# 11. Dinámica de los genes en las poblaciones

Fundamentos de Genética
Grado en Bioquímica
Universidad de Granada

Prof. Ángel Martín Alganza (ama@ugr.es)
Departamento de Genética

# 11. Dinámica de los genes en las poblaciones

## Objetivos

- Entender el concepto de población mendeliana
- Comprender qué es la estructura genética de una población
- Aprender a calcular las frecuencias genotípicas y alélicas
- Aprender la importancia del equilibrio de Hardy-Weinberg
- Saber comprobar si una población se encuentra en equilibrio
- Comprender cómo procesos evolutivos modifican poblaciones
- Aplicar los conceptos aprendidos a la resolución de problemas

# 11. Dinámica de los genes en las poblaciones

1. La población como unidad de evolución
   - Población mendeliana
   - Estructura genética de una población
2. Equilibrio de Hardy-Weinberg
   - Equilibrio para un gen con dos alelos
   - Dinámica poblacional para otros casos de herencia
3. Mecanismos genéticos responsables del cambio evolutivo
   - Deriva genética
   - Consanguinidad
   - Migración
   - Mutación
   - Selección

# 11. Dinámica de los genes en las poblaciones


1. La población como unidad de evolución
   - Población mendeliana
   - Estructura genética de una población
2. Equilibrio de Hardy-Weinberg
   - Equilibrio para un gen con dos alelos
   - Dinámica poblacional para otros casos de herencia
3. Mecanismos genéticos responsables del cambio evolutivo
   - Deriva genética
   - Consanguinidad
   - Migración
   - Mutación
   - Selección

# Genes, individuos y poblaciones

- La evolución por selección natural, como la definió Darwin, es aplicable a entidades que se replican
- Los genes son «replicadores» y los individuos son los «vehículos» que los genes utilizan para transmitirse
- Las poblaciones tienen continuidad en el tiempo al igual que los genes y a diferencia de los individuos, que son efímeros

# Genes, individuos y poblaciones

- La evolución por selección natural, como la definió Darwin, es aplicable a entidades que se replican
- Los genes son «replicadores» y los individuos son los «vehículos» que los genes utilizan para transmitirse
- Las poblaciones tienen continuidad en el tiempo al igual que los genes y a diferencia de los individuos, que son efímeros
- La selección natural actúa sobre los niveles jerárquicos inferiores (genes, células e individuos)
- Pero los cambios evolutivos son más visibles en niveles superiores (poblaciones, especies y clados)
- El nivel poblacional es el más estudiado y desarrollado matemáticamente mediante la genética de poblaciones
- A nivel macroevolutivo quedan aún muchas incógnitas

# El concepto de población mendeliana

Grupo de individuos de la misma especie que se pueden cruzar y que se encuentran aislados reproductivamente de grupos análogos

# El concepto de población mendeliana

Grupo de individuos de la misma especie que se pueden cruzar y que se encuentran aislados reproductivamente de grupos análogos

- Los genes de una población forman parte de su acervo génico

# El concepto de población mendeliana

Grupo de individuos de la misma especie que se pueden cruzar y que se encuentran aislados reproductivamente de grupos análogos

- Los genes de una población forman parte de su acervo génico
- Los principios mendelianos de la herencia determinan las proporciones alélicas y genotípicas de la siguiente generación
- El conocimiento de las leyes de la transmisión génica permite predecir dichas proporciones
- Los procesos evolutivos producen desviaciones

# El concepto de población mendeliana

Grupo de individuos de la misma especie que se pueden cruzar y que se encuentran aislados reproductivamente de grupos análogos

- Los genes de una población forman parte de su acervo génico
- Los principios mendelianos de la herencia determinan las proporciones alélicas y genotípicas de la siguiente generación
- El conocimiento de las leyes de la transmisión génica permite predecir dichas proporciones
- Los procesos evolutivos producen desviaciones

El equilibrio de Hardy-Weinberg proporciona un modelo nulo frente al que contrastar las frecuencias observadas en una población para comprobar si están actuando esos procesos evolutivos

# Cálculo de las frecuencias genotípicas y alélicas

Frecuencias absolutas

50 $A_1A_1$

20 $A_1A_2$

30 $A_2A_2$

$$freq(A_1A_1) = \frac{50}{100} = 0{,}5$$
$$freq(A_1A_2) = \frac{20}{100} = 0{,}2$$
$$freq(A_2A_2) = \frac{30}{100} = 0{,}3$$
$$0{,}5 + 0{,}2 + 0{,}3 = 1$$

$$freq(A_1) = 0{,}5 + \frac{1}{2}0{,}2 = 0{,}6$$
$$freq(A_2) = 0{,}3 + \frac{1}{2}0{,}2 = 0{,}4$$
$$0{,}6 + 0{,}4 = 1$$

# Estructura genética de una población

Frecuencias absolutas

$n_1$ $A_1A_1$

$n_2$ $A_1A_2$

$n_3$ $A_2A_2$

$N = n_1 + n_2 + n_3$

$$x = freq(A_1A_1) = \frac{n_1}{N}$$

$$y = freq(A_1A_2) = \frac{n_2}{N}$$

$$z = freq(A_2A_2) = \frac{n_3}{N}$$

$$x + y + z = 1$$

$$p = freq(A_1) = x + \frac{1}{2}y$$

$$q = freq(A_2) = z + \frac{1}{2}y$$

$$p + q = 1$$

# 11. Dinámica de los genes en las poblaciones


1. La población como unidad de evolución
   - Población mendeliana
   - Estructura genética de una población
2. Equilibrio de Hardy-Weinberg
   - Equilibrio para un gen con dos alelos
   - Dinámica poblacional para otros casos de herencia
3. Mecanismos genéticos responsables del cambio evolutivo
   - Deriva genética
   - Consanguinidad
   - Migración
   - Mutación
   - Selección

# El equilibrio de Hardy-Weinberg

«En una población panmíctica (apareamientos al azar), de gran tamaño y donde los individuos son igualmente viables y fecundos, el proceso de la herencia, por sí mismo, no cambia las frecuencias alélicas ni genotípicas de un determinado locus»

# El equilibrio de Hardy-Weinberg

«En una población panmíctica (apareamientos al azar), de gran tamaño y donde los individuos son igualmente viables y fecundos, el proceso de la herencia, por sí mismo, no cambia las frecuencias alélicas ni genotípicas de un determinado locus»

- Un gen con dos alelos, $A_1$ y $A_2$, con frecuencias $p$ y $q$
- Se cumple que $p + q = 1$ si no existen otros alelos

# El equilibrio de Hardy-Weinberg

«En una población panmíctica (apareamientos al azar), de gran tamaño y donde los individuos son igualmente viables y fecundos, el proceso de la herencia, por sí mismo, no cambia las frecuencias alélicas ni genotípicas de un determinado locus»

- Un gen con dos alelos, $A_1$ y $A_2$, con frecuencias $p$ y $q$
- Se cumple que $p + q = 1$ si no existen otros alelos
- Las frecuencias genotípicas de equilibrio serán $p^2$ ($A_1A_1$), $2pq$ ($A_1A_2$) y $q^2$ ($A_2A_2$)

# El equilibrio de Hardy-Weinberg

«En una población panmíctica (apareamientos al azar), de gran tamaño y donde los individuos son igualmente viables y fecundos, el proceso de la herencia, por sí mismo, no cambia las frecuencias alélicas ni genotípicas de un determinado locus»

- Un gen con dos alelos, $A_1$ y $A_2$, con frecuencias $p$ y $q$
- Se cumple que $p + q = 1$ si no existen otros alelos
- Las frecuencias genotípicas de equilibrio serán $p^2$ ($A_1A_1$), $2pq$ ($A_1A_2$) y $q^2$ ($A_2A_2$)
- Para cualesquiera valores de $p$ y $q$ y con apareamiento aleatorio, es suficiente una generación para que se alcance el equilibrio en las frecuencias alélicas y genotípicas

# El equilibrio de Hardy-Weinberg

«En una población panmíctica (apareamientos al azar), de gran tamaño y donde los individuos son igualmente viables y fecundos, el proceso de la herencia, por sí mismo, no cambia las frecuencias alélicas ni genotípicas de un determinado locus»

- Un gen con dos alelos, $A_1$ y $A_2$, con frecuencias $p$ y $q$
- Se cumple que $p + q = 1$ si no existen otros alelos
- Las frecuencias genotípicas de equilibrio serán $p^2$ ($A_1A_1$), $2pq$ ($A_1A_2$) y $q^2$ ($A_2A_2$)
- Para cualesquiera valores de $p$ y $q$ y con apareamiento aleatorio, es suficiente una generación para que se alcance el equilibrio en las frecuencias alélicas y genotípicas
  - Excepto cuando las frecuencias difieren en machos y hembras
  - Se retrasa en una generación la consecución del equilibrio
  - En una generación se igualan las frecuencias
  - En otra generación se alcanza el equilibrio

# Demostración del equilibrio de Hardy-Weinberg

| Cruzamiento | | Descendencia | | |
|---|---|---|---|---|
| Genotipo | Probabilidad | $A_1A_1$ | $A_1A_2$ | $A_2A_2$ |
| $A_1A_1 \times A_1A_1$ | $p^4$ | $p^4$ | | |
| $A_1A_1 \times A_1A_2$ | $4p^3q$ | $2p^3q$ | $2p^3q$ | |
| $A_1A_1 \times A_2A_2$ | $2p^2q^2$ | | $2p^2q^2$ | |
| $A_1A_2 \times A_1A_2$ | $4p^2q^2$ | $p^2q^2$ | $2p^2q^2$ | $p^2q^2$ |
| $A_1A_2 \times A_2A_2$ | $4pq^3$ | | $2pq^3$ | $2pq^3$ |
| $A_2A_2 \times A_2A_2$ | $q^4$ | | | $q^4$ |
| Total | 1 | | | |

# Demostración del equilibrio de Hardy-Weinberg

| Cruzamiento | | Descendencia | | |
|---|---|---|---|---|
| Genotipo | Probabilidad | $A_1A_1$ | $A_1A_2$ | $A_2A_2$ |
| $A_1A_1 \times A_1A_1$ | $p^4$ | $p^4$ | | |
| $A_1A_1 \times A_1A_2$ | $4p^3q$ | $2p^3q$ | $2p^3q$ | |
| $A_1A_1 \times A_2A_2$ | $2p^2q^2$ | | $2p^2q^2$ | |
| $A_1A_2 \times A_1A_2$ | $4p^2q^2$ | $p^2q^2$ | $2p^2q^2$ | $p^2q^2$ |
| $A_1A_2 \times A_2A_2$ | $4pq^3$ | | $2pq^3$ | $2pq^3$ |
| $A_2A_2 \times A_2A_2$ | $q^4$ | | | $q^4$ |
| Total | 1 | | | |

$$fr(A_1A_1) = p^4 + 2p^3q + p^2q^2 = p^2(p^2 + 2pq + q^2) = p^2$$

# Demostración del equilibrio de Hardy-Weinberg

| Cruzamiento | | Descendencia | | |
|---|---|---|---|---|
| Genotipo | Probabilidad | $A_1A_1$ | $A_1A_2$ | $A_2A_2$ |
| $A_1A_1 \times A_1A_1$ | $p^4$ | $p^4$ | | |
| $A_1A_1 \times A_1A_2$ | $4p^3q$ | $2p^3q$ | $2p^3q$ | |
| $A_1A_1 \times A_2A_2$ | $2p^2q^2$ | | $2p^2q^2$ | |
| $A_1A_2 \times A_1A_2$ | $4p^2q^2$ | $p^2q^2$ | $2p^2q^2$ | $p^2q^2$ |
| $A_1A_2 \times A_2A_2$ | $4pq^3$ | | $2pq^3$ | $2pq^3$ |
| $A_2A_2 \times A_2A_2$ | $q^4$ | | | $q^4$ |
| Total | 1 | $p^2$ | | |

$$fr(A_1A_1) = p^4 + 2p^3q + p^2q^2 = p^2(p^2 + 2pq + q^2) = p^2$$

# Demostración del equilibrio de Hardy-Weinberg

| Cruzamiento | | Descendencia | | |
|---|---|---|---|---|
| Genotipo | Probabilidad | $A_1A_1$ | $A_1A_2$ | $A_2A_2$ |
| $A_1A_1 \times A_1A_1$ | $p^4$ | $p^4$ | | |
| $A_1A_1 \times A_1A_2$ | $4p^3q$ | $2p^3q$ | $2p^3q$ | |
| $A_1A_1 \times A_2A_2$ | $2p^2q^2$ | | $2p^2q^2$ | |
| $A_1A_2 \times A_1A_2$ | $4p^2q^2$ | $p^2q^2$ | $2p^2q^2$ | $p^2q^2$ |
| $A_1A_2 \times A_2A_2$ | $4pq^3$ | | $2pq^3$ | $2pq^3$ |
| $A_2A_2 \times A_2A_2$ | $q^4$ | | | $q^4$ |
| Total | 1 | $p^2$ | | |

$$fr(A_1A_1) = p^4 + 2p^3q + p^2q^2 = p^2(p^2 + 2pq + q^2) = p^2$$
$$fr(A_1A_2) = 2p^3q + 4p^2q^2 + 2pq^3 = 2pq(p^2 + 2pq + q^2) = 2pq$$

# Demostración del equilibrio de Hardy-Weinberg

| Cruzamiento | | Descendencia | | |
|---|---|---|---|---|
| Genotipo | Probabilidad | $A_1A_1$ | $A_1A_2$ | $A_2A_2$ |
| $A_1A_1 \times A_1A_1$ | $p^4$ | $p^4$ | | |
| $A_1A_1 \times A_1A_2$ | $4p^3q$ | $2p^3q$ | $2p^3q$ | |
| $A_1A_1 \times A_2A_2$ | $2p^2q^2$ | | $2p^2q^2$ | |
| $A_1A_2 \times A_1A_2$ | $4p^2q^2$ | $p^2q^2$ | $2p^2q^2$ | $p^2q^2$ |
| $A_1A_2 \times A_2A_2$ | $4pq^3$ | | $2pq^3$ | $2pq^3$ |
| $A_2A_2 \times A_2A_2$ | $q^4$ | | | $q^4$ |
| Total | 1 | $p^2$ | $2pq$ | |

$$fr(A_1A_1) = p^4 + 2p^3q + p^2q^2 = p^2(p^2 + 2pq + q^2) = p^2$$
$$fr(A_1A_2) = 2p^3q + 4p^2q^2 + 2pq^3 = 2pq(p^2 + 2pq + q^2) = 2pq$$

# Demostración del equilibrio de Hardy-Weinberg

| Cruzamiento | | Descendencia | | |
|---|---|---|---|---|
| Genotipo | Probabilidad | $A_1A_1$ | $A_1A_2$ | $A_2A_2$ |
| $A_1A_1 \times A_1A_1$ | $p^4$ | $p^4$ | | |
| $A_1A_1 \times A_1A_2$ | $4p^3q$ | $2p^3q$ | $2p^3q$ | |
| $A_1A_1 \times A_2A_2$ | $2p^2q^2$ | | $2p^2q^2$ | |
| $A_1A_2 \times A_1A_2$ | $4p^2q^2$ | $p^2q^2$ | $2p^2q^2$ | $p^2q^2$ |
| $A_1A_2 \times A_2A_2$ | $4pq^3$ | | $2pq^3$ | $2pq^3$ |
| $A_2A_2 \times A_2A_2$ | $q^4$ | | | $q^4$ |
| Total | 1 | $p^2$ | $2pq$ | |

$$fr(A_1A_1) = p^4 + 2p^3q + p^2q^2 = p^2(p^2 + 2pq + q^2) = p^2$$
$$fr(A_1A_2) = 2p^3q + 4p^2q^2 + 2pq^3 = 2pq(p^2 + 2pq + q^2) = 2pq$$
$$fr(A_2A_2) = p^2q^2 + 2pq^3 + q^4 = q^2(p^2 + 2pq + q^2) = q^2$$

# Demostración del equilibrio de Hardy-Weinberg

| Cruzamiento | | Descendencia | | |
|---|---|---|---|---|
| Genotipo | Probabilidad | $A_1A_1$ | $A_1A_2$ | $A_2A_2$ |
| $A_1A_1 \times A_1A_1$ | $p^4$ | $p^4$ | | |
| $A_1A_1 \times A_1A_2$ | $4p^3q$ | $2p^3q$ | $2p^3q$ | |
| $A_1A_1 \times A_2A_2$ | $2p^2q^2$ | | $2p^2q^2$ | |
| $A_1A_2 \times A_1A_2$ | $4p^2q^2$ | $p^2q^2$ | $2p^2q^2$ | $p^2q^2$ |
| $A_1A_2 \times A_2A_2$ | $4pq^3$ | | $2pq^3$ | $2pq^3$ |
| $A_2A_2 \times A_2A_2$ | $q^4$ | | | $q^4$ |
| Total | 1 | $p^2$ | $2pq$ | $q^2$ |

$$fr(A_1A_1) = p^4 + 2p^3q + p^2q^2 = p^2(p^2 + 2pq + q^2) = p^2$$
$$fr(A_1A_2) = 2p^3q + 4p^2q^2 + 2pq^3 = 2pq(p^2 + 2pq + q^2) = 2pq$$
$$fr(A_2A_2) = p^2q^2 + 2pq^3 + q^4 = q^2(p^2 + 2pq + q^2) = q^2$$

# Frecuencias alélicas y genotípicas en el equilibrio H.-W.

## Cálculo de las frecuencias genotípicas en la siguiente generación

| Eggs \ Sperm | fr($A$) = 0.7 | fr($a$) = 0.3 |
|---|---|---|
| fr($A$) = 0.7 | fr($AA$) = 0.7 × 0.7 = 0.49 | fr($Aa$) = 0.7 × 0.3 = 0.21 |
| fr($a$) = 0.3 | fr($aA$) = 0.3 × 0.7 = 0.21 | fr($aa$) = 0.3 × 0.3 = 0.09 |



| Eggs \ Sperm | fr($A$) = $p$ | fr($a$) = $q$ |
|---|---|---|
| fr($A$) = $p$ | fr($AA$) = $p^2$ | fr($Aa$) = $pq$ |
| fr($a$) = $q$ | fr($aA$) = $qp$ | fr($aa$) = $q^2$ |

# Comprobación del equilibrio de Hardy-Weinberg

¿Está en equilibrio una población con 31 individuos *cc*, 62 *cd* y 7 *dd*?

# Comprobación del equilibrio de Hardy-Weinberg

## ¿Está en equilibrio una población con 31 individuos *cc*, 62 *cd* y 7 *dd*?

1. $H_0$: Equilibrio de Hardy-Weinberg; $H_1$: No equilibrio

# Comprobación del equilibrio de Hardy-Weinberg

## ¿Está en equilibrio una población con 31 individuos *cc*, 62 *cd* y 7 *dd*?

1. $H_0$: Equilibrio de Hardy-Weinberg; $H_1$: No equilibrio
2. Calculamos las frecuencias genotípicas y alélicas observadas

# Comprobación del equilibrio de Hardy-Weinberg

## ¿Está en equilibrio una población con 31 individuos *cc*, 62 *cd* y 7 *dd*?

1. $H_0$: Equilibrio de Hardy-Weinberg; $H_1$: No equilibrio
2. Calculamos las frecuencias genotípicas y alélicas observadas

$$x = \frac{31}{100} = 0{,}31;\, y = \frac{62}{100} = 0{,}62;\, z = \frac{7}{100} = 0{,}07$$

# Comprobación del equilibrio de Hardy-Weinberg

## ¿Está en equilibrio una población con 31 individuos *cc*, 62 *cd* y 7 *dd*?

1. $H_0$: Equilibrio de Hardy-Weinberg; $H_1$: No equilibrio
2. Calculamos las frecuencias genotípicas y alélicas observadas

$$x = \frac{31}{100} = 0{,}31;\ y = \frac{62}{100} = 0{,}62;\ z = \frac{7}{100} = 0{,}07$$

$$p = \frac{31 + \frac{62}{2}}{100} = 0{,}62;\ q = \frac{7 + \frac{62}{2}}{100} = 0{,}38$$

# Comprobación del equilibrio de Hardy-Weinberg

## ¿Está en equilibrio una población con 31 individuos *cc*, 62 *cd* y 7 *dd*?

1. $H_0$: Equilibrio de Hardy-Weinberg; $H_1$: No equilibrio
2. Calculamos las frecuencias genotípicas y alélicas observadas

$$x = \frac{31}{100} = 0{,}31; y = \frac{62}{100} = 0{,}62; z = \frac{7}{100} = 0{,}07$$

$$p = \frac{31 + \frac{62}{2}}{100} = 0{,}62; q = \frac{7 + \frac{62}{2}}{100} = 0{,}38$$

3. Calculamos frecuencias genotípicas esperadas en el equilibrio

# Comprobación del equilibrio de Hardy-Weinberg

## ¿Está en equilibrio una población con 31 individuos *cc*, 62 *cd* y 7 *dd*?

1. $H_0$: Equilibrio de Hardy-Weinberg; $H_1$: No equilibrio
2. Calculamos las frecuencias genotípicas y alélicas observadas

$$x = \frac{31}{100} = 0{,}31; y = \frac{62}{100} = 0{,}62; z = \frac{7}{100} = 0{,}07$$

$$p = \frac{31 + \frac{62}{2}}{100} = 0{,}62; q = \frac{7 + \frac{62}{2}}{100} = 0{,}38$$

3. Calculamos frecuencias genotípicas esperadas en el equilibrio

$$p^2 = 0{,}62^2; 2pq = 2 \cdot 0{,}62 \cdot 0{,}38; q^2 = 0{,}38^2$$

# Comprobación del equilibrio de Hardy-Weinberg

¿Está en equilibrio una población con 31 individuos *cc*, 62 *cd* y 7 *dd*?

1. $H_0$: Equilibrio de Hardy-Weinberg; $H_1$: No equilibrio
2. Calculamos las frecuencias genotípicas y alélicas observadas

$$x = \frac{31}{100} = 0{,}31; y = \frac{62}{100} = 0{,}62; z = \frac{7}{100} = 0{,}07$$

$$p = \frac{31 + \frac{62}{2}}{100} = 0{,}62; q = \frac{7 + \frac{62}{2}}{100} = 0{,}38$$

3. Calculamos frecuencias genotípicas esperadas en el equilibrio

$$p^2 = 0{,}62^2; 2pq = 2 \cdot 0{,}62 \cdot 0{,}38; q^2 = 0{,}38^2$$

$$100p^2 = 38{,}44cc; 100 \cdot 2pq = 47{,}12cd; 100q^2 = 14{,}44dd$$

# Comprobación del equilibrio de Hardy-Weinberg

## ¿Está en equilibrio una población con 31 individuos *cc*, 62 *cd* y 7 *dd*?

1. $H_0$: Equilibrio de Hardy-Weinberg; $H_1$: No equilibrio
2. Calculamos las frecuencias genotípicas y alélicas observadas

$$x = \frac{31}{100} = 0{,}31; y = \frac{62}{100} = 0{,}62; z = \frac{7}{100} = 0{,}07$$

$$p = \frac{31 + \frac{62}{2}}{100} = 0{,}62; q = \frac{7 + \frac{62}{2}}{100} = 0{,}38$$

3. Calculamos frecuencias genotípicas esperadas en el equilibrio

$$p^2 = 0{,}62^2; 2pq = 2 \cdot 0{,}62 \cdot 0{,}38; q^2 = 0{,}38^2$$

$$100p^2 = 38{,}44cc; 100 \cdot 2pq = 47{,}12cd; 100q^2 = 14{,}44dd$$

4. Diferencias significativas ($\chi^2 = 14{,}43$) $\Rightarrow$ No en equilibrio

# ¿Cuál será la estructura genética en siguiente generación?

(si se dan las condiciones postuladas por Hardy-Weinberg)

# ¿Cuál será la estructura genética en siguiente generación?
(si se dan las condiciones postuladas por Hardy-Weinberg)

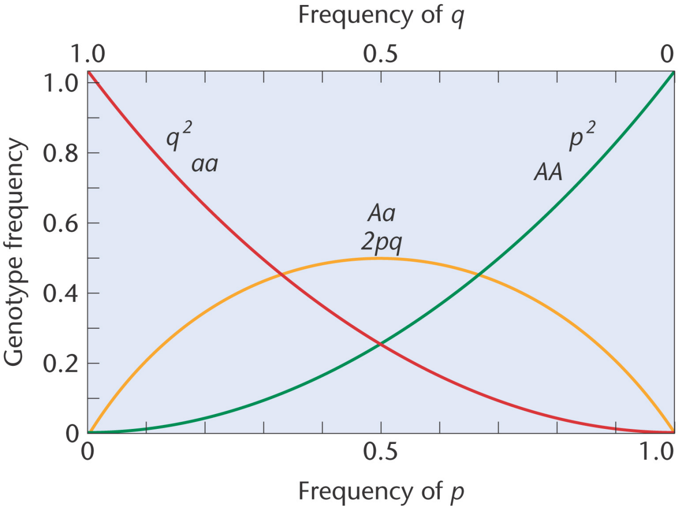
La siguiente generación se formará por unión al azar de los gametos (con los alelos $c$ y $d$), cuyas frecuencias serán:

$$p = 0{,}62$$
$$q = 0{,}38$$

Y las frecuencias genotípicas serán:

$$p^2 = 0{,}62^2 = 0{,}3844$$
$$2pq = 2 \cdot 0{,}62 \cdot 0{,}38 = 0{,}4712$$
$$q^2 = 0{,}38^2 = 0{,}1444$$

# Relaciones entre las frecuencias genotípicas según H.-W.



# Dinámica poblacional para otros casos de herencia

- Genes ligados al sexo
  - Equilibrio en una generación si las frecuencias son iguales en machos y hembras
  - Equilibrio en varias generaciones si las frecuencias difieren
- Más de un gen
  - La población tiende al equilibrio lentamente
  - El equilibrio se alcanza en varias generaciones
- Genes ligados
  - El equilibrio no se alcanza (Desequilibrio de ligamiento)

# 11. Dinámica de los genes en las poblaciones

1. La población como unidad de evolución
   - Población mendeliana
   - Estructura genética de una población
2. Equilibrio de Hardy-Weinberg
   - Equilibrio para un gen con dos alelos
   - Dinámica poblacional para otros casos de herencia
3. Mecanismos genéticos responsables del cambio evolutivo
   - Deriva genética
   - Consanguinidad
   - Migración
   - Mutación
   - Selección

# Mecanismos genéticos responsables del cambio evolutivo

Los mecanismos genéticos responsables del cambio evolutivo a nivel poblacional serán todos aquellos procesos que modifiquen las proporciones $p^2$, $2pq$ y $q^2$ que predice la ley de Hardy-Weinberg

**Dispersivos** cuyo efecto se puede predecir matemáticamente en cuanto a su intensidad, pero no su sentido

- Deriva genética
- Consanguinidad

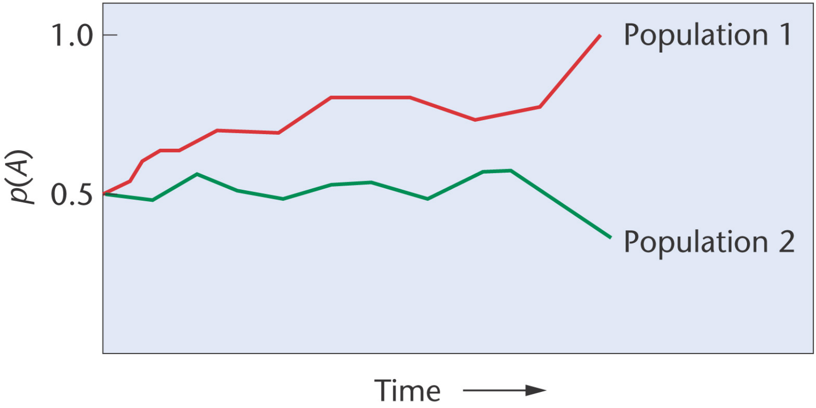
**Sistemáticos** cuyo efecto se puede predecir matemáticamente en cuanto a su sentido e intensidad

- Migración
- Mutación
- Selección

# Deriva genética

- Es el efecto de una reducción del tamaño de la población (cuello de botella, efecto fundador)
- Cuando hay muy pocos individuos la probabilidad de que se pierdan alelos es alta (error de muestreo)
- La consecuencia es la reducción de la variabilidad y el aumento de la homocigosis

# Efecto de la deriva genética sobre dos poblaciones (1 y 2)



# Consanguinidad

Cuando el tamaño de población es pequeño o existe preferencia por apareamientos con miembros de la misma familia (manada o grupo) o autofecundación

- La probabilidad de que los cruzamientos sean entre individuos con genotipos parecidos es alta
- La consecuencia es el aumento del grado de homocigosis en la población (uso en mejora genética)
- Pueden aparecer problemas derivados de la homocigosis por consanguinidad, la depresión por consanguinidad
- El efecto contrario es el vigor híbrido (mayor exuberancia de los híbridos que de sus progenitores), *e.g.* mula y burdégano

# Consecuencias de la consanguinidad (*e.g.* autofecundación)

## Aumento de homocigosis y disminución de heterocigosis

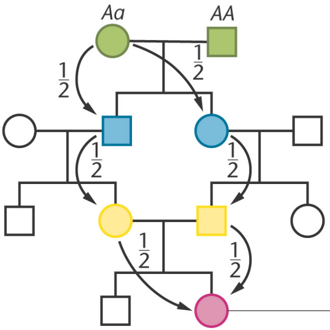
P $Aa$

$\downarrow$

| | $AA$ | $Aa$ | $aa$ |
|---|---|---|---|
| $F_1$ | $\frac{1}{4}$ | $\frac{1}{2}$ | $\frac{1-\frac{1}{2}}{2}$ |
| $F_2$ | $\frac{1}{4}+\frac{1}{8}$ | $\frac{1}{4}$ | $\frac{1-\frac{1}{4}}{2}$ |
| $F_3$ | $\frac{1}{4}+\frac{1}{8}+\frac{1}{16}$ | $\frac{1}{8}$ | $\frac{1-\frac{1}{8}}{2}$ |
| $F_4$ | $\frac{1}{4}+\frac{1}{8}+\frac{1}{16}+\frac{1}{32}$ | $\frac{1}{16}$ | $\frac{1-\frac{1}{16}}{2}$ |
| $F_n$ | $\frac{1}{4}+\frac{1}{8}+\frac{1}{16}+\frac{1}{32}+\cdots+\frac{1}{2^{n+1}}$ | $\frac{1}{2^n}$ | $\frac{1-\frac{1}{2^n}}{2}$ |

# Cálculo del coeficiente de consanguinidad

## de los descendientes de un cruzamiento entre primos hermanos




The chance that this female will inherit two copies of her great-grandmother's *a* allele is

$$F = \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{64}$$

Because the female's two alleles could be identical by descent from any of four different alleles,

$$F = 4 \times \frac{1}{64} = \frac{1}{16}$$

# Table 25.4 Mortality in Offspring of Inbred Zoo Animals

| Species | n | | Noninbred | Inbred | Inbreeding Coefficient |
|---|---|---|---|---|---|
| Zebra | 32 | Lived: | 20 | 3 | 0.250 |
| | | Died: | 7 | 2 | |
| Eld's deer | 24 | Lived: | 13 | 0 | 0.250 |
| | | Died: | 4 | 7 | |
| Giraffe | 19 | Lived: | 11 | 2 | 0.250 |
| | | Died: | 3 | 3 | |
| Oryx | 42 | Lived: | 35 | 0 | 0.250 |
| | | Died: | 2 | 5 | |
| Dorcas gazelle | 92 | Lived: | 36 | 17 | 0.269 |
| | | Died: | 14 | 25 | |

# La migración

- El intercambio de individuos entre poblaciones es posible y con él se establece un flujo génico que puede modificar las frecuencias alélicas y genotípicas
- El efecto de dicho intercambio entre una población emigrante y una receptora dependerá:
    - de la tasa de migración ($m$);
    - de los tamaños relativos de las poblaciones; y
    - de la magnitud de la diferencia en frecuencias alélicas entre las dos poblaciones

# La migración

- El intercambio de individuos entre poblaciones es posible y con él se establece un flujo génico que puede modificar las frecuencias alélicas y genotípicas
- El efecto de dicho intercambio entre una población emigrante y una receptora dependerá:
  - de la tasa de migración ($m$);
  - de los tamaños relativos de las poblaciones; y
  - de la magnitud de la diferencia en frecuencias alélicas entre las dos poblaciones
- Suponiendo unas frecuencias alélicas $q_0$ y $q'$ para las poblaciones receptora y emigrante, respectivamente, y una tasa de migración $m$ se pueden predecir las frecuencias alélicas en la población receptora: $q_1 = q_0(1-m) + q'm$
- Pueden predecirse también las frecuencias alélicas después de $n$ generaciones de migración: $(1-m)^n = \frac{q_n - q'}{q_0 - q'}$

# La mutación

**No recurrente** Ocurre una sóla vez

- La probabilidad de que permaneca en la población va a depender del número de descendientes que tenga el individuo mutante
- Pero disminuye constantemente de generación en generación, de forma que, si carece de ventaja selectiva, una mutación única no puede producir un cambio permanente en la población

**Recurrente** Se da repetidamente en cada generación con una determinada frecuencia (tasa de mutación)

**Irreversibles** No hay retromutación

**Reversibles** Existe retromutación

# La mutación recurrente irreversible: $A_1 \rightarrow A_2$ $(u)$

Suponemos una población en la que la frecuencia de $A_1$ es $p_0$

$$p_1 = p_0 - p_0 u = p_0(1-u)$$
$$p_2 = p_1 - p_1 u = p_1(1-u)$$

Sustituyendo $p_1$ por $p_0(1-u)$:

$$p_2 = p_0(1-u)(1-u) = p_0(1-u)^2$$

Y en la generación $n$-ésima:

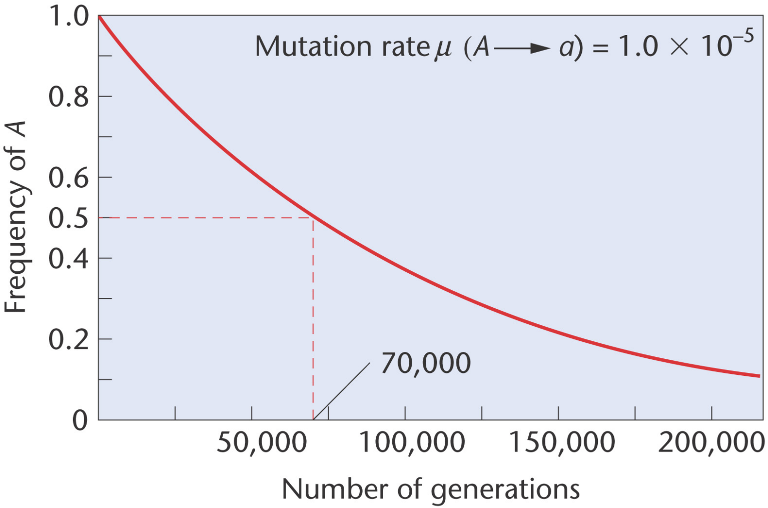
$$p_n = p_0(1-u)^n$$

El número de generaciones necesarias para que se alcance $p_n$ será:

$$n = \frac{1}{u} L \frac{p_0}{p_n}$$

Acabará desapareciendo el alelo $A_1$ y fijándose el alelo $A_2$

# Tasa de sustitución de un alelo por mutación



# La mutación recurrente reversible: $A_1 \rightleftharpoons A_2$ ($u$ y $v$)

Suponemos una población en la que la frecuencia de $A_1$ es $p_0$

$$p_1 = p_0 - p_0 u + q_0 v$$
$$\Delta p = p_1 - p_0 = qv - pu$$

Equilibrio cuando $qv = pu$, de donde

$$\hat{p} = \frac{v}{u+v} \text{ y análogamente: } \hat{q} = \frac{u}{u+v}$$

El número de generaciones para que se alcance $p_n$ será

$$n = \frac{1}{u+v} L \frac{p_0 - \hat{p}}{p_n - \hat{p}}$$

Se establecerá un equilibrio en el que las frecuencias alélicas ($\hat{p}$ y $\hat{q}$) son independientes de las frecuencias iniciales

# La selección

- Distintos individuos de la población presentan diferentes viabilidad y/o fecundidad, de forma que contribuyen con diferente número de descendientes a la siguiente generación
- Aptitud (*fitness*, $w$): proporción relativa de descendientes con que un genotipo contribuye a la siguiente generación
- Coeficiente de selección ($s$): reducción proporcional en la aptitud de un genotipo, en comparación con otro genotipo que se toma como patrón ($w = 1$)
- La selección puede actuar en cualquier momento del ciclo de vida de los individuos
  - En estado haploide se denomina selección gamética
  - En estado diploide se denomina selección cigótica
- La selección natural es la explicación más plausible para muchos caracteres adaptativos, y es probablemente la fuerza más importante en el cambio en las frecuencias alélicas

# Selección gamética

| Gametos | $A_1$ | $A_2$ | $\Sigma$ |
|---|---|---|---|
| Frecuencias gaméticas | $p$ | $q$ | 1 |
| Aptitud ($w$) | 1 | $1-s$ | |
| Frecuencias reales | $p$ | $q(1-s)$ | $1-sq$ |
| Normalizadas | $\frac{p}{1-sq}$ | $\frac{q(1-s)}{1-sq}$ | 1 |

$$\Delta q = \frac{q(1-s)}{1-sq} - q = \frac{-sq(1-q)}{1-sq}$$

$$sn = -ln\frac{q_n(1-q0)}{q_0(1-q_n)}$$

Fijación del alelo $A_1$

# Modelo general de selección cigótica

| Genotipo | $A_1A_1$ | $A_1A_2$ | $A_2A_2$ | $\Sigma$ |
|---|---|---|---|---|
| Frecuencia cigótica | $p^2$ | $2pq$ | $q^2$ | 1 |
| Aptitud ($w$) | $w_1$ | $w_2$ | $w_3$ | |
| Contribución | $p^2w_1$ | $2pqw_2$ | $q^2w_3$ | $\overline{w}$ |
| Frec. reproductores | $\frac{p^2w_1}{\overline{w}}$ | $\frac{2pqw_2}{\overline{w}}$ | $\frac{q^2w_3}{\overline{w}}$ | 1 |

$$q_1 = \frac{q^2w_3}{\overline{w}} + \frac{1}{2}\frac{2pqw_2}{\overline{w}} = \frac{q^2w_3 + pqw_2}{\overline{w}} = \frac{q(pw_2 + qw_3)}{p^2w_1 + 2pqw_2 + q^2w_3}$$

$$\Delta q = q_1 - q = \frac{q(pw_2 + qw_3)}{\overline{w}} - q = pq\frac{p(w_2 - w_1) + q(w_3 - w_2)}{p^2w_1 + 2pqw_2 + q^2w_3}$$

# Selección contra homocigotos recesivos

| Genotipo | $A_1A_1$ | $A_1A_2$ | $A_2A_2$ | $\Sigma$ |
|---|---|---|---|---|
| Frecuencia cigótica | $p^2$ | $2pq$ | $q^2$ | 1 |
| Aptitud ($w$) | 1 | 1 | $1-s$ | |
| Contribución | $p^2$ | $2pq$ | $q^2(1-s)$ | $1-sq^2$ |
| Frec. reproductores | $\frac{p^2}{1-sq^2}$ | $\frac{2pq}{1-sq^2}$ | $\frac{q^2(1-s)}{1-sq^2}$ | 1 |

$$q_1 = \frac{q^2(1-s)}{1-sq^2} + \frac{1}{2}\frac{2pq}{1-sq^2} = \frac{q(1-sq)}{1-sq^2}$$

$$\Delta q = q_1 - q = \frac{q(1-sq)}{1-sq^2} - q = \frac{-sq^2(1-q)}{1-sq^2}$$

$$sn = \frac{1}{q_n} - \frac{1}{q_0} + ln\frac{q_0(1-q_n)}{q_n(1-q_0)}$$

Fijación del alelo $A_1$

# Selección contra fenotipos dominantes

| Genotipo | $A_1A_1$ | $A_1A_2$ | $A_2A_2$ | $\Sigma$ |
|---|---|---|---|---|
| Frec. cigótica | $p^2$ | $2pq$ | $q^2$ | 1 |
| Aptitud ($w$) | $1-s$ | $1-s$ | 1 | |
| Contribución | $p^2(1-s)$ | $2pq(1-s)$ | $q^2$ | $1-sp(2-p)$ |
| Fr. reproductores | $\frac{p^2(1-s)}{1-sp(2-p)}$ | $\frac{2pq(1-s)}{1-sp(2-p)}$ | $\frac{q^2}{1-sp(2-p)}$ | 1 |

$$p_1 = \frac{p^2(1-s)}{1-sp(2-p)} + \frac{1}{2}\frac{2pq(1-s)}{1-sp(2-p)} = \frac{p-sp}{1-sp(2-p)}$$

$$\Delta p = p_1 - p = \frac{p-sp}{1-sp(2-p)} - p = \frac{-sp(1-p)^2}{1-sp(2-p)}$$

$$sn = \frac{1}{q_0} - \frac{1}{q_n} + ln\frac{q_n(1-q_0)}{q_0(1-q_n)}$$

Fijación del alelo $A_2$

# Selección cuando hay dominancia incompleta

| Genotipo | $A_1A_1$ | $A_1A_2$ | $A_2A_2$ | $\Sigma$ |
|---|---|---|---|---|
| Frec. cigótica | $p^2$ | $2pq$ | $q^2$ | 1 |
| Aptitud ($w$) | 1 | $1-s$ | $1-2s$ | |
| Contribución | $p^2$ | $2pq(1-s)$ | $q^2(1-2s)$ | $1-2sq$ |
| Fr. reproductores | $\frac{p^2}{1-2sq}$ | $\frac{2pq(1-s)}{1-2sq}$ | $\frac{q^2(1-2s)}{1-2sq}$ | 1 |

$$q_1 = \frac{q^2(1-2s)}{1-2sq} + \frac{1}{2}\frac{2pq(1-s)}{1-2sq} = \frac{q-qs(1+q)}{1-2sq}$$

$$\Delta q = q_1 - q = \frac{q-qs(1+q)}{1-2sq} - q = -\frac{sq(1-q)}{1-2sq}$$

$$sn = -ln\frac{q_n(1-q_0)}{q_0(1-q_n)}$$

Fijación del alelo $A_1$

# Selección favorable a heterocigotos (sobredominancia)

| Genotipo | $A_1A_1$ | $A_1A_2$ | $A_2A_2$ | $\Sigma$ |
|---|---|---|---|---|
| Frec. cigótica | $p^2$ | $2pq$ | $q^2$ | 1 |
| Aptitud (w) | $1-s_1$ | 1 | $1-s_2$ | |
| Contribución | $p^2(1-s_1)$ | $2pq$ | $q^2(1-s_2)$ | $1-s_1p^2-s_2q^2$ |
| Reproductores | $\frac{p^2(1-s_1)}{1-s_1p^2-s_2q^2}$ | $\frac{2pq}{1-s_1p^2-s_2q^2}$ | $\frac{q^2(1-s_2)}{1-s_1p^2-s_2q^2}$ | 1 |

$$q_1 = \frac{q^2(1-s_2)}{1-s_1p^2-s_2q^2} + \frac{1}{2}\frac{2pq}{1-s_1p^2-s_2q^2} = \frac{q-s_2q^2}{1-s_1p^2-s_2q^2}$$

$$\Delta q = \frac{q-s_2q^2}{1-s_1p^2-s_2q^2} - q = \frac{pq(s_1p-s_2q)}{1-s_1p^2-s_2q^2}$$

$$\Delta q = 0 \Rightarrow s_1p - s_2q = 0 \Rightarrow \hat{q} = \frac{s_1}{s_1+s_2}; \hat{p} = \frac{s_2}{s_1+s_2}$$

Equilibrio estable

# Selección en contra de heterocigotos

| Genotipo | $A_1A_1$ | $A_1A_2$ | $A_2A_2$ | $\Sigma$ |
|---|---|---|---|---|
| Frecuencia cigótica | $p^2$ | $2pq$ | $q^2$ | 1 |
| Aptitud ($w$) | 1 | $1-s$ | 1 | |
| Contribución | $p^2$ | $2pq(1-s)$ | $q^2$ | $1-2spq$ |
| Frec. reproductores | $\frac{p^2}{1-2spq}$ | $\frac{2pq(1-s)}{1-2spq}$ | $\frac{q^2}{1-2spq}$ | 1 |

$$q_1 = \frac{q^2}{1-2spq} + \frac{1}{2}\frac{2pq(1-s)}{1-2spq} = \frac{q-spq}{1-2spq}$$

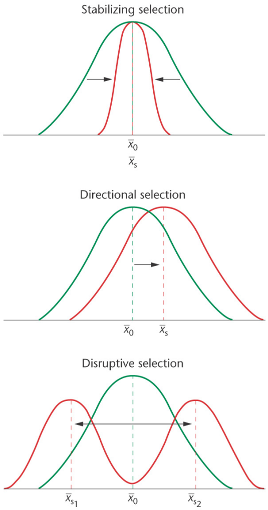
$$\Delta q = q_1 - q = \frac{q-spq}{1-2spq} - q = \frac{-spq(1-2q)}{1-2spq}$$

$$\Delta q = 0 \Rightarrow 1-2q = 0 \Rightarrow p = q = 0{,}5$$

Equilibrio inestable

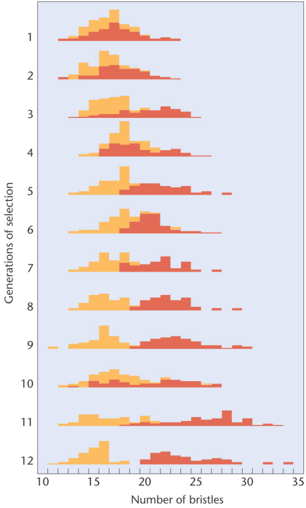
# Selección en caracteres cuantitativos

## Selección estabilizadora, direccional y disruptiva



# Selección disruptiva en el número de quetas de *Drosophila*

## La población presentó una divergencia no solapante en solo 12 generaciones



# Se inician cuatro poblaciones con las siguientes frecuencias
## para un gen autosómico con dos alelos codominantes (F y S)

| | ♂♂ | | | ♀♀ | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| Pob | FF | FS | SS | FF | FS | SS |
| 1 | 48 | 84 | 18 | 18 | 84 | 98 |
| 2 | 24 | 24 | 72 | 24 | 24 | 72 |
| 3 | 9 | 42 | 49 | 9 | 42 | 49 |
| 4 | 20 | 20 | 60 | 9 | 42 | 49 |

Suponiendo que se dan las condiciones de Hardy-Weinberg:

1. ¿Cuáles se inician con frecuencias de equilibrio?
2. En las que no, ¿cuáles serán las frecuencias de equilibrio?
3. ¿Cuántas generaciones tardarán en alcanzarlo?