

# Elementos de genética

## Para estudiantes de Ciencias Biológicas

Cecilia I. Catanesi y Egle E. Villegas Castagnasso  
(coordinadoras)

**naturales**

FACULTAD DE  
CIENCIAS NATURALES Y MUSEO

  
**edulp**  
EDITORIAL DE LA UNLP



UNIVERSIDAD  
NACIONAL  
DE LA PLATA

# **ELEMENTOS DE GENÉTICA**

## **PARA ESTUDIANTES DE CIENCIAS BIOLÓGICAS**

Cecilia I. Catanesi  
Egle E. Villegas Castagnasso  
(coordinadoras)

Facultad de Ciencias Naturales y Museo



UNIVERSIDAD  
NACIONAL  
DE LA PLATA



*A mi familia materna por inculcarme el amor por la docencia, a mi compañero de vida, Alfredo, por ser mi sostén siempre y a mis hijos Auca e Inan por ser el motor que me impulsa.*

Egle E. Villegas Castagnasso

*A mi mamá que amorosamente me enseñó casi todo en la vida, a mi marido Marcelo que me nutre de energía, y a mis dos hijos, Ignacio e Iván, que son lo mejor de mi existencia.*

Cecilia I. Catanesi

## Agradecimientos

En primer lugar agradecemos al Dr. Alejandro del Palacio porque sin su tenacidad y su apoyo no hubiéramos siquiera encarado este proyecto.

A la Lic. Melisa Mantella por estar permanentemente dispuesta a dar una mano auxiliadora.

A los autores de cada uno de los capítulos que componen este libro, porque sin el compromiso y la dedicación de todos ellos no hubiéramos podido realizarlo.

A la Cátedra de Citología de la Facultad de Ciencias Naturales y Museo de la UNLP por la gentileza de cedernos material fotográfico.

A los estudiantes de cada año, que a través de sus consultas, sus inquietudes y apertura al diálogo nos han enseñado muchísimo en nuestra tarea docente.

Finalmente, agradecer al equipo de la Colección Libros Cátedra de la UNLP por el acompañamiento en la edición de este libro.

# Índice

## Capítulo 1

Genes, cromosomas y herencia. La transmisión de la información genética.....	9
El ADN y el ARN: las moléculas de la vida .....	10
Genes y genomas .....	11
Genoma extranuclear .....	13
Los cromosomas y la “RTT” (replicación, transcripción y traducción) .....	13
El Código Genético .....	17
Algunos conceptos sobre Herencia Mendeliana.....	18
Herencia ligada al sexo .....	21
Ampliaciones de la Genética Mendeliana .....	22
Variaciones de la dominancia.....	22
Genes ligados.....	23
Ejercicios .....	24
Referencias .....	26

## Capítulo 2

Regulación de la Expresión Génica .....	27
Regulación de la expresión génica en Procariotas .....	27
Operón Lactosa .....	29
Operón triptófano.....	30
Regulación de la expresión génica en Eucariotas .....	32
Condensación de la cromatina .....	33
Metilación del ADN .....	34
Nivel transcripcional.....	34
Nivel post-transcripcional .....	36
Nivel traduccional .....	39
Nivel post-traduccional .....	41
Comparación de la regulación génica en Procariotas y Eucariotas .....	41

Ejercicios .....	42
Referencias .....	46

### **Capítulo 3**

Introducción a la Citogenética .....	48
Estructura, función y comportamiento cromosómico .....	48
Un poco de historia .....	48
Cromatina y Cromosomas.....	50
Cromosoma: Estructura y función .....	52
Cariotipo .....	54
Idiograma.....	55
Bandeo cromosómico.....	56
Cromosomas políténicos .....	56
Cromosomas plumosos .....	58
Alteraciones del material genético .....	59
Cambios cromosómicos numéricos.....	60
Cambios cromosómicos estructurales.....	62
Mecanismos de determinación sexual .....	65
Ejercicios .....	67
Referencias .....	68

### **Capítulo 4**

Citogenética Aplicada.....	69
La citogenética en el estudio evolutivo y aplicado del maíz y sus especies relacionadas .....	69
Análisis del cariotipo .....	69
Contenido de ADN. Variación del tamaño del genoma .....	70
Bandeo cromosómico con fluorocromos .....	71
Análisis del comportamiento meiótico .....	72
Citogenética molecular .....	72
Aplicación de la técnica de FISH para la identificación de aberraciones cromosómicas que involucran secuencias teloméricas .....	75
Tipos de sondas para FISH. Las sondas “PNA” .....	75
Telómeros y secuencias teloméricas intersticiales (STI) .....	76
Detección de secuencias teloméricas en los cromosomas de vertebrados y su utilidad para evaluar el daño cromosómico inducido por un mutágeno .....	78
Aplicabilidad de la técnica de FISH con sonda pantelomérica: conclusiones .....	82
Caracterización citogenética en primates en cautiverio.....	83
Aspectos generales .....	83

El caso del género <i>Saimiri</i> .....	84
Sistemas cromosómicos de determinación sexual y estudios meióticos.....	86
Referencias .....	88

## **Capítulo 5**

Marcadores Genéticos: Introducción al análisis y su aplicación en diversas áreas biológicas .	90
Marcadores Genéticos: Un poco de historia .....	90
Marcadores moleculares .....	92
Acerca de su localización .....	92
Algunas técnicas empleadas en el análisis de marcadores moleculares .....	93
Algunas metodologías empleadas en la genotipificación de marcadores moleculares.....	97
Marcadores moleculares: algunas aplicaciones.....	103
Ejercicios .....	105
Referencias .....	108

## **Capítulo 6**

Genética de poblaciones .....	109
Frecuencias alélicas y genotípicas.....	109
Ley de Hardy-Weinberg.....	110
Procesos Microevolutivos.....	114
Mutación .....	114
Selección natural .....	116
Selección artificial .....	121
Deriva génica.....	121
Flujo genético .....	123
Ligamiento y recombinación.....	126
Ejercicios .....	127
Referencias .....	132

## **Capítulo 7**

Bioética y legislación sobre genética en Argentina.....	133
Investigación genética en seres humanos .....	133
Comités de ética y comunidades vulnerables .....	134
Bancos de material genético .....	136
Diagnóstico Genético.....	137
Farmacogenética .....	138
Confidencialidad de la información genética .....	139

Modificaciones genéticas .....	139
Terapia génica y edición de genes .....	140
Organismos Modificados Genéticamente (OMG) .....	141
Patentes.....	142
Clonación en animales: el problema de las mascotas .....	142
Clonado de especies extintas.....	144
Clonación humana.....	144
Investigación genética en animales .....	145
Diversidad genética y ambientes naturales .....	148
Cuestionario .....	148
Referencias .....	148
<b>Capítulo 8</b>	
Protocolos de trabajo de laboratorio .....	151
<i>Drosophila melanogaster</i> como modelo de estudio .....	151
Ciclo de vida .....	153
Medio de cultivo y técnica de observación .....	155
Dimorfismo sexual y obtención de hembras vírgenes.....	156
Extracción y Purificación de ADN.....	157
Colecta del Material .....	158
Extracción de ADN .....	160
Precipitación y cuantificación del ADN .....	161
Protocolos de Laboratorio .....	162
PCR .....	164
Protocolo de amplificación.....	165
Electroforesis.....	166
Protocolo para electroforesis de ADN en gel de agarosa .....	169
Referencias .....	169
<b>Glosario .....</b>	171
<b>Los autores .....</b>	175

# CAPÍTULO 6

## Genética de poblaciones

*Melisa Mantella y Diana M. Hohl*

*La selección natural no trabaja como un ingeniero, sino como un chapucero, un chapucero que todavía no sabe qué va a producir, pero recupera todo lo que le cae sobre sus manos, los objetos más heterogéneos, ... un chapucero que aprovecha todo lo que encuentra a su alrededor para obtener algún objeto que sea útil.*

François Jacob, EVOLUTION AND TINKERING

Para comenzar a hablar sobre genética de poblaciones es preciso definir el objeto de estudio. Se considera como población a un grupo de individuos que pertenecen a una misma especie y dentro de la cual ocurren potencial o realmente apareamientos al azar. En casi todas las especies encontramos que las poblaciones se cruzan entre sí, intercambiando el material genético. Así, comparten el mismo acervo génico. La llamaremos Población mendeliana, la cual es la unidad de estudio de la genética de poblaciones

Las poblaciones no son estáticas, sino que sufren diversos cambios en su historia que se manifestarán como nacimientos, muertes, migraciones y demás, que con el tiempo producirán cambios en la estructura genética de las mismas.

Las diferencias en la composición genética entre individuos de una misma población pueden acumularse a lo largo del tiempo, produciendo así lo que llamamos evolución biológica. Por lo tanto, los individuos se definen y describen a partir de sus genotipos y fenotipos, y para la Genética de Poblaciones, el foco se centra en la cuantificación de las frecuencias alélicas y genotípicas de una población.

### Frecuencias alélicas y genotípicas

La estimación de las frecuencias alélicas y genotípicas de una población, permitirán conocer su constitución genética, saber si han sufrido o sufren procesos evolutivos, permitiendo así la comparación con otras poblaciones de la misma especie o especies distintas. El término *alelo*, se refiere a las diferentes formas o variantes en las cuales puede presentarse un gen y la proporción en la que cada variante se encuentra en una población se denomina *frecuencia alélica*.

Esta frecuencia puede variar entre poblaciones, y la diferencia puede ser mayor, en general, mientras mayor sea la distancia que las separa. La distribución geográfica de un alelo en particular puede dar información sobre el lugar donde se originó el mismo y como se fue dispersando. Un ejemplo de ello, puede darlo el color de los ojos en el humano, donde se ha descripto que un alelo determinado del gen *HERC2*, es uno de los principales responsables del color de iris azul en nuestra especie. Debido a la alta frecuencia de individuos con ojos azules en Europa, se ha rastreado el origen de esta variante hasta el Este/Noroeste del Mar Negro. A su vez, la correlación de las frecuencias alélicas con ciertos factores ambientales ha llevado al descubrimiento de ciertas adaptaciones genéticas, como veremos más adelante.

Cada gen presenta dos variantes por individuo diploide y son las que conforman el **genotípo** del individuo, como ha sido tratado en el capítulo 1 de este libro. En genética de poblaciones, en general, nos referimos al genotipo de un gen en particular. Así, en un organismo diploide, un alelo es heredado vía materna y el otro por vía paterna. La proporción en la que se encuentra cada genotipo en una población se denomina **frecuencia genotípica**.

## Ley de Hardy-Weinberg

Hacia el año 1908, Godfrey Harold Hardy y Wilhelm Weinberg describieron una ley o modelo matemático teórico donde relacionaron las frecuencias alélicas y genotípicas en una población mendeliana. Este modelo, para su consideración implica un conjunto de supuestos, a saber:

- La población tenderá a ser infinitamente grande
- La población deberá ser panmíctica, es decir que los apareamientos ocurrirán al azar
- Cada uno de los genotipos de la población son igualmente viables y fecundos
- No operan fuerzas microevolutivas (Selección Natural, Mutación, Migración ni Deriva)

Bajo estos supuestos las frecuencias alélicas y genotípicas se mantienen constantes de una generación a la siguiente, circunstancia que considera que **la población se mantiene en equilibrio**.

Cabe destacar que esta ley es válida para poblaciones dioicas, con reproducción sexual, con generaciones no superpuestas y sexos presentados en número equitativo. Además, dentro del supuesto de apareamiento al azar, se incluye la ausencia de endogamia, ya que la misma indica el cruzamiento entre individuos emparentados, que lleva a un aumento de la frecuencia de homocigotas y a una perdida consiguiente de variabilidad, disminuyendo las posibilidades de adaptación de la especie.

## En loci autosómicos

El equilibrio se alcanza tras una generación de apareamientos al azar. Respecto a las frecuencias genotípicas, si quisieramos calcular la frecuencia con la que cada genotipo se presen-

ta en la población deberá relacionarse cada genotipo particular, con el número total de individuos de dicha población.

$$FG = \frac{\text{número de individuos con determinado genotipo}}{\text{total de individuos de la población}}$$

Por lo tanto, para un locus con 2 alelos

$$f(AA) = n_{AA} / N \quad f(Aa) = n_{Aa} / N \quad f(aa) = n_{aa} / N$$

Cuando hablamos de frecuencias, el total de la suma de las frecuencias de todos los genotipos presentes deben sumar 1:  $f(AA)+f(Aa)+f(aa)=1$ .

Para el caso de alelos codominantes o con dominancia incompleta, los individuos con cada uno de los fenotipos coinciden con cada uno de los genotipos. Diferente es el caso en que la característica presente dominancia completa sobre el otro, así no se podrán distinguir desde el fenotipo dominante, si son homocigotas o heterocigotas para tal carácter.

Respecto a las frecuencias alélicas, para estimarlas a nivel poblacional, se analiza si esta característica es polimórfica, o sea si presenta variantes en esa población específica, para así poder determinar la proporción de cada alelo en un locus dado y en una población específica. Para ello tendremos 2 caminos: utilizar la frecuencia con la que se presenta cada genotipo, teniendo en cuenta si contribuye con una o dos copias al pool génico de la población, o considerar la cantidad de individuos de cada uno de los genotipos respecto al total poblacional.

### Con frecuencias

$$p = f(AA) + 1/2 f(Aa) \quad q = f(aa) + 1/2 f(Aa)$$

### Con números de individuos

$$p = \frac{(2n_{AA} + n_{Aa})}{2N} \quad q = \frac{(2n_{aa} + n_{Aa})}{2N}$$

Donde p y q representan las 2 variantes alélicas del gen y la suma de ambos será 1 ( $p+q=1$ ).  $n_{AA}$ ,  $n_{Aa}$  y  $n_{aa}$  representan el número de individuos de cada genotipo, y N el número total.

Es con estas herramientas que la frecuencia de los tres genotipos: AA, Aa, y aa, viene dada por los términos de la fórmula binomial, donde las frecuencias genotípicas en equilibrio se resuelven por el cuadrado de las frecuencias alélicas.

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

A a      AA Aa aa

En el equilibrio, las frecuencias genotípicas poblacionales no cambian de generación en generación, es decir permanecen sin cambios significativos, si las frecuencias alélicas también son constantes.

La igualdad anterior se cumple siempre, este la población o no en equilibrio y sin embargo el resultado siempre debe ser 1 porque se trata de la suma de todas las frecuencias.

### Prueba de bondad de ajuste

El modelo teórico desarrollado representa una situación estática donde la estructura genética de una población no cambia de manera significativa. Es decir que el no cumplimiento de la Ley implicaría el no cumplimiento de alguno de los supuestos mencionados con anterioridad, pudiendo estar la población bajo la acción de fuerzas evolutivas. Por lo tanto la ley de Hardy-Weinberg constituye una hipótesis nula, con el fin de explorar las desviaciones que ocurren entre las frecuencias genotípicas observadas y las calculadas de acuerdo a una presunción de equilibrio.

Para probar el equilibrio de Hardy-Weinberg se emplea la prueba de  $X^2$  de bondad de ajuste, donde la hipótesis nula ( $H_0$ ) plantea el cumplimiento de las condiciones del equilibrio, mediante la ecuación:

$$X^2 = \sum \frac{(O - E)^2}{E}$$

Donde O y E representan el número de individuos observados y esperados para cada genotípico determinado. Recordar que las comparaciones se hacen entre número de individuos, nunca entre las frecuencias genotípicas.

La hipótesis alternativa ( $H_1$ ), referirá a la situación donde las diferencias encontradas entre el número de individuos esperados y observados, es significativa.

A la hora de resolver la prueba y aceptar o rechazar la hipótesis nula, se deberá tener en cuenta el valor teórico de  $X^2$  con el nivel de significancia y los grados de libertad. Estos últimos se calculan como el número de clases genotípicas menos el número de alelos, por ejemplo si se cuenta con 2 alelos, los genotipos posibles son 3 (dada por las posibles combinaciones entre ellos) y el número de grados de libertad será 1. En general, se considera un nivel de significancia de 0,05; según la tabla de distribución, esto equivale a un  $X^2$  de 3,84. Si el  $X^2$  calculado es menor que el teórico, la  $H_0$  se acepta y se considera que la población se encuentra en EHW, en caso contrario se rechazará la  $H_0$  y se analizará qué fuerza está operando para apartar a esa población del equilibrio.

### Alelos múltiples

Es el caso en que un gen o un locus en particular presenta más de dos formas alélicas a nivel de la población. Es decir, cuando en un locus hay más de dos alelos, el equilibrio genotípico viene determinado por el desarrollo multinomial ( $p+q+r+\dots$ ), siendo “ $p$ ,  $q$ ,  $r$ ”, ... las frecuencias de los alelos “ $A_1, A_2, A_3, \dots$ ”.

Para los genes con múltiples alelos, los términos del cuadrado del binomio, se expanden conforme las variantes que se presenten. Citaremos un ejemplo de la presencia de tres alelos:

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

Un ejemplo de ello sería el grupo sanguíneo humano AB0

**Tabla 6.1: Frecuencia de grupos sanguíneos AB0**

Tipo de sangre	Genotipo	Antígeno	Frecuencia fenotípica observada	Frecuencia fenotípica esperada
<b>A</b>	I <sup>A</sup> I <sup>A</sup> , I <sup>A</sup> i	A	A	$p^2 + 2pr$
<b>B</b>	I <sup>B</sup> I <sup>B</sup> , I <sup>B</sup> i	B	B	$q^2 + 2qr$
<b>AB</b>	I <sup>A</sup> I <sup>B</sup>	AB	AB	$2pq$
<b>O</b>	ii	ninguno	O	$r^2$

### Genes ligados al sexo

En el sexo homogamético, como en las hembras de los mamíferos (XX) y los machos de las aves (ZZ), la relación entre frecuencias alélicas y genotípicas se comportan de la misma manera que en loci autosómicos, es decir, recibe de cada progenitor un alelo. Pero el sexo heterogamético, como los machos de los mamíferos (XY) o las hembras de las aves (ZW), recibe un único cromosoma X o Z de su progenitor. Concluimos que el sexo homogamético (XX) aporta 2/3 de los alelos de una población, mientras que el heterogamético (XY) aporta el 1/3 que resta.

El equilibrio genético para loci ligados al sexo no se alcanza en una generación de cruzamientos al azar si las frecuencias alélicas difieren entre machos y hembras.

## Procesos Microevolutivos

Los procesos microevolutivos que afectarán al equilibrio de Hardy-Weinberg que tratamos anteriormente, y que consiguientemente alterarán las frecuencias alélicas y genotípicas, se clasifican de la siguiente forma:

1. **Direccionales o sistemáticos:** ocurren en poblaciones que tienden al infinito. Cambian las frecuencias alélicas siendo predecible su magnitud y su dirección
  - a. Mutación
  - b. Migración
  - c. Selección
2. **Dispersivos:** ocurren en poblaciones pequeñas por error de muestreo. Cambian las frecuencias alélicas siendo predecible su magnitud, pero no su dirección
  - a. Deriva

Además, deben ser considerados los procesos de consanguinidad y recombinación, ya que estos también tienen un efecto sobre las frecuencias génicas de una población.

### Mutación

Durante la replicación del ADN, necesaria para la división celular, pueden ocurrir, aunque de manera poco frecuente, errores en su copia. Como consecuencia de ellos, pueden presentarse variaciones en la secuencia tales como cambios de una sola base, inserciones o adiciones de nucleótidos, o delecciones de los mismos. Estos cambios se denominan *mutaciones*. Si las mismas se encuentran en la línea germinal, pueden ser transmitidas a su descendencia. Así, la acción de la mutación es la clave en la generación de nuevas variantes genéticas (alelos) y, por ende, un elemento de gran importancia para la evolución, ya que genera la variabilidad sobre la cual operan las restantes fuerzas evolutivas. Sin embargo, una mutación específica raramente ocurre en dos individuos diferentes, por lo que su frecuencia en la población se verá afectada o variara de acuerdo de las demás fuerzas evolutivas. La presencia de más de un alelo de determinado gen en una población nos permite hablar de *polimorfismo*, ya que nos referimos a las variantes que existen del gen. El término polimorfismo se ha definido como la presencia de dos o más alelos en un locus determinado en una población (ver capítulo 5 sobre polimorfismos).

Como mencionamos, las tasas de mutación son, en general, muy bajas, siendo éste el único proceso por el cual pueden aparecer nuevos alelos en una población, del orden de  $10^{-8}$  a  $10^{-9}$  por generación para la mayoría de los organismos celulares.

Si llamamos  $\mu$  a la tasa de mutación que convierte un alelo A en a, y suponemos despreciable la tasa de mutación inversa (ya que este evento sería más raro aún), y teniendo una población con las frecuencias alélicas iniciales  $p_0$  (de A) y  $q_0$  (de a), en la generación siguiente, la frecuencia de A será:

$$p_1 = p_0 - \mu \cdot p_0 = p_0 \cdot (1 - \mu)$$

En la generación siguiente:

$$p_2 = p_1 - \mu \cdot p_1 = p_1 \cdot (1 - \mu)$$

Reemplazando  $p_1$  en la expresión anterior:

$$p_2 = p_0 \cdot (1 - \mu) \cdot (1 - \mu) = p_0 \cdot (1 - \mu)^2$$

Lo cual nos permite deducir que en la enésima generación:

$$p_n = p_0 \cdot (1 - \mu)^n$$

Si queremos despejar  $n$  (el número de generaciones tras las cuales la frecuencia del alelo A será  $p_n$ ), aplicamos logaritmo natural:

$$\ln p_n = \ln p_0 + n \cdot \ln(1 - \mu)$$

$$n = (\ln p_n - \ln p_0) / \ln(1 - \mu) = \ln(p_n/p_0) / \ln(1 - \mu)$$

Respecto a la tasa de mutación inversa ( $v$ ), si el valor de la misma no es despreciable, el cambio en la frecuencia de a luego de una generación será:

$$\Delta q = \mu p_0 - v q_0$$

Podemos hablar de equilibrio cuando  $\mu p = v q$ , es decir, cuando se equipare el número de alelos sufriendo mutación directa e inversa, lo cual puede ocurrir luego de muchas generaciones. En ese caso, y recordando que  $p+q=1$  (lo que nos ayudará a determinar la frecuencia  $p$ ):

$$\mu p = v q = (1-p) \cdot v = v - vp$$

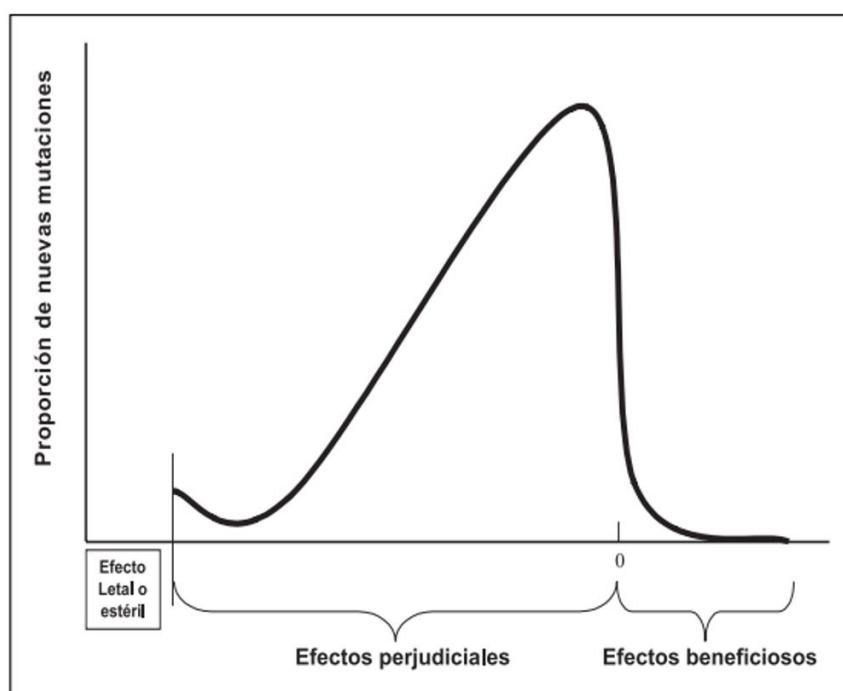
$$\mu p + vp = (\mu + v) \cdot p = v$$

$$p = v / (\mu + v)$$

De forma análoga, si reemplazamos  $p = (1-q)$ , llegamos a la expresión:

$$q = \mu / (\mu + v)$$

Las mutaciones se generan de forma azarosa a lo largo de todo el genoma (experimento de Luria-Delbrück). Si la misma resulta desfavorable para el individuo portador en el ambiente en el que vive y este individuo no puede dejar descendencia, la mutación desaparecerá y no se propagará en la población. Las zonas del genoma que resultan de vital importancia se encuentran muy conservadas, no sólo dentro de una misma especie sino también entre especies distintas. Esto indica que hay un importante control de selección contra las mutaciones deletéreas. A su vez, las regiones sin una función conocida, cuentan con un número de variaciones mayor, cambios que suceden en regiones no codificantes del genoma sin representación en el fenotipo, sobre el que actúa la selección natural. A pesar del factor azar, se estima que las mutaciones neutras son mayoritarias respecto a las deletéreas (figura 6.1), y más aún a las que podrían conferir alguna ventaja a la especie.



**Figura 6.1.** Distribución estimada de frecuencias de mutaciones en relación con su efecto en la eficacia biológica.  
Fuente: Tomado del capítulo “Selección natural y adaptación”, J. J. Soler, en “Evolución: la base de la Biología” (2002).

## Selección natural

Se sabe que el genotipo y el ambiente definen el fenotipo de los individuos. A nivel poblacional, estos fenotipos determinan diferentes capacidades para sobrevivir en un ambiente dado, además de la fecundidad y la capacidad de apareamiento, entre otras, que en última instancia determinan si ciertos alelos pasarán a formar parte del pool génico de las próximas generaciones.

La selección natural actúa sobre los fenotipos y a su vez, de forma indirecta sobre los genotipos, dependiendo del grado en el que estos definan los fenotipos. Este proceso puede verse como el

enriquecimiento de las poblaciones, en aquellos fenotipos que aseguran una descendencia más numerosa. Un claro ejemplo clásico de este proceso, es el de *Biston betularia* o “polilla moteada”. Existen al menos dos formas o variedades de esta polilla en cuanto a su color: *typica*, que posee una pigmentación clara, y *carbonaria*, de pigmentación oscura. Esta última se encontraba en una frecuencia baja en ciertas zonas de Inglaterra a mediados del siglo XIX, pero esta frecuencia comenzó a aumentar en dichas áreas a lo largo del tiempo. La explicación de este fenómeno es el llamado *melanismo industrial*; la variedad clara de la polilla estaba provista de un camuflaje efectivo contra sus depredadores, como ciertas especies de aves, al asemejarse a la corteza de los árboles, en general cubierta con líquenes. Sin embargo, con el desarrollo de la Revolución Industrial en Inglaterra y la contaminación resultante, los líquenes comenzaron a desaparecer y la superficie de los troncos de los árboles a oscurecerse. Esto presentó una desventaja para los individuos de pigmentación clara, que entonces serían fácilmente avistados por sus depredadores, y una ventaja para los de pigmentación oscura, quienes pasarían desapercibidos. Así, junto con otros procesos, la variedad *carbonaria* vio aumentada su frecuencia en poblaciones residentes en zonas industriales de Inglaterra. A mediados del siglo XX, las nuevas leyes de este país llevaron a disminuir la polución del aire debido a la actividad industrial, observándose una disminución de la frecuencia de la forma *carbonaria* y un aumento de la forma *typica*.

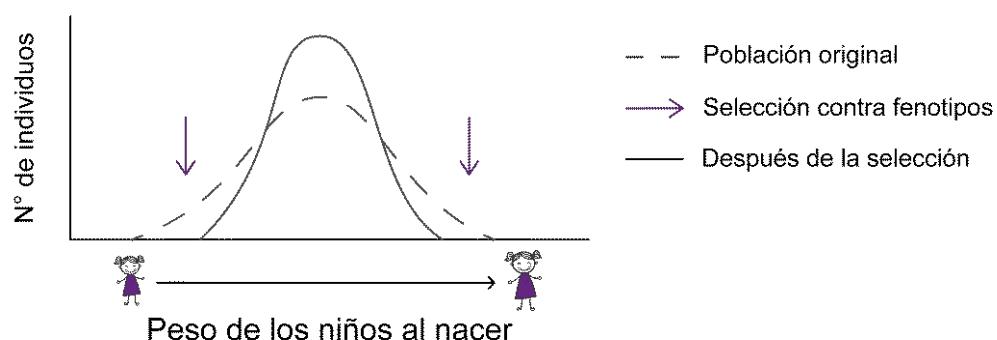
Con lo expuesto anteriormente, queda demostrado que la Selección Natural es el único proceso microevolutivo que explica de manera satisfactoria las adaptaciones. La Selección Natural “escoge” las variantes beneficiosas, en términos de fitness y supervivencia, para el individuo.

### **Tipos de Selección Natural según el cambio en la distribución de los fenotipos**

La selección natural se puede clasificar según cuáles fenotipos son beneficiados:

**Selección Estabilizadora:** en la misma se ven favorecidos los fenotipos intermedios dentro de la campana de Gauss, es decir, aquellos cercanos a la media poblacional y así la curva tiende a estrecharse.

Por ejemplo: la Organización Mundial de la Salud (OMS) considera que los niños nacidos a término con bajo peso (menos de 2000 g) y aquellos con peso elevado (que superan los 4000 g) tienen menor supervivencia, como se muestra en la figura 6.2.



*Figura 6.2. Selección Estabilizadora*

**Selección Direccional:** en este tipo de Selección Natural, se ve favorecido un fenotipo del extremo de la curva, y ésta tenderá a desplazarse hacia el fenotipo que resulte más beneficioso. Usualmente se ve en poblaciones donde ha ocurrido un cambio ambiental. Por ejemplo: el ilustrado anteriormente de los 2 fenotipos de *Biston betularia*. En la época industrial, la curva se desplazó hacia el extremo donde se encontraba el fenotipo *carbonaria*, como se muestra en la figura 6.3.

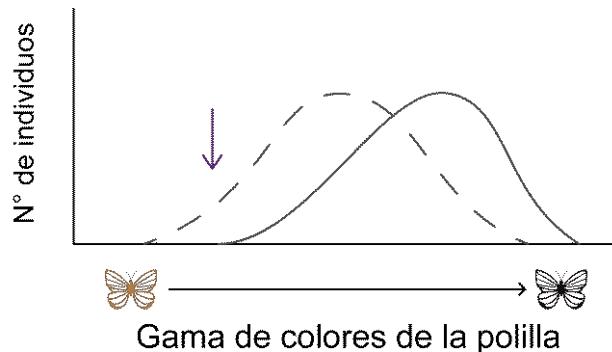


Figura 6.3: Selección Direccional

**Selección Disruptiva:** en este caso, se ven favorecidos los fenotipos de los extremos de la curva, y ésta tenderá a desplazarse hacia ellos, generando más de un pico en la misma. Es el único tipo de Selección Natural que puede generar una nueva especie. Un ejemplo es el del salmón plateado (*Oncorhynchus kisutch*); en esta especie, las hembras desovan y los machos fecundan los huevos. En el caso de éstos últimos, quienes tienen mayor éxito al acercarse al lugar de desove y fecundar, son los individuos de mayor tamaño, que pelean entre sí, y los de menor tamaño, ya que se acercan de forma sigilosa. Así, en la descendencia se observa una gran proporción de peces muy grandes y muy chicos, desplazándose de la media de la población original como se representa en la figura 6.4.

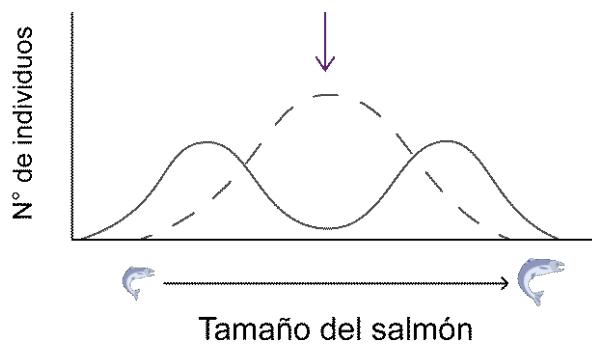


Figura 6.4 Selección Disruptiva

El efecto acumulador de la selección, a través de las generaciones, permite producir desde pequeños ajustes adaptativos, hasta obtener estructuras complejas.

Para medir la contribución del cambio acumulativo, generación a generación, debemos conocer el concepto **eficacia biológica (W)**. Ésta mide la proporción de descendientes que deja un individuo en la siguiente generación, es decir el éxito reproductivo o *fitness*. Para estimar las eficacias biológicas de los genotipos, se divide el número de descendientes de cada genotipo por el número de descendientes producidos por el genotipo con mayor progenie.

Cuando la eficacia biológica de un genotipo se ve disminuida en relación con otro, hablamos de **coeficiente de selección (S)**.

La relación entre eficacia biológica y coeficiente de selección se expresa de la siguiente manera

$$W = 1 - S \text{ y } S = 1 - W$$

Siguiendo con el ejemplo de *Biston betularia*, cuando el fenotipo *carbonaria* comenzó a contribuir con mayor cantidad de descendientes que *typica*, las frecuencias de los genotipos que dan el color oscuro se vieron aumentadas en detrimento de los que dan el color claro. Por lo tanto, la eficacia biológica de *carbonaria* era mayor que la de *typica*.

Por ello decimos que la Selección posiblemente sea la fuerza microevolutiva que produce mayores cambios en las frecuencias génicas y se expresan matemáticamente de la siguiente manera

**Tabla 6.2: Tabla de frecuencias de Selección**

	$A^1A^1$	$A^1a^2$	$a^2a^2$
<b>Frecuencias Genotípicas iniciales</b>	$p^2$	$2pq$	$q^2$
<b>Eficacia Biológica (W)</b>	$W_{11}$	$W_{12}$	$W_{22}$
<b>Contribución de los genotipos a la población</b>	$p^2W_{11}$	$2pqW_{12}$	$q^2W_{22}$
<b>Frecuencias Genotípicas luego de actuar la Selección</b>	$\frac{p^2W_{11}}{W}$	$\frac{2pqW_{12}}{W}$	$\frac{q^2W_{22}}{W}$

**Selección contra alelo recesivo letal:** cuando la Selección Natural ocurre contra un alelo recesivo (a), el modelo más sencillo es el que supone la dominancia completa por sobre el otro (A), donde, a medida que transcurren las generaciones, la frecuencia del alelo (a) tenderá a 0.

En el caso de los genes letales recesivos, la eficacia biológica (W) del genotipo homocigótico es 0 y consecuentemente el coeficiente de selección para ese genotipo (S) valdrá 1.

**Tabla 6.3: Tabla de frecuencias de Selección contra un alelo recesivo letal**

	$A^1A^1$	$A^1a^2$	$a^2a^2$	<b>TOTAL</b>
<b>Frecuencias Genotípicas iniciales</b>	$p_0^2$	$2p_0q_0$	$q_0^2$	1
<b>Eficacia Biológica (W)</b>	1	1	0	
<b>Coeficiente de Selección (S)</b>	0	0	1	
<b>Frecuencias Genotípicas luego de actuar la Selección</b>	$p^2 \cdot 1$	$2pq \cdot 1$	$q^2 \cdot 0$	$1-q_0^2$

Para este caso se podría calcular el efecto en la frecuencia alélica al cabo de n generaciones, de la siguiente manera:

$$q_n = q_0 / (1 + nq_0)$$

De la misma manera y despejando la ecuación puede calcularse la cantidad de generaciones hasta que cambie la frecuencia de  $q$

$$n = 1/q_n - 1/q_0$$

Ejemplo: Cuando  $s = 1$ , el cambio de frecuencias génicas de 0,02 a 0,004 durará

$$n = 1/0,004 - 1/0,02 = 250 - 50 = 200$$

Es decir que tomaría 200 generaciones para cambiar la frecuencia de un gen letal del 12% al 4 por mil.

**Ventaja del heterocigoto:** supone la superioridad del heterocigoto. Para ello utilizaremos el caso más ilustrativo sobre la heterosis positiva para exemplificarlo: la anemia falciforme, enfermedad hemolítica de transmisión genética, endémica de los países de África central donde se encuentra en frecuencias altas (en algunas poblaciones del continente africano el 45% es heterocigota para esta anemia). El alelo responsable de la enfermedad, en heterocigosis, produce inmunidad frente a la malaria. Ocurre una sustitución de glutamato por valina en la cadena  $\beta$  de la globina que produce un eritrocito en forma de hoz debido a un plegamiento anormal de la hemoglobina, siendo esto lo que impide el desarrollo del parásito que produce la malaria. Los individuos heterocigotas poseen la misma proporción de hemoglobina normal y anormal (el alelo salvaje, sensible a la malaria y el alelo mutado que produce la anemia). Es así como estos individuos poseen una ventaja frente a la malaria, sin estar afectados seriamente por la anemia.

## Selección artificial

El objetivo de la selección artificial es elegir individuos con características, tanto cuantitativas como cualitativas, que deseamos se perpetúen en las siguientes generaciones. La selección artificial es utilizada en mejoramiento productivo, es así como individuos con mayor o mejor valor fenotípico para un determinado carácter, se seleccionan de una población. Ejemplo: muchos de los alimentos que consumimos actualmente son producto de generaciones de selección artificial y uno de los ejemplos más ilustrativos es el maíz. La domesticación del maíz estuvo ligada a proveer una fuente de alimento seguro y la posibilidad de aumentar la producción (mayor cantidad por unidad de superficie). La evidencia arqueobotánica ubica los orígenes del maíz en el área mesoamericana con dataciones que rondan los 7000 a 10000 años AP, la calidad del alimento, la difusión espacial y la manipulación del mismo nos lleva a un presente donde de la amplia gama de especies de maíz, solo unas pocas son cultivadas por el hombre, a escala industrial y consumidas.

## Selección y mutación

Como ya mencionamos al hablar de mutaciones, éstas quedan luego bajo el efecto de la selección natural. Los efectos de ambos procesos se dan de forma simultánea, pudiendo ejercerse en el mismo sentido u oponerse, pudiendo llegar así a un equilibrio estable, donde la frecuencia  $q$  no cambia:  $q = \sqrt{(\mu / s)}$ . Si el alelo es dominante:  $q = \mu / s$

## Deriva génica

El modelo de Hardy-Weinberg supone que las frecuencias alélicas contribuyen al pool genético de la siguiente generación respetando estas frecuencias. Esto también se sostiene en poblaciones con un alto número de individuos, lo que permite que no se produzcan desviaciones de estas frecuencias en la formación de los cigotos. Sin embargo, la fluctuación por azar de las frecuencias alélicas en las sucesivas generaciones, debido al pasaje de gametas de forma no representativa y la unión formando los cigotos, es la fuerza predominante cuando los alelos de un gen no difieren en sus efectos sobre la supervivencia o la reproducción. Esta fluctuación actúa de forma más marcada cuanto más pequeña es la población, ya que a un mayor número de individuos de la generación parental las frecuencias alélicas observadas en la descendencia son similares a las esperadas. Como se expuso anteriormente, es uno de los procesos dispersivos, donde no se conoce ni la magnitud ni la dirección del cambio. Sabiendo esto, en una población pequeña, el número de gametas involucradas en la formación de los individuos de la siguiente generación es pequeño, y acentuándose de este modo, la posibilidad de no contribuir de forma representativa en función a las frecuencias alélicas originales, produciéndose un error azaroso en el muestreo gamético.

La deriva genética implica una disminución en la variabilidad de la población, pudiendo llevar a la desaparición de ciertos alelos o a la fijación de otros, luego de varias generaciones, como así también colabora a la divergencia genética entre poblaciones.

La deriva ( $s$ ) puede calcularse como

$$s^2 = pq / 2N$$

Siendo éste el grado de desviación de las frecuencias alélicas, expresada como varianza. De esta ecuación se deduce que, para un  $N$  determinado, la deriva será mayor cuanto más cerca de la equifrecuencia se encuentren  $p$  y  $q$ , siendo máxima cuando  $p=q=0,5$ .

$N$  es el *tamaño efectivo* de la población, es decir, el número de adultos reproductores. Si la proporción de sexos es desigual, entonces

$$N_e = 4 \times (N_{\text{♂}} \times N_{\text{♀}}) / (N_{\text{♂}} + N_{\text{♀}})$$

Si para cierta población se calcula  $s$ , en la siguiente generación de la misma habrá un cambio de las frecuencias alélicas debido a la deriva:

$$p' = p_0 \pm 2s$$

$$q' = q_0 \pm 2s$$

A mayor  $s$  (lo que ocurriría en el caso de un menor  $N_e$ ) mayor será la fluctuación de las frecuencias en la siguiente generación. Esto podría llevar a que se produzca la fijación de uno de los alelos (frecuencia = 1) en pocas generaciones.

¿Qué sucede con la frecuencia de heterocigosis ( $H$ )? Al ir disminuyendo  $N_e$ , el efecto de la deriva será el de disminuir  $H$ :

$$H_n = [(1 - 1/(2N_e)]^n \cdot H_0$$

Siendo  $H_n$  la frecuencia de heterocigotas luego de  $n$  generaciones de apareamiento al azar, y  $H_0$  la de la generación parental.

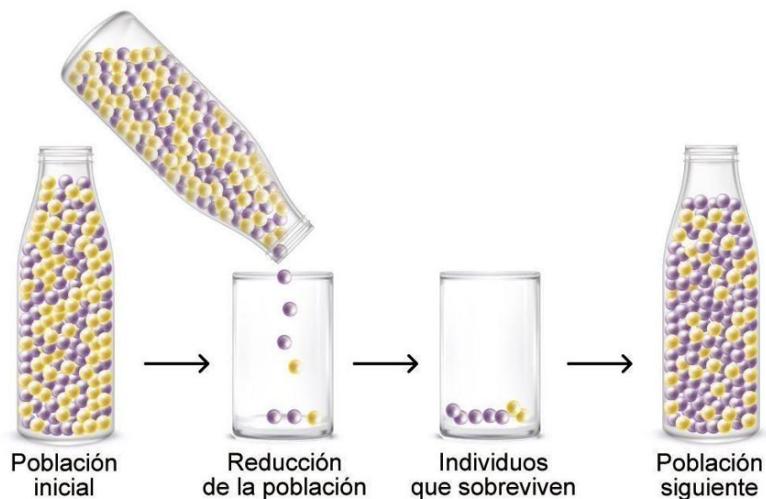
### Efecto fundador

Cuando una fracción de una población se establece en un lugar, los individuos que fundan la nueva población pueden no ser representativos de la original en cuanto a frecuencias alélicas. Así es el ejemplo de la tribu Mlabri, un grupo étnico de Tailandia y Laos que fue catalogado como la comunidad con el efecto fundador más extremo. A inicios del siglo XXI se analizó una muestra de la población mencionada y se encontraron secuencias de ADN idénticas, lo que permitía establecer un efecto fundador a partir de una mujer y hasta 4 o 5 hombres para la tribu Mlabri.

Los ejemplos más estudiados se presentan en poblaciones humanas como es el caso de los grupos religiosos Amish llegados a América. Sin embargo, en el mundo animal y vegetal existen ejemplos ilustrativos de efecto fundador en función de la colonización de lugares antes no poblados por esas especies, en especial el caso de las Islas Galápagos.

### Cuello de botella

En ciertos casos, algunas poblaciones pueden sufrir una reducción drástica de su número efectivo debido a desastres naturales, condiciones climáticas desfavorables, destrucción de su hábitat, etcétera. Nuevamente, los individuos que sobreviven pueden no ser genéticamente representativos de la población original, originando con el tiempo una población con frecuencias alélicas muy distintas a la “parental” u original (Figura 6.5). Un ejemplo es el del elefante marino del norte, *Mirounga angustirostris*, el cual sufrió una caza desmedida de sus individuos en el siglo XIX para la utilización de su grasa. Sobrevivieron muy pocos ejemplares, a partir de los cuales se llegó a una población con una variabilidad genética disminuida.



**Figura 6.5.** Representación del efecto de cuello de botella, donde las bolitas de diferente color representan variantes alélicas distintas.

### Flujo genético

Una población no constituye en líneas generales, una unidad panmíctica, sino que por el contrario se halla conformada o subdividida por unidades de menor tamaño llamadas demos o subpoblaciones. De este modo, las distintas especies ocupan en la naturaleza áreas geográficas donde estas subpoblaciones están interconectadas y entre las que se produce flujo génico.

Tomaremos como unidad de análisis estas subpoblaciones que para facilitar la exemplificación, mencionaremos como población de aquí en adelante. Así, en una población puede ocurrir el flujo de variantes alélicas debido a la incorporación de individuos de poblaciones adyacentes y se hará efectiva una generación después cuando haya habido reproducción entre los indivi-

duos de la población original o receptora ( $P_0$ ) y los individuos provenientes de la población vecina o migrante ( $P_m$ ). Esto puede provocar grandes cambios en las frecuencias alélicas, e incluso una pérdida de variantes (por emigración) o la introducción de variantes nuevas en dicha población (por inmigración de individuos), dependiendo de la diferencia entre las frecuencias para los alelos compartidos de la  $P_0$  y la  $P_m$ , como así también de la magnitud de individuos que se desplacen de una población a la otra.

El flujo génico contribuye a disminuir la variabilidad genética entre poblaciones, y a aumentar la variabilidad intrapoblacional. En términos generales, es de esperar que el flujo génico o *migración* sea más usual entre poblaciones que se encuentren más próximas geográficamente, y esto se representa en uno de los modelos de análisis del flujo génico como es el llamado *aislamiento por distancia*, en el cual se afirma que la distancia genética es directamente proporcional a la distancia geográfica.

El flujo genético es un mecanismo por el cual las variantes pueden ser dispersadas. En este caso, el sentido de la variación puede ser predicho a partir del conocimiento de las frecuencias en las poblaciones parentales, teniendo en cuenta también el grado o tasa de migración ( $m$ ).

Un ejemplo importante de flujo genético es el de la población europea arribada a Argentina durante las oleadas migratorias a fines del siglo XIX y principios del XX.

### **Modelo continente-isla**

Supongamos una población con frecuencias alélicas  $p_0$  y  $q_0$ ; a ella migra otra población que posee distintas frecuencias de los mismos alelos,  $p_m$  y  $q_m$ . Suponiendo esta migración unidireccional, al cabo de una generación, el valor de la frecuencia  $p$  será igual a las frecuencias de ese alelo en cada población multiplicado por la fracción de la población correspondiente, sumadas:

$$p_1 = (1 - m) \cdot p_0 + m \cdot p_m \quad \text{siendo } 1-m \text{ la fracción autóctona de la población.}$$

A partir de esta ecuación, se deduce que el cambio en la frecuencia alélica entre generaciones es:

$$\Delta p = p_1 - p_0 = (1 - m) \cdot p_0 + m \cdot p_m - p_0 = p_0 - m \cdot p_0 + m \cdot p_m - p_0 = m \cdot (p_m - p_0)$$

Con esto vemos que este cambio depende de la tasa de migración y de la diferencia genética preexistente entre las poblaciones en cuestión.

En la siguiente generación:

$$p_2 = (1 - m) \cdot p_1 + m \cdot p_m$$

Deducimos así que, en la enésima generación:

$$p_n = (1 - m) \cdot p_{n-1} + m \cdot p_m$$

Reemplazando  $p_1$  en  $p_2$

$$p_2 = (1-m) \cdot (p_0 - m \cdot p_0 + m \cdot p_m) + m \cdot p_m$$

y restándole  $p_m$  para determinar la diferencia genética entre poblaciones:

$$\Delta p = p_2 - p_m = (1-m)^2 \cdot (p_0 - p_m)$$

En la enésima generación:

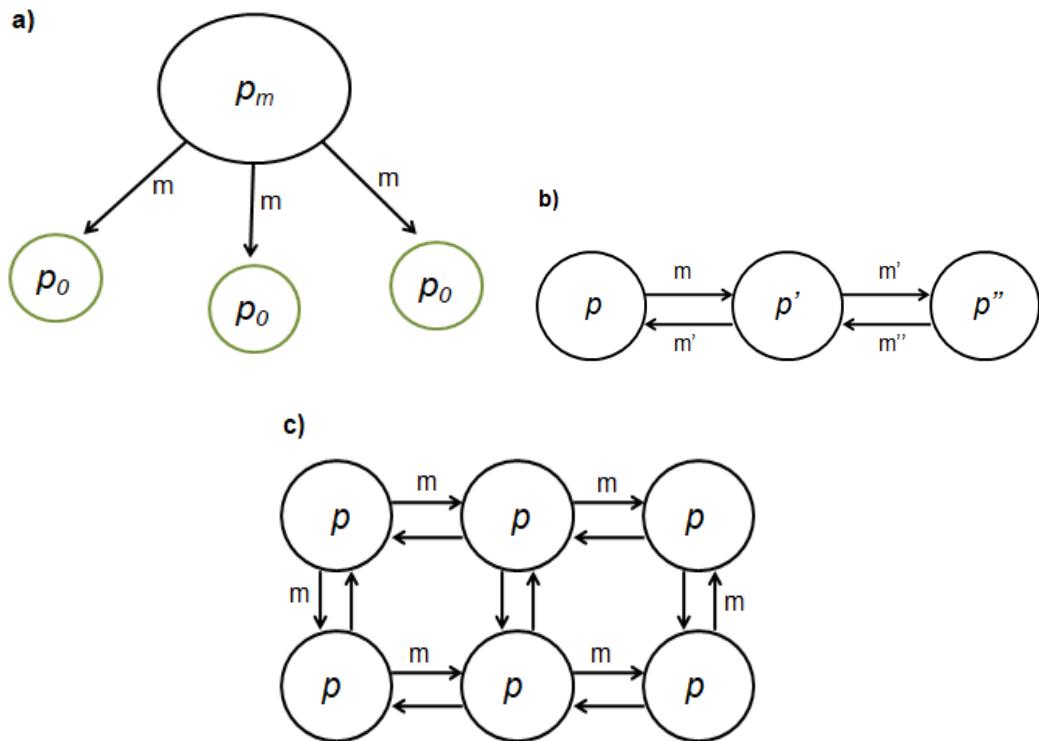
$$\Delta p = p_n - p_m = (1-m)^n \cdot (p_0 - p_m) \quad \text{y} \quad p_n = p_m + (1-m)^n \cdot (p_0 - p_m)$$

Para despejar n, aplicamos ln y llegamos a que

$$n = [\ln(p_n - p_m) - \ln(p_0 - p_m)] / \ln(1-m)$$

### Otros modelos de flujo genético

El modelo en el cual nos basamos para el desarrollo matemático anterior está representado en la figura 6.6a. Existen otros modelos más complejos de flujo genético, los cuales no desarrollaremos en este capítulo.



**Figura 6.6** Modelos de flujo genético. a) Modelo continente-isla. b) Modelo de piedras de paso unidimensional c) Modelo de piedras de paso bidimensional.

## Ligamiento y recombinación

Al hablar de variantes genéticas no hemos tenido en cuenta hasta ahora, la presencia simultánea de variantes en loci cercanos en función de estar ubicados sobre el mismo cromosoma. Si no están muy cerca, hay probabilidad de que estos genes recombinen. El proceso de *recombinación* se presenta durante la meiosis I entre cromosomas homólogos (los que portan los mismos genes), y es una fuente importante de variabilidad en las especies, ya que origina diferentes combinaciones de alelos, es decir, individuos con distintos genotipos. Pero estos loci pueden heredarse juntos o “en bloque” si están lo suficientemente cerca en el cromosoma; si su frecuencia de recombinación  $\gamma$  es menor a 0,5, se dice que están *ligados*. En este caso, deben pasar más generaciones que las esperadas para llegar al equilibrio de ambos en conjunto. A mayor ligamiento (o menor  $\gamma$ ), se llega más lentamente al equilibrio.

En el caso de analizar la frecuencia con la que se observa una combinación alélica en las gametas de una generación, y compararla con la esperada si los loci fuesen independientes, podría verse una diferencia entre ambas llamada *desequilibrio de ligamiento D*, la cual puede describirse entre generaciones con la fórmula:

$D_n = (1-\gamma)^n \cdot D_0$ . Al representarla (Figura 6.7), observamos que a menor  $\gamma$ , menor es la tendencia de D al valor 0 a lo largo de sucesivas generaciones.

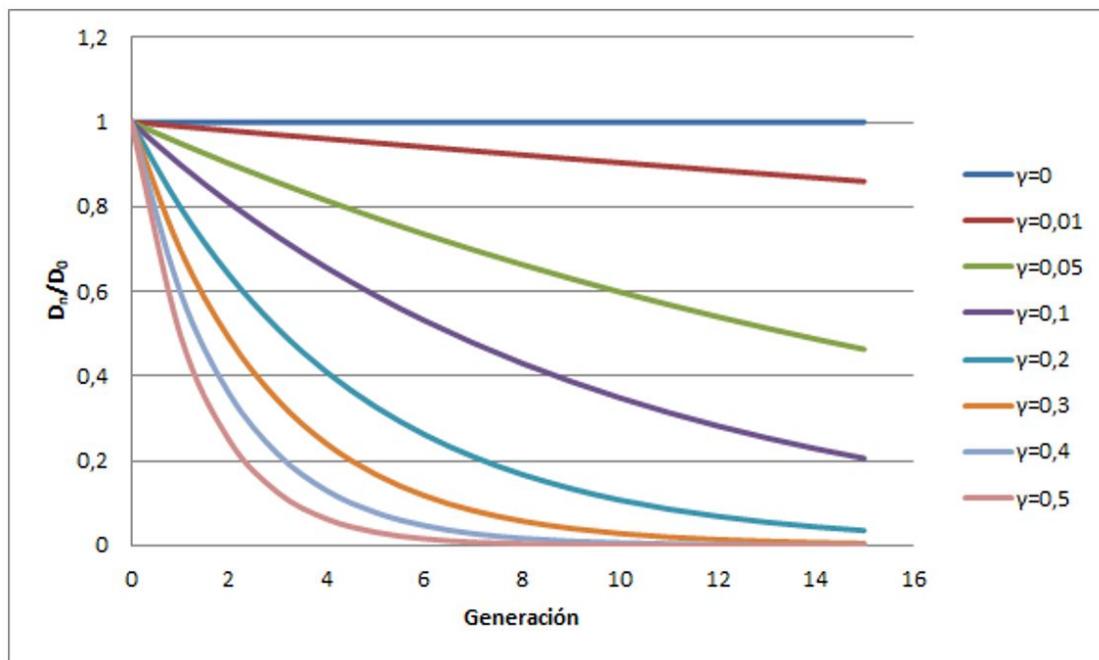


Figura 6.7. Tendencia al equilibrio ( $D=0$ ) en función de  $\gamma$  y del número de generaciones.  $\gamma=0,5$  es el caso de no ligamiento.  $D_0$  = desequilibrio de base de la población.

## Ejercicios

1- En una población de la provincia de Buenos Aires se determinaron los genotipos de todos sus individuos para uno de los locus autosómicos y dialélicos, que determinan el color del cabello.

Genotipos presentes

AA: 580 individuos

Aa: 400 individuos

aa: 240 individuos

¿Se encuentra esta población en equilibrio? Comprobar la hipótesis haciendo uso del test de bondad de ajuste.

TOTAL DE INDIVIDUOS:  $580 + 400 + 240 = 1220$

### Resolución

Frecuencias genotípicas observadas

$$AA = 580/1220 = 0,47$$

$$Aa = 400/1220 = 0,33$$

$$aa = 240/1220 = 0,2$$

Frecuencias alélicas

Frecuencia del alelo A

$$p = f(A) = f(AA) + \frac{1}{2} f(Aa) = 0,47 + \frac{1}{2} 0,33 = 0,635$$

Frecuencia del alelo a

$$q = f(a) = f(aa) + \frac{1}{2} f(Aa) = 0,2 + \frac{1}{2} 0,33 = 0,365$$

Para el equilibrio, las frecuencias genotípicas esperadas serían:  $p^2 + 2pq + q^2 = 1$

$$0,635^2 + 2 \cdot 0,635 \cdot 0,365 + 0,365^2 = 1$$

$$0,4 + 0,46 + 0,14 = 1$$

Para el equilibrio, el número esperado de individuos sería:

$$AA = 0,4 \cdot 1220 = 488$$

$$Aa = 0,46 \cdot 1220 = 561$$

$$aa = 0,14 \cdot 1220 = 171$$

Para comprobar si la población se encuentra realmente en equilibrio, utilizaremos el test de  $\chi^2$  bondad de ajuste y para ello comenzaremos planteando las hipótesis a comprobar:

Hip 0: La población se encuentra en equilibrio

Hip Alternativa: La población no se encuentra en equilibrio

$$\begin{aligned} \chi^2 &= \sum \frac{(Observados - Esperados)^2}{Esperados} \\ &= \frac{(580 - 488)^2}{488} + \frac{(400 - 561)^2}{561} + \frac{(240 - 171)^2}{171} = \\ &= 17,34 + 46,20 + 27,84 = \mathbf{91,38} \end{aligned}$$

Para concluir con la comprobación del equilibrio de Hardy-Weinberg en esta población debemos conocer los grados de libertad (número de clases genotípicas menos el número de alelos). En nuestro caso, contamos con 3 clases genotípicas y 2 alelos ( $3-2=1$ ).

Para 1 grado de libertad con un nivel de significación de 0,05 es de 3,84, por lo tanto, como nuestro valor de  $\chi^2$  es más elevado que el valor teórico, rechazamos la hipótesis nula. Nuestra población no se encuentra en equilibrio.

2- La fibrosis quística es una enfermedad autosómica recesiva que afecta principalmente los pulmones con una frecuencia mundial de 1:2500 niños nacidos vivos. ¿Cuáles serán las frecuencias alélicas y las frecuencias genotípicas en esta población, si consideramos que la misma se encuentra en equilibrio?

En una población con apareamiento al azar, la frecuencia en la que aparece el fenotipo dominante es 0,25. ¿Cuál será la frecuencia de los heterocigotos para dicha población?

En una población en equilibrio de Hardy-Weinberg, a medida que un gen recesivo es raro en la población, la proporción de individuos heterocigotas va en aumento en relación con los recesivos. Demostrar el enunciado utilizando las siguientes frecuencias:  $q = 0,4$  y  $0,02$ .

3- En una población en equilibrio, la frecuencia de los homocigotas de cierto alelo A es 0,09. Sabiendo que el valor de la tasa de mutación es 0,0006, suponiendo despreciable la tasa de mutación inversa y que el equilibrio se logra luego de 100 generaciones, calcular la frecuencia alélica inicial de A,

Volver a realizar el cálculo suponiendo una tasa de mutación de 0,006

¿A qué conclusiones se puede llegar a partir de estos resultados?

### Resolución

$$p^2 = 0,09 \rightarrow p = \sqrt{0,09} = 0,3$$

$$p_n = p_0 \cdot (1 - \mu)^n = 0,3 \cdot (1 - 0,0006)^{100} = 0,2825$$

$$p_n = p_0 \cdot (1 - \mu)^n = 0,3 \cdot (1 - 0,006)^{100} = 0,1643$$

Al aumentar la tasa de mutación, la frecuencia del alelo en cuestión será más baja al cabo del mismo número de generaciones, ya que hablamos de mutación directa (ese alelo cambia a otro).

4- En una población de *Coccinella septempunctata*, se analizó la descendencia promedio de los individuos con los siguientes genotipos:

Genotipo	Nº inicial	Nº final
AA	200	200
Aa	200	150
aa	200	80

- a) Calcular la eficacia biológica en cada genotipo.
- b) Calcular el coeficiente de selección de cada uno de los genotipos.
- c) Siendo la frecuencia p del alelo A igual a 0,7, ¿cuál será su frecuencia en la generación siguiente?

## Resolución

a) Eficacia biológica de AA ( $w_{AA}$ ):  $200/200 = 1$

Eficacia biológica de Aa ( $w_{Aa}$ ):  $150/200 = 0,75$

Eficacia biológica de aa ( $w_{aa}$ ):  $80/200 = 0,4$

b) El coeficiente de selección (s) ( $1 - w$ ):

contra el genotipo AA:  $s = 1 - 1 = 0$

contra el genotipo Aa:  $s = 1 - 0,75 = 0,25$

contra el genotipo aa:  $s = 1 - 0,4 = 0,6$

c) Tras una generación de selección, las frecuencias genotípicas relativas esperadas serán:

Frecuencia del genotipo AA:  $p^2 w_{AA} / W$

Frecuencia del genotipo Aa:  $2pq w_{Aa} / W$

Frecuencia del genotipo aa:  $q^2 w_{aa} / W$

Dónde W (eficacia biológica media de los tres genotipos) =

$$p^2 w_{AA} + 2pq w_{Aa} + q^2 w_{aa} = (0,7)^2(1) + 2(0,7)(0,3)(0,75) + (0,3)^2(0,4)$$

$$= 0,49 + 0,315 + 0,036$$

$$= 0,841$$

Así:

Frecuencia del genotipo AA:  $p^2 w_{AA} / W = 0,49 / 0,841 = 0,582$

Frecuencia del genotipo Aa:  $2pq w_{Aa} / W = 0,315 / 0,841 = 0,374$

Frecuencia del genotipo aa:  $q^2 w_{aa} / W = 0,036 / 0,841 = 0,042$

Y, por tanto,  $p = 0,582 + 1/2 0,374 = 0,76$

$q = 0,042 + 1/2 0,374 = 0,24$

5- Una población de *Eudyptes chrysocome* está formada por 1000 machos y 1000 hembras fértiles. Se ha determinado que cada 100 individuos de la población, 60 presentan el alelo A.

- ¿Cuál será el intervalo en el que fluctuarán las frecuencias de A y a en la siguiente generación?
- Repetir el cálculo si sólo se contara con 2 hembras y 2 machos fértiles. ¿Qué puede concluir al respecto?

### Resolución

a)  $N = \text{machos} + \text{hembras} = 2000$

$$p=60/100=0,6$$

$$q=1-p=0,4$$

$$s^2 = pq/2N = 0,6 \cdot 0,4 / 4000 = 0,0006 \quad (s=0,024)$$

$$p' = 0,6 \pm 2s = 0,6 \pm 0,024$$

$$q' = 0,4 \pm 0,024$$

La frecuencia de A fluctuará entre 0,5846 y 0,6154

La frecuencia de a fluctuará entre 0,3846 y 0,4154

b)  $N=4$

$$s=\sqrt{(0,6 \cdot 0,4 / 4)}=0,1732$$

$$p' = 0,6 \pm 0,3464$$

$$q' = 0,4 \pm 0,3464$$

La frecuencia de A fluctuará entre 0,2536 y 0,9464

La frecuencia de a fluctuará entre 0,0536 y 0,7464

En el caso b), con un número efectivo menor, la variación de las frecuencias en la próxima generación resulta mayor, acercándose uno de los alelos a la fijación (en este caso, en una generación).

6- A una población de 1000 individuos, migran 250 de la misma especie. La frecuencia de cierto alelo es 0,5 en la población autóctona y 0,8 en la migrante.

- ¿Cuál será la frecuencia de dicho alelo en la siguiente generación?

- Repita el cálculo con un número de migrantes de 700

## Resolución

a)  $m = 250/1250 = 0,2$

$$p_1 = (1 - m) \cdot p_0 + m \cdot p_m = (1 - 0,2) \cdot 0,5 + 0,2 \cdot 0,8 = 0,56$$

b)  $m = 700/1700 = 0,4$

$$p_1 = 0,6 \cdot 0,5 + 0,4 \cdot 0,8 = 0,62$$

## Referencias

- Cabrero Hurtado, J. & Camacho, J. P. M. (2002). Fundamentos de genética de poblaciones. En Soler Cruz, M. (Coord.), *Evolución: la base de la Biología*. Editorial Proyecto Sur, España, pp. 83-126.
- Cardoso, A. A. (2005). Variabilidad genética del elefante marino del norte, *Mirounga angustirostris* en Isla Guadalupe, Islas San Benito e Isla de Cedros, México. Centro de Investigación Científica y de Educación Superior de Ensenada, Baja California.
- Cascante, J. E., Cepeda, L. V. & Suárez, S. (2017). *Modelo de Malaria y Anemia Falciforme en la población Africana*. Departamento de Ingeniería Biomédica, Universidad de los Andes. Bogotá, Colombia.
- Cavalli-Sforza, L.; Menozzi, P. & Piazza, A. (1995). *The History and Geography of Human Genes*. Princeton University Press, Princeton.
- Eiberg, H., Troelsen, J., Nielsen, M., Mikkelsen, A., Mengel-From, J., Kjaer, K. & Hansen, L. (2008). Blue eye color in humans may be caused by a perfectly associated founder mutation in a regulatory element located within the HERC2 gene inhibiting OCA2 expression. *Human genetics*, 123(2), 177-187.
- Gillespie, J. H. (1998). *Population Genetics: A concise guide*. The Johns Hopkins University Press. Baltimore and London.
- Gross, M. (1985). Disruptive selection for alternative life histories in salmon. *Nature*, 313, 47–48.
- Haldane, J. B. S. (1949). Disease and Evolution. *Ricerca Scientifica*, 19, 68-76.
- Hedrick, P. W. (2000). *Genetics of populations*, 2nd Ed. Boston: Jones and Bartlett Publishers, 553 pp.
- Kimura, M. (1983). *The neutral theory of molecular evolution*. New York: Cambridge University Press, 367 pp.
- Oota H., Pakendorf B., Weiss G., von Haeseler A., Pookajorn S., et al. (2005). Recent Origin and cultural reversion of a hunter-gatherer group. *PLoS Biol.*, 3(3), e71.
- Soler, J. J. (2002). Selección natural y adaptación. En Soler Cruz, M. (Coord.), *Evolución: la base de la Biología*. Editorial Proyecto Sur, España, pp. 127-158.