

Genética de Poblaciones: Es la aplicación de estos tres principios en términos genéticos precisos. Estudia la descripción de la variación genética en las poblaciones y las determinaciones experimentales y teóricas de cómo cambian estas variaciones en el tiempo y el espacio.

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

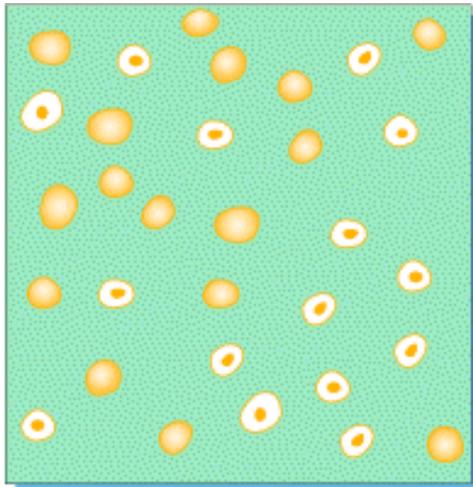
Población : conjunto de individuos de la misma especie que coexiste temporal y geográficamente, entre los que existen relaciones de parentesco. En el sentido genético, una población no es sólo un grupo de individuos, sino un grupo reproductivo.

Población Mendeliana: Conjunto de individuos con reproducción real o potencial entre ellos, que comparten un pool génico

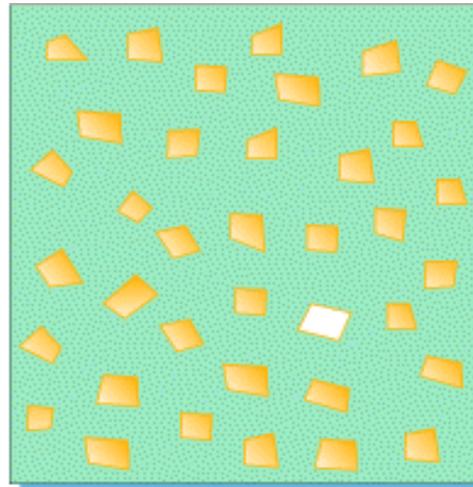
Pool Génico: Suma total de genes de los gametos de una población

Polimorfismo: Variación genética reflejada a distintos niveles fenotípicos (morfológico, fisiológico, cromosómico, inmunológico, proteínico, secuencias de DNA), dentro de una población o entre poblaciones.

Tipos de variación genética

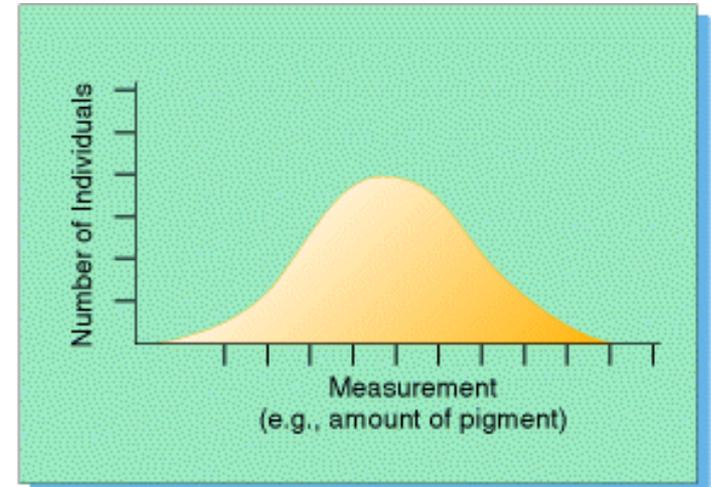


Polymorphism
(e.g., winged vs. wingless fruits)



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

Discontinuous variation



Continuous variation

Un locus se considera polimórfico o monomórfico dependiendo de la frecuencia de sus alelos en la población

Frecuencia Fenotípica: Proporción de los diferentes fenotipos en una población

Frecuencia Genotípica: Proporción de los diferentes genotipos en una población

Frecuencia Génica o Alélica: Proporción de los diferentes alelos de un gen en una población (haplotipo)

Principio de Hardy-Weinberg (1908): Las frecuencias de los diferentes genotipos, producidos por apareamiento al azar, dependerán únicamente de las frecuencias génicas o alélicas. Las frecuencias alélicas iniciales de la población no cambiarán en las generaciones sucesivas y después de la primera generación las frecuencias genotípicas permanecerán en equilibrio

Consideremos un locus cualesquiera, en el que existen los alelos **A1** y **A2** :

Los genotipos posibles para este par de alelos son :

A1 A1

A1 A2

A2 A2

Si llamamos **p** a la frecuencia del alelo **A1**, y **q** a la frecuencia del alelo **A2**, entonces la distribución de las **FRECUENCIAS GÉNICAS o ALÉLICAS** para este locus será :

$$p + q = 1$$

y por lo tanto es verdadero que :

$$p = 1 - q$$

En una población en que los gametos que llevan los alelos **A1** o **A2** se producen con frecuencias **p** y **q** respectivamente se verifica que :

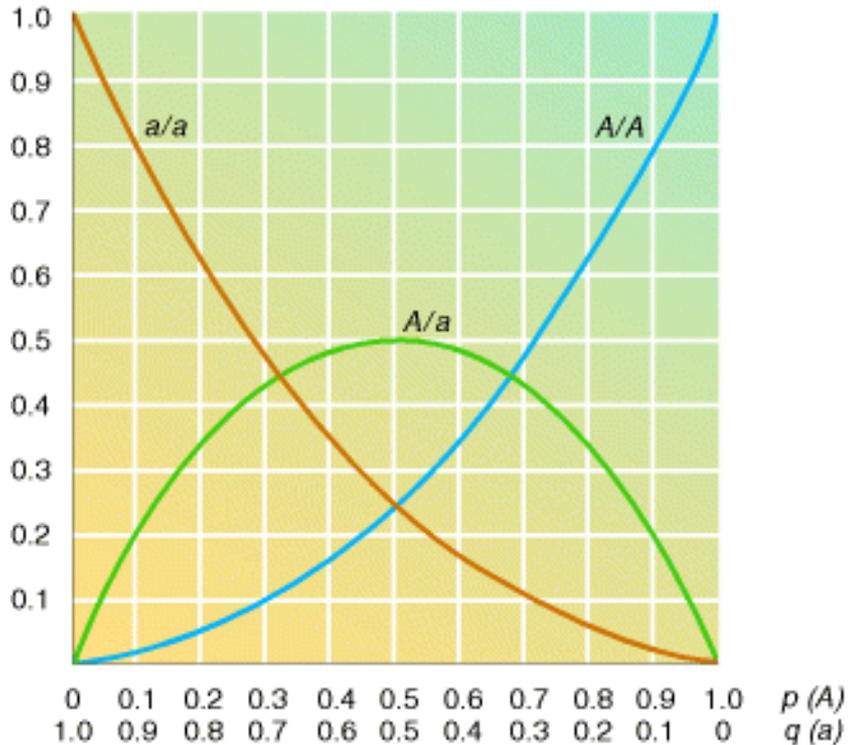
	A1 (p)	A2 (q)
A1 (p)	(p²) A1 A1	(pq) A1 A2
A2 (q)	(pq) A1 A2	(q²) A2 A2

La distribución de las FRECUENCIAS GENOTÍPICAS será :

$$A1 A1 + 2A1 A2 + A2 A2 = 1$$

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

Frecuencias Genotípicas de acuerdo al Equilibrio de Hardy-Weinberg



Heterocigidad: 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.

Población	IA	IB	i
Esquimal	0,333	0,026	0,641
Sioux	0,035	0,010	0,955
Belga	0,257	0,058	0,684
Japonesa	0,279	0,172	0,549

Frecuencia de los alelos del grupo sanguíneo ABO en distintas poblaciones

Codominancia: Grupo sanguíneo MN en humanos

Frecuencias Fenotípicas: $f(\text{Grupo M})$, $f(\text{Grupo N})$, $f(\text{Grupo MN})$

Frecuencias Genotípicas: $f(\text{MM})$, $f(\text{NN})$, $f(\text{MN})$

Frecuencias Alélicas: $f(\text{M}) = p$ $f(\text{N}) = q$

	$f(\text{M}) = p$	$f(\text{N}) = q$
$f(\text{M}) = p$	$f(\text{MM}) = p^2$	$f(\text{MN}) = pq$
$f(\text{N}) = q$	$f(\text{MN}) = pq$	$f(\text{NN}) = q^2$

$$\begin{aligned}f(\text{MM}) &= p^2 \\f(\text{MN}) &= 2pq \\f(\text{NN}) &= q^2\end{aligned}$$

$$\begin{aligned}p^2 + 2pq + q^2 &= 1 \\(p + q)^2 &= 1 \\p + q &= 1\end{aligned}$$

Dominancia: Alelo A dominante sobre alelo a

Frecuencias Fenotípicas: $f(\text{Fenotipo dominante})$, $f(\text{fenotipo recesivo})$

Frecuencias Genotípicas: $f(\text{AA}) = p^2$, $f(\text{Aa}) = 2pq$, $f(\text{aa}) = q^2$

Frecuencias Alélicas: $f(\text{A}) = p$, $f(\text{a}) = q$

$$q^2 \quad q = \sqrt{q^2} \quad (p + q) = 1 \quad p = 1 - q$$

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 :

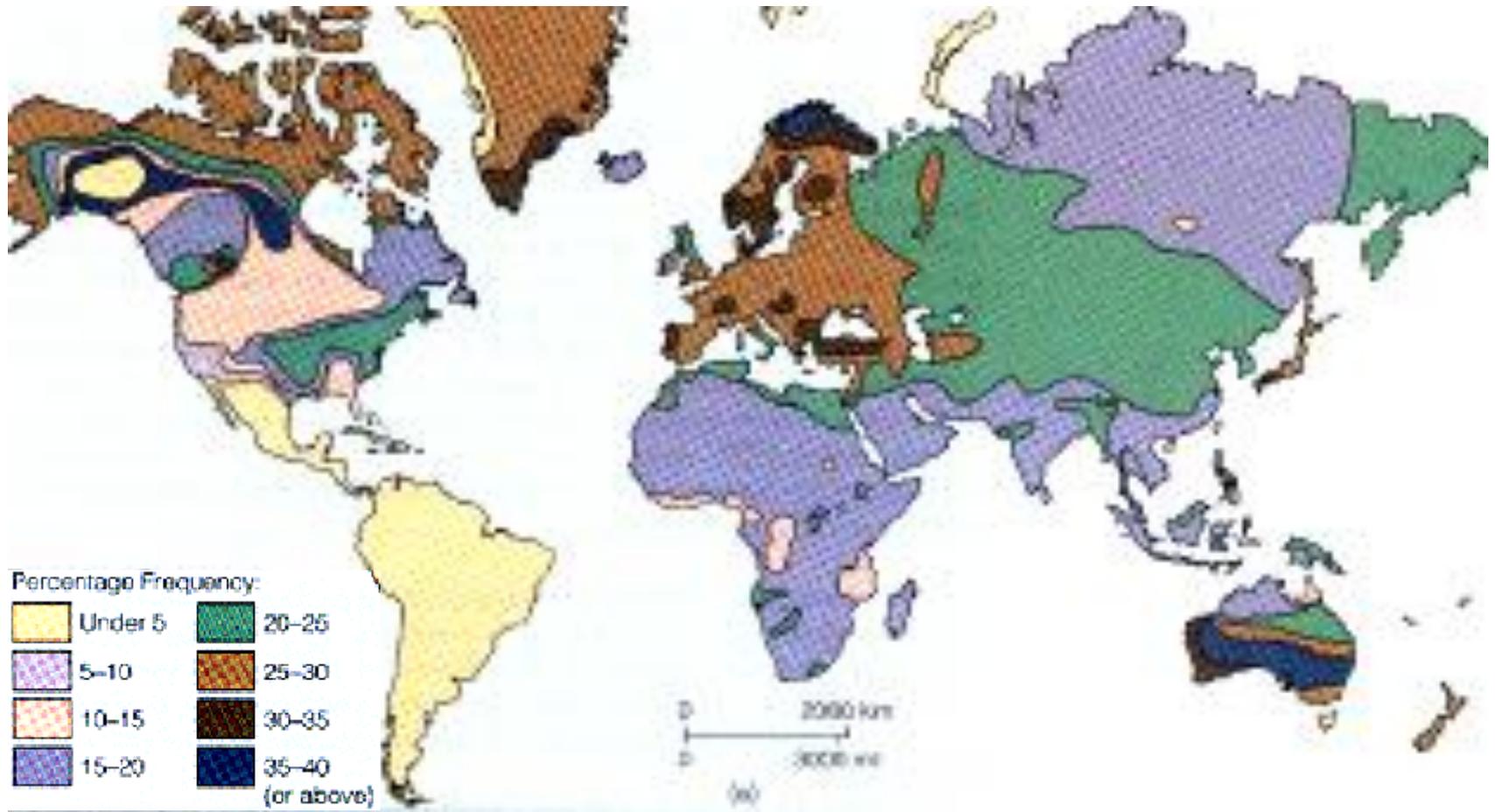
$$p^2 + 2pq + 2pr + q^2 + 2qr + r^2 = 1$$

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

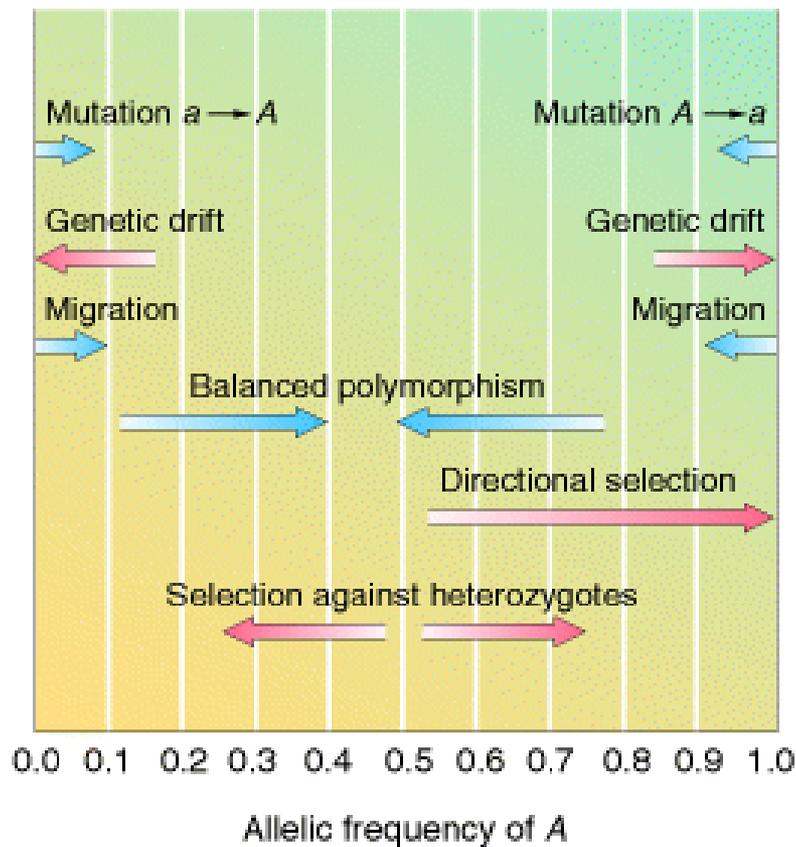


PRINCIPIO DE EQUILIBRIO DE HARDY-WEINBERG :

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

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 MEIÓTICA***
- *QUE NO HAYA DERIVA GÉNICA***
- *QUE LA POBLACIÓN SEA SUFICIENTEMENTE GRANDE***
- *QUE HAYA PANMIXIA***
- *QUE TODOS LOS GENOTIPOS SEAN VIABLES***



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

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

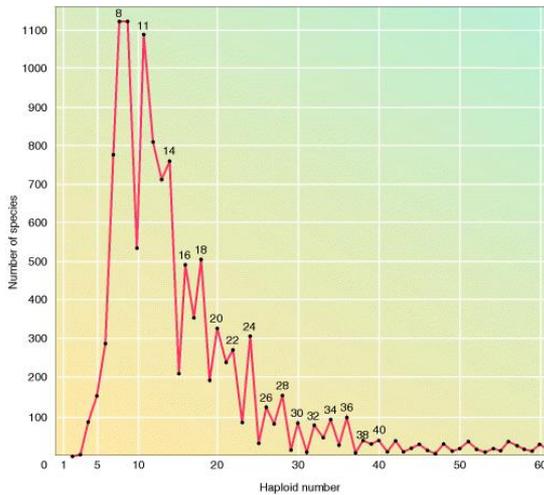
La variación genética dentro y entre las poblaciones es el resultado de las inter-relaciones entre las distintas fuerzas evolutivas.

Fuerza	Variación dentro de Poblaciones	Variación entre Poblaciones
Consanguinidad o Deriva Génica	-	+
Mutaciones	+	-
Migraciones	+	-
Selección: Direccional	-	+/-
Balanceada	+	-

MEDIDAS DE LA VARIACIÓN GENÉTICA

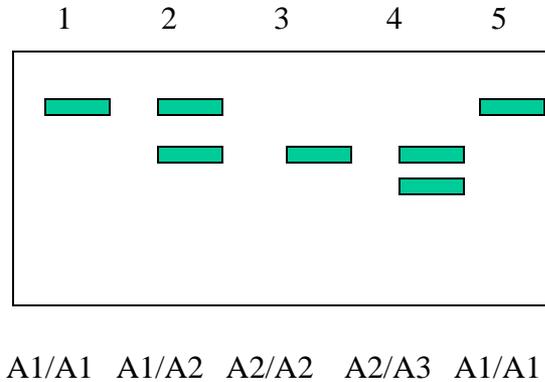
Polimorfismo Cromosómico:

Cambios en el número de cromosomas o en la morfología cromosómica entre individuos de distintas poblaciones o especies



Polimorfismo Proteico (Alozimas)

Cambios aminoacídicos en las enzimas que producen cambios en sus propiedades electroforéticas.



Polimorfismo de Secuencia Nucleotídica

Secuenciación de ADN

Se usa más el ADNmit. pues es 5 a 10 veces más divergente que el nuclear.

