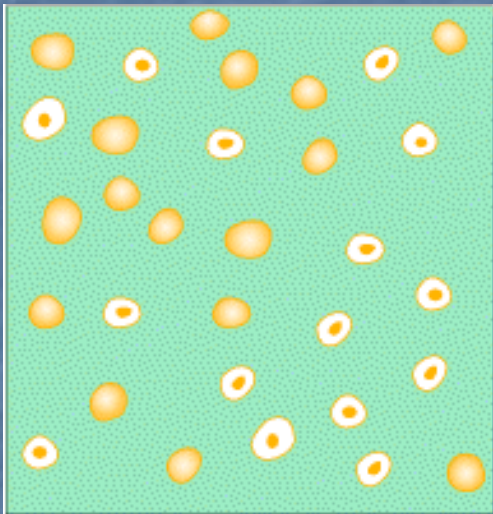
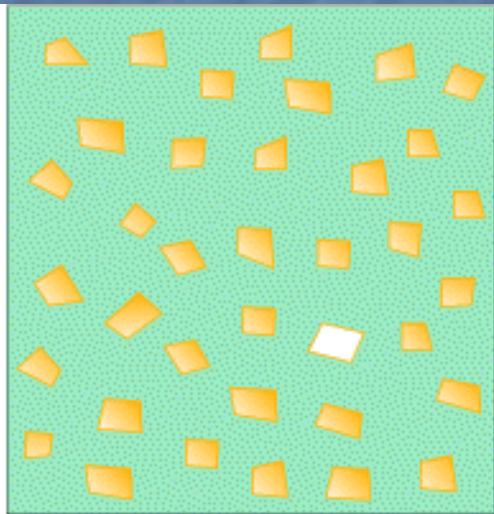


Tipos de variación genética

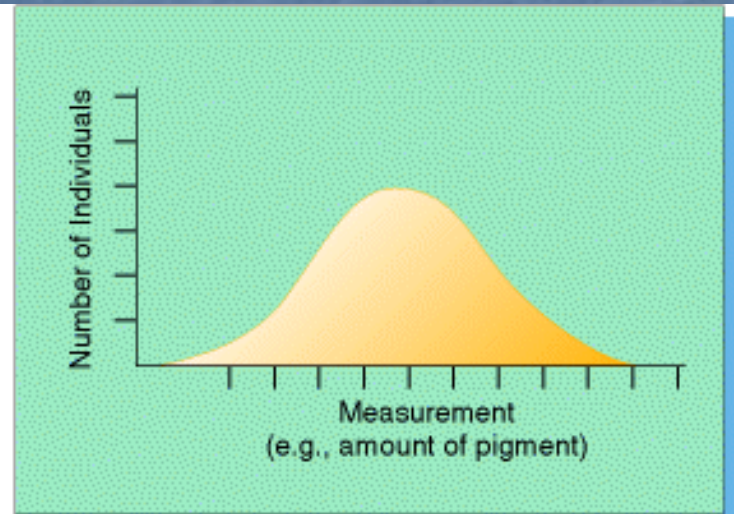


Polymorphism
(e.g., winged vs. wingless fruits)



Mutation
(e.g., normal vs. vestigial wings)

Discontinuous variation



Continuous variation

CCCTGTGGAGCCACACCCTAGGGTTGGCCA
ATCTACTCCCAGGAGCAGGGAGGGCAGGAG
CCAGGGCTGGGCATAAAAAGTCAGGGCAGAG
CCATCTATTGCTTACATTTGCTTCTGACAC
AACTGTGTTACTAGCAACTCAAAGACACA
CCATGGTGCACCTGACTCCTGAGGAGAAGT
CTGCCGTTACTGCCCTGTGGGGCAAGGTGA
ACGTGGATGAAGTTGGTGGTAGGCCCTGG
GCAGGTTGGTATCAAGGTTACAAGACAGGT
TTAAGGAGACCAATAGAACTGGGCATGTG
GAGACAGAGAAGACTCTTGGGTTCTGATA
GGCACTGACTCTCTGCTTATGGTCTAT
TTTCCCACCCTTAGGCTGCTGGTGTCTAC
CCTTGGACCCAGAGGTTCTTGTAGTCTTT
GGGGATCTGTCCACTCCTGATGCTGTTATG
GGCAACCTTAAGGTGAAGGCTCATGGCAAG
AAAGTGTCTGGTGCCTTTAGTGATGGCTG
GCTCACCTGGACAACCTCAAGGGCACCTTT
GCCACACTGAGTGAAGTGCATGTGCAAG
CTGCACGTGGATCCTGAGAACTCAGGGTG
AGTCTATGGGACCCTTGATGTTTTCTTCC
CCTTCTTTTCTATGGTTAAGTTCATGTCTAT
AGGAAGGGGAGAAGTAAACAGGTACAGTTT
AGAATGGGAAACAGACGAATGATTGCATCA
GTGTGGAAGTCTCAGGATCGTTTTAGTTTC
TTTTATTGCTGTTCAAACAATGTTTTTC
TTTTGTTAATCTTGTCTTCTTTTTTTTT
CTTCCCGCAATTTTACTATTATACTTAA
TGCCTTAACATTGTGTATAACAAAAGGAAA
TATCTCTGAGATACATTAAGTAACTTAAA
AAAAACTTTACACAGTCTGCCAGTACATT
ACTATTGGAATATATGTGTCTTATTGTC
ATATTATAATCTCCCTACTTTATTTCTTT
TTATTTTAAATGATACATAATCATTATAC
ATATTATGGGTAAAGTGAATGTTTTAA
TATGTGTACACATATTGACCAAACTCAGGGT
AATTTGCAATTTGTAATTTTAAAAAATGCT
TCTCTTTTAAATACTTTTTTGTGTTATC
TTATTTCTAATACTTTCCCTAATCTCTTTC
TTTCAGGGCAATAATGATACAATGTATCAT
GCCTCTTTGCACCATTCTAAAGAAATAACAG
TGATAATTTCTGGGTTAAGCAATAGCAAT
ATTTCTGCATATAAATATTTCTGCATATAA
ATTGTAACATGATGAAGAGGTTTCAATATG
CTAATAGCAGCTACAATCCAGCTACCATTCT
TGCTTTTATTTTATGGTTGGGATAAGGCTG
GATTATTCTGAGTCCAAGCTAGGCCCTTTT
GCTAATCATGTTTACACTCTTATCTTCTCT
CCCACAGCTCCTGGGCAACGTGCTGGTCTG
TGTGCTGGCCCTCACTTTGGCAAGAATT
CACCCACCAAGTGCAGGCTGCCTATCAGAA
AGTGGTGGCTGGTGGCTAATGCCCTGGC
CCACAAGTATCACTAAGCTCGCTTCTTGC
TGTCCAATTTCTATTAAGGTTCTCTTGT
CCCTAAGTCCAACACTAACTGGGGGATA
TTATGAAGGGCCTTGAGCATCTGGATCTG
CCTAATAAAAAACATTTATTTCTATTGCAA
TGATGATTTAAATTTATTTCTGAATATTTT
ACTAAAAAGGGAATGTGGGAGGTCAGTGCA
TTTAAACATAAAGAAATGATGAGCTGTT
AAACCTTGGGAAAATACACTATATCTTAA
CTCCATGAAAAGGTTGAGGCTGCAACCAG
CTAATGCACATGGCAACAGCCCTGATGC
CTATGCCTTATCATCCCTCAGAAAAGGAT
TCTTGTAGAGGCTTGATTTGCAGGTTAAAG
TTTTGCTATGCTGATTTTACATTACTTAT
TGTTTTAGCTGTCTCATGAATGCTTTTC

GENÉTICA DE POBLACIONES

La genética de poblaciones es la rama de la genética que describe en términos matemáticos las consecuencias de la genética mendeliana a nivel poblacional.

La genética de poblaciones no sólo estudia la estructura genética de las poblaciones sino también la transmisión de los genes de una generación a la siguiente. Durante dicha transmisión los genotipos de los padres se disocian y un nuevo grupo de genotipos constituye la descendencia. De esta forma, la continuidad de una generación a otra está dada por los genes y no por los genotipos (o fenotipos) en que ellos aparecen.

Población : conjunto de individuos de la misma especie que coexiste temporal y geográficamente, entre los que existen relaciones de parentesco. En el sentido genético, una población no es sólo un grupo de individuos, sino un grupo reproductivo.

Población mendeliana : subconjunto de la población ; un grupo de individuos que se reproducen entre ellos y que comparten un "pool" génico transmisible de acuerdo con las reglas mendelianas de la herencia.

"Pool" génico : información genética total que poseen los componentes reproductivos en una población de organismos cuya autorreproducción contempla la participación de gametos.

Frecuencia génica o alélica : la fracción de alelos de una clase determinada, en un locus dado, en una población de tamaño N .

Consideremos un locus cualesquiera, en el que existen los alelos A_1 y A_2 :

Los genotipos posibles para este par de alelos son :

$A_1 A_1$

$A_1 A_2$

$A_2 A_2$

Si llamamos p a la frecuencia del alelo A_1 , y q a la frecuencia del alelo A_2 , entonces la distribución de las FRECUENCIAS GÉNICAS o ALÉLICAS para este locus será :

$$p + q = 1 \quad (1)$$

y por lo tanto es verdadero que :

$$p = 1 - q \quad (2)$$

En una población en que los gametos que llevan los alelos A_1 o A_2 se producen con frecuencias p y q respectivamente se verifica que :

	A_1 (p)	A_2 (q)
$A_1 (p)$	(p^2) $A_1 A_1$	(pq) $A_1 A_2$
$A_2 (q)$	(pq) $A_1 A_2$	(q^2) $A_2 A_2$

La distribución de las FRECUENCIAS GENOTÍPICAS será :

$$A_1 A_1 + 2A_1 A_2 + A_2 A_2 = 1 \quad (3)$$

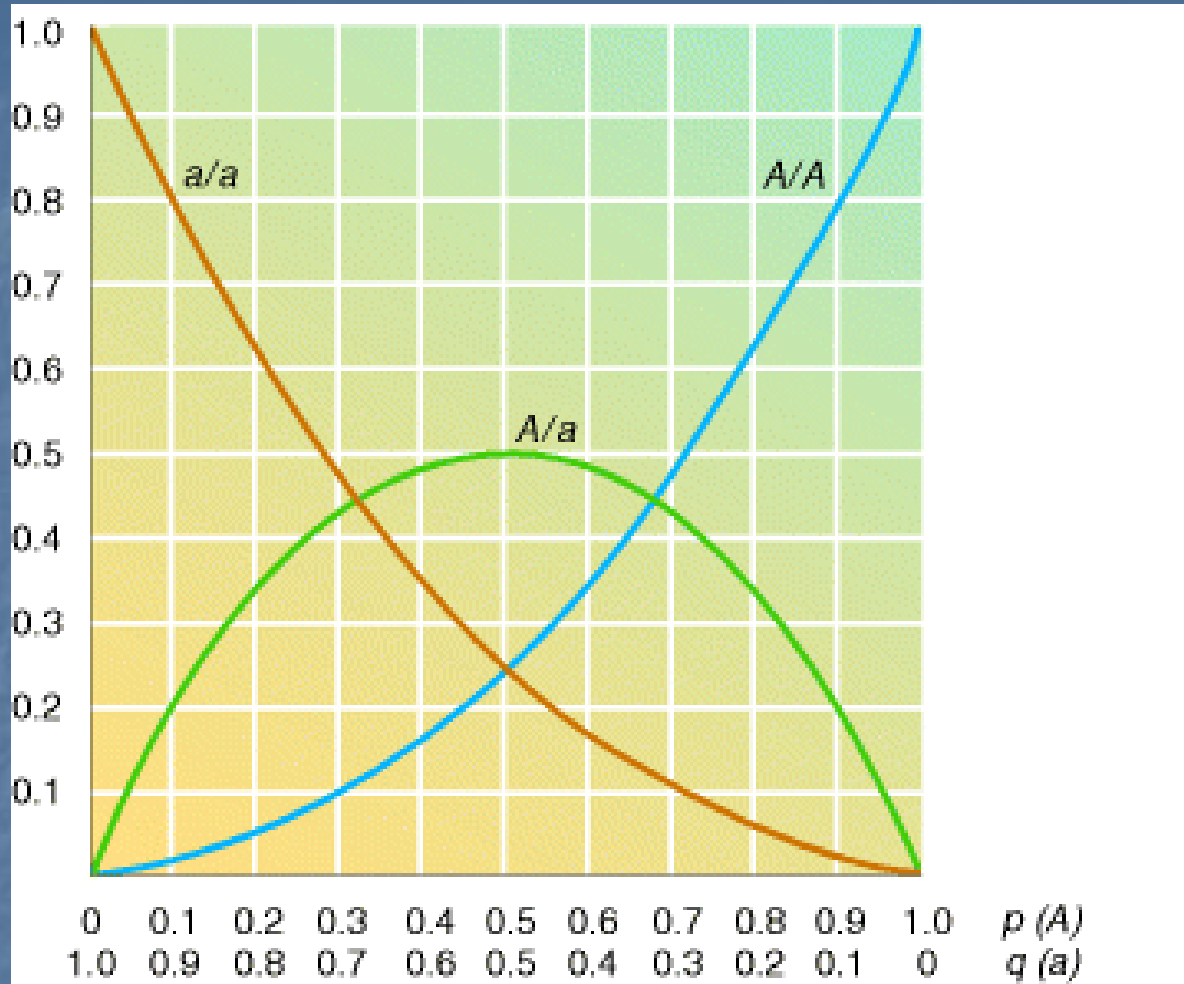
$$p^2 + 2pq + q^2 = 1 \quad (4)$$

PRINCIPIO DE EQUILIBRIO DE HARDY-WEINBERG :

EN UNA POBLACIÓN EN EQUILIBRIO LAS FRECUENCIAS DE LOS GENES, Y DE LOS GENOTÍPOS, PERMANECERÁN CONSTANTES DE GENERACIÓN EN GENERACIÓN

En una población en equilibrio, si la frecuencia de A_1 es p y la frecuencia de A_2 es q , donde $p + q = 1$, entonces las frecuencias genotípicas de equilibrio son :

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



Heterocigocidad: Medida de la variación genética de un locus en una población, esta dada por la frecuencia total de heterocigotos para el locus.

Si la frecuencia de uno de los alelos es muy alta y la otra muy baja, habrán pocos heterocigotos porque la mayoría serán homocigotos para el alelo más frecuente.

CÁLCULO DE FECUENCIAS GÉNICAS o ALÉLICAS

A.- CODOMINANCIA

Sean los alelos A_1 y A_2 codominantes de modo que cada fenotipo representa un genotipo.

Si definimos la frecuencia de A_1 como p y la frecuencia de A_2 como q , entonces :

$$p = \frac{2(A_1 A_1) + (A_1 A_2)}{2N}$$

y

$$q = \frac{2(A_2 A_2) + (A_1 A_2)}{2N}$$

Donde $A_1 A_1$, $A_1 A_2$ y $A_2 A_2$ representan el número de individuos del genotipo respectivo y N es el número total de individuos considerados. Debe notarse que como se estableció antes :

$$p + q = 1; \quad q = 1 - p$$

B.- DOMINANCIA Y RECESIVIDAD

Sean los alelos A y a con frecuencias **p** y **q** respectivamente, donde A es dominante sobre a de modo que :

Genotipo	AA	Aa	aa
Fenotipo	A ₋		aa

Si la población considerada está en equilibrio, entonces la distribución de las frecuencias de los genotipos será exactamente :

Genotipo	AA	Aa	a
Frecuencia	p^2	$2pq$	q^2
Fenotipo	A ₋		aa

En esta condición, la frecuencia del fenotipo recesivo es exactamente q^2 de modo que **q** se calcula como la raíz cuadrada de la frecuencia relativa del fenotipo recesivo. Finalmente, como **p + q = 1**, entonces **p = 1 - q**

C.- UN LOCUS CON TRES ALELOS (el caso de los grupos sanguíneos ABO)

Sean los alelos I^A , I^B e i , con frecuencias p , q y r respectivamente. La distribución de las frecuencias génicas será :

$$p + q + r = 1$$

y la distribución de las frecuencias de los genotipos, que se puede predecir a partir de la distribución de las frecuencias génicas, es :

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

de donde se obtiene que :

$$p^2 + 2pq + 2pr + q^2 + 2qr + r^2 = 1$$

Es posible escribir entonces lo siguiente :

Frecuencia	p^2	$2pr$	q^2	$2qr$	$2pq$	r^2
Genotipo	$I^A I^A$	$I^A i$	$I^B I^B$	$I^B i$	$I^A I^B$	ii
Fenotipo	A		B		AB	O

Entonces, la frecuencia del alelo i se calcula como la raíz cuadrada de la frecuencia relativa de los individuos cuyo fenotipo es O.

Distribución del alelo I^A



Las condiciones que deben observarse para que se cumpla el equilibrio de Hardy-Weinberg son :

**QUE NO HAYA SELECCIÓN*

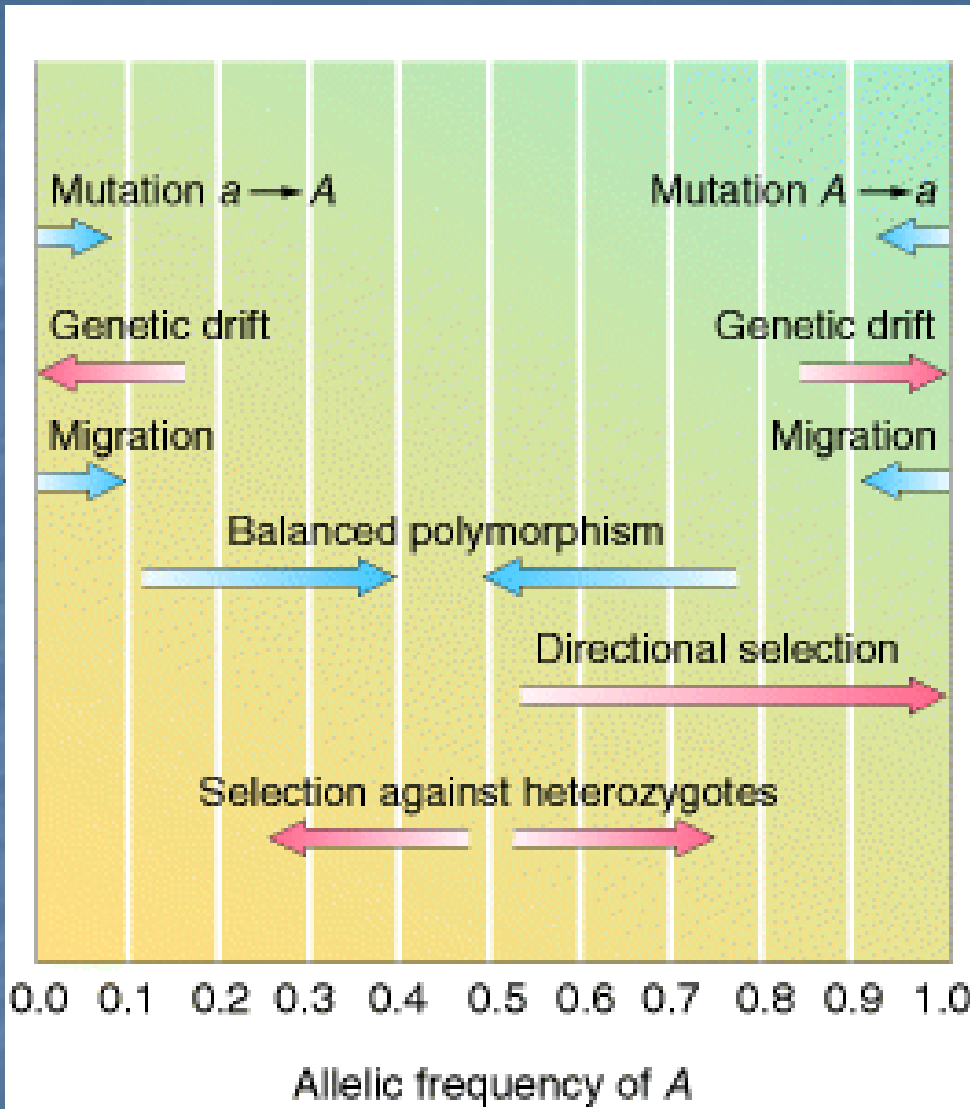
**QUE NO HAYA MIGRACIÓN*

**QUE NO HAYA MUTACIÓN*

**QUE NO HAYA DERIVA GÉNICA*

**QUE LA POBLACIÓN SEA SUFICIENTEMENTE GRANDE*

**QUE HAYA PANMIXIA*



Líneas azules, tendencia a aumentar la variación dentro de la población

Líneas rojas, tendencia a disminuir la variación dentro de la población