

# TEMA 41

## Genética de Poblaciones

### 41.1.- Introducción.

La **genética de poblaciones** es la rama de la genética que estudia la distribución de los genes en las poblaciones y la manera en que la frecuencia de genes y genotipos se mantienen o cambian.

Entendemos por **población** a aquel grupo de individuos capaces de reproducirse entre sí y que comparten un mismo conjunto de genes –lo que se conoce como **gene pool**–.

En un sentido amplio, población coincide con especie. En un sentido limitado, definimos **especie** como el conjunto de individuos de una misma especie geográficamente localizados, que se cruzan entre si preferentemente y ocasionalmente con individuos de poblaciones vecinas.

La población es la base de la evolución. Hasta finales del siglo XIX y principios del XX estuvo en vigor la teoría creacionista que explica la vida mediante pensamientos filosóficos y no mediante razonamientos de origen científico. Desde este punto de vista, las especies que aparecieron en el momento de la creación son las que hay hoy en día; pero vemos multitud de especies que han desaparecido y otras que han mutado (es decir, que cambian), por lo que esta teoría actualmente es insostenible.

Para que se produzcan cambios en las poblaciones es necesario que haya **flujo libre de genes**, que consiste en que el material hereditario propio de una parte de la población puede difundirse con el tiempo a toda la población, debido al efecto combinador y mezclador del sexo.

La **evolución** se produce por la aparición de variaciones hereditarias (novedades génicas) debido a la recombinación sexual y la mutación (que se produce por agentes químicos, físicos o biológicos), y su difusión en la población por medio de la selección natural.

En los años 60, en Rusia se hicieron experimentos con plantaciones de trigo, que fueron sometidas a condiciones extremas. Las plantas morían debido a estas malas condiciones. Sus conclusiones fueron que la genética era un invento capitalista, y que los genes no se heredaban, sino que se conquistaban. Evidentemente esto no era así: los genes se heredan, y la adaptación se produce por selección natural y mutaciones, no por cambios extremos.

### 41.2.- Ley de Hardy-Weinberg.

En una población panmictica, es decir, en la que los cruzamientos se realizan al azar (*todos con todos*), que no presente selección natural ni mutación, y con un número elevado de individuos, la proporción de los genes y genotipos es absolutamente constante de una generación a la siguiente. En esta población no habrá ni evolución ni variabilidad, etc. En la realidad lo que nos interesa es aumentar la frecuencia alélica de los genes “buenos” y disminuir la frecuencia de los genes patológicos.

## TEMA 41: Genética de Poblaciones

Si consideramos en una población una pareja de alelos **A** y **a** en la generación **n**, donde los genotipos posibles son **AA**, **Aa** y **aa** la frecuencia de cada alelo será:

**p**: frecuencia de A (frecuencia de AA + ½ frecuencia de Aa).

**q**: frecuencia de a (frecuencia de aa + ½ frecuencia de Aa).

De manera que **p + q = 1**.

<div style="display: flex; align-items: center; justify-content: center;"> <span style="font-size: 2em; margin-right: 10px;">♀</span> <span style="font-size: 2em;">♂</span> </div>	<b>p</b> <b>A</b>	<b>q</b> <b>a</b>
<b>p</b> <b>A</b>	$p^2$ AA	$pq$ Aa
<b>q</b> <b>a</b>	$pq$ Aa	$q^2$ aa

En la generación **n+1** vemos que aparecen los siguientes resultados:

$$p^2 AA + 2pq Aa + q^2 aa$$

La frecuencia de **A** será por tanto "**p<sup>2</sup> + pq**", que es igual a "**p(p+q)**"; si "**p+q**" lo sustituimos por **1**, que es valor obtenido en la generación **n**, obtenemos que frecuencia de A es igual a "p".

La frecuencia de **a** será por tanto "**q<sup>2</sup> + pq**", que es igual a "**q(p+q)**"; si "**p+q**" lo sustituimos por **1**, que es el valor obtenido en la generación **n**, obtenemos que frecuencia de a es igual a "q".

Se cumple por tanto que "*en condiciones de panmixia, que no presente selección natural ni mutación, y con un número elevado de individuos, la proporción de los genes y genotipos es absolutamente constante de una generación a la siguiente*".

### 41.3.- Factores que afectan a la Ley de Hardy-Weinberg.

La Ley de Hardy-Weinberg establece varias hipótesis fundamentales que no siempre resultan verdaderas para las poblaciones humanas reales. Estas son:

- Uniones aleatorias.
- No existe mutación.
- No hay selección.
- Número elevado de individuos.
- No existe migración.

Por lo tanto, variaciones en estos factores producen alteraciones en el equilibrio de la población.

*Uniones no aleatorias:*

Las uniones entre las personas no se producen de forma aleatoria, es decir, en la población humana no se da la panmixia. Hay varios fenómenos que impiden que se produzca:

- Estratificación. Dentro de cada población pueden existir subgrupos más o menos independientes (castas indias, gitanos, monarquía...) donde la frecuencia de ciertos genes pueden concentrarse. Es el caso, por ejemplo, de la enfermedad de Tay-sach en los judíos ashkenazi, o de la hemofilia en las casas reales.
- Uniones dirigidas. La selección de la pareja no se produce al azar sino basándose en rasgos físicos, intelectuales, etc. Suele producirse un mayor

## TEMA 41: Genética de Poblaciones

número de cruces entre individuos de características semejantes. Es frecuente por ejemplo, que los ciegos establezcan relaciones entre si.

- Consanguinidad. La unión consanguínea (endogamia) aumenta la frecuencia de genotipos homocigóticos y disminuye la de heterocigóticos correspondientes.

### *Mutación:*

La mutación es un proceso natural que puede alterar las frecuencias alélicas e incluso introducir nuevas variantes alélicas que pueden llegar a ser predominantes dentro de la población.

En general entendemos mutación como aquella alteración del ADN que es leído, es decir, transcrito a proteínas. Por tanto, podemos hablar de mutaciones positivas o negativas según aporten ventaja o desventaja al portador de la mutación.

Si el cambio en el material genético ocurre sobre unas bases “sin importancia” (ADN basura, heterocromatina...) se habla de polimorfismo, ya que no suele llevar asociado patología ni mejora adaptativa.

### *Selección (y adaptación):*

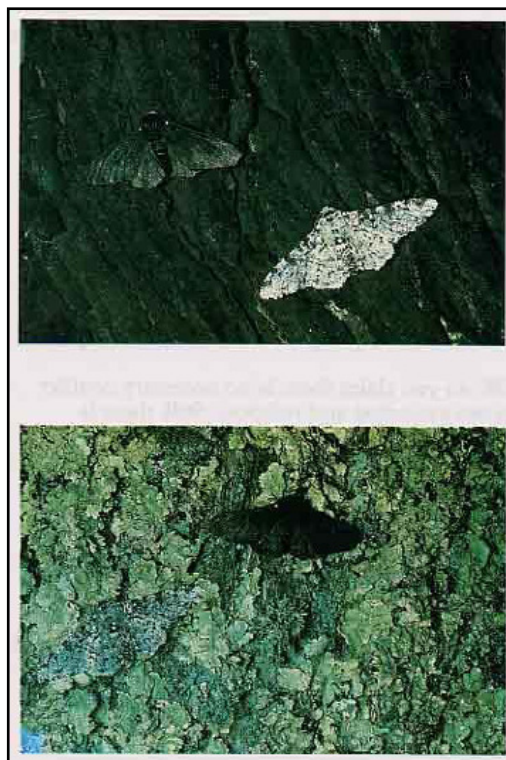
Determinados genotipos pueden ser ventajosos, sobre todo cuando ocasionan diferencias de viabilidad o fertilidad, aumentando así la frecuencia del alelo más favorable.

Cuanta mayor sea la descendencia mayor adaptación se producirá.

### EVOLUCIÓN POR CAMBIOS EN LAS CONDICIONES AMBIENTALES; BISTON BETULARIA –MARIPOSA DEL ABEDUL–:

Antes de la revolución industrial solo se observaban polillas con alas de colores claros en árboles de troncos de color claro. Con la contaminación causada por la Revolución Industrial, los troncos de abedul se oscurecieron y, las entonces raras polillas de alas oscuras se convirtieron en predominantes, y las que antes lo eran (alas claras) se convirtieron en minoría. Se invirtió por tanto las cifras de población. La razón es que las de alas oscuras se camuflaban con el color de los árboles, y las de alas claras eran más visibles a su depredador.

La limpieza de los bosques a mediados del siglo XX causó la reversión de la frecuencia de polillas claras a oscuras a valores pre-industriales.

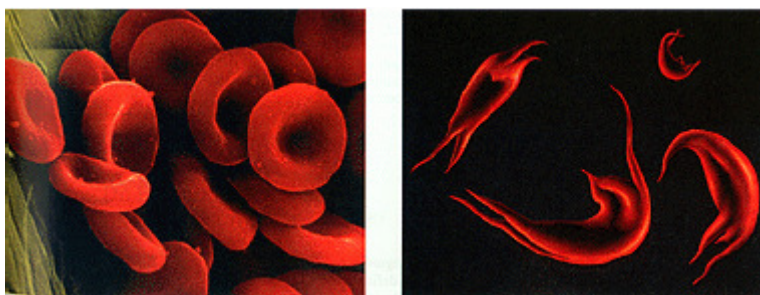


## TEMA 41: Genética de Poblaciones

### HETEROCIGOSIS PARA EL GEN DE LA ANEMIA FALCIFORME Y RESISTENCIA A LA MALARIA (PALUDISMO):

La anemia falciforme es una enfermedad molecular de la hemoglobina. Nos demuestra claramente la gran importancia de la secuencia de aminoácidos para determinar las estructuras secundaria, terciaria y cuaternaria de las proteínas globulares y, por lo tanto, sus funciones biológicas. Se conocen más de 300 variantes genéticas de la hemoglobina en la población humana. Cada variante de hemoglobina es el producto de una alteración genética. La mayoría de estas variantes se diferencian tan sólo en un único aminoácido. A cada variante de un gen se le llama alelo. Debido a que los seres humanos poseen en general dos copias de cada gen, un individuo puede tener dos copias de un alelo (siendo entonces homocigoto para ese gen) o cada una de las copias corresponder a un alelo diferente (heterocigoto).

La anemia falciforme es una enfermedad hereditaria humana. Los eritrocitos de estos individuos son anormales (alargados, delgados y con forma de media luna que se asemejan a la hoja de una hoz) y menos numerosos. Además de haber un número extraordinariamente elevado de células inmaduras.



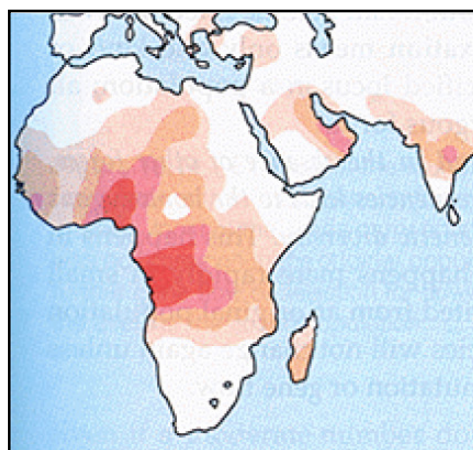
*Eritrocitos normales // Eritrocitos falciformes*

Cuando la hemoglobina de las células falciformes (hemoglobina S; HbS) se desoxigena, pasa a ser insoluble y forma polímeros que se agregan en fibras tubulares. La hemoglobina normal (hemoglobina A; HbA) sigue siendo soluble cuando se desoxigena. Las fibras insolubles de la hemoglobina S desoxigenada son las responsables de la deformación en forma de hoz de los eritrocitos.

La anemia falciforme es una enfermedad genética en la cual un individuo ha heredado el alelo para esta enfermedad de ambos progenitores. La anemia falciforme se presenta en individuos homocigotos del gen codificante de la subunidad  $\beta$  de la hemoglobina.

Los individuos que reciben un solo alelo y que, por tanto, son heterocigotos, sufren una enfermedad más leve llamada *rasgo de la anemia falciforme*; sólo un 1 % de sus eritrocitos son falciformes en estado de desoxigenación. Estos individuos pueden tener una vida completamente normal si evitan el ejercicio vigoroso u otros esfuerzos.

Las personas con anemia falciforme suelen morir en su infancia si no reciben tratamiento médico. Pero el alelo de la anemia falciforme es sorprendentemente común en algunas partes de África.



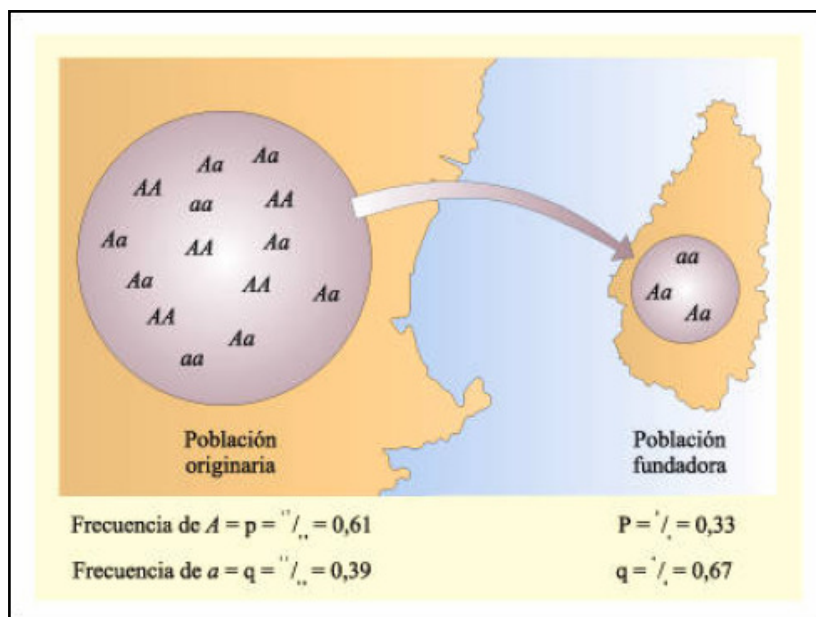
## TEMA 41: Genética de Poblaciones

La investigación sobre la persistencia de un alelo de HbS, con efectos negativos en los individuos homocigotos, llevó al descubrimiento de que este alelo aporta una pequeña pero importante resistencia, en individuos heterocigotos, a formas letales de la *malaria*. La selección natural ha dado como resultado una población de alelos que compensan los efectos negativos del estado homocigoto frente a la resistencia a la malaria que aporta el heterocigoto.

Vemos por tanto que hay tres posibilidades: homocigoto (enfermo de anemia falciforme → muerte), heterocigoto (rasgo de anemia falciforme y más resistente a la malaria → sobrevive) y normal (probabilidad de morir por malaria). En este caso, por ejemplo, siempre habrá individuos enfermos en la población porque los que más sobreviven son los heterocigotos, y éstos se cruzan entre sí dando lugar a una descendencia o portadora o enferma.

### *Deriva génica:*

Si el tamaño de la población se ve reducido, puede variar la frecuencia alélica con respecto a la población general (efecto fundador). Un alelo raro puede tener una alta frecuencia en la nueva población. Esto ocurrió por ejemplo con la *Porfiria variegata*, en la población africana (población fundadora), ya que una población de origen holandés (población originaria) llevó el gen de la enfermedad a la región, y en allí aumentó su frecuencia.



### *Migración (flujo génico):*

Cuando se producen procesos migratorios entre poblaciones con distintas frecuencias génicas, estas frecuencias génicas varían (flujo génico).