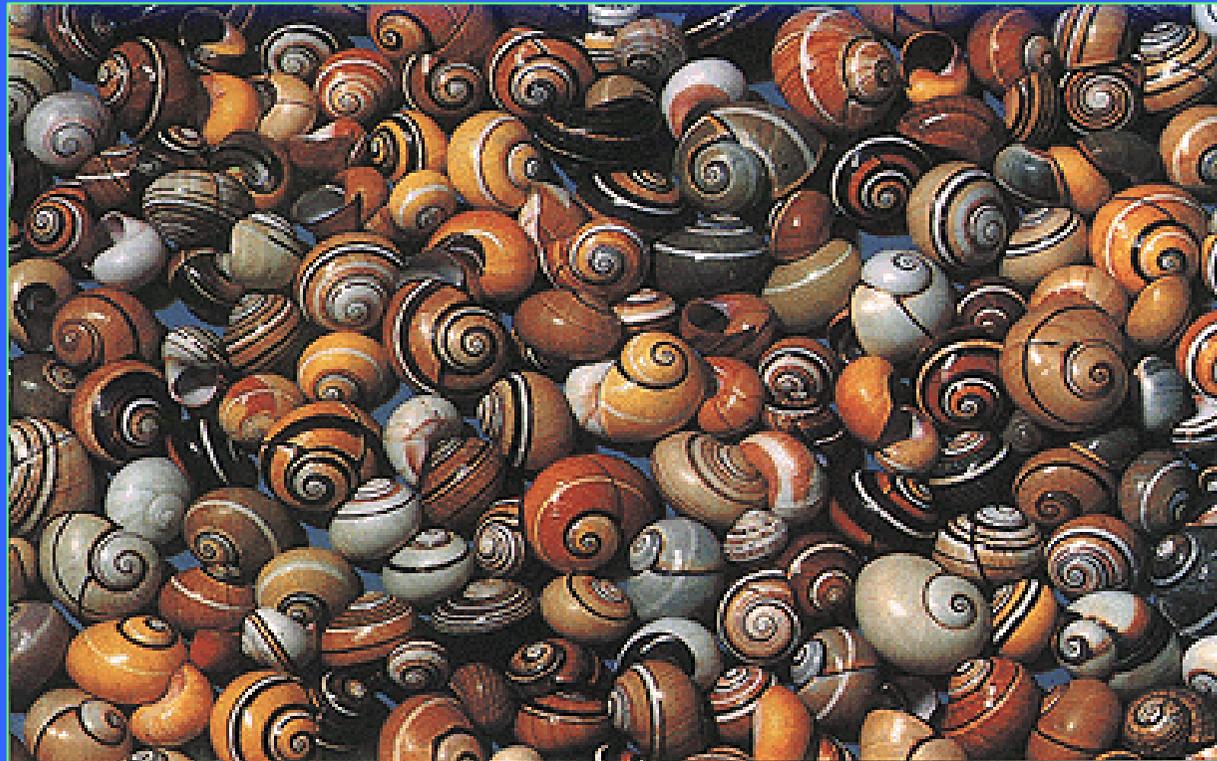
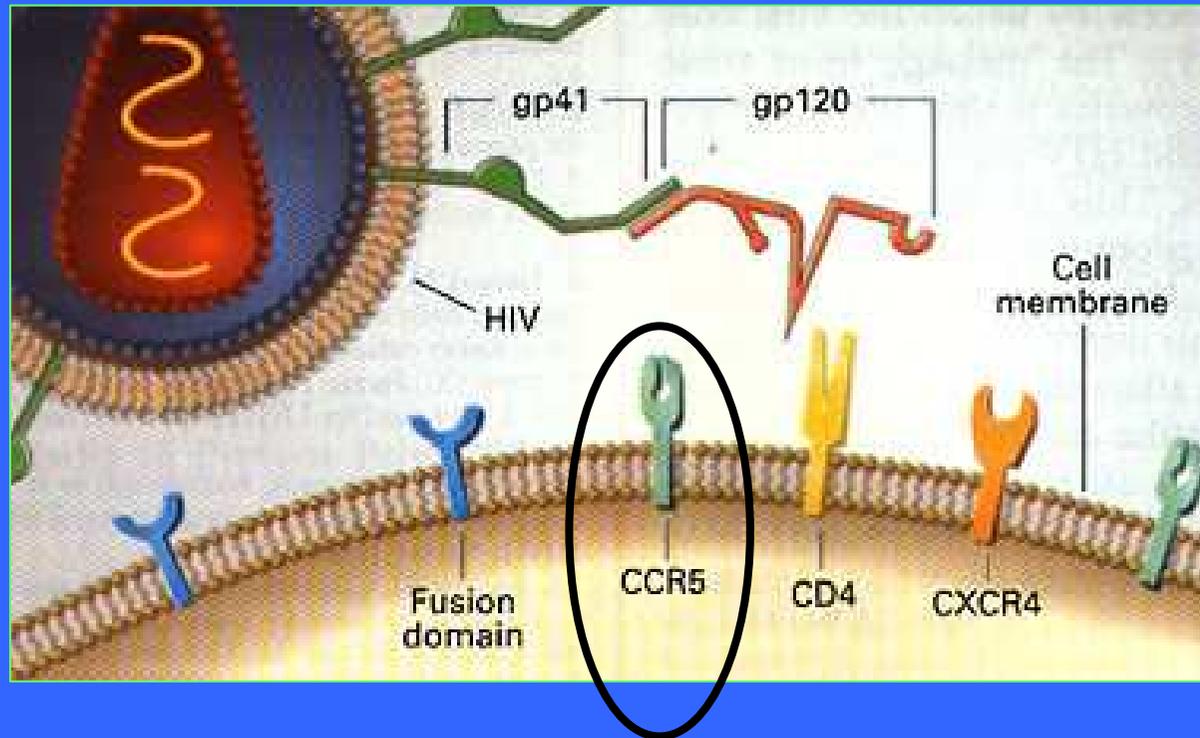


Genética mendeliana en poblaciones



La mayoría de las personas son susceptibles al VIH



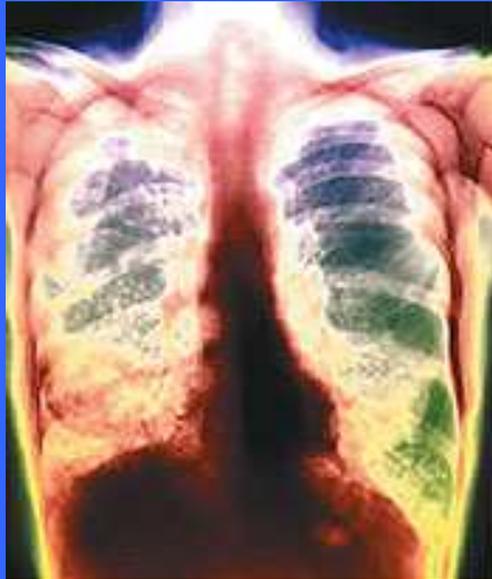
Hay algunos individuos que permanecen sanos a pesar de su exposición repetida

- La CCR5 es utilizada por la mayoría de las cepas de transmisión sexual del VIH-1 como medio para infiltrarse en los leucocitos sanguíneos.
- Hay un alelo mutante del gen CCR5 (CCR5- Δ 32)

Los individuos homocigóticos para el **CCR5- Δ 32** tienen menos probabilidades de contraer el SIDA.

La epidemia del SIDA, ¿dará lugar a un incremento en la frecuencia de alelo Δ 32 en las poblaciones humanas?

Fibrósis quística. Es heredada como un carácter recesivo autosómico. Los individuos afectados padecen infecciones crónicas por la bacteria *Pseudomona aeruginosa*.



A pesar que la fibrosis quística fue letal en la mayor parte de la historia de la humanidad, en algunas poblaciones hay hasta un 4% de individuos portadores.

¿Cómo pueden ser tan frecuentes alelos que dan lugar a enfermedades genéticas letales?

Genética de poblaciones

Integra

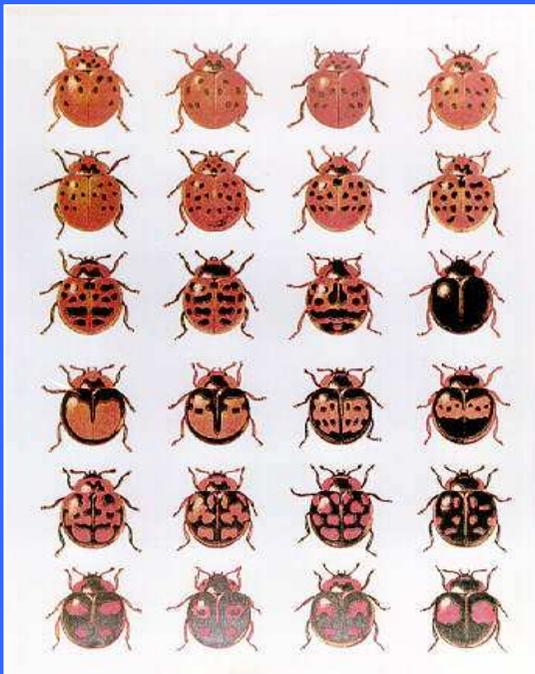
Teoría de Darwin de la
evolución por selección
Natural

Genética mendeliana

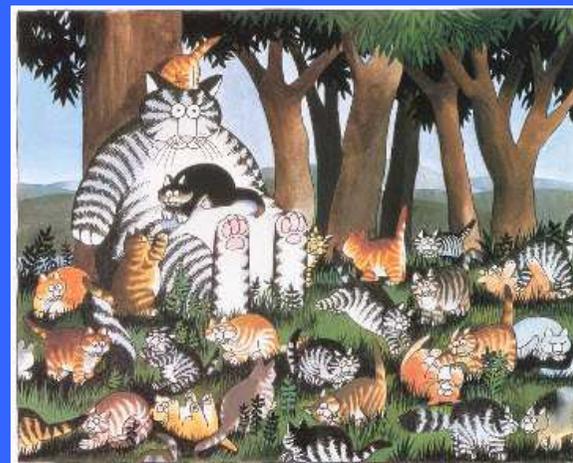


Genética de poblaciones

Los cambios en las abundancias relativas de los caracteres en una población se pueden relacionar con cambios en la abundancia relativa de los alelos que los regulan



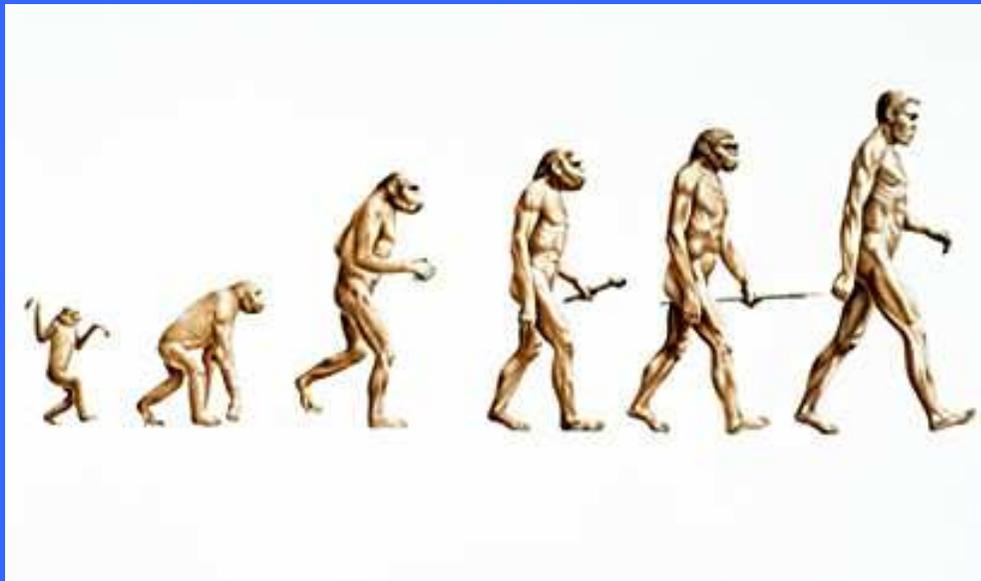
La variación en el seno de las poblaciones es la materia prima de la **evolución**



Genética de poblaciones

Evolución

- Cambio en el tiempo de los atributos de una población.
- Cambio en las frecuencias alélicas en el tiempo.



LA GENÉTICA MENDELIANA EN LAS POBLACIONES:

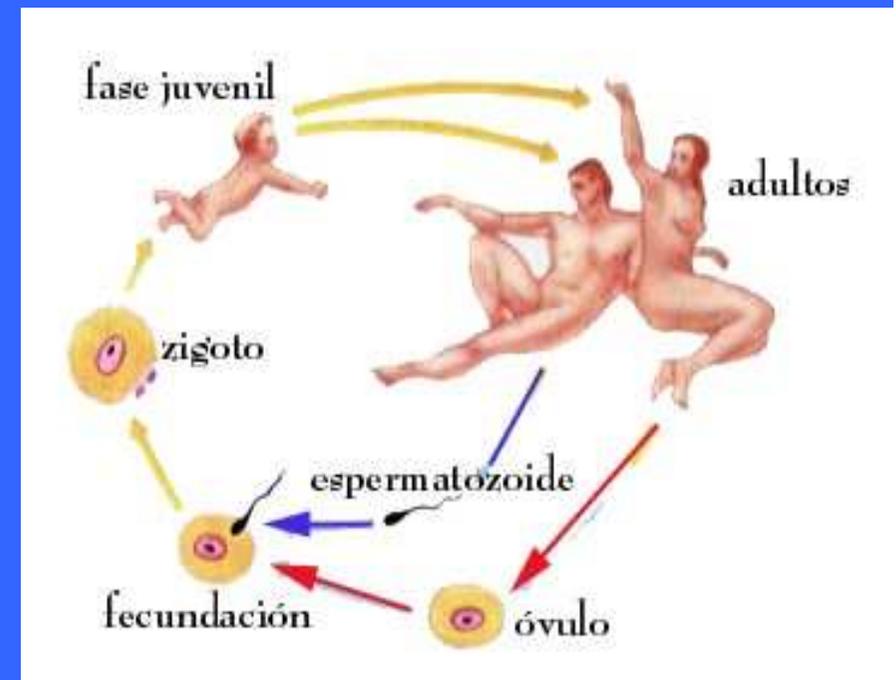
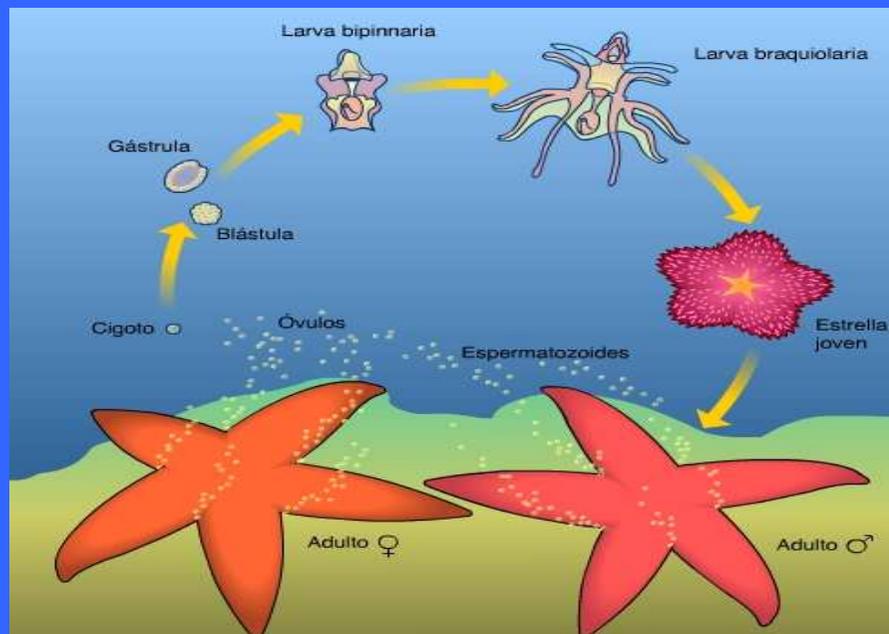
El equilibrio de Hardy-Weinberg

La genética de poblaciones comienza con un modelo de lo que sucede en las frecuencias alélicas y genotípicas en una población ideal



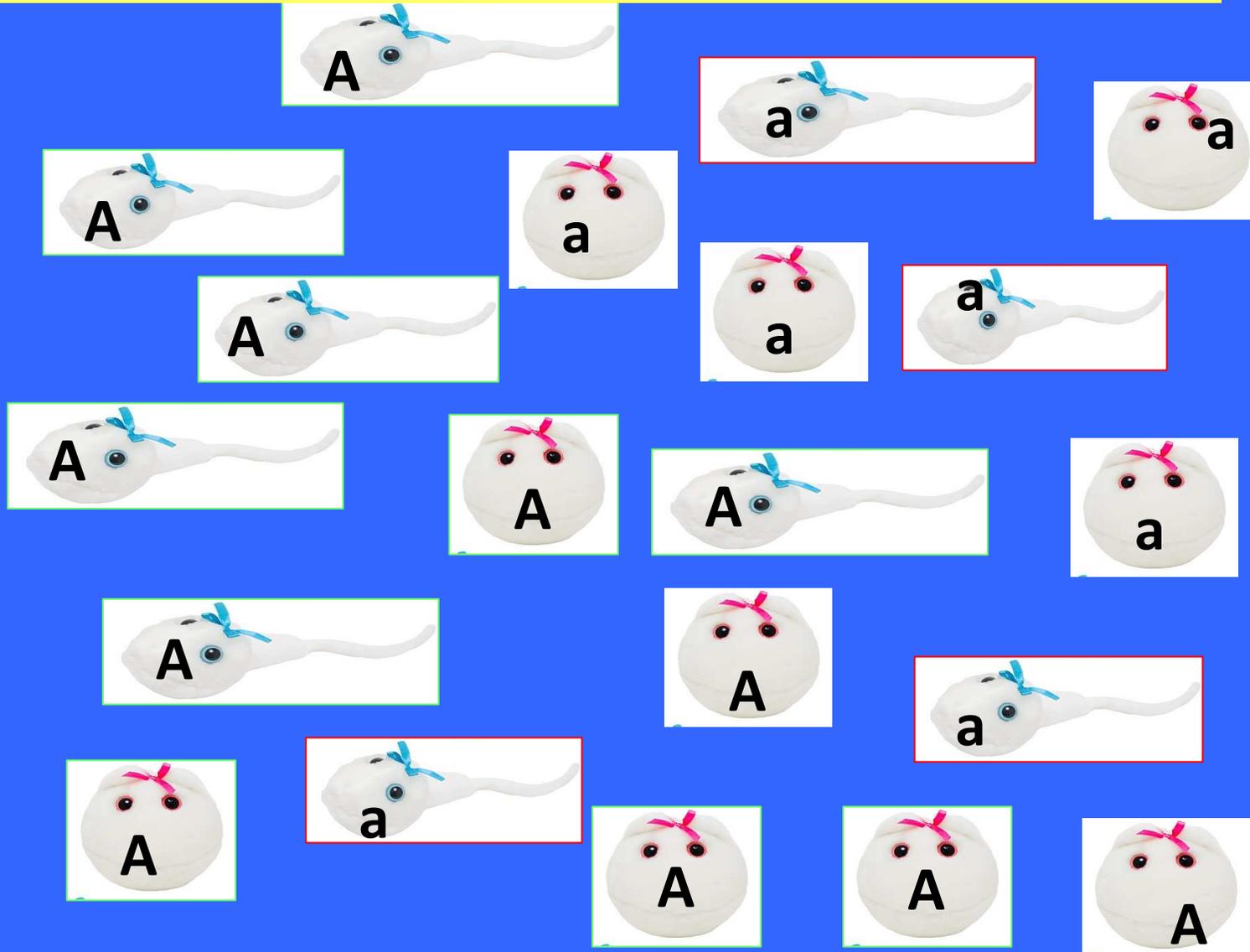
POBLACIÓN

- **Intuitivamente:** grupo local de individuos de la misma especie (**implicaciones demográficas**) que se reproducen entre sí (**implicaciones genéticas**).
- **Conjuntos de individuos** que mantienen una cierta información genética común (**pool o acervo génico**) que pueden separarse y volverse a reunir a medida que los individuos nacen, se reproducen y mueren.



La población anterior, tiene en su genoma el locus A, con dos alelos A y a. Se pueden rastrear estos alelos en cualquier momento del ciclo vital

Un conjunto de genes con frecuencias alélicas de 0,6 y 0,4

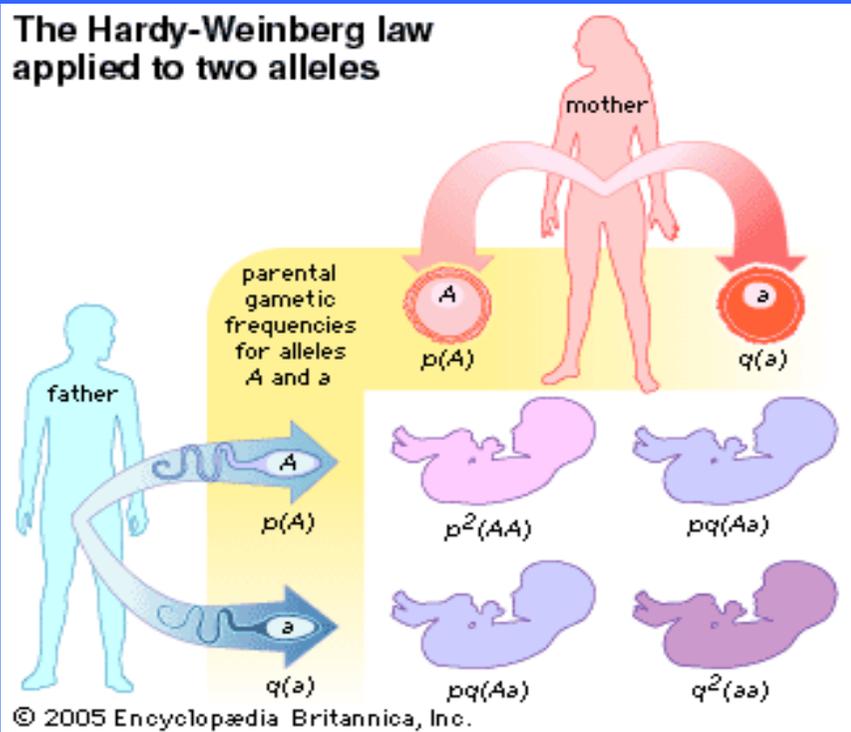


Producen cigotos con frecuencias genotípicas de 0,36; 0,48 y 0,16

Óvulo	Esperma	Cigoto	Probabilidad
			$0,6 \times 0,6 = 0,36$
			$0,6 \times 0,4 = 0,24$
			$0,4 \times 0,6 = 0,24$
			$0,4 \times 0,4 = 0,16$

$= 0,48$

Representación geométrica de las frecuencias genotípicas producidas por apareamiento al azar



Esperma

0,6 A

0,4 Aa

óvulos

0,6 A

0,36AA

0,24 Aa

0,4 a

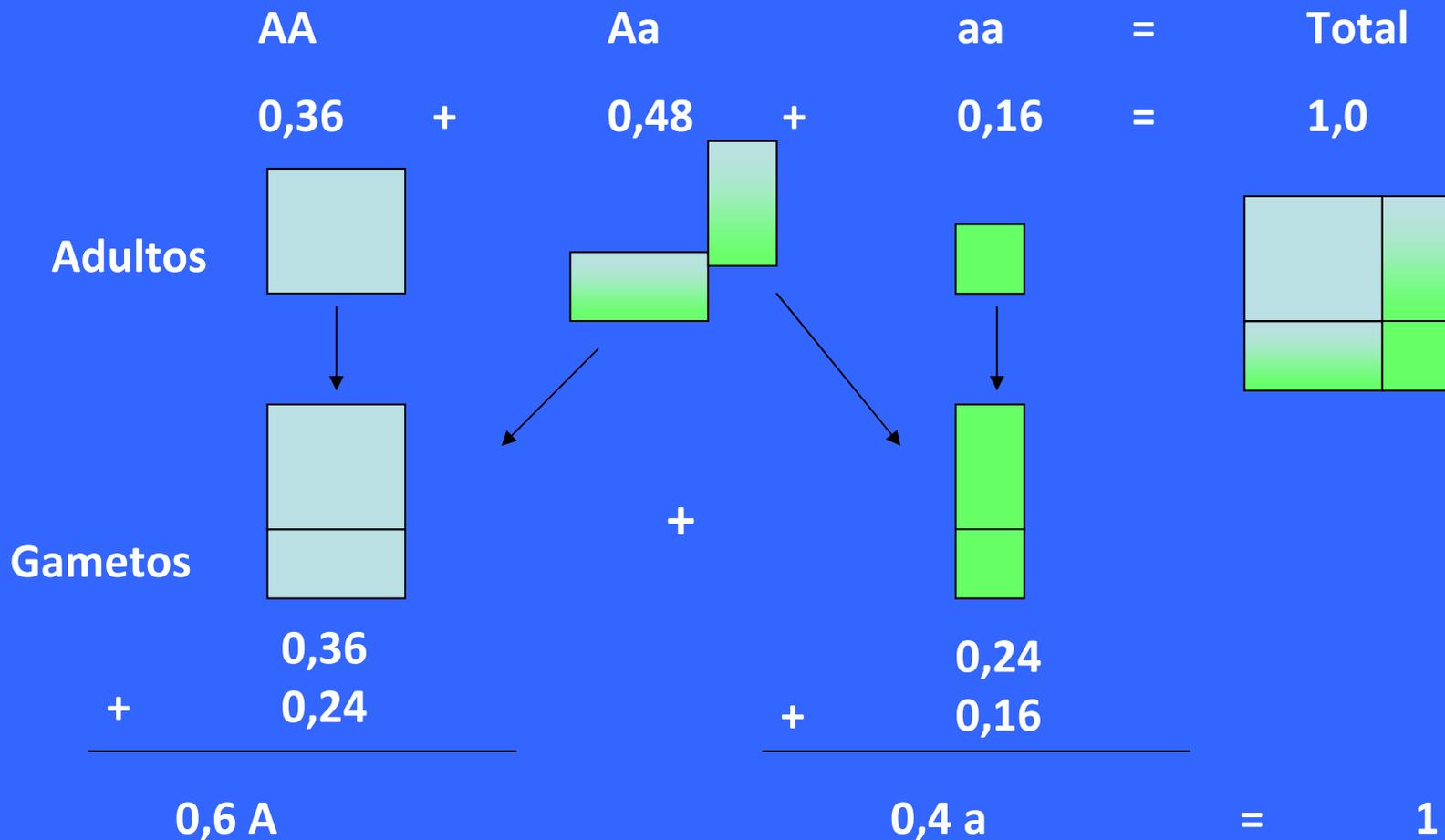
0,24 aA

0,16 aa

$$0,36 + 0,48 + 0,16 = 1$$

Dejemos ahora que los zigotos se desarrollen hasta adultos y que los adultos produzcan gametos para obtener el conjunto de genes de la siguiente generación.

¿ Será diferente la frecuencia de los alelos A y a en el conjunto de genes de lo que fue en la generación anterior?



**Los ejemplos numéricos demuestran que en la población ideal,
LAS FRECUENCIAS ALÉLICAS PERMANECEN CONSTANTES
GENERACIÓN TRAS GENERACIÓN**

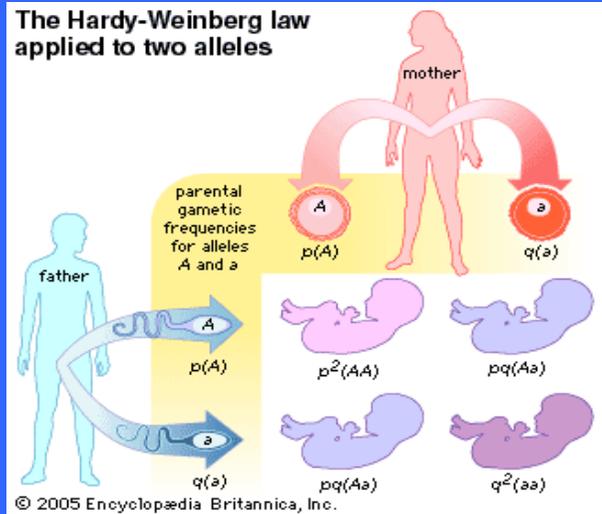
En conclusión:

Las frecuencias alélicas de A y a se encuentran en equilibrio

Las frecuencias alélicas no cambian de una generación a la siguiente.

La población no evoluciona

El caso general



A_1A_1

A_1A_2

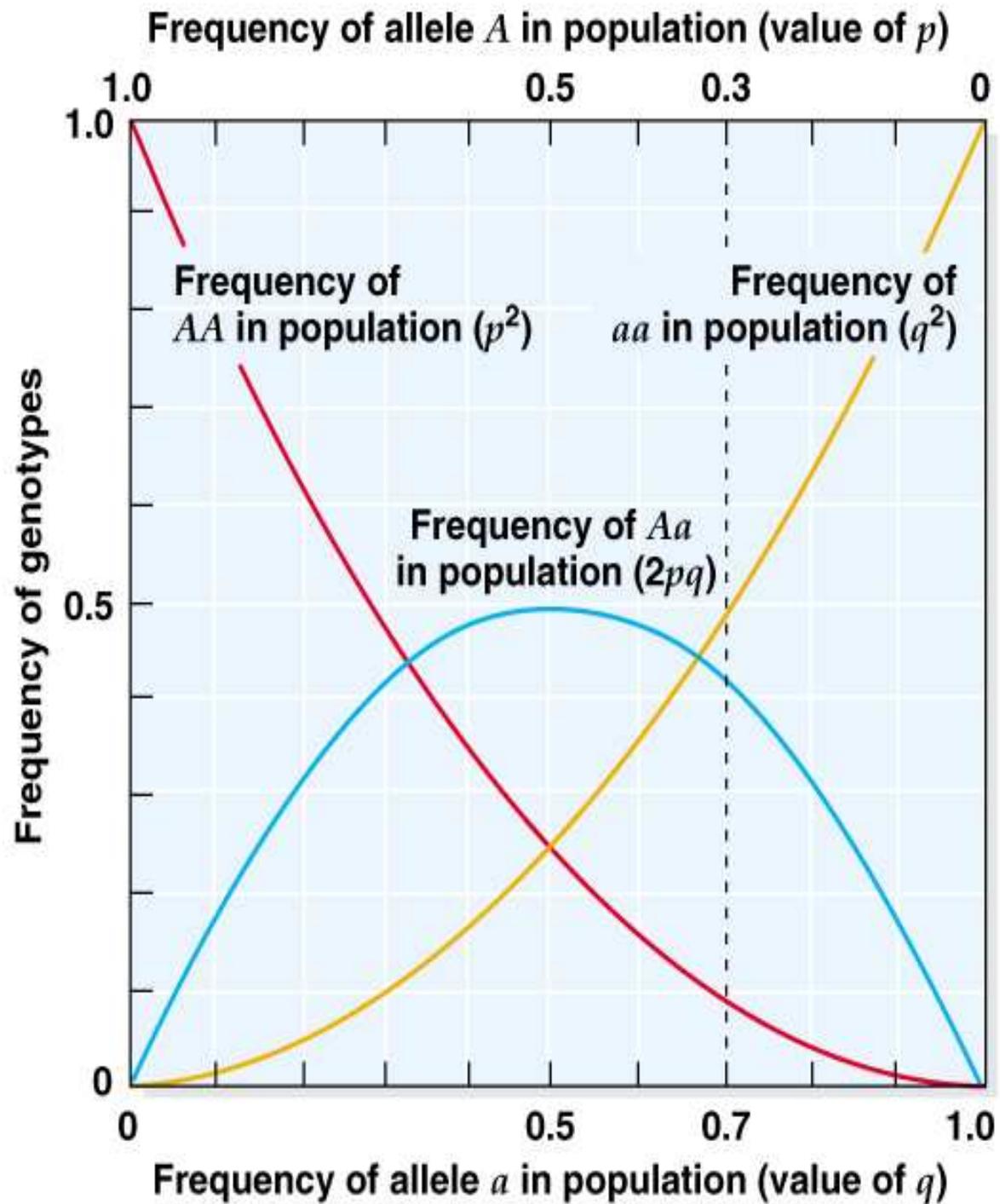
A_2A_2

p^2

$2pq$

$q^2 = 1.0$

- ❑ **Conclusión 1:** Las frecuencias alélicas de una población se mantendrán constantes generación tras generación.
- ❑ **Conclusión 2.** Si las frecuencias alélicas de una población son p y q , las frecuencias genotípicas serán p^2 , $2pq$, y q^2 .



Frecuencias alélicas observadas

$$\text{frec. } A = p$$

$$\text{frec. } a = q$$

Frecuencias genotípicas esperadas según H-W

$$\text{frec. } AA = p^2$$

$$\text{frec. } aa = q^2$$

$$\text{frec. } Aa = 2pq$$

Porqué es importante H-W ?

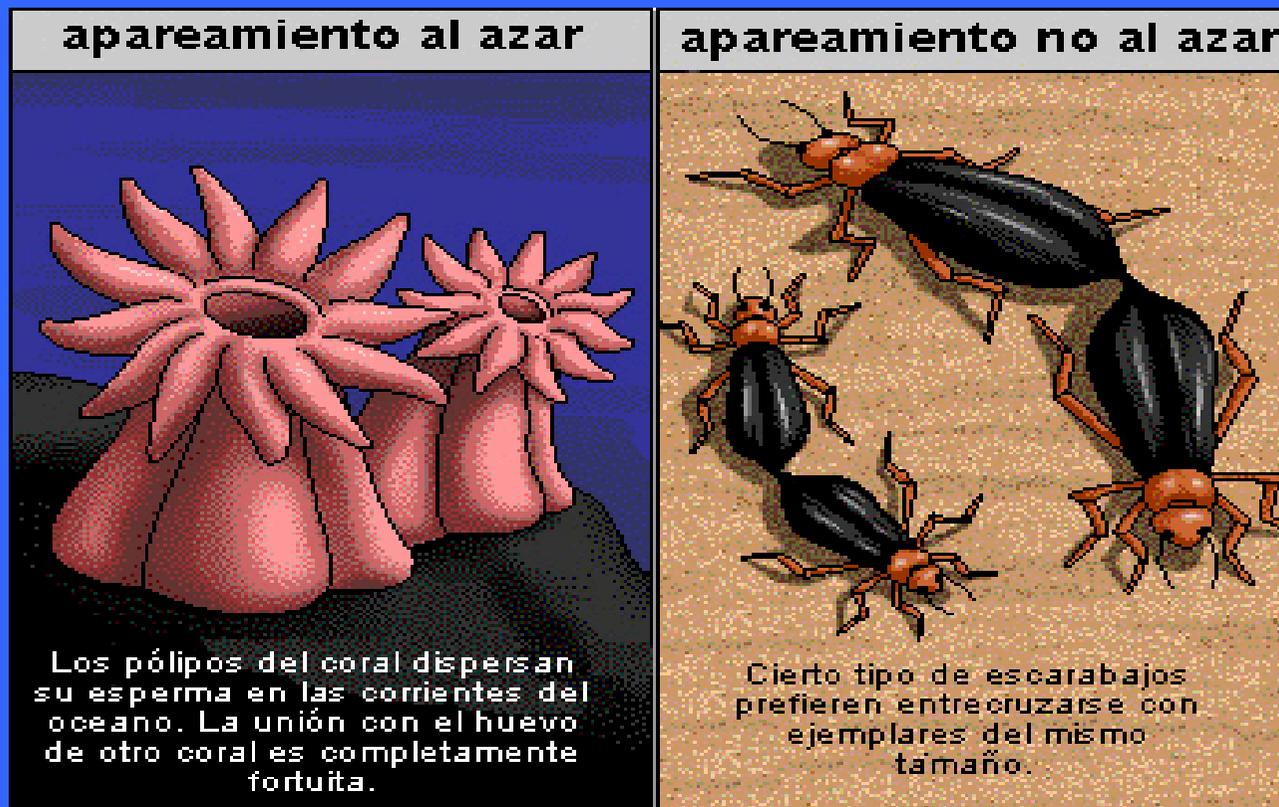
El equilibrio de Hardy Weinberg se convierte en útil cuando enumeramos los supuestos que hicimos acerca de nuestra población ideal .

Proporciona una serie de condiciones explícitas bajo las cuales no hay evolución.

El análisis de H-W identifica las fuerzas que pueden dar lugar a la evolución en las poblaciones reales

Supuestos del principio de Hardy-Weinberg (Godfrey Hardy, Wilhelm Weinberg, 1908)

1. Panmixia . Reproducción al azar



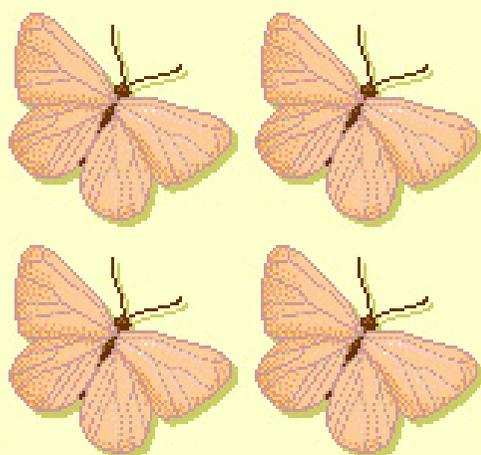
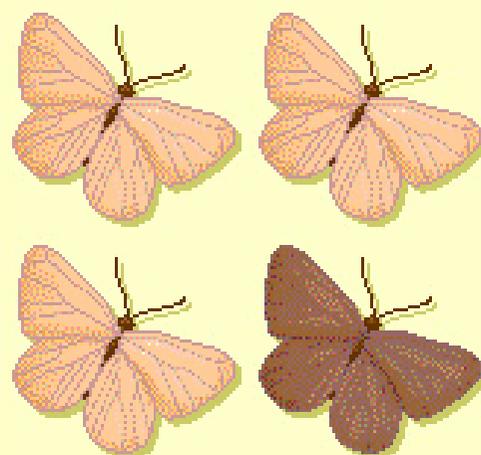
Supuestos del principio de Hardy-Weinberg (Godfrey Hardy, Wilhelm Weinberg, 1908)

2. Poblaciones tan grandes que puedan ser tratadas como infinitas (no hay error de muestreo).
3. No se adicionan genes desde afuera de la población.



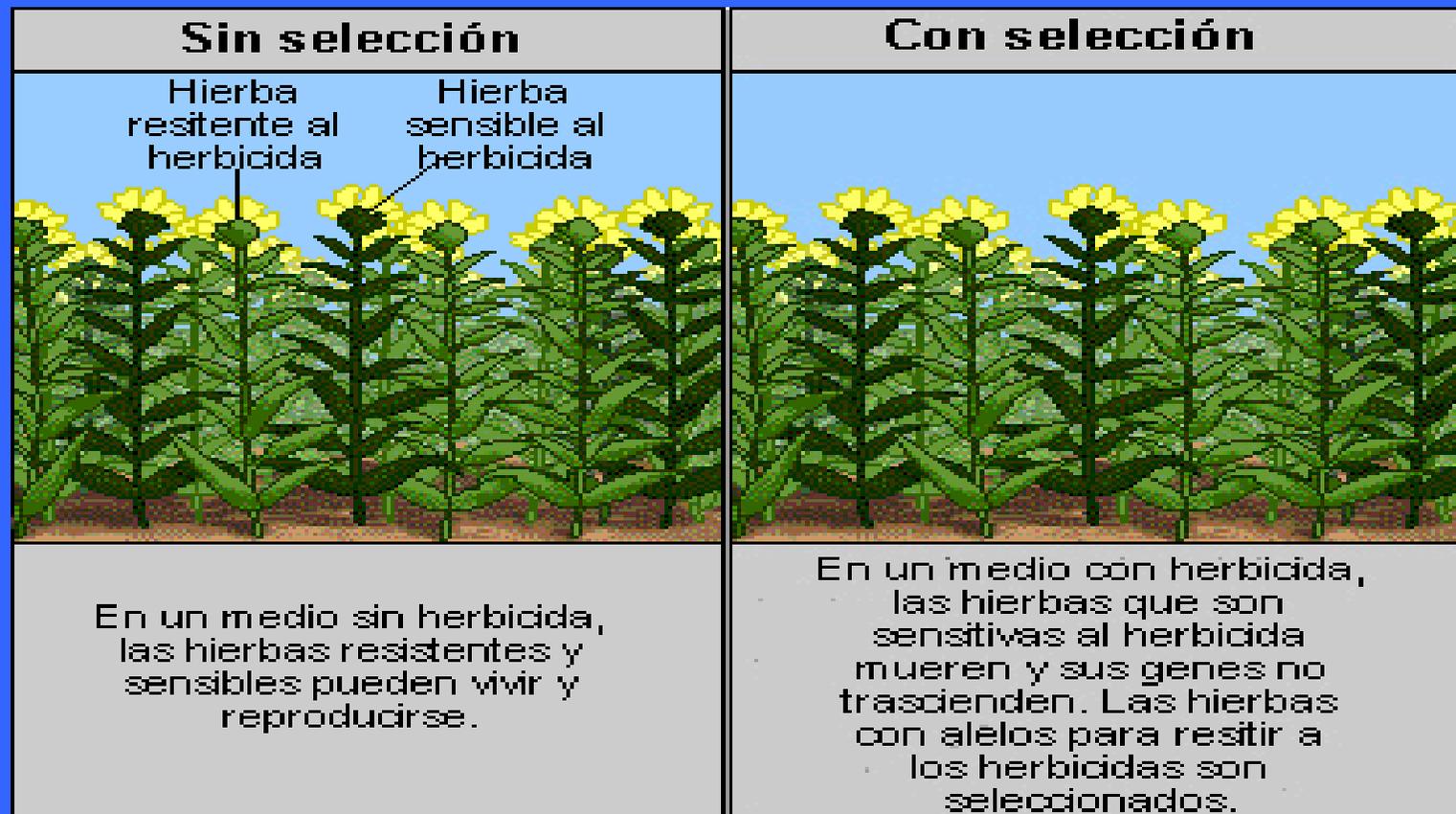
Supuestos del principio de Hardy-Weinberg (Godfrey Hardy, Wilhelm Weinberg, 1908)

4. Los genes no cambian de un estado alélico a otro.

Sin mutación	Con mutación
	
<p>Sin mutaciones, la composición del pool génico permanece constante generación tras generación, si se cumplen las otras condiciones para el equilibrio de Hardy-Weinberg</p>	<p>Las mutaciones cambian la composición del pool génico. Si nuevos alelos son introducidos, la frecuencia alélica cambia.</p>

Supuestos del principio de Hardy-Weinberg (Godfrey Hardy, Wilhelm Weinberg, 1908)

5. Todos los individuos tienen iguales probabilidades de supervivencia y reproducción.

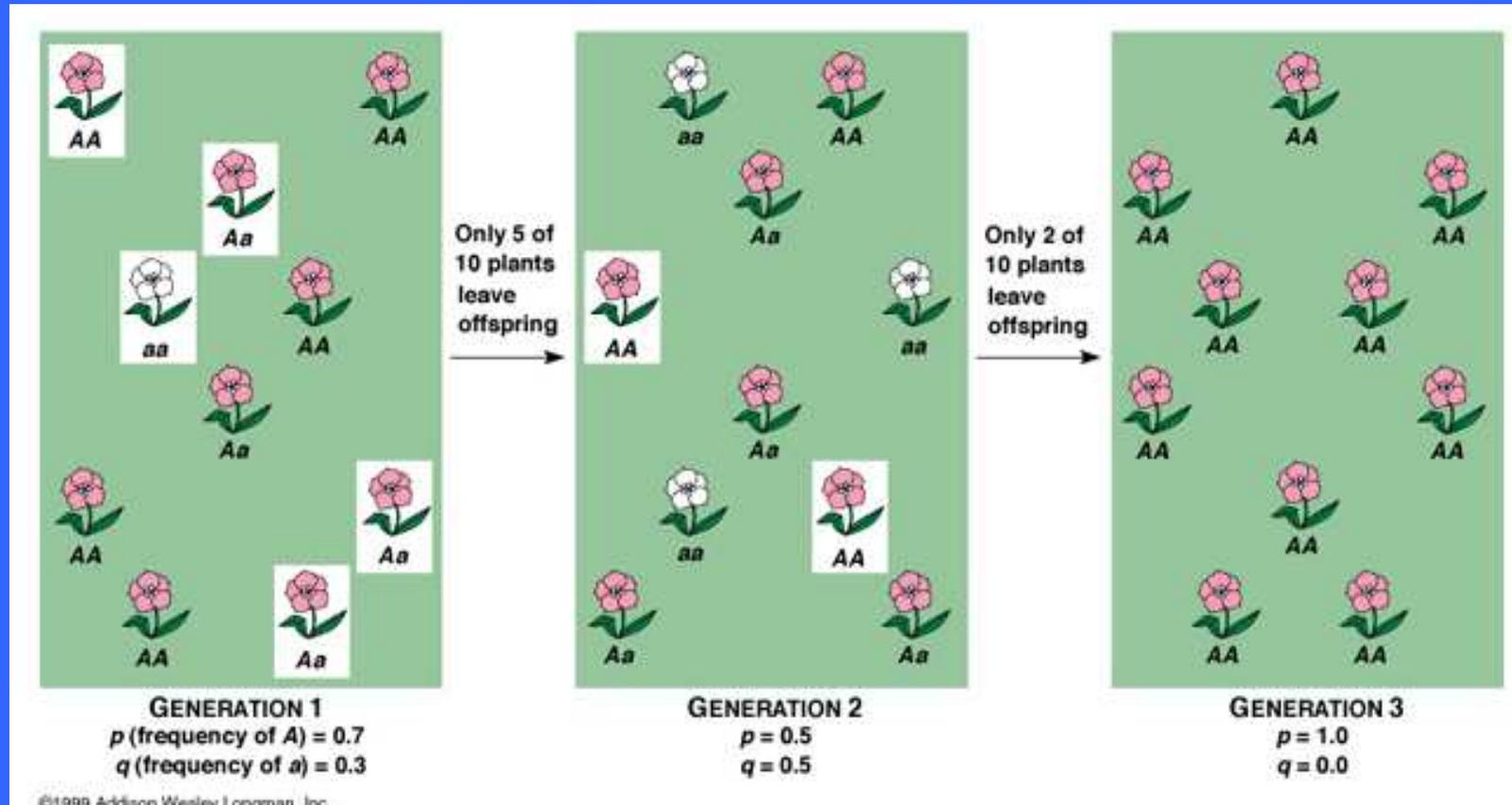


Supuestos del principio de Hardy-Weinberg
(Godfrey Hardy, Wilhelm Weinberg, 1908)

6. Los organismos son diploides.

7. Iguales frecuencias alélicas en los sexos.

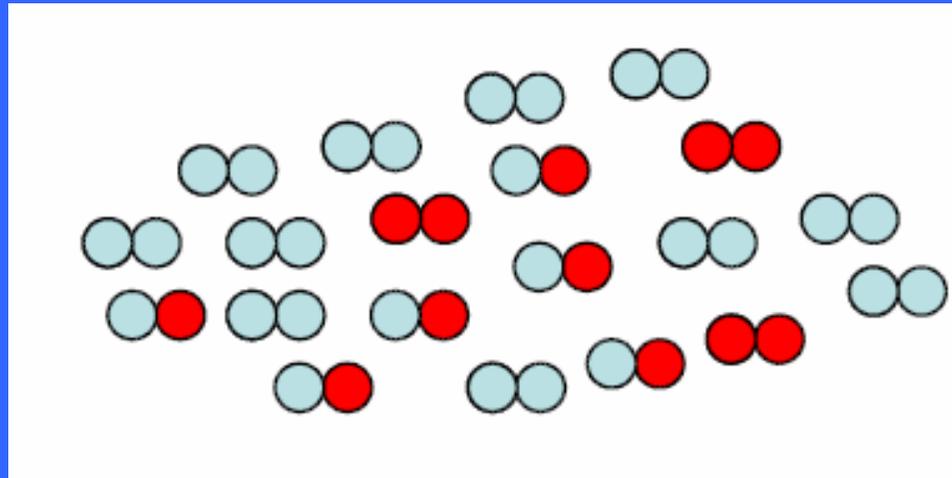
POBLACIÓN ESTA EN EQUILIBRIO H-W ???



Frecuencias génicas y genotípicas

Póblación

○ Alelo A
● Alelo a



Frecuencias genotípicas



	Genotipo	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa
	AA	11	11/20
	Aa	6	6/20
	aa	3	3/20

Frecuencias génicas



	A	28	28/40
	a	12	12/40

Ejemplo de equilibrio de Hardy-Weinberg

La Feniltiocarbamida (PTC) es una sustancia química cuyo sabor amargo es percibido por la mayoría de los individuos (gustadores), pero no por un grupo reducido de ellos (no gustadores o ageúsicos). El carácter es hereditario del tipo autosómico dominante. Las personas gustadoras son de uno o dos alelos dominantes (T)

Datos - Detección = 640; No detección = 360;

Muestra Total = 1000

¿Cuál es la frecuencia de T y t, y cuales son las frecuencias genotípicas para TT, Tt y tt.

Calcule primero q: $q^2 = 360/1000 = 0.36$

$$\sqrt{q^2} = q = \sqrt{0.36} = 0.6$$

$$p = 1 - q = 1 - 0.6 = 0.4$$

$$p(0.4) + q(0.6) = 1$$

$$p^2(0.16) + 2pq(0.48) + q^2(0.36) = 1$$

Note que $p + q = 1$ y que $p^2 + 2pq + q^2 = 1$.

El equilibrio de Hardy_Weinberg, proporciona un marco que nos permitirá estimar con precisión la importancia de las diferencias en supervivencia

Selección: supuesto “ los individuos sobreviven con igual probabilidad ya que tienen el mismo éxito reproductivo

➤ Añadiendo la selección al análisis de Hardy-Weinberg: Cambios en las frecuencias alélicas

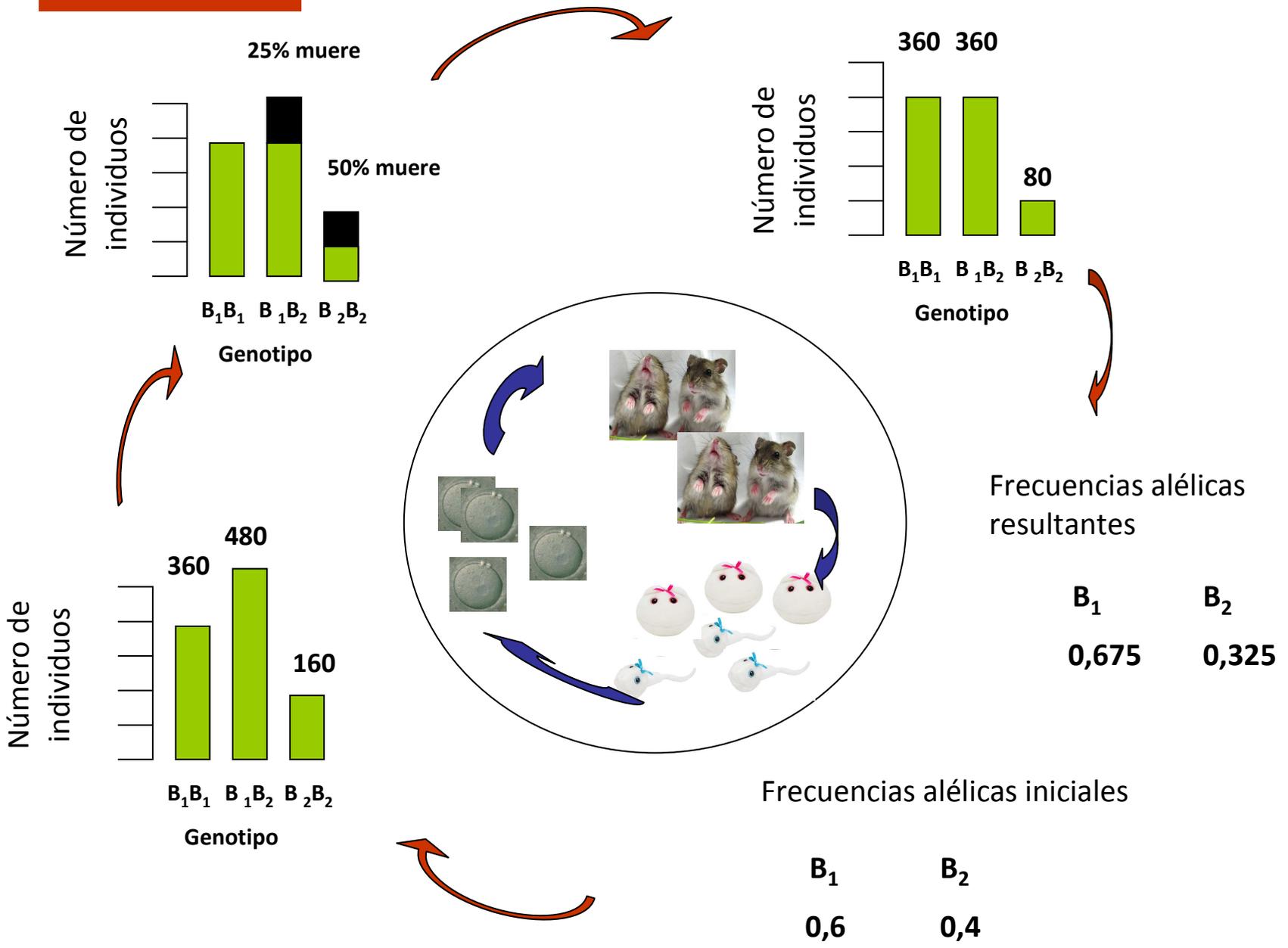
B1	B2
0,6	0,4

El locus B afecta la probabilidad de supervivencia

Población inicial

B1B1	B 1B2	B 2B2
360	480	160

Selección



➤ Añadiendo la selección al análisis de Hardy-Weinberg: Cambios en las frecuencias alélicas

Recordemos:

Conclusión 1: Las frecuencias alélicas de una población se mantienen constantes generación tras generación

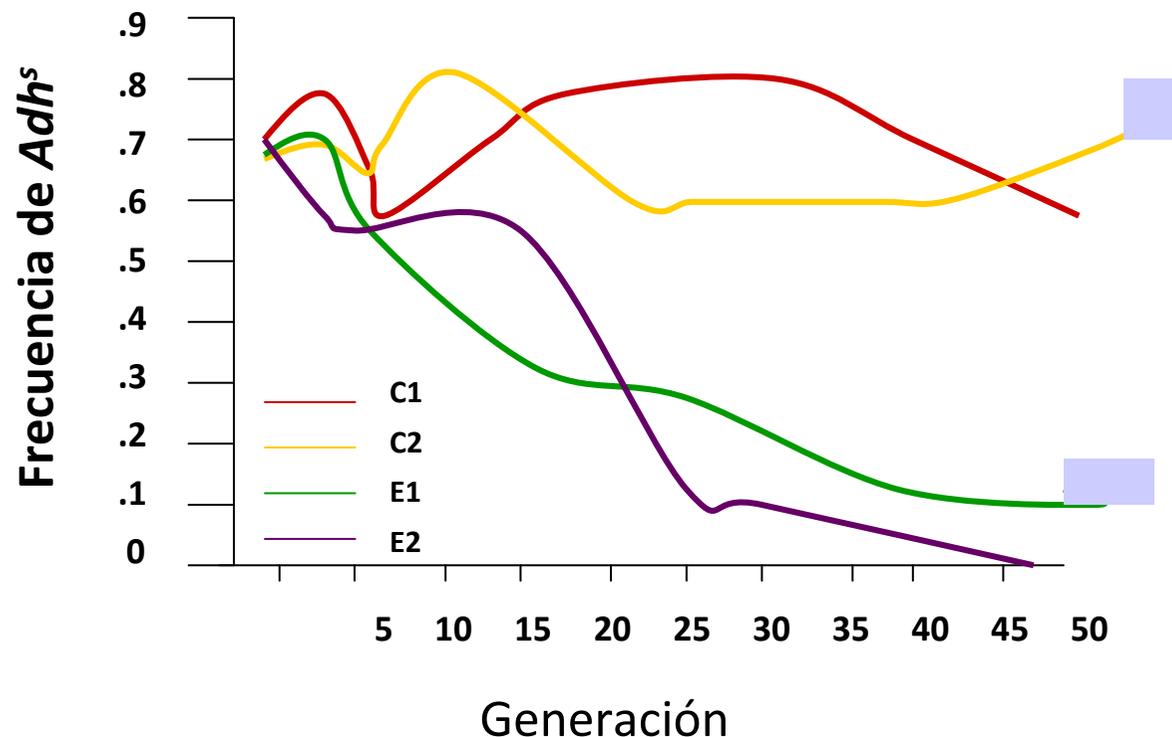
Conclusión 2: si las frecuencias alélicas de una población son p y q las frecuencias genotípicas serán p^2 , $2pq$ y q^2

La selección invalida la **conclusión 1**

Investigaciones experimentales sobre el cambio de las frecuencias alélicas por selección

Douglas Cavener y Michael Clegg (1981). Documentaron el cambio acumulativo en frecuencias alélicas a lo largo de muchas generaciones en un experimento de selección natural

E1 y E2: con etanol en el alimento



Drosophila melanogaster.

La mosca de la fruta sintetiza una enzima que degrada el etanol. Alcohol deshidrogenasa

Adh^F Adh^S