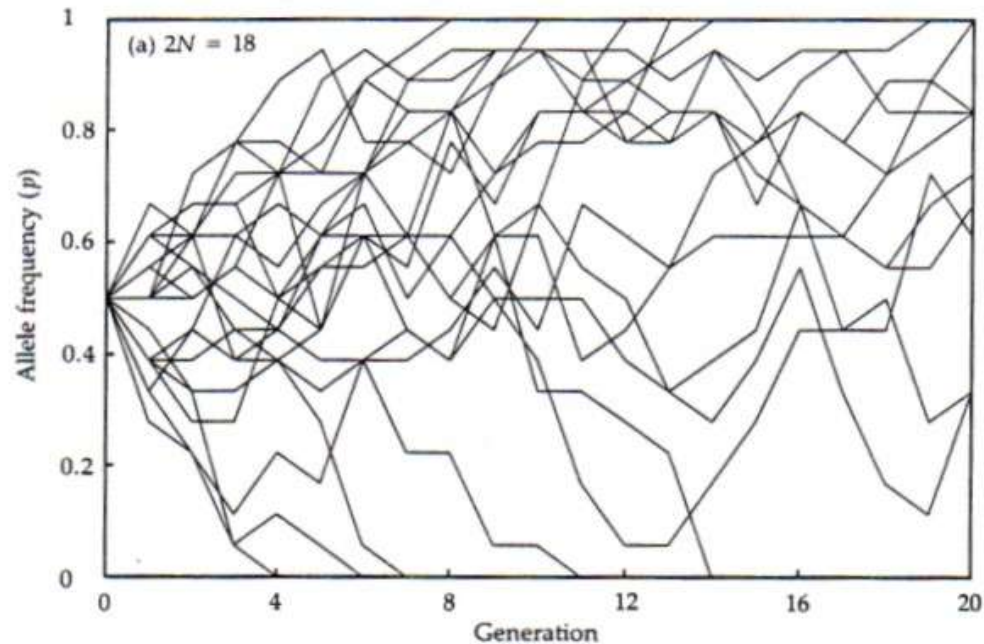
DERIVA GENÉTICA

Simulación por ordenador del proceso de deriva genética. Se sigue la frecuencia alélica durante 20 generaciones en una población de tamaño

(a) $2N = 18$ y

(b) $2N = 100$

El tamaño (o censo) de la población es el parámetro crucial que determina la intensidad de la deriva genética.



DERIVA GENÉTICA



APAREAMIENTO SELECTIVO (SIN PANMIXIA)

Los mecanismos de aislamiento reproductivo

PRECIGÓTICOS

ECOLÓGICOS

Diferentes nichos ecológicos.



ETOLÓGICOS

Diferentes comportamientos durante el cortejo.

MECÁNICOS

Diferente tamaño y configuración de los genitales.

GAMÉTICOS

Imposibilidad de unión de los gametos (fecundación).

POSTCIGÓTICOS

MORTALIDAD DEL CIGOTO

El cigoto se forma pero no se desarrolla.

ESTERILIDAD DEL HÍBRIDO

El adulto se forma pero es estéril.

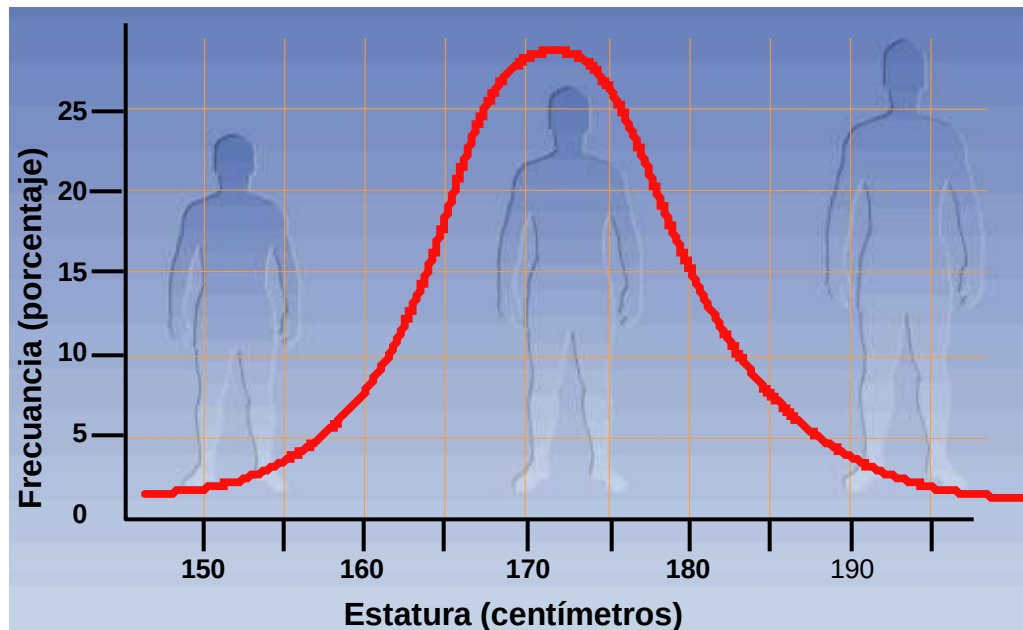


El mulo es el híbrido estéril resultante del cruce de dos especies diferentes: el caballo y el asno.

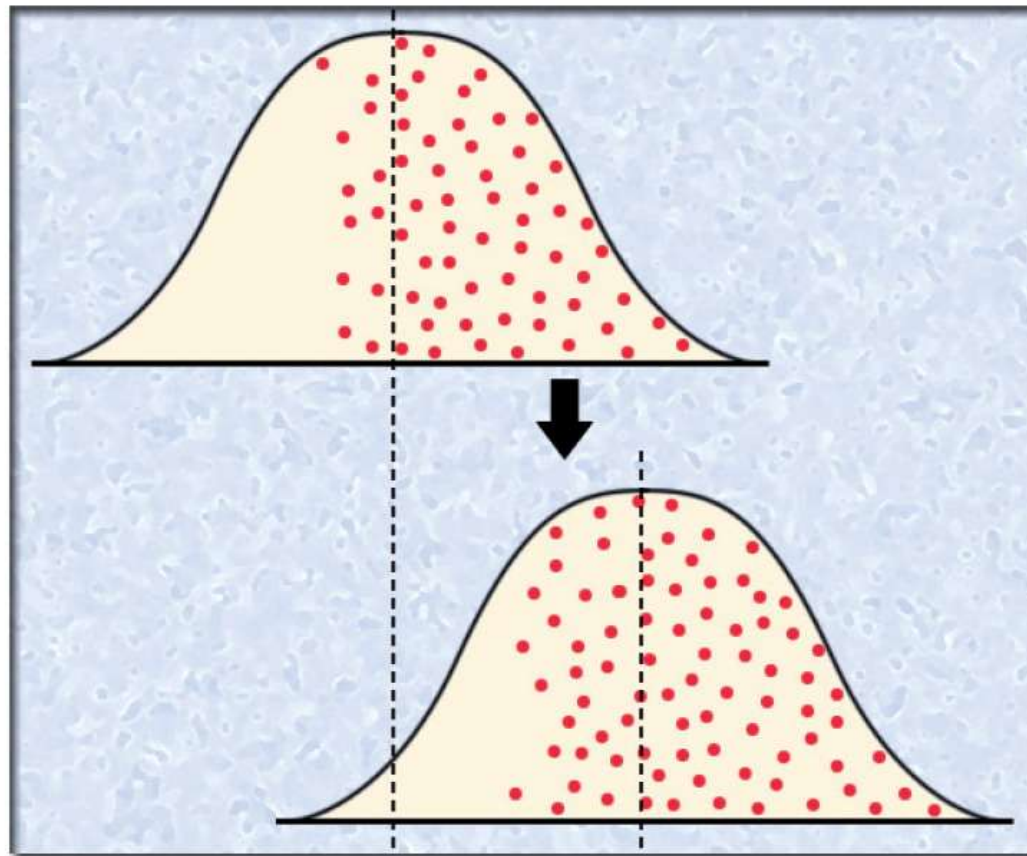
Efectos de la selección natural. CARACTERES CUANTITATIVOS

La selección natural se puede estudiar por los efectos sobre el fenotipo de los individuos.

En el caso de la estatura humana que es una característica que varía de modo cuantitativo, la gráfica tendría la forma de una **campana de Gauss**, matemáticamente una curva de **distribución normal**.



EFFECTOS DE LA SELECCIÓN NATURAL

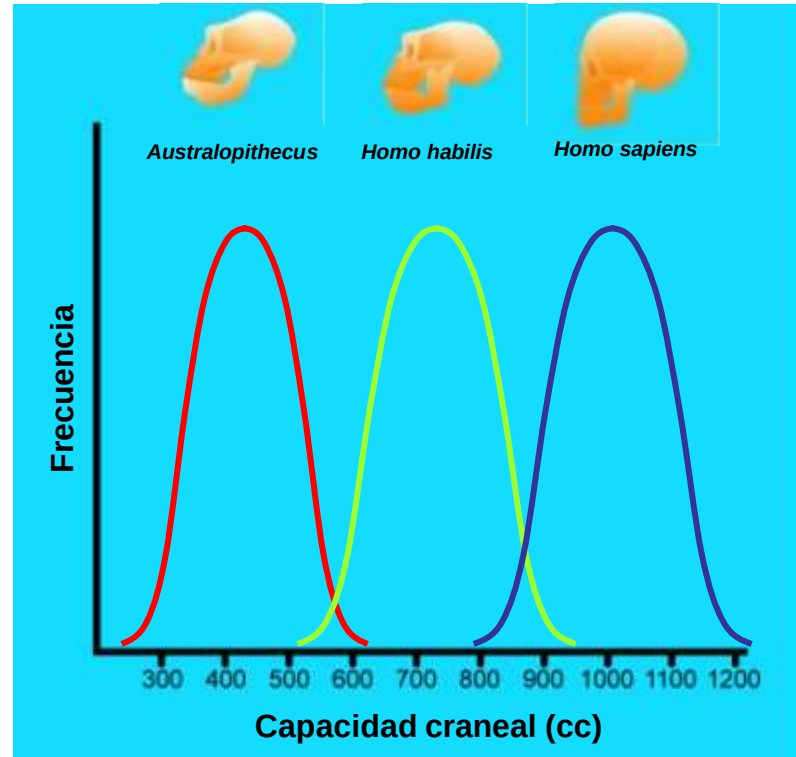


selección direccional

Se produce cuando se favorece un **fenotipo extremo**.
En este caso, aumenta la frecuencia de uno de los alelos.

SELECCIÓN DIRECCIONAL

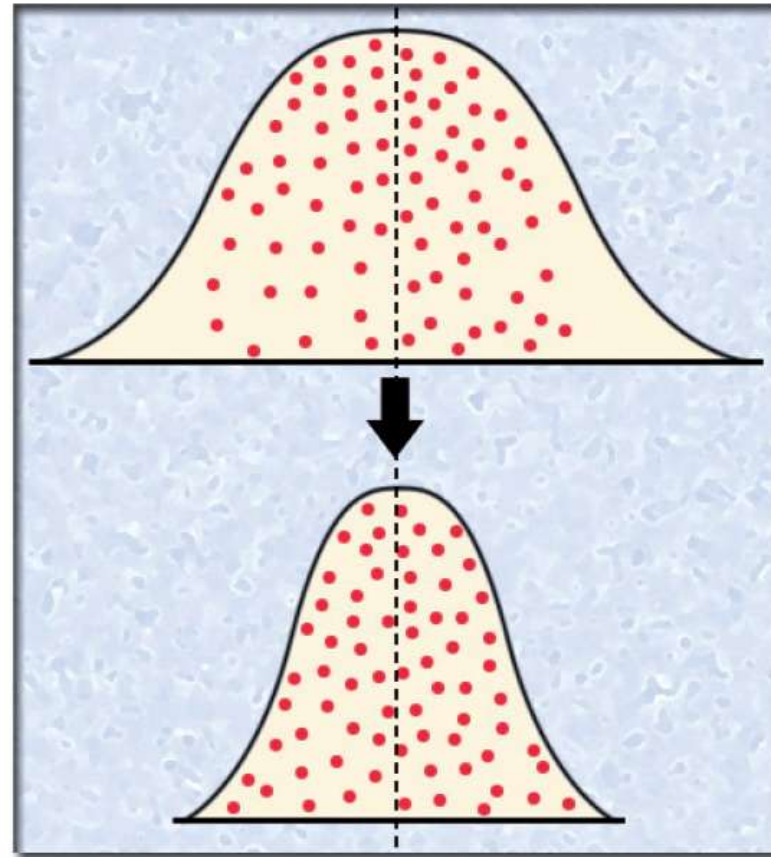
La selección favorece a los individuos que se encuentran en uno de los extremos de la curva de distribución normal. Favorece el incremento de un alelo tendiendo a eliminar el alelo (o alelos) alternativo.



Un ejemplo de selección direccional denominado en cascada se dio en la evolución humana.

El uso de las extremidades superiores favoreció la evolución del cerebro y una mayor capacidad craneana.

EFFECTOS DE LA SELECCIÓN NATURAL

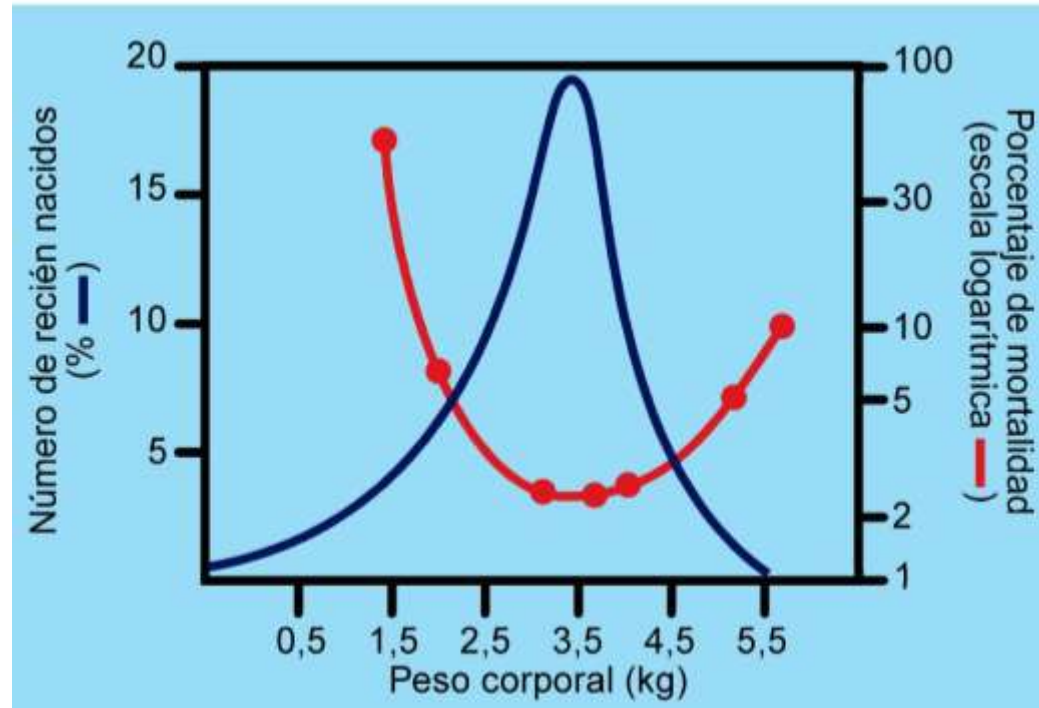


selección normalizadora

Se produce cuando se favorece un **fenotipo intermedio**. En este caso, se mantiene el polimorfismo de la población, es decir, la existencia de ambos alelos (→ **heterosis** = superioridad de los heterocigotos).

SELECCIÓN ESTABILIZADORA O NORMALIZADORA

Esta modalidad favorece a los individuos con fenotipos intermedios y perjudica a los de fenotipos extremos. Supone la ventaja selectiva del heterocigoto.

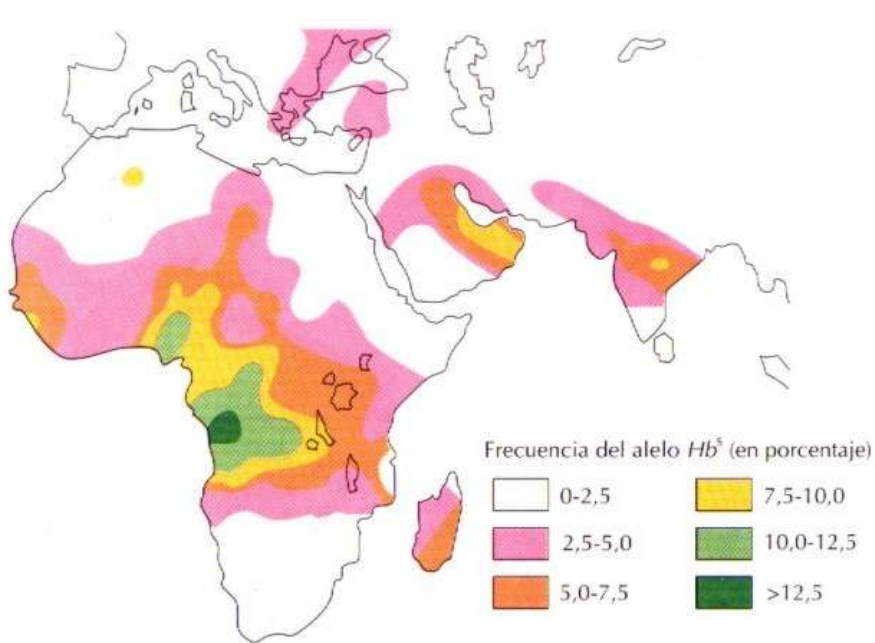


El caso mejor conocido es el del peso en recién nacidos.

Se produce mayor mortandad en los pesos demasiado altos a bajos.

SELECCIÓN ESTABILIZADORA O NORMALIZADORA

Ejemplo de selección a favor del heterocigoto: la **anemia falciforme**.
Donde hay un máximo anemia falciforme hay un mínimo de malaria.

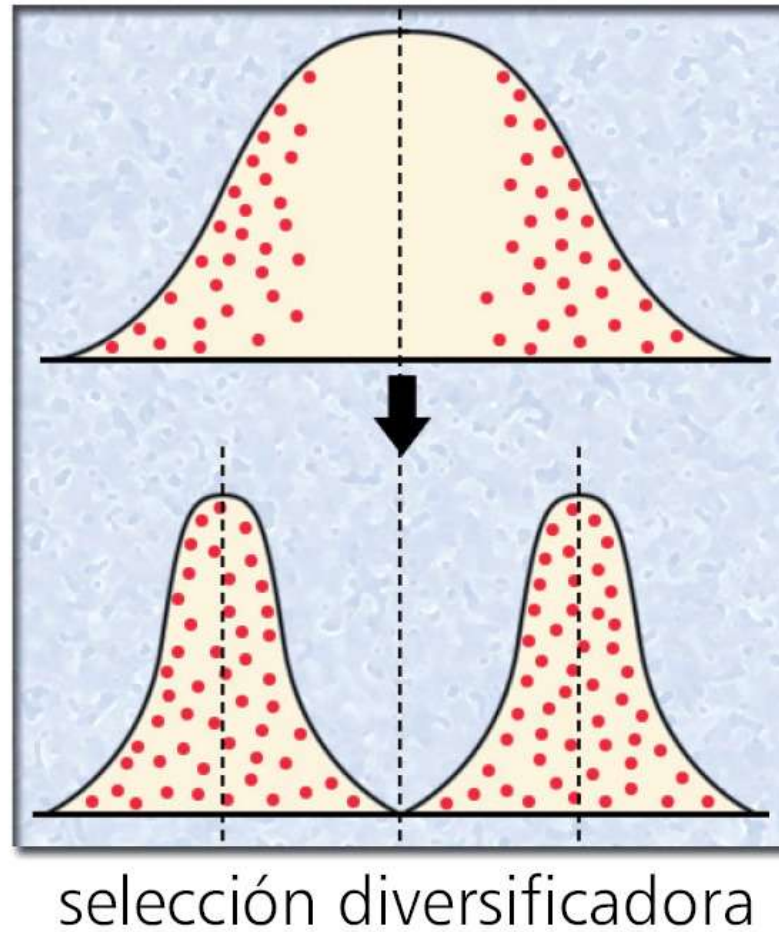


Distribución el alelo de la **anemia falciforme** (Hb^S) en el África, Europa, Oriente Medio y la India.



Distribución de la **malaria falciparum** (causada por el *Plasmodium falciparum*) en el en el África, Europa, Oriente Medio y la India.

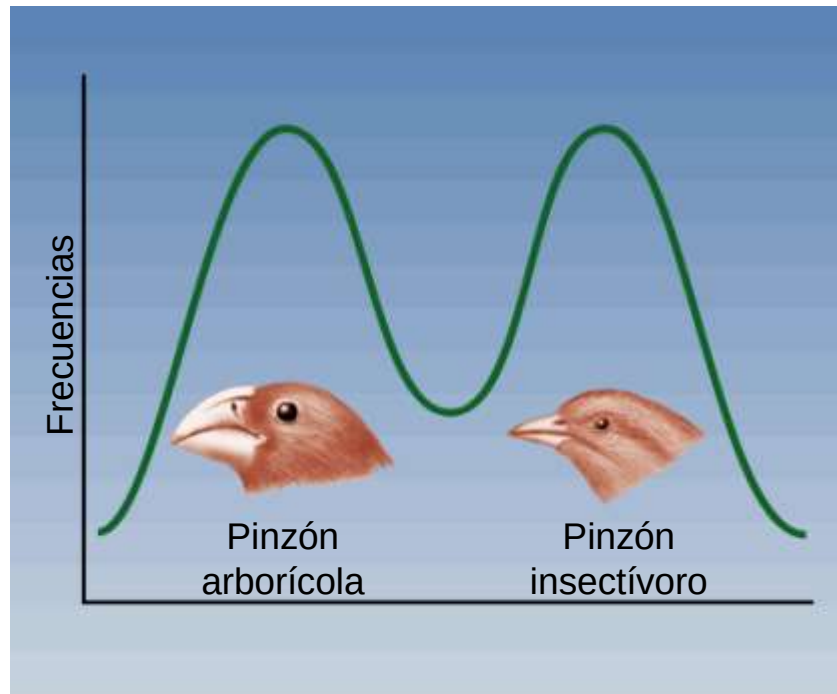
EFFECTOS DE LA SELECCIÓN NATURAL



Se produce cuando se favorece los dos **fenotipos extremos**.
En este caso, disminuyen drásticamente los híbridos.

SELECCIÓN DISRUPTIVA O DIVERSIFICADORA

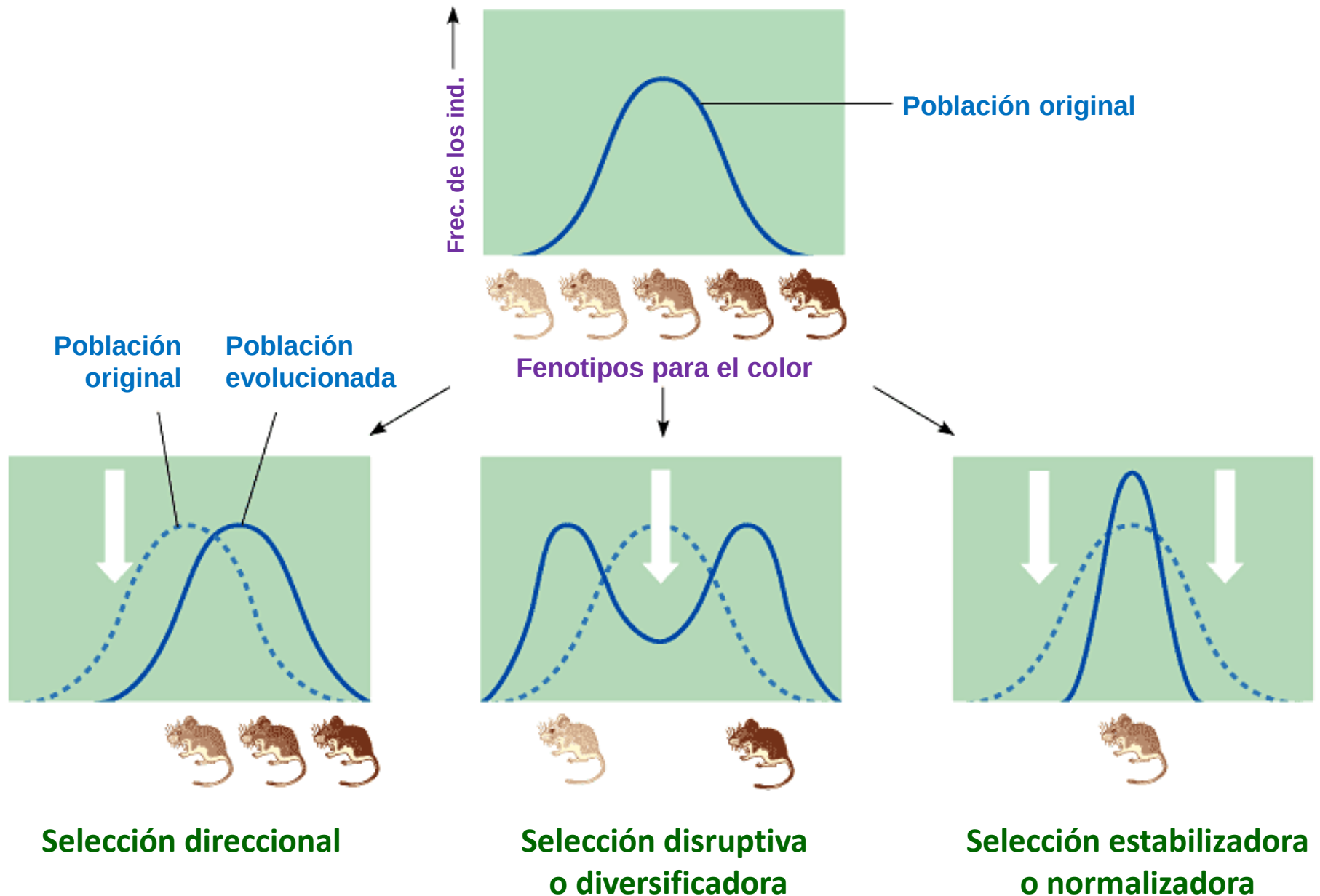
*Favorece a individuos con fenotipos extremos, en detrimento de los intermedios.
Va en contra del heterocigoto (incompatible).*



Este tipo de selección afectó a un grupo de pinzones de las islas Galápagos.

Fueron favorecidos los dos fenotipos extremos debido a un cambio ambiental.

EFFECTOS DE LA SELECCIÓN NATURAL



Se acabó por fin...

