

# GENÉTICA DE POBLACIONES

Dra. Blanca Urzúa Orellana  
Departamento de Ciencias Básicas y Comunitarias.  
Facultad de Odontología, U. De Chile.

## El árbol genealógico de las poblaciones humanas

El gráfico representa cómo se segmentaron del tronco común 22 de los 51 pueblos estudiados.



# ***GENÉTICA DE POBLACIONES***

## ***1. Introducción:***

- ❖ ***¿Qué es la genética de poblaciones y qué estudia?***
- ❖ ***¿Qué es la variación genética y cómo se manifiesta?***
- ❖ ***Definición de Población mendeliana, acervo (pool) genético.***

## ***2. Cálculo de frecuencias alélicas y genotípicas.***

## ***3. Ley de Hardy-Weinberg.***

## ***4. Factores que cambian las frecuencias alélicas en una población:***

- ❖ ***Mutación***
- ❖ ***Migración***
- ❖ ***Deriva génica***
- ❖ ***Selección natural***

## ¿Qué estudia la **GENÉTICA DE POBLACIONES**?

Isla de **Tristán de Acuña**, 98 Km<sup>2</sup>, 300 habitantes (Británica).

La mitad de sus habitantes tiene **asma hereditaria**, que se relaciona con la historia única del acervo (*pool*) genético de la isla.



Año 1817: Colonización William Glass y familia.

Año 1855:  $N = 100$

Año **1856**: Fallece W. Glass

Año 1857:  $N = 33$

Año **1885**: accidente embarcación baja  $N$

Año 1961: Erupción

Año Actual:  $N = 300$

## ¿Qué estudia la **GENÉTICA DE POBLACIONES**?

**Genética de Poblaciones** es la rama de la genética que estudia la constitución genética de grupos de individuos y cómo cambia esta composición en el tiempo (**Evolución**).



**Genética de Poblaciones** estudia la variación en los alelos dentro y entre grupos y las fuerzas evolutivas responsables de construir los patrones de variación genética encontrados en la naturaleza.

### **Genetistas de Poblaciones computan o cuentan:**

- ❖ Las frecuencias de varios alelos en el acervo genético.
- ❖ Las frecuencias de diferentes genotipos en la población.
- ❖ Los cambios que ocurren en las frecuencias de una generación a otra.



## ¿Qué estudia la **GENÉTICA DE POBLACIONES**?

**Responden preguntas como:**

¿Cuánta variación genética está presente en una población?



¿Los genotipos se distribuyen azarosamente en el tiempo y espacio o hay algún patrón de distribución?

¿Qué procesos afectan la composición del acervo genético de una población?

¿Estos procesos producen divergencia genética entre poblaciones?

## ¿DÓNDE HAY VARIACIÓN GENÉTICA Y CÓMO SE OBSERVA?





## ¿DÓNDE HAY VARIACIÓN GENÉTICA Y CÓMO SE OBSERVA?



**Variación genética o polimorfismo:** Un gen o un rasgo fenotípico es polimórfico si existe más de una forma del gen o más de un fenotipo para ese carácter en una población.



La variación genética o polimorfismo existe en todas las especies de organismos conocidos y se manifiesta en uno o más niveles de observación dentro y entre las poblaciones.



**Población mendeliana:** Conjunto de individuos que comparten un grupo común de genes, que viven en la misma área geográfica, y que pueden potencial o realmente entrecruzarse (cruzarse entre sí).



**Acervo Genético (*Gene Pool*) :** corresponde a todos los alelos compartidos por los individuos de una población.

Las frecuencias genotípicas y alélicas de la muestra se usan para representar el acervo genético de la población en estudio.

Cálculo de las frecuencias genotípicas

$$f(AA) = \frac{\text{number of } AA \text{ individuals}}{N}$$

$$f(Aa) = \frac{\text{number of } Aa \text{ individuals}}{N}$$

$$f(aa) = \frac{\text{number of } aa \text{ individuals}}{N}$$

La suma de todas las frecuencias genotípicas es :  $f(AA) + f(Aa) + f(aa) = 1$

1) Cálculo de las frecuencias alélicas a partir de los números de genotipos:

$$\text{Frecuencia del alelo} = \frac{\text{n}^\circ \text{ de copias del alelo}}{\text{n}^\circ \text{ de copias de todos los alelos en el locus}}$$

Para un locus con dos alelos A y a, las frecuencias de los alelos se representan como p [f(A)] y q [f(a)].

$$p = f(A) = \frac{2n_{AA} + n_{Aa}}{2N}$$

$n_{AA}$ ,  $n_{Aa}$ ,  $n_{aa}$  = números de AA, Aa y aa, respectivamente.

N = número total de individuos en la muestra.

$$q = f(a) = \frac{2n_{aa} + n_{Aa}}{2N}$$

2N = porque cada individuo diploide tiene dos alelos en un locus.

La suma de las frecuencias alélicas es siempre:  $p + q = 1$ . Si se ha obtenido p, entonces  $q = 1-p$ .



2) Cálculo de las frecuencias alélicas a partir de las frecuencias genotípicas:

Frecuencia del alelo  $f(A) = p =$  Frecuencia del homocigoto +  $\frac{1}{2}$  Frecuencia del heterocigoto

Frecuencia del alelo  $f(a) = q =$  Frecuencia del homocigoto +  $\frac{1}{2}$  Frecuencia del heterocigoto

$$p = f(A) = f(AA) + \frac{1}{2} f(Aa)$$

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

**EJERCICIO:** Calcular las frecuencias genotípicas y alélicas observadas para esta población:

Genotipo	Número
HH	40
Hh	45
hh	50
Total	<b>135</b>

Frecuencias genotípicas:

$$f(HH) = \frac{n^{\circ} \text{ individuos HH}}{N} = \frac{40}{135} = 0,3$$

$$f(Hh) = 45/135 = 0,33$$

$$F(hh) = 50/135 = 0,37$$

Frecuencias alélicas:

$$p = f(H) = \frac{2n_{HH} + n_{Hh}}{2N} = \frac{2(40) + (45)}{2(135)} = 0,46$$

$$q = f(h) = (1-p) = (1-0,46) = 0,54$$

Relaciones entre las frecuencias alélicas y genotípicas en una población ideal:  
**LEY DE HARDY-WEINBERG:**

La **LEY DE HARDY-WEINBERG** asume que :

- ❖ El tamaño de la población es infinitamente grande
- ❖ Dentro de la población ocurre apareamiento al azar
- ❖ La población no es afectada por Mutación
- ❖ La población no está sujeta a Migración
- ❖ La población no está afectada por la selección natural

Bajo estas condiciones el modelo de **DE HARDY-WEINBERG** predice que:

- 1) Las frecuencias de los alelos en el acervo genético no cambian en el tiempo.
- 2) Las frecuencias genotípicas se estabilizan ( no cambiarán) después de una generación de apareamiento al azar, en las proporciones  $p^2 + 2pq + q^2 = 1$ .  
( $p$  = frecuencia del alelo A y  $q$  = frecuencia del alelo a).

Una población **está en equilibrio (Hardy-Weinberg)** cuando cumple los criterios mencionados y sus frecuencias  $p$  y  $q$ , de dos alelos en un locus, resultan en las frecuencias genotípicas predichas ( $p^2 + 2pq + q^2$ ).



Factores que impiden a las poblaciones alcanzar el equilibrio Hardy-Weinberg, que cambian las frecuencias alélicas y que contribuyen al cambio evolutivo:



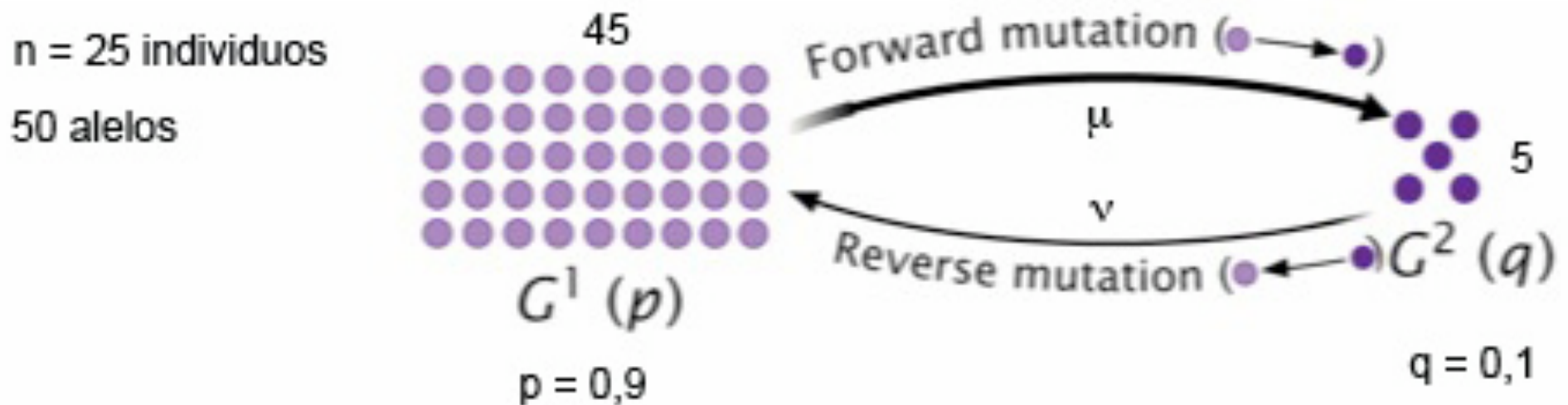
- ❖ Mutación
- ❖ Migración
- ❖ Deriva genética
- ❖ Selección natural

1) ¿De qué manera la **MUTACIÓN** afecta las frecuencias alélicas de la población?

**Tasa de mutación**= Probabilidad de que una copia de un alelo cambie a alguna otra forma alélica en una generación.

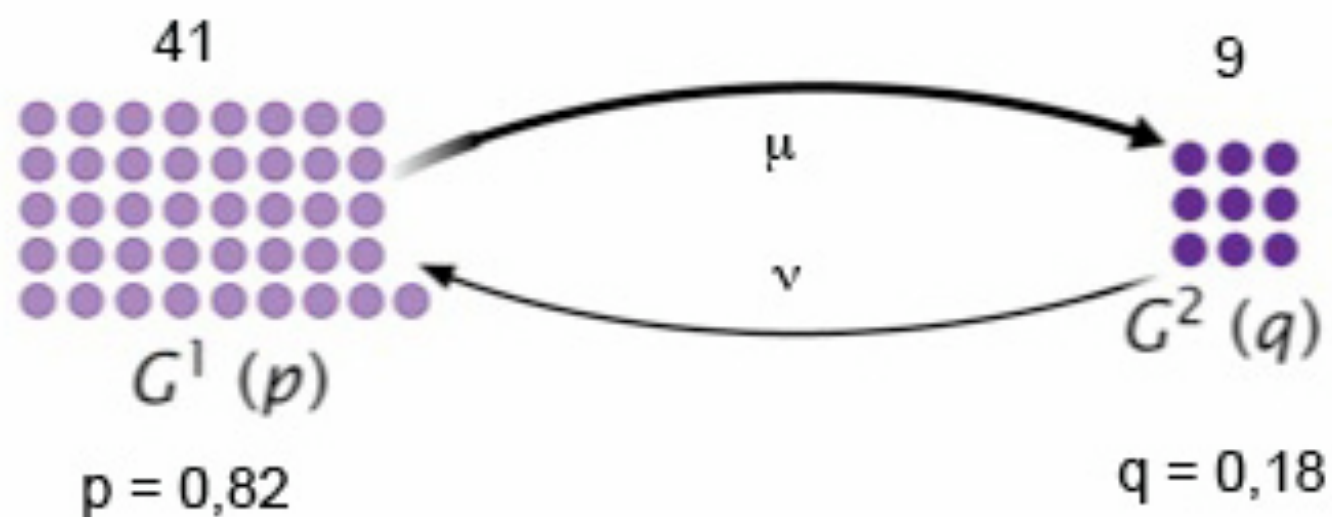
**Table 19-8** Point-Mutation Rates in Different Organisms

Organism	Gene	Mutation rate per generation
Bacteriophage	Host range	$2.5 \times 10^{-9}$
<i>Escherichia coli</i>	Phage resistance	$2 \times 10^{-8}$
<i>Zea mays</i> (corn)	R (color factor)	$2.9 \times 10^{-4}$
	Y (yellow seeds)	$2 \times 10^{-6}$
<i>Drosophila melanogaster</i>	Average lethal	$2.6 \times 10^{-5}$



n = 25 individuos  
50 alelos

$$\Delta q = \mu p$$



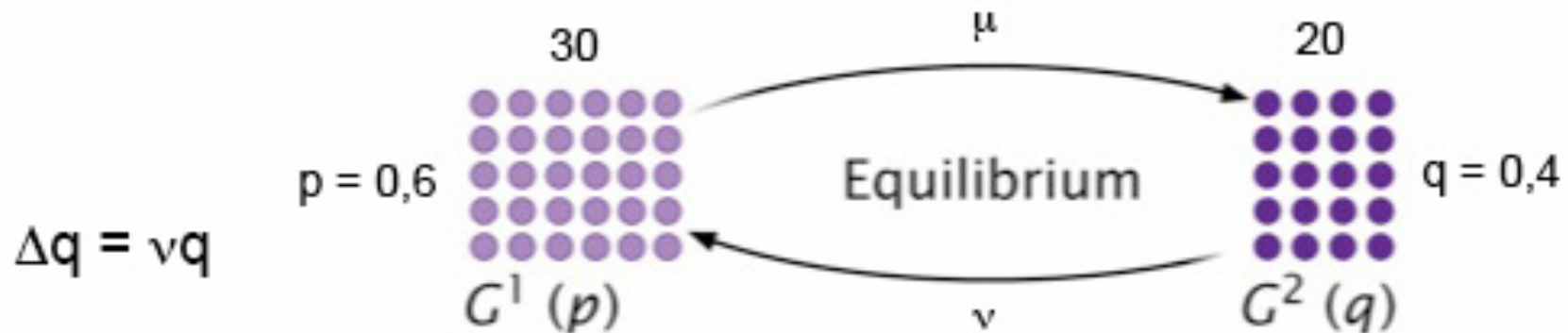
Las mutaciones directas aumentan la frecuencia de G2



$n = 25$  individuos

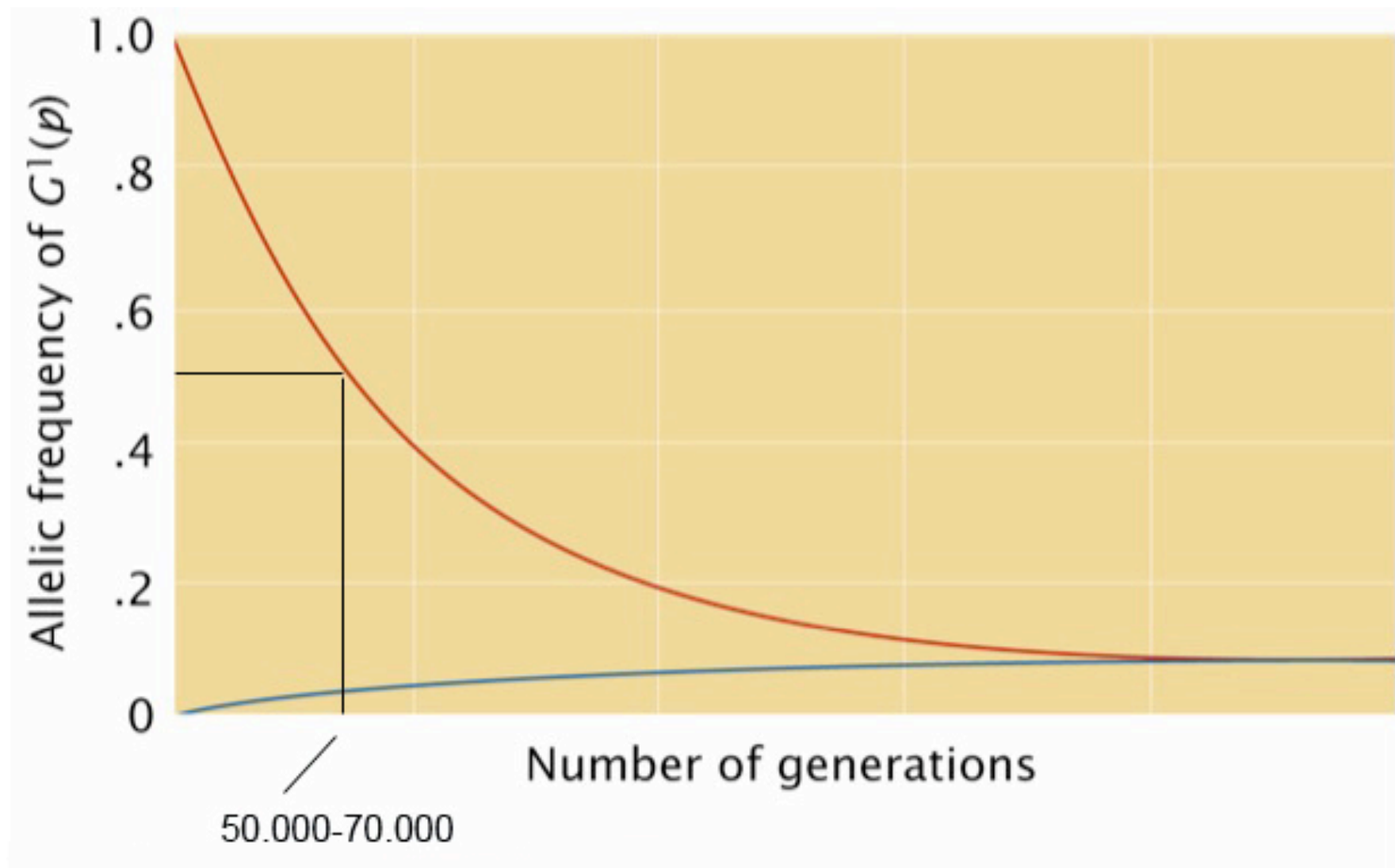
50 alelos

Nº de mutaciones directas es igual al Nº de mutaciones reversas



El **cambio general en la frecuencia alélica** es un balance entre fuerzas opuestas de mutación directa y mutación reversa.

$$\Delta q = \mu p - vq$$



Las tasas de mutación son tan lentas que la **mutación por sí sola** no explica cambios genéticos rápidos de las poblaciones y especies.

EJEMPLO para un locus con dos alelos:

Tasa de mutación directa =  $1 \times 10^{-5}$  por generación

Tasa de mutación reversa =  $0,3 \times 10^{-3}$  por generación

Frecuencia alelo p = 0,9

Frecuencia alelo q = 0,1

Cambio neto en la frecuencia alélica por generación, debido a mutación:

$$\Delta q = \mu p - \nu q$$

$$= (1 \times 10^{-5}) (0,9) - (0,3 \times 10^{-3}) (0,1)$$

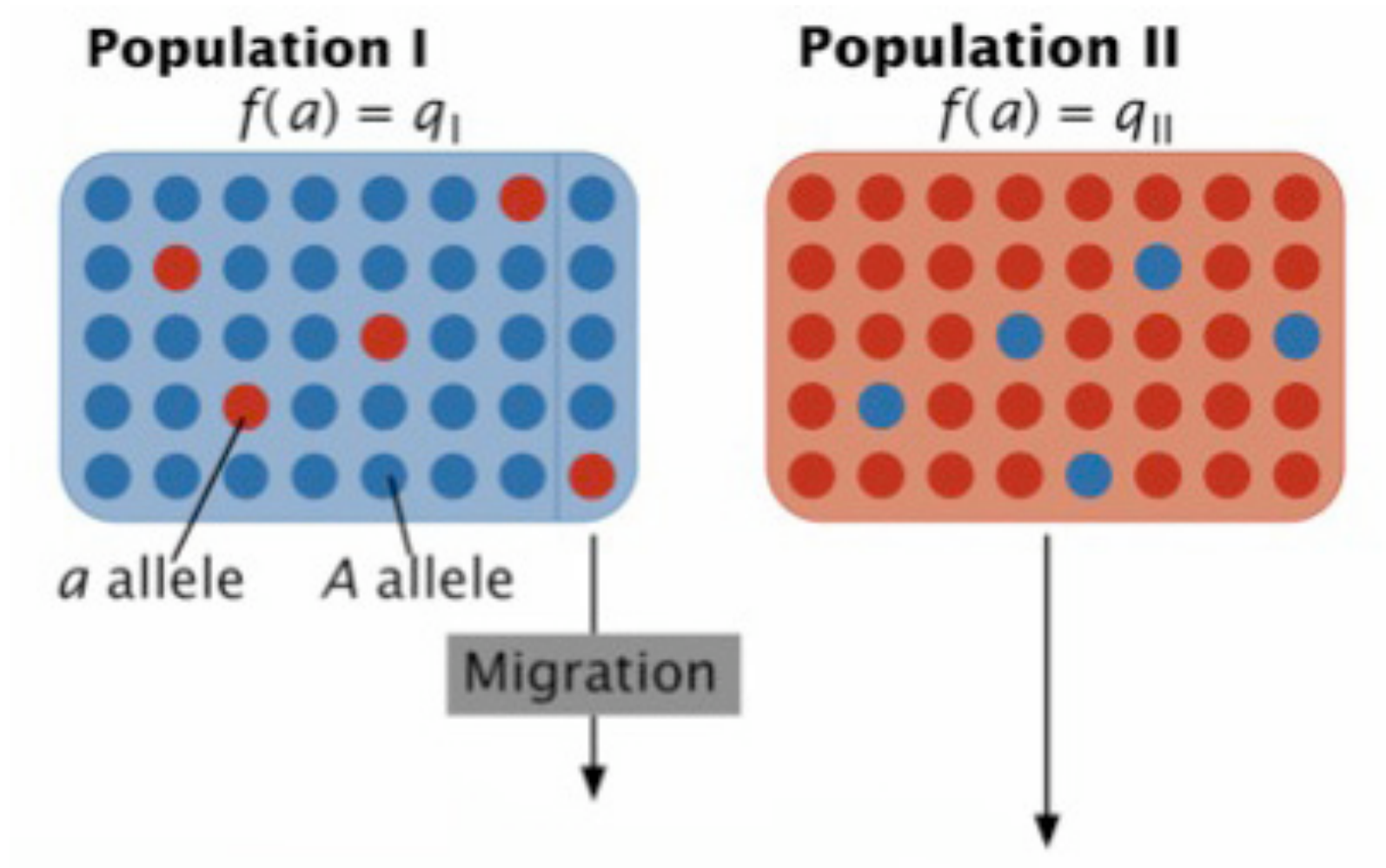
$$= 9 \times 10^{-6} - 3 \times 10^{-7}$$

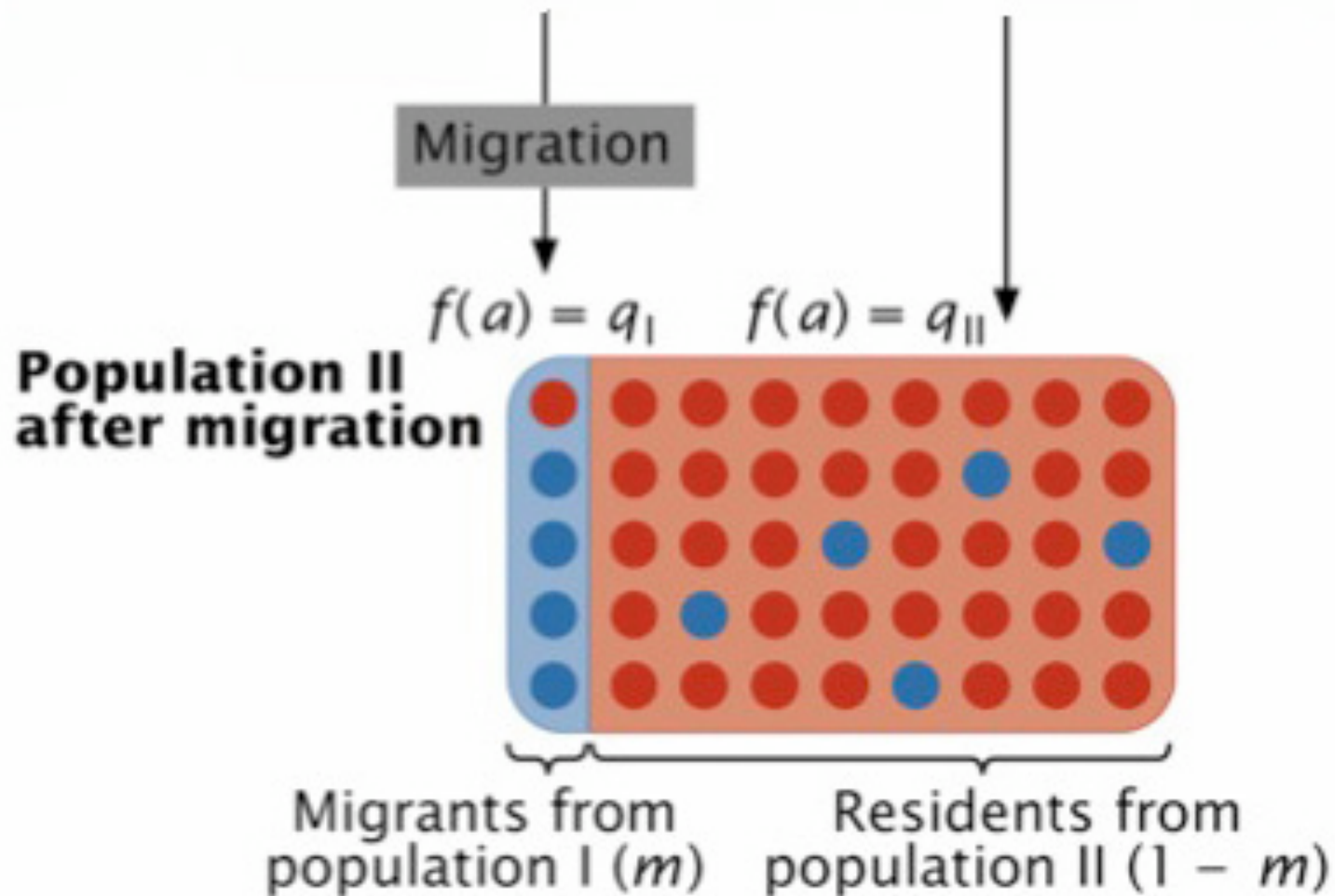
$$= 8,7 \times 10^{-6} = 0,0000087$$



2) ¿De qué manera la **MIGRACIÓN** afecta las frecuencias alélicas de la población?

**Migración o flujo génico** = Es la entrada de genes provenientes de una población a otra población distinta.





Frecuencia del alelo  $a$  en la población II después de la migración:

$$q'_{II} = q_I m + q_{II} (1 - m)$$

Frecuencia del alelo  $a$  en la población II fusionada

$$q'_{II} = q_I m + q_{II} (1 - m) \rightarrow *$$

Frecuencia del alelo a contribuida por los migrantes

Frecuencia del alelo a contribuida por los residentes

El cambio en la frecuencia alélica debido a migración ( $\Delta q$ ) será igual a la nueva frecuencia del alelo a ( $q'_{II}$ ) menos la frecuencia del alelo a original ( $q_{II}$ ):

$$q_{II} = q'_{II} - q_{II} \quad * \text{ se sustituye el valor de } q'_{II}$$

$$q = q_I (m) + q_{II} (1 - m) - q_{II}$$

$$q = q_I m + q_{II} - q_{II} m - q_{II}$$

$$q = q_I m - q_{II} m$$

$$q = m (q_I - q_{II})$$

## **EFFECTOS O CONSECUENCIAS DE LA MIGRACIÓN EN LAS POBLACIONES:**

**1) La MIGRACIÓN hace que los acervos (*pooles*) genéticos de las poblaciones se hagan más similares, por lo tanto disminuye o **IMPIDE LA DIVERGENCIA GENÉTICA ENTRE** poblaciones.**

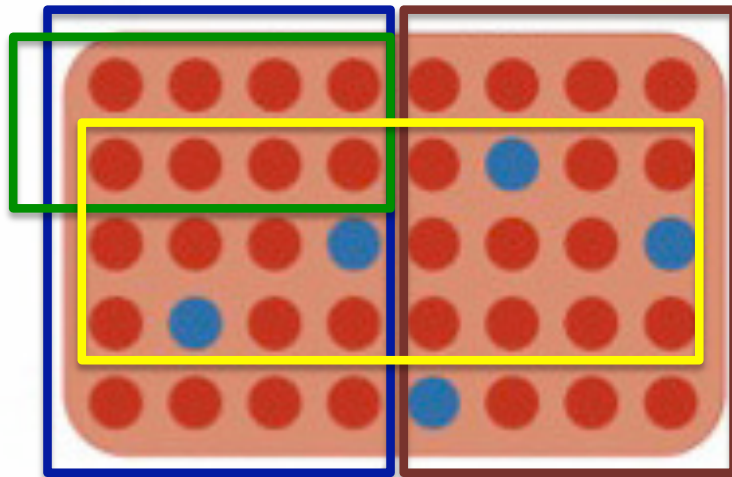
**2) La MIGRACIÓN adiciona o contribuye con variación genética a las poblaciones, por lo tanto **AUMENTA LA VARIACIÓN GENÉTICA DENTRO** de las poblaciones.**



3) ¿De qué manera la **DERIVA GÉNICA** afecta las frecuencias alélicas de la población?

**Deriva Génica** = Corresponde al cambio en las frecuencias alélicas en una población, provocado por factores de azar (error de muestreo).

n = 20 individuos  
40 alelos



$$f(A) = 35/40$$
$$f(A) = 0,875$$

$$f(a) = 5/40$$
$$f(a) = 0,125$$

$$N = 20$$

$$f(A) = 18/20 = 0,9$$

$$f(a) = 2/20 = 0,1$$

$$N = 20$$

$$f(A) = 17/20 = 0,85$$

$$f(a) = 3/20 = 0,15$$

$$N = 8$$

$$f(A) = 8/8 = 1,0$$

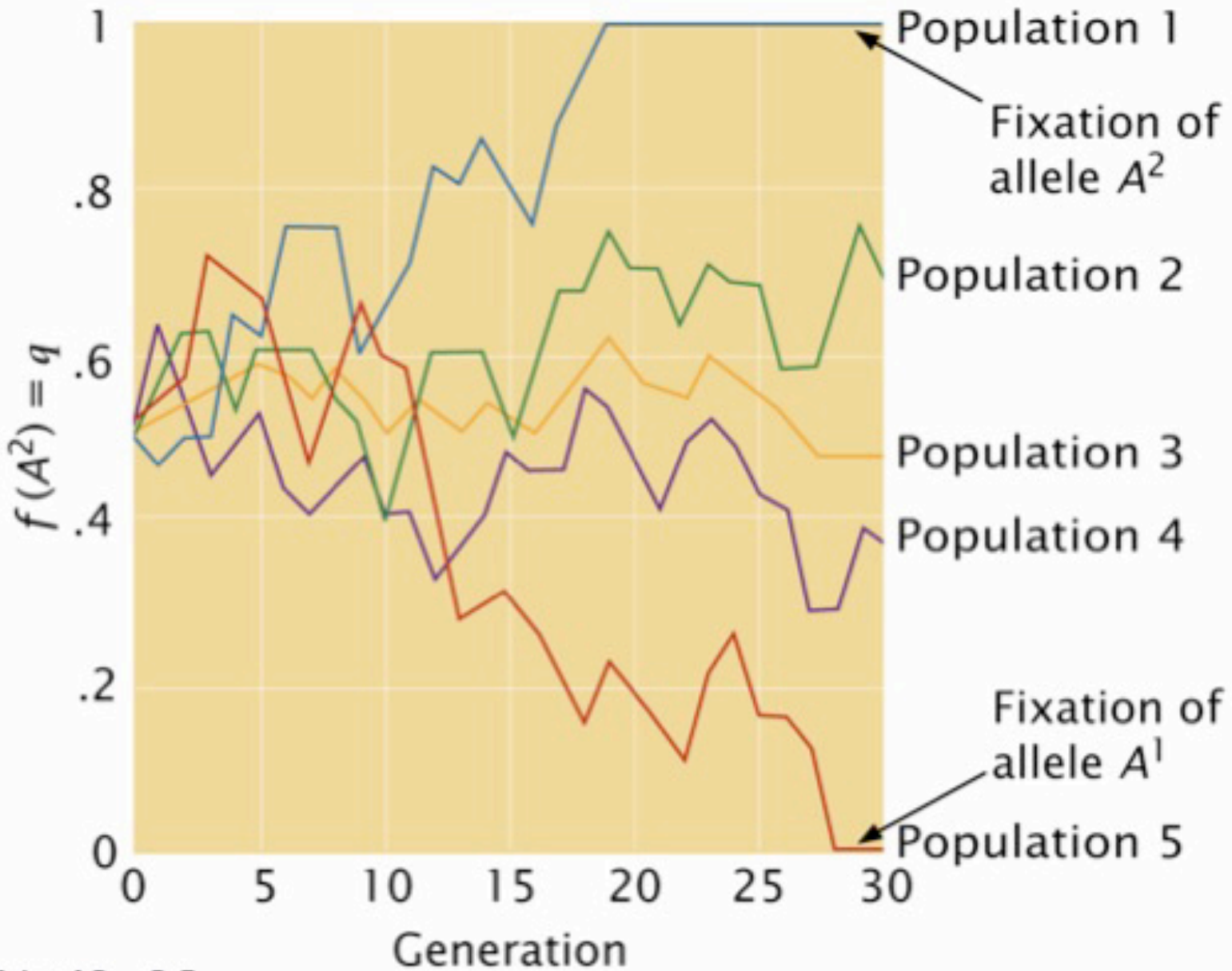
$$f(a) = 0$$

$$N = 24$$

$$f(A) = 20/24 = 0,83$$

$$f(a) = 4/24 = 0,17$$

Simulación en computador para ver cambios en frecuencias alélicas debido a **deriva génica**



Alelos  $A^1$  y  $A^2 = 0,5$

Población con 10 machos y 10 hembras

## Causas de la DERIVA GÉNICA

**Efecto fundador:** Establecimiento de una población por un pequeño número de individuos, cuyos genotipos llevan sólo una fracción de los diferentes tipos de alelos que habían en la población original.

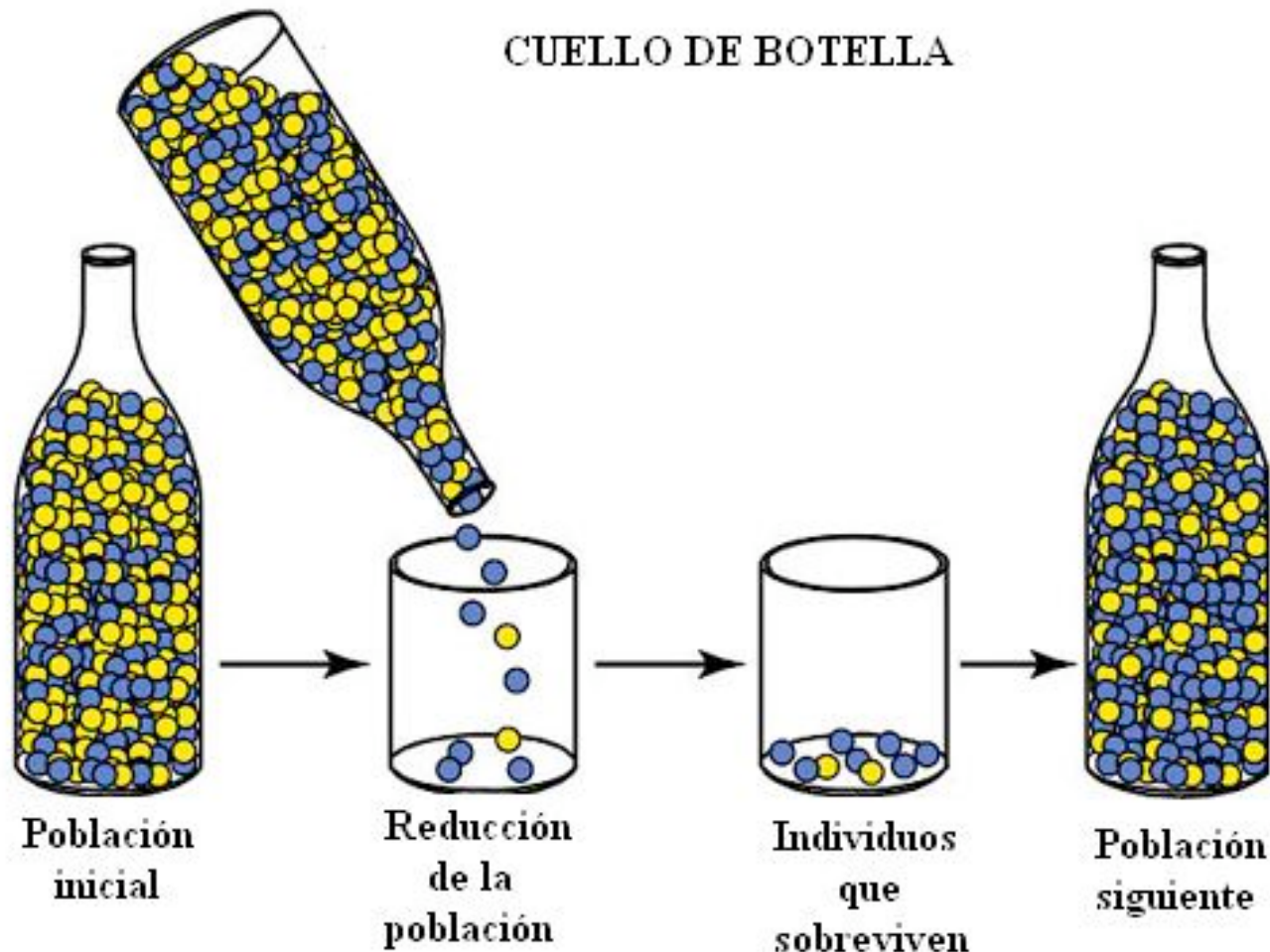
### Prevalencia y Efecto de Fundador



Prevalencia de **asma** en la isla Tristán de Acuña

## Causas de la **DERIVA GÉNICA**

**Cuello de botella (poblacional):** Es una reducción drástica en el tamaño de la población y consecuente pérdida de diversidad genética, seguido por un aumento en el tamaño de la población.

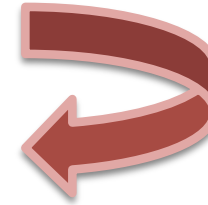


La población recuperada tiene un **acervo (*pool*) genético alterado** como consecuencia de la deriva.



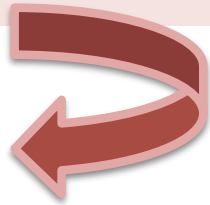


En 1800, miles de elefantes marinos habitaban las costas de California.



1820-1840 la población fue devastada por la **cacería**.

En 1884, 20 elefantes marinos sobrevivieron en la Isla de Guadalupe.

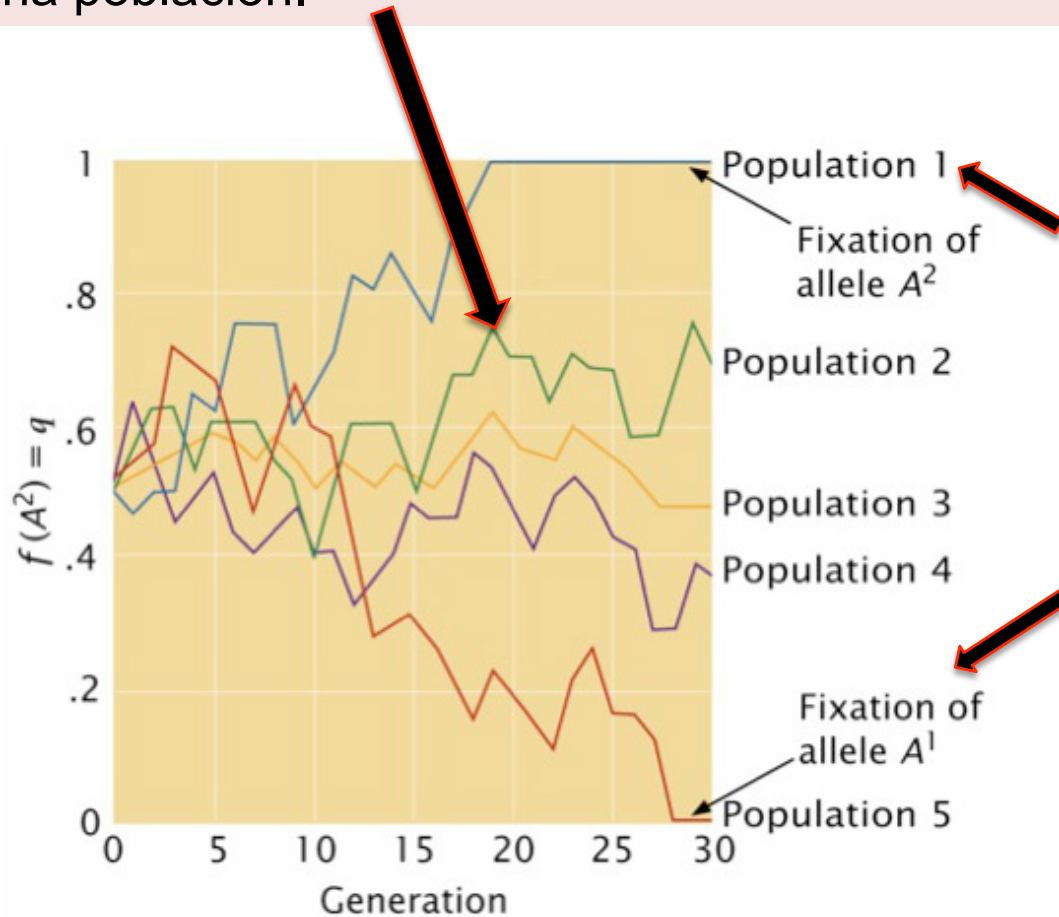


Se prohibió la cacería y ahora hay aproximadamente 30.000 ejemplares, genéticamente similares.



## Efectos o consecuencias de la **DERIVA GÉNICA**

La **DERIVA GÉNICA** produce **cambios en las frecuencias alélicas DENTRO** de una población.



La **DERIVA GÉNICA** reduce la **variación genética DENTRO** de las poblaciones y puede conducir a pérdida de variación genética (fijación v/s desaparición de alelos). → Población 1

La **DERIVA GÉNICA** reduce la **variación genética DENTRO** de las poblaciones y puede conducir a pérdida de variación genética (fijación v/s desaparición de alelos). → Población 5

La **DERIVA GÉNICA** produce **divergencia genética ENTRE** poblaciones diferentes.  
→ Población 1 v/s 5; Población 2 v/s 3; etc.

4) ¿De qué manera la **SELECCIÓN NATURAL** afecta las frecuencias alélicas de la población?

**Selección natural** = Es la tasa de reproducción diferencial, sobrevivencia diferencial o ambas, que poseen diferentes individuos (genotipos) en una población, y que se debe a diferentes características fisiológicas, anatómicas o conductuales que ellos poseen. La selección natural **promueve ADAPTACIÓN**.

La **Selección natural** es la principal fuerza que **cambia las frecuencias alélicas** dentro de grandes poblaciones y es uno de los más importantes factores que **influye el cambio evolutivo**.

Osos polares adaptados al ambiente *ártico* "extremo"



Un rasgo que proporciona una **v e n t a j a** reproductiva aumenta en el tiempo y le permite a las poblaciones adaptarse mejor al ambiente.

El efecto de la **Selección natural** sobre el acervo (*pool*) genético de una población depende de:

❖ Adecuación biológica o *fitness* ( $W$ )

❖ Coeficiente de selección ( $s$ )

**Adecuación biológica o *fitness* ( $W$ )** = Es el éxito reproductivo relativo de un genotipo comparado con otros genotipos en una población ( $W: 0 \rightarrow 1$ ).

**Adecuación biológica  
o *fitness* ( $W$ )**

$$= \frac{\text{n}^\circ \text{ promedio de descendientes producidos}}{\text{n}^\circ \text{ promedio de desc prod por el genotipo más prolífico}}$$



**Coeficiente de selección (s)** = Es la intensidad relativa de selección contra un genotipo.

$$s = 1 - W$$

<b>EJERCICIO: Genotipos</b>	<b>A<sup>1</sup>A<sup>1</sup></b>	<b>A<sup>1</sup>A<sup>2</sup></b>	<b>A<sup>2</sup>A<sup>2</sup></b>
Promedio descendientes producidos	<b>10</b>	5	2
Adecuación Biológica (W) o <i>fitness</i>	10/ <b>10</b> 1	5/ <b>10</b> 0,5	2/ <b>10</b> 0,2
Coeficiente de selección (s)	1-1 0	1-0,5 0,5	1-0,2 0,8

MODELO se asume: apareamiento al azar y que sólo actúa la selección natural

<b>Método para determinar cambios en las frecuencias alélicas debido a selección</b>			
GENOTIPOS	$A^1A^1$	$A^1A^2$	$A^2A^2$
Frecuencias genotípicas iniciales	$p^2$	$2pq$	$q^2$
Adecuación biológica de los genotipos (W)	$W_{11}$	$W_{12}$	$W_{22}$
Contribución proporcionada de genotipos a la población	$p^2 W_{11}$	$2pq W_{12}$	$q^2 W_{22}$
Frecuencia genotípica después de la selección	$\frac{p^2 W_{11}}{W^*}$	$\frac{2pq W_{12}}{W^*}$	$\frac{q^2 W_{22}}{W^*}$

$$W^* = p^2 W_{11} + 2pq W_{12} + q^2 W_{22}$$

Frecuencias alélicas después de la selección:

$$p' = f(A^1) = f(A^1A^1) + \frac{1}{2} f(A^1A^2)$$

$$q' = 1 - p$$

**PROBLEMA:** El *alcohol* es una sustancia común en las frutas en descomposición, donde las larvas de la mosca de la fruta crecen y se desarrollan. Las larvas usan la enzima alcohol deshidrogenasa (ADH) para detoxificar los efectos de este alcohol. En algunas poblaciones de moscas de la fruta (*Drosophila melanogaster*), dos alelos están presentes en el locus que codifica ADH:  $ADH^F$ , que codifica una forma de la enzima que migra rápidamente (*fast*) sobre un gel de electroforesis y  $ADH^S$ , que migra lentamente (*slow*). Las moscas de la fruta hembras producen los siguientes números de descendientes cuando el alcohol está presente:

Genotipo	Nº medio de descendientes
$ADH^F ADH^F$	120
$ADH^F ADH^S$	60
$ADH^S ADH^S$	30

- a) Calcule la Adecuación biológica relativa ( $W$ ) de las hembras que tienen esos genotipos.
- b) Si una población de moscas de la fruta tiene una frecuencia inicial de  $ADH^F$  igual a 0,2, ¿cuál será la frecuencia en la próxima generación cuando el alcohol está presente?



*FIN*

RESPUESTAS:

$$W_{FF} = 1,0 \quad W_{FS} = 0,5 \quad W_{SS} = 0,25$$

$$ADH^F = p = 0,33$$