

Principios de la Síntesis Moderna

La variación genética de las poblaciones surge por azar mediante la mutación y la recombinación y en gran medida es la responsable de la variabilidad fenotípica.

La evolución consiste básicamente en los cambios en la frecuencia de los alelos entre las generaciones, como resultado de la deriva genética, el flujo genético y la **selección natural**.

La especiación ocurre gradualmente cuando las poblaciones están aisladas reproductivamente.

La teoría sintética defiende que los cambios son graduales y que la selección natural es el mecanismo principal del cambio evolutivo. La microevolución explica la macroevolución.

Principios de la Síntesis Moderna

Rechaza otros mecanismos que defienden otras teorías:

El saltacionismo considera el origen repentino de nuevas especies.

El lamarckismo considera la herencia de caracteres adquiridos.

La ortogénesis considera una fuerza intrínseca a la materia orgánica que conduciría a un progreso evolutivo.

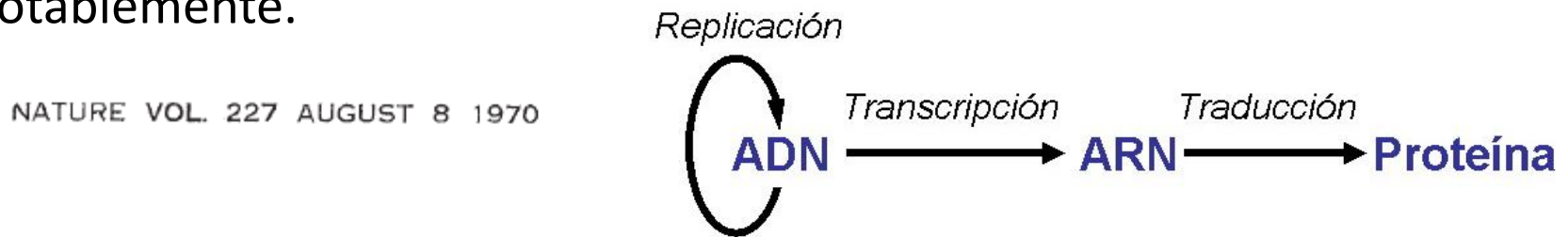
El equilibrio puntuado considera que los cambios graduales solo explican la microevolución, mientras que la macroevolución se produce por cambios bruscos.

Biología Molecular y Evolutiva

El gen estaba en el núcleo de la síntesis moderna, pero era una “caja negra”.

En 1953 Watson J & F Crick publican dos artículos en Nature. Revelaban la estructura del ADN y un posible mecanismo de copia durante la meiosis.

El conocimiento de las bases físicas de la herencia se profundiza notablemente.



Central Dogma of Molecular Biology

by
FRANCIS CRICK
MRC Laboratory of Molecular Biology,
Hills Road,
Cambridge CB2 2QH

The central dogma of molecular biology deals with the detailed residue-by-residue transfer of sequential information. It states that such information cannot be transferred from protein to either protein or nucleic acid.

El dogma central supone un sistema lineal de información, donde el genotipo es capaz de generar un fenotipo, y excluye completamente la influencia ambiental de su sistema.

Variabilidad fenotípica

Cap. 8 y 9 Evolution(2013), Cap. 5 Evolutionary Analysis (2014) + lecturas específicas TP

Fuentes de variabilidad fenotípica:

variabilidad genética, variabilidad ambiental, efecto materno.

Interacción genotipo-ambiente: normas de reacción

Polimorfismos

Origen de la variabilidad genética:

Mutaciones

Fuentes externas: hibridización, transferencia horizontal de genes, simbiogénesis.

Recombinación



La evolución ocurre en dos pasos:

1. Surgen variaciones entre los individuos



Al menos una parte de esa variabilidad debe ser heredada.

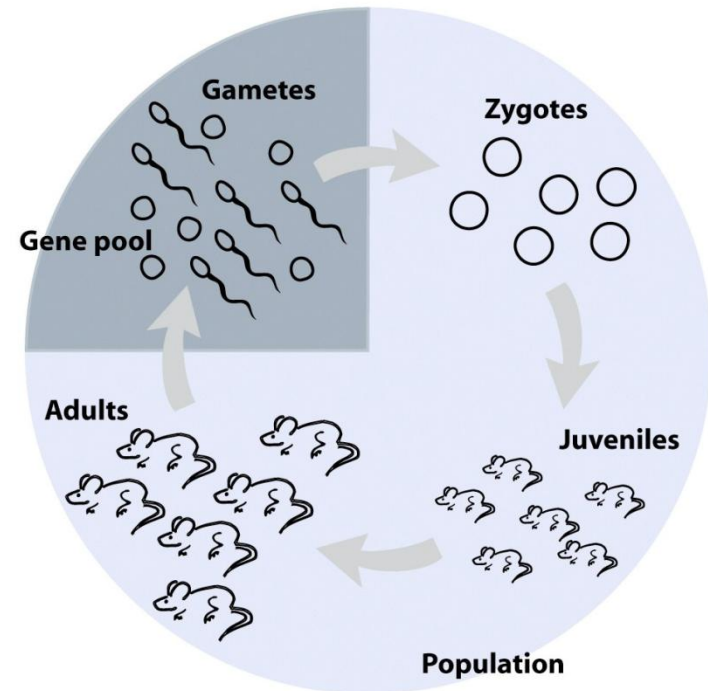


La variación genética es la base fundacional de la evolución

2. Las proporciones de estas variaciones cambian en la población entre generaciones

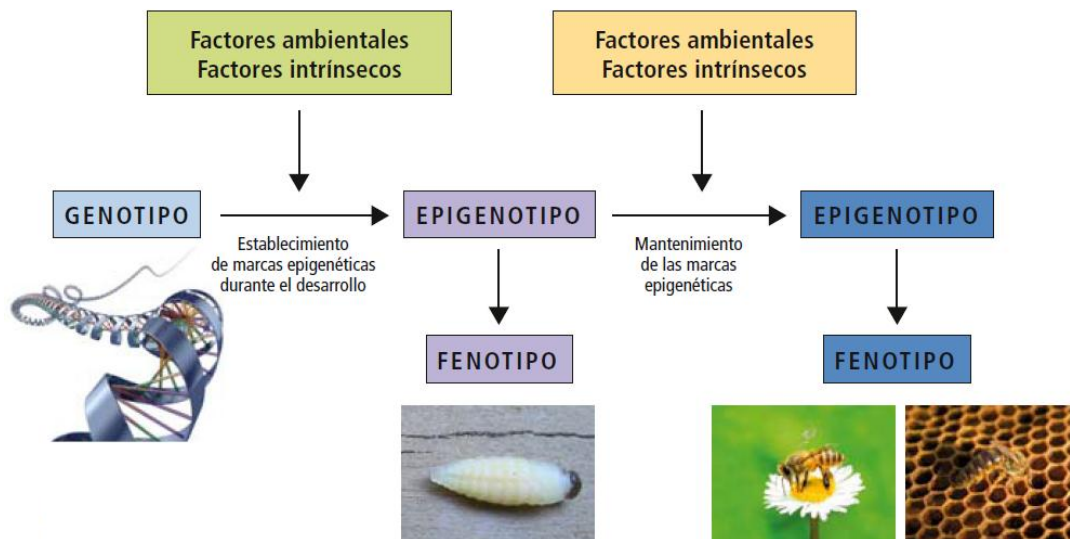


Definición de evolución



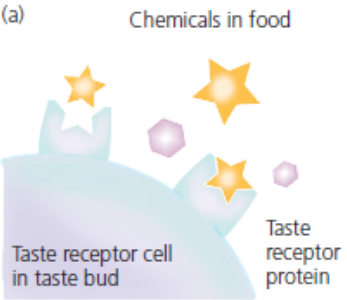
Fuentes de variabilidad fenotípica

- 1. Diferencias en el genotipo:** en el ADN, son heredables.
- 2. Diferencias en el ambiente:** afectadas por condiciones ambientales actuales o recientes y pueden cambiar o persistir a lo largo de la vida del organismo.
- 3. Efectos maternos:** determinados por el estado fisiológico y comportamiento de la madre durante la gestación y/o crianza.
4. Factores epigenéticos (epigenoma)...

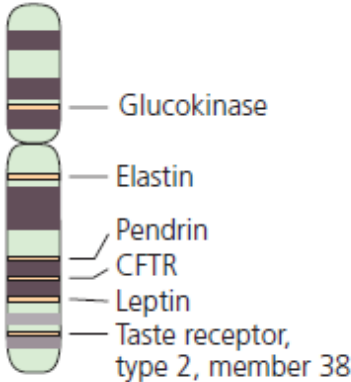
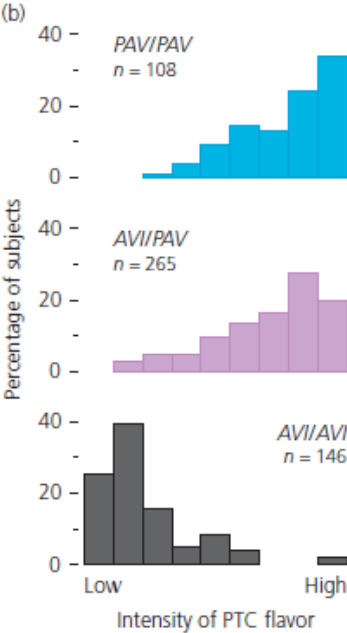


Seminario Dr. Marfil

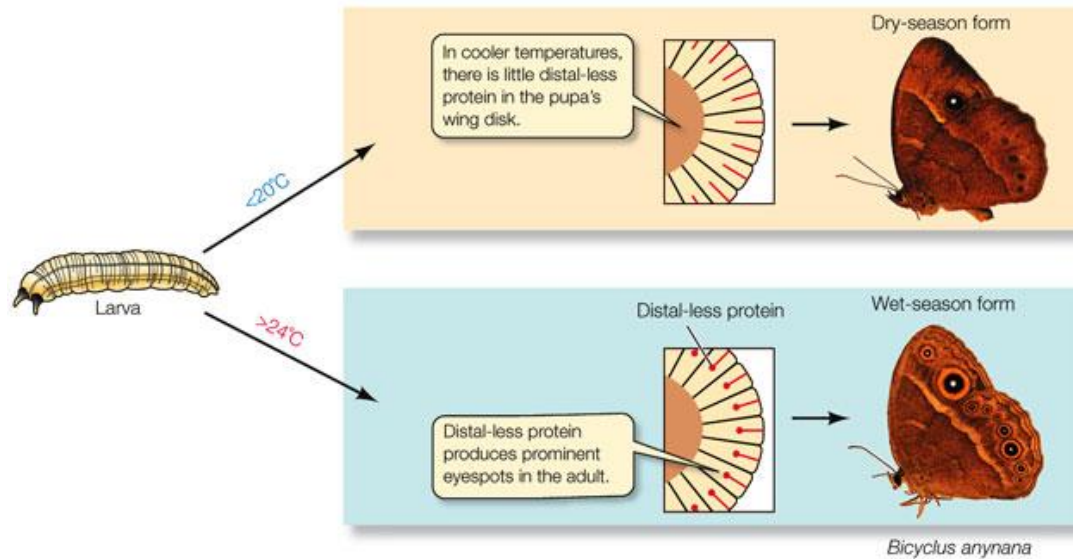
Diferencias en el genotipo



Feniltiocarbamida (PTC)



Diferencias en el ambiente: afectadas por condiciones ambientales actuales o recientes y pueden cambiar o persistir a lo largo de la vida del organismo.



Species

Araschnia levana



Precis octavia



Bicyclus anynana



Seasonal form



El desarrollo de los ojos rudimentarios en estas mariposas varía estacionalmente y depende de la interacción de factores ambientales (temperatura), genéticos (gen distal-less) y hormonales (concentración de hormona 20-hidroxiecdisona, 20E).

Diferencias en el ambiente: afectadas por condiciones ambientales actuales o recientes y pueden cambiar o persistir a lo largo de la vida del organismo.

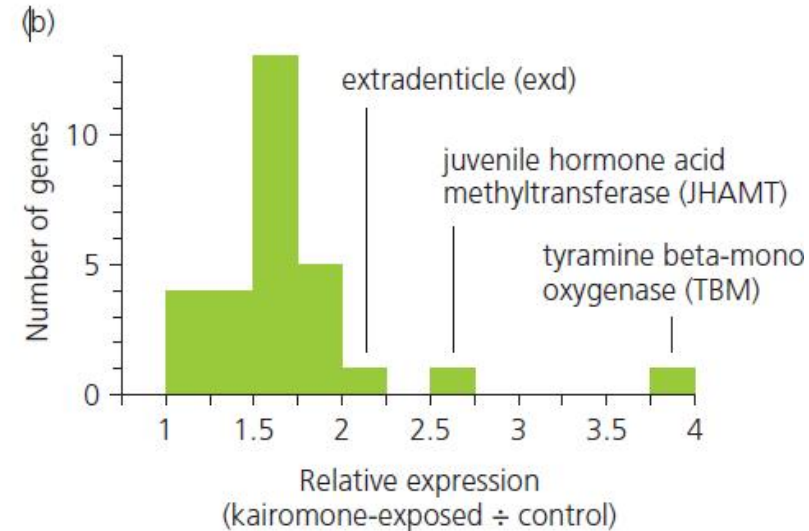
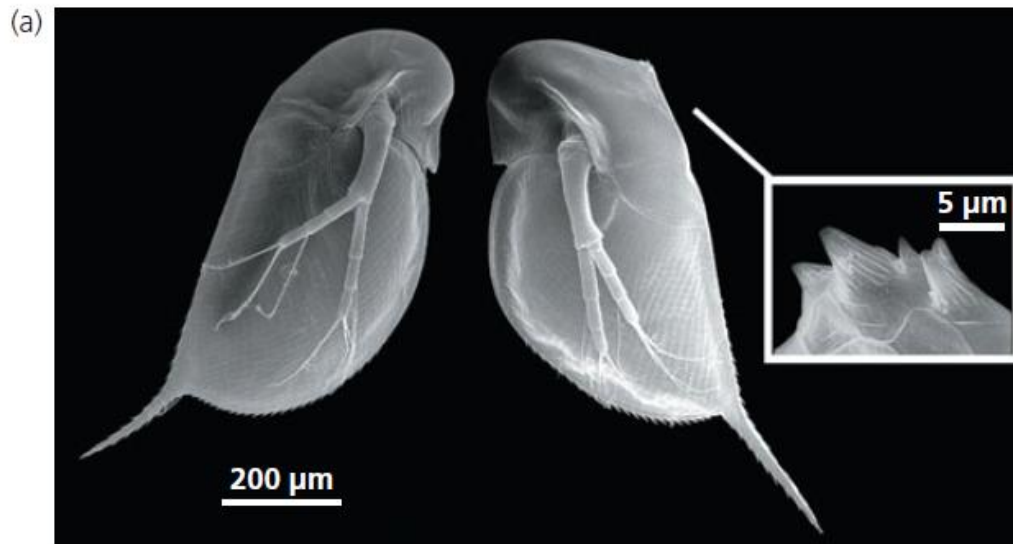
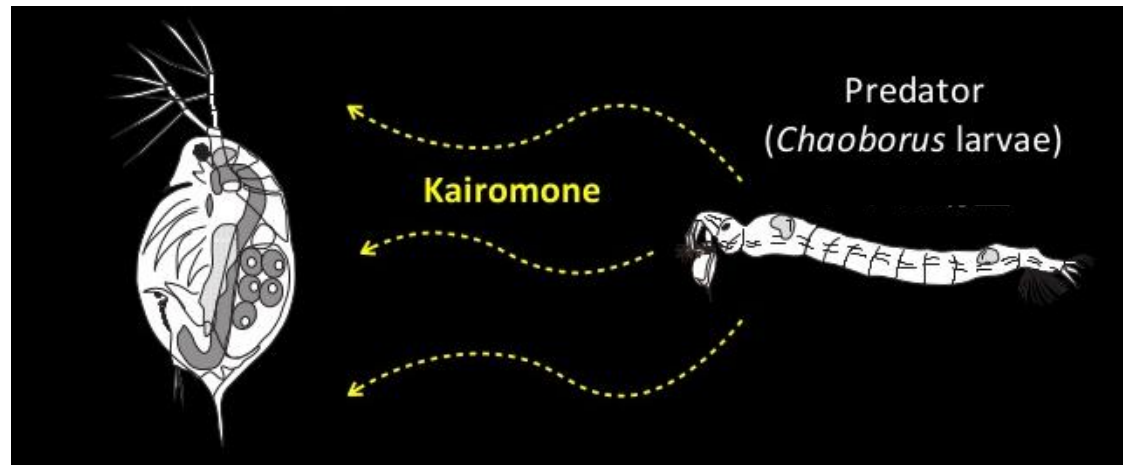


Figure 5.8 Inducible defenses in *Daphnia* (a) Juveniles that smell phantom midge larvae grow neck teeth and other defenses.

Photo by Christian Laforsch. (b) This involves boosting production of many proteins. From data in Miyakawa et al. (2010).



Interacción entre genotipo y ambiente: normas de reacción

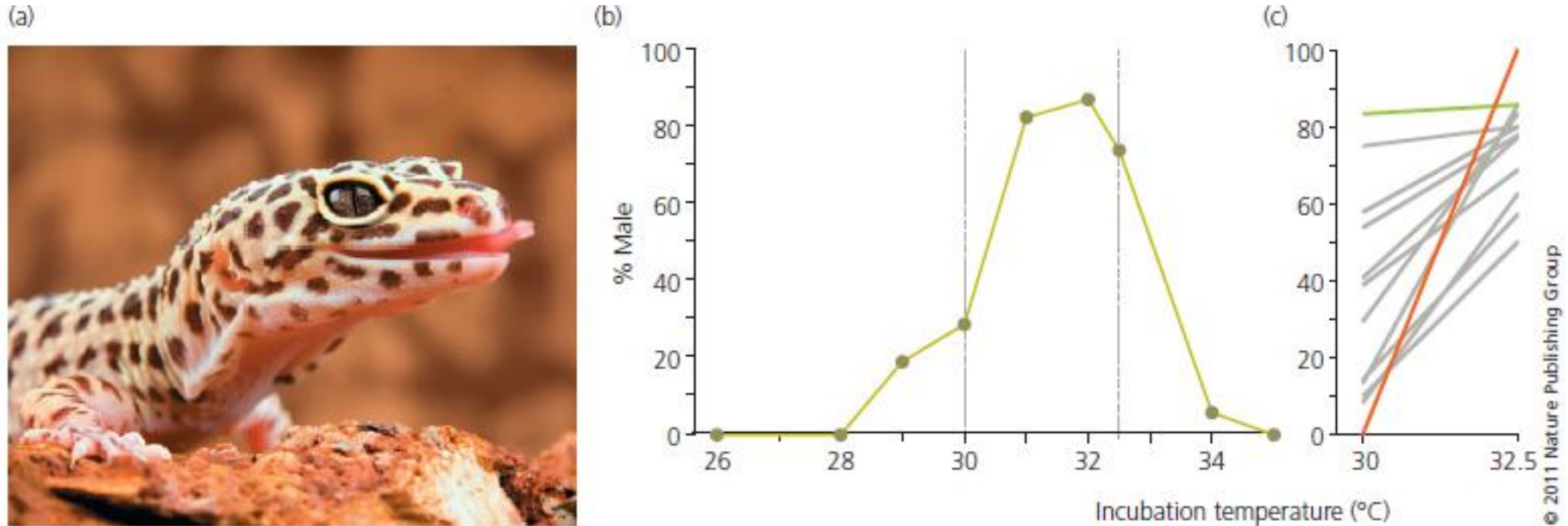


Figure 5.11 Both genotype and temperature influence sex in leopard geckos (a) A leopard gecko (*Eublepharis macularius*). (b) Individuals incubated at intermediate temperature are more likely to be male. This graph, drawn from data in Viets et al. (1993), shows the average relationship for the

species. (c) There is variation among fathers in the effect of temperature on the sex ratio of their offspring. Redrawn from Rhen et al. (2011).

(c) T. Rhen, A. Schroeder, J.T. Sakata, V. Huang, D. Crews. "Segregating variation for temperature-dependent sex determination in a lizard." *Heredity* 106: 649–660. Copyright © 2011 Nature Publishing Group. Reprinted with permission.

Efectos maternos: determinados por el estado fisiológico y comportamiento de la madre durante la gestación y/o crianza.

Herencia de cloroplastos: variegación



Mirabilis jalapa



Methods

Cross flowers from white, green, and variegated plants in all combinations.

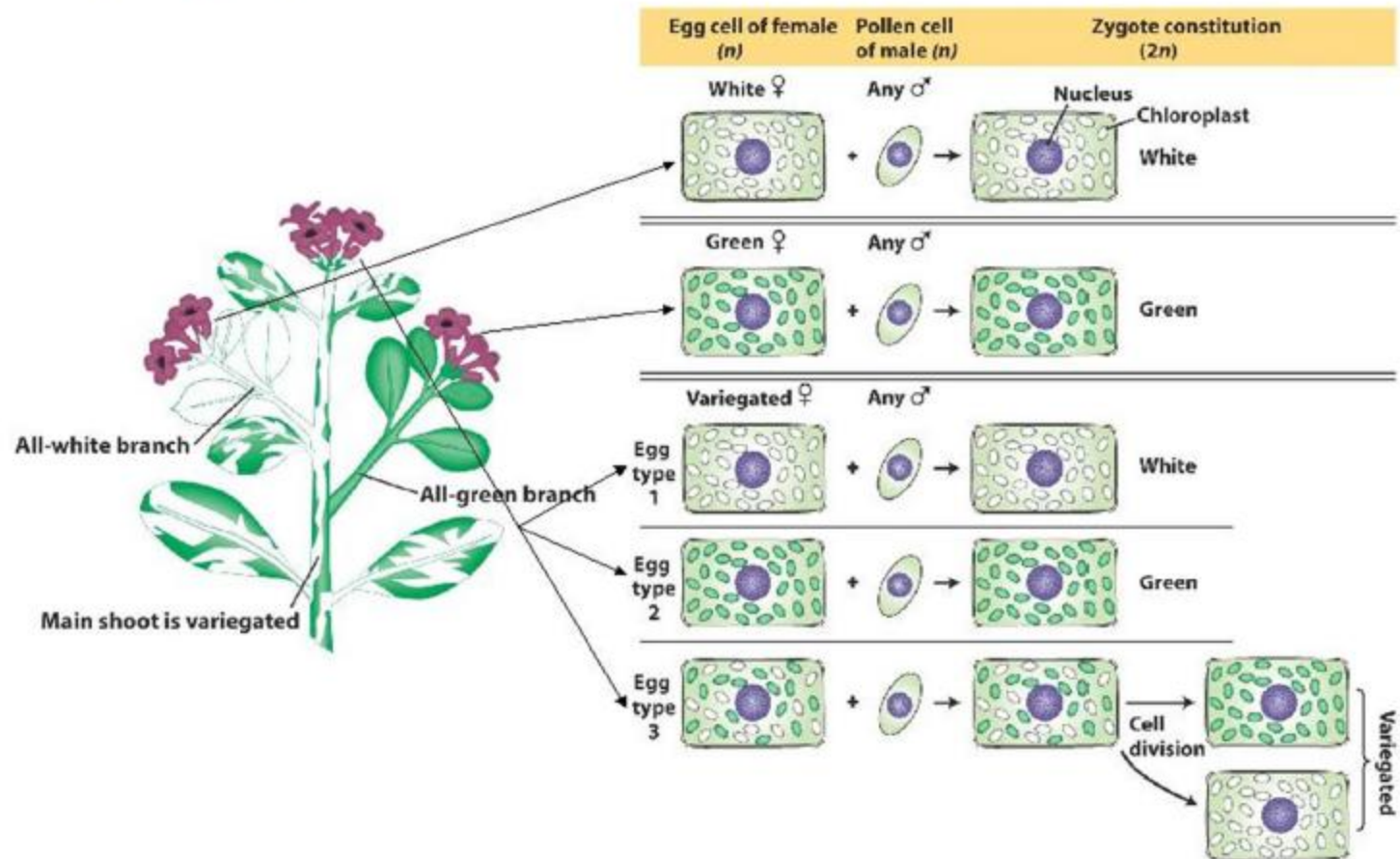
Seed plant (♀)	Pollen (♂)		
	White	Green	Variegated
White	White	White	White
Green	Green	Green	Green
Variegated	White	Green	Variegated
	Green	Green	Green
	Variegated	Variegated	Variegated

Conclusion: The phenotype of the progeny is determined by the phenotype of the branch from which the seed originated, not from the branch on which the pollen originated. Stem and leaf color exhibits cytoplasmic inheritance.

Efectos maternos: determinados por el estado fisiológico y comportamiento de la madre durante la gestación y/o crianza.

Herencia extranuclear

Explicación de los cruces con
Mirabilis jalapa

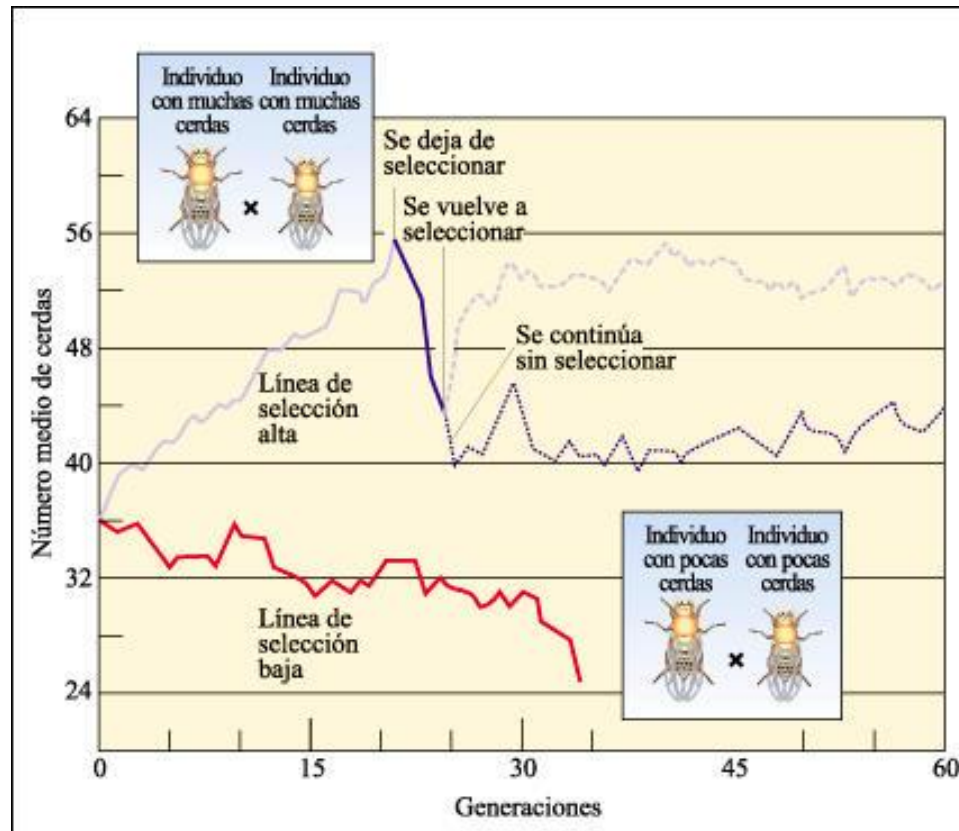


Polimorfismos

Müller (escuela clásica): poca variabilidad (> homocigotas) y SN purificadora

Dobzhansky (escuela equilibrada): mucha variabilidad (> heterocigotas) y SN equilibradora

Polimorfismo genético: presencia de dos o más fenotipos (= alelos) en una población

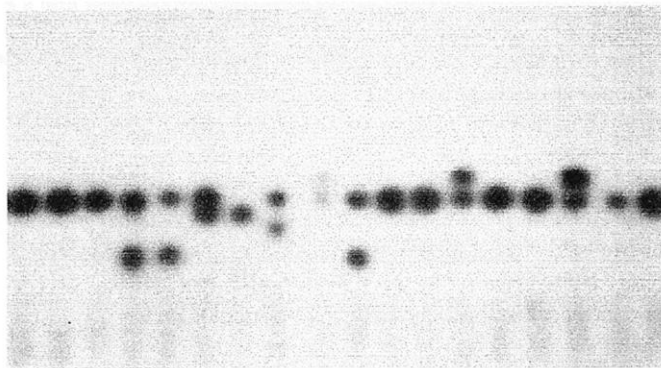


Los resultados de experimentos realizados con *Drosophila melanogaster* demuestran el grado de variabilidad latente en una población y que la selección podía promoverla (Thoday y Gibson, 1962).

Variabilidad genética: polimorfismos

Polimorfismo genético: presencia de dos o más fenotipos (= alelos) en una población.

FIGURE 9.8 An electrophoretic gel, showing genetic variation in the enzyme phosphoglucosmutase among 18 individual killifishes (*Fundulus zebrinus*). Five electromorphs (alleles) can be distinguished by differences in mobility. The fastest, at top, is allele 1; the slowest, at bottom, is allele 5. The enzyme is a monomer, so homozygotes (such as "2/2") display a single band and heterozygotes (such as "2/5") display two bands. From left to right, the genotypes are 2/2, 2/2, 2/2, 2/5, 2/5, 2/3, 3/3, 2/4, 1/2, 2/5, 2/2, 2/2, 1/2, 2/2, 2/2, 1/2, 2/2, 2/2. (Courtesy of J. B. Mitton.)



Harmonia axyridis: 15
alelos determinan el
color de los élitros

Lewontin & Hubby 1966

Variabilidad genética: polimorfismos

Polimorfismo genético: presencia de dos o más fenotipos (= alelos) en una población.



Table 9.2 Genetic variation at allozyme loci in animals and plants

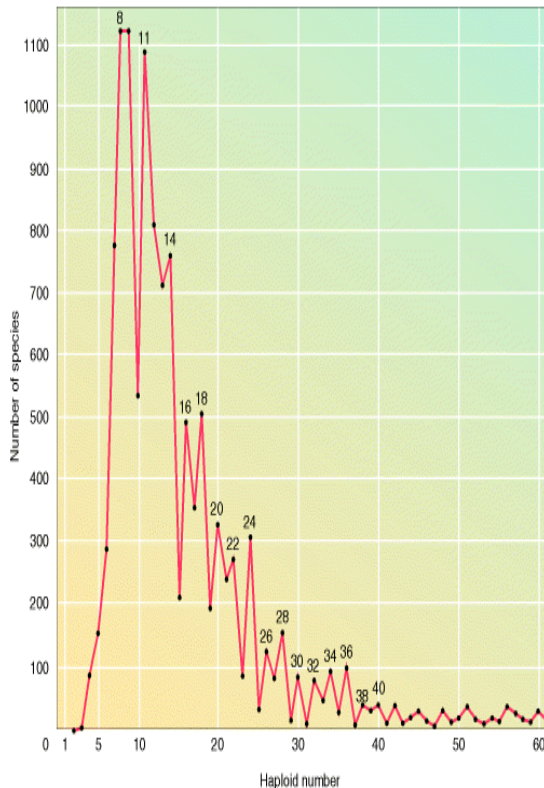
	NUMBER OF SPECIES EXAMINED	AVERAGE NUMBER OF LOCI PER SPECIES	AVERAGE PROPORTION OF LOCI	
			POLYMORPHIC PER POPULATION	HETEROZYGOUS PER INDIVIDUAL
Insects				
<i>Drosophila</i>	28	24	0.529	0.150
Others	4	18	0.531	0.151
Haplodiploid wasps ^a	6	15	0.243	0.062
Marine invertebrates	9	26	0.587	0.147
Marine snails	5	17	0.175	0.083
Land snails	5	18	0.437	0.150
Fishes	14	21	0.306	0.078
Amphibians	11	22	0.336	0.082
Reptiles	9	21	0.231	0.047
Birds	4	19	0.145	0.042
Rodents	26	26	0.202	0.054
Large mammals ^b	4	40	0.233	0.037
Plants ^c	8	8	0.464	0.170

Source: After Selander (1976).

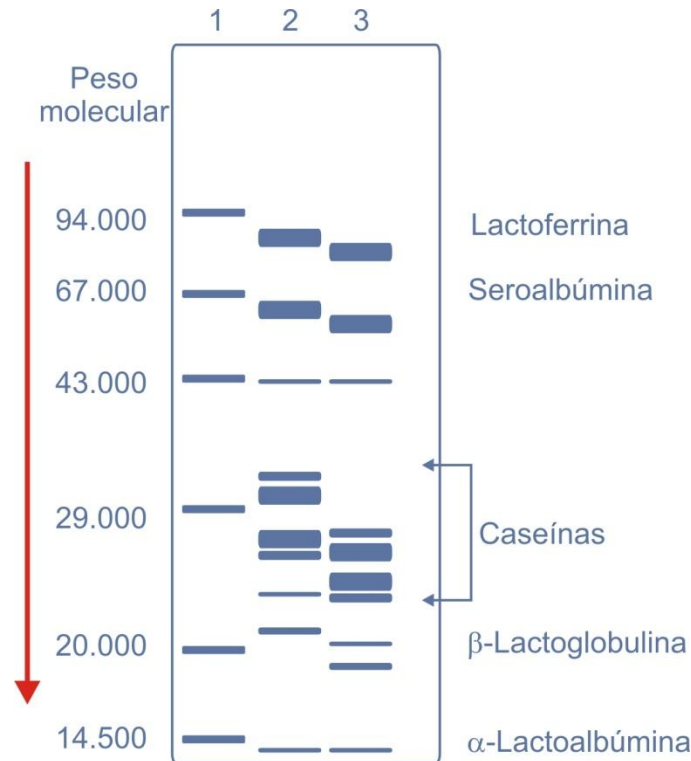
Variabilidad Genética

Técnicas para estimar o medir la variabilidad 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 mitocondrial y nuclear.



Variabilidad genética: polimorfismos

Las poblaciones son mucho más diversas de lo que se pensaba



No puede haber evolución sin variabilidad

Origen de la variabilidad genética: mutaciones

Mutación: alteración en la secuencia de ADN

Vieja definición: un cambio en morfología, supervivencia, comportamiento, o alguna otra característica heredada (fenotipo)

Nueva definición: un cambio en la secuencia de ADN

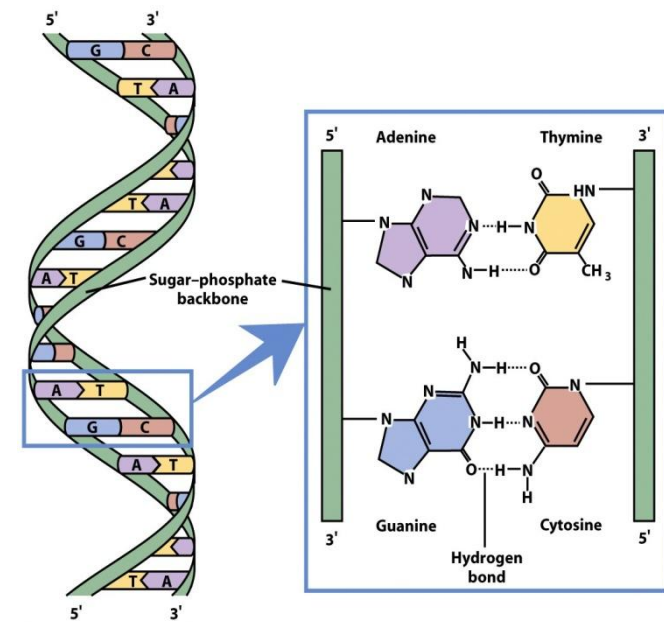


Sólo nos incumbe si la mutación es heredable

Tipos de mutaciones:

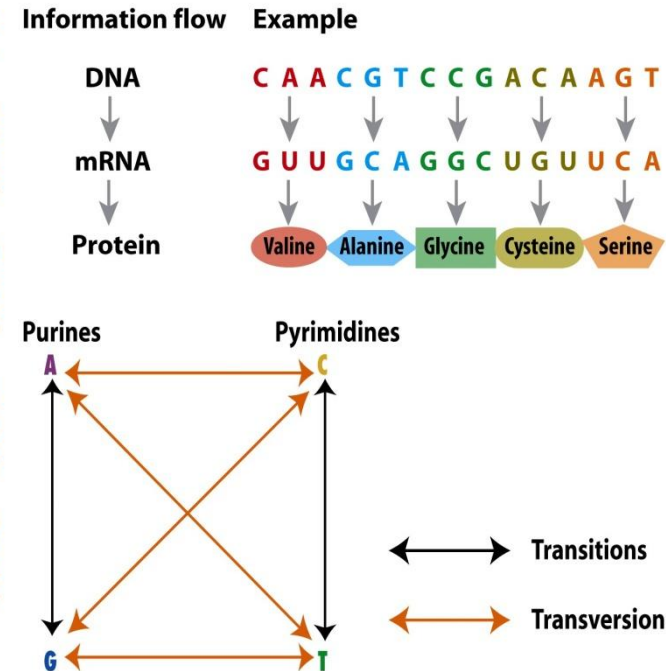
1. Mutaciones puntuales

1. **Descripción:** Sustitución de una base de ADN
 - a. de reemplazo (no sinónimas)
 - b. silenciosas (sinónimas)



		Second base					
First base		U	C	A	G	Third base	
U	UUU	Phenylalanine	UCU	Serine	UAU	Tyrosine	U
	UUC	Phenylalanine	UCC	Serine	UAC	Tyrosine	C
	UUA	Leucine	UCA	Serine	UAA	Stop	A
	UUG	Leucine	UCG	Serine	UAG	Stop	G
C	CUU	Leucine	CCU	Proline	CAU	Histidine	U
	CUC	Leucine	CCC	Proline	CAC	Histidine	C
	CUA	Leucine	CCA	Proline	CAA	Glutamine	A
	CUG	Leucine	CCG	Proline	CAG	Glutamine	G
A	AUU	Isoleucine	ACU	Threonine	AAU	Asparagine	U
	AUC	Isoleucine	ACC	Threonine	AAC	Asparagine	C
	AUA	Isoleucine	ACA	Threonine	AAA	Lysine	A
	AUG	Start (Methionine)	ACG	Threonine	AAG	Lysine	G
G	GUU	Valine	GCU	Alanine	GAU	Aspartic Acid	U
	GUC	Valine	GCC	Alanine	GAC	Aspartic Acid	C
	GUA	Valine	GCA	Alanine	GAA	Glutamic Acid	A
	GUG	Valine	GCG	Alanine	GAG	Glutamic Acid	G

Codon Amino acid



Tipos de mutaciones:

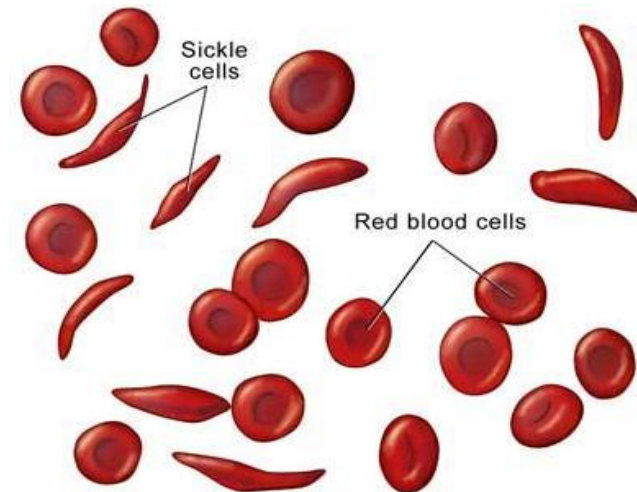
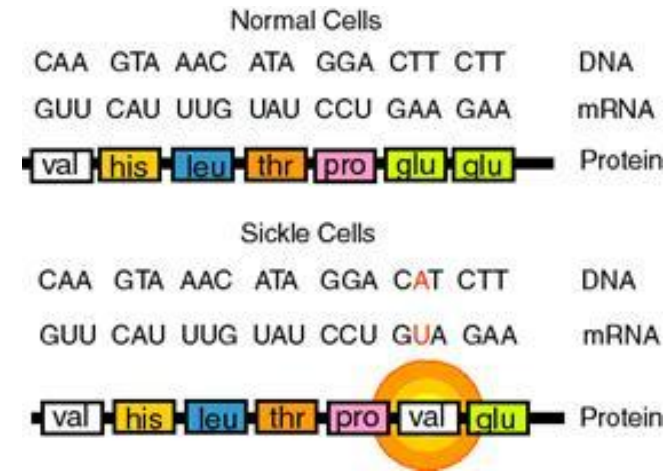
1. Mutaciones puntuales

1. Sustitución de una base de ADN

a. de reemplazo (no sinónimas)

b. silenciosas (sinónimas)

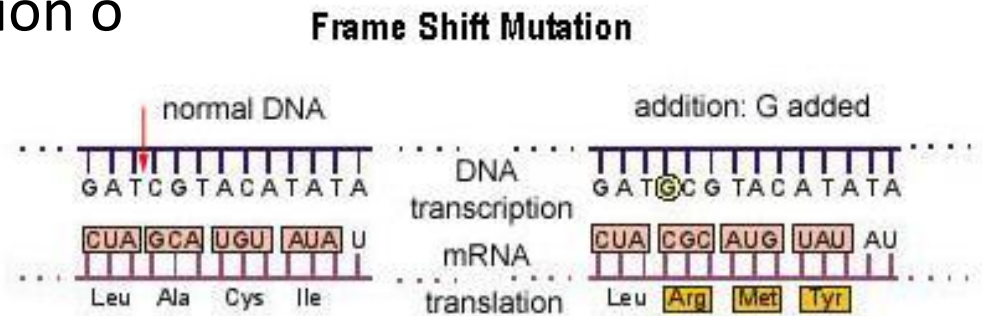
Ejemplo: La primera mutación descrita a nivel molecular: anemia falciforme



Tipos de mutaciones:

1. Mutaciones puntuales

1. Sustitución de una base de ADN
 - a. de reemplazo (no sinónimas)
 - b. silenciosas (sinónimas)
2. Cambio de marco por inserción o eliminación



Causas:

- a. errores azarosos en la síntesis de ADN
- b. errores al reparar daños en el ADN

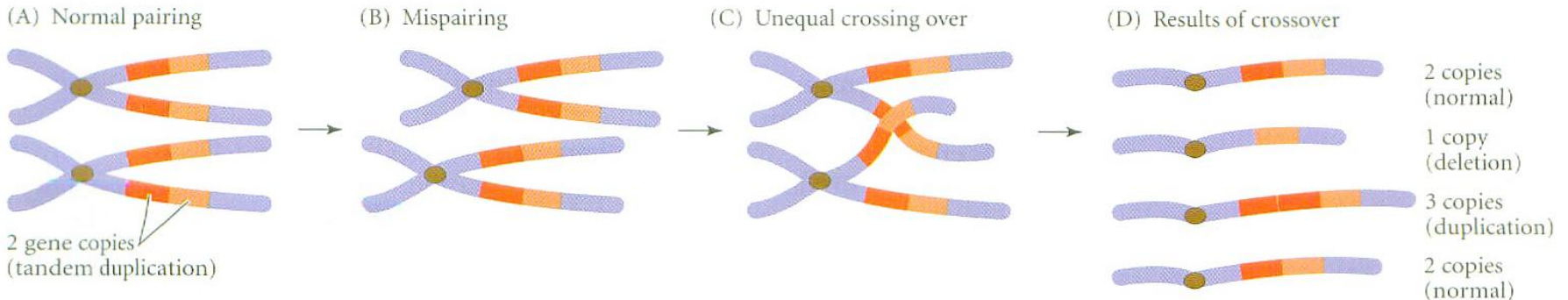
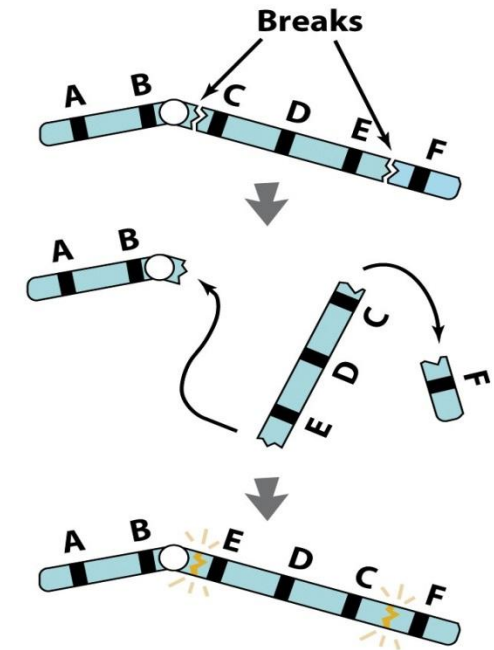
Significancia: Crean nuevos alelos

Tipos de mutaciones:

2. Mutaciones cromosómicas

1. Inversión: Una sección del cromosoma se da vuelta (cambio en función reguladora de un gen)

2. Entrecruzamiento en sitios no-homólogos (duplicación del gen)



3. Traslocaciones: dos cromosomas no-homólogos intercambian segmentos (numerosos y variados efectos, desde el incremento del tamaño del genoma, alteración de la expresión de genes, incremento en la tasa de mutación, pérdida de intrones, etc.)

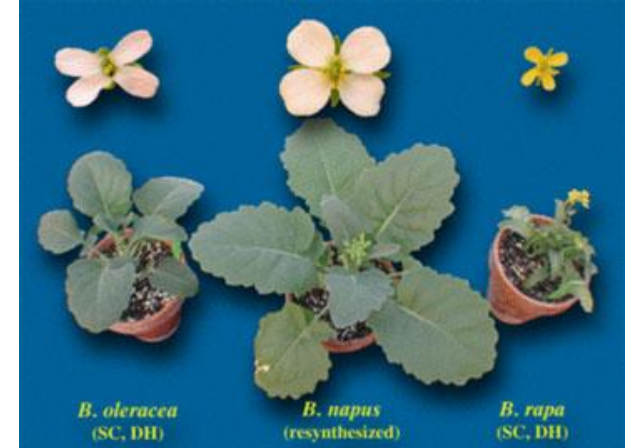
Tipos de mutaciones:

3. Poliploidía

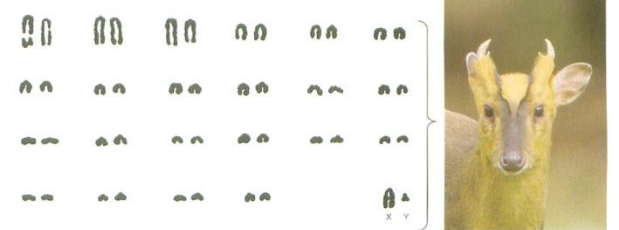
1. Se agrega al genoma un set completo de cromosomas

Causa: formación de gametas sin reducción del número de cromosomas

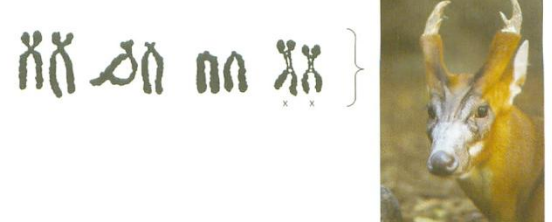
Significancia: puede formarse instantáneamente una nueva especie por aislamiento reproductivo del poliploide



Muntiacus reevesii ($2N = 46$)

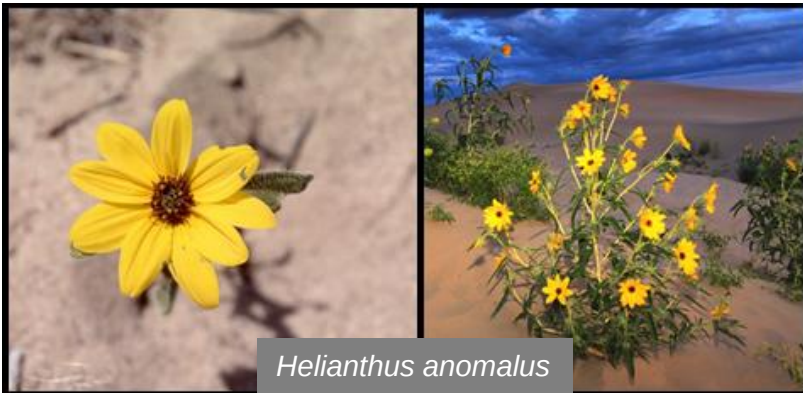


Muntiacus muntiacus ($2N = 8$)



Origen de la variabilidad genética: fuentes externas a la población

1. Hibridización: Cruza entre especies A y B relacionadas pueden dar descendencia fértil H. Cruza entre H y A introduce alelos de B en las poblaciones de A.



Origen de la variabilidad genética: fuentes externas a la población

2. Transferencia horizontal de genes: material genético idéntico se encuentra en especies no emparentadas.

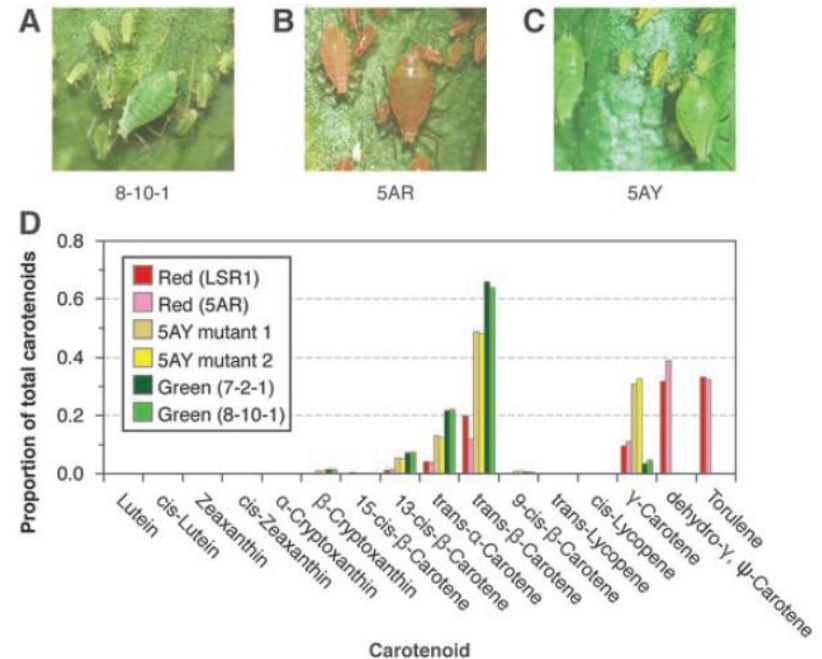
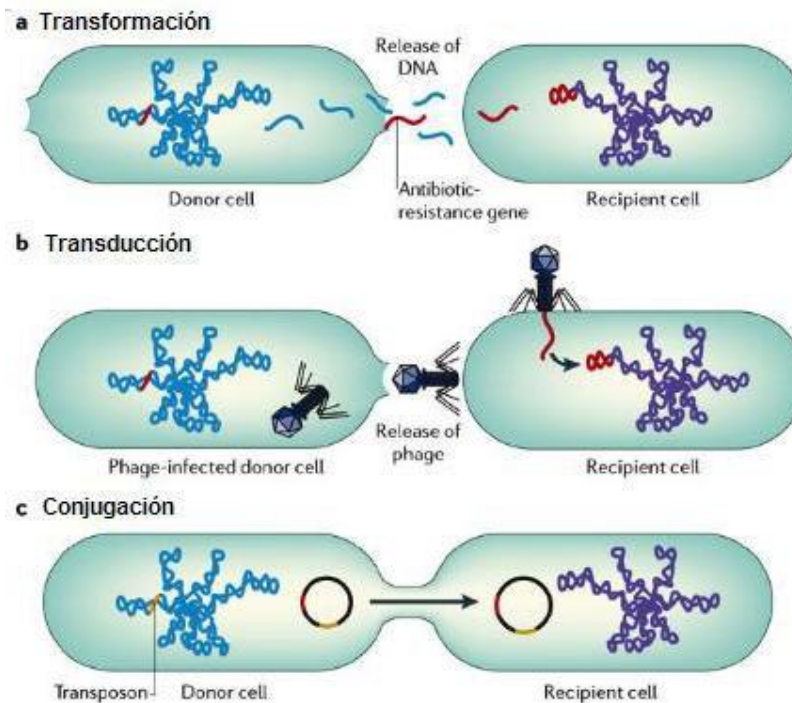
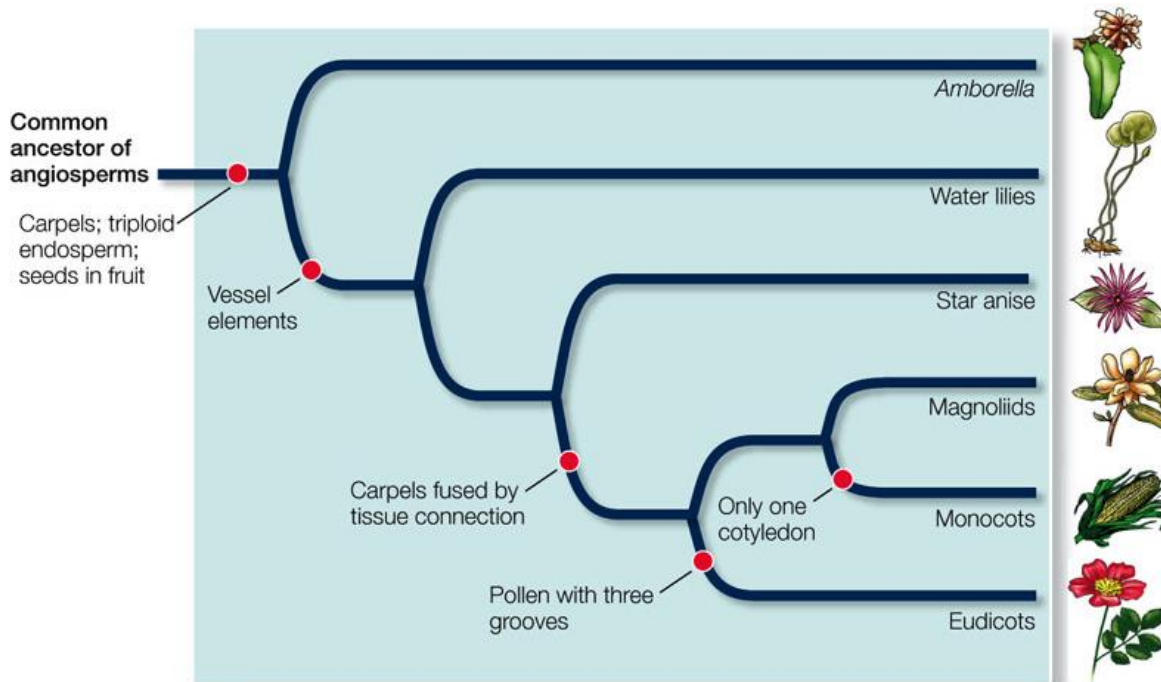


Fig. 1. Coloration and carotenoids in the pea aphid. Typical green (**A**) and red (**B**) aphid clones, (**C**) 5AY, a green mutant clone arising from the red clone 5A. (**D**) Profiles of carotenoids in red (5A, LSR1), mutant red→green (5AY, two samples), and green (8-10-1, 7-2-1) pea aphid clones. Torulene and a related red compound are restricted to red clones; the mutant 5AY clone lacks these and displays an elevation in their predicted precursor, γ -carotene.

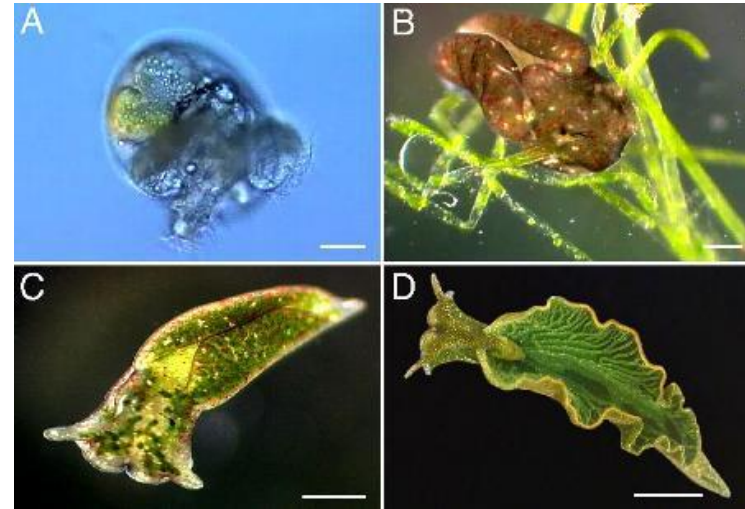
Origen de la variabilidad genética: fuentes externas a la población

2. Transferencia horizontal de genes: material genético idéntico se encuentra en especies no emparentadas.

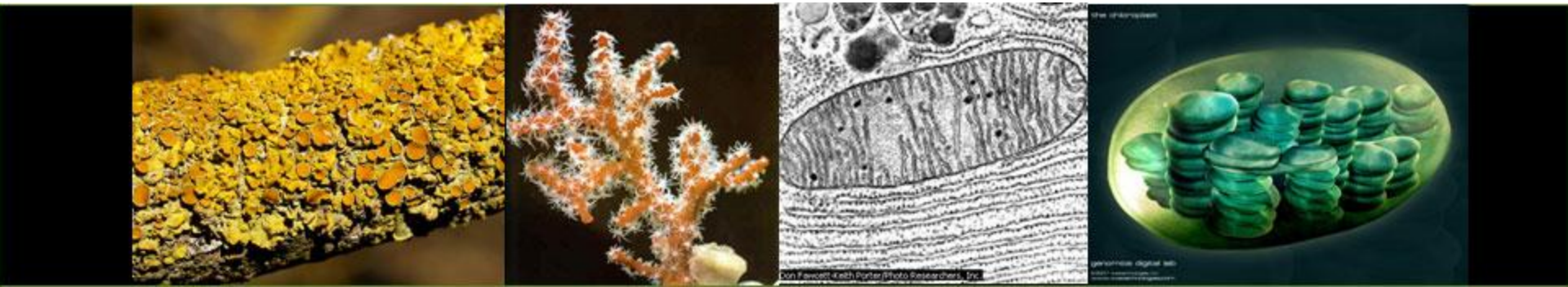


Origen de la variabilidad genética: fuentes externas a la población

3. Simbiosis: Líquenes (algas con hongos); algas endosimbiontes de corales; virus y plásmidos con bacterias; mitocondrias y chloroplastos con células eucariotas. (Lynn Margulis, Escuela simbiótica)



Elysia chlorotica
(cleptoplasia)



Tasa de mutación e implicancias evolutivas

La tasa es baja, aprox. 10^{-5} mutaciones por locus → cambios en frecuencia de alelos (evolución de una población) sólo por mutación es poco probable. Pero si el número de genes es alto, aprox. 150.000 en humanos, entonces

$$10^{-5} \times 10^5 = 1 \text{ mutación por genoma haploide en humanos}$$

Entonces, en una población de 500.000 habitantes habrá un millón de nuevas mutaciones/generación.

Mínima fracción favorable → materia prima para adaptación

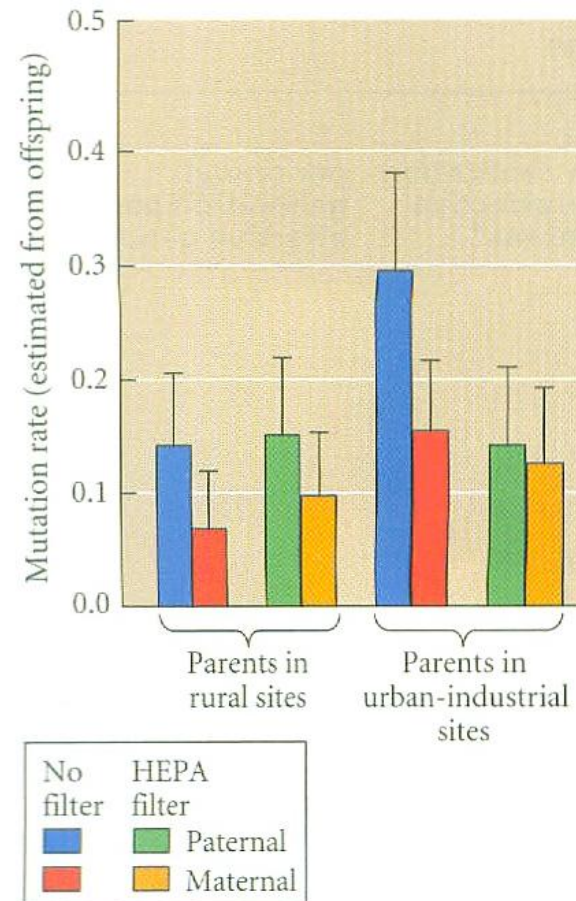
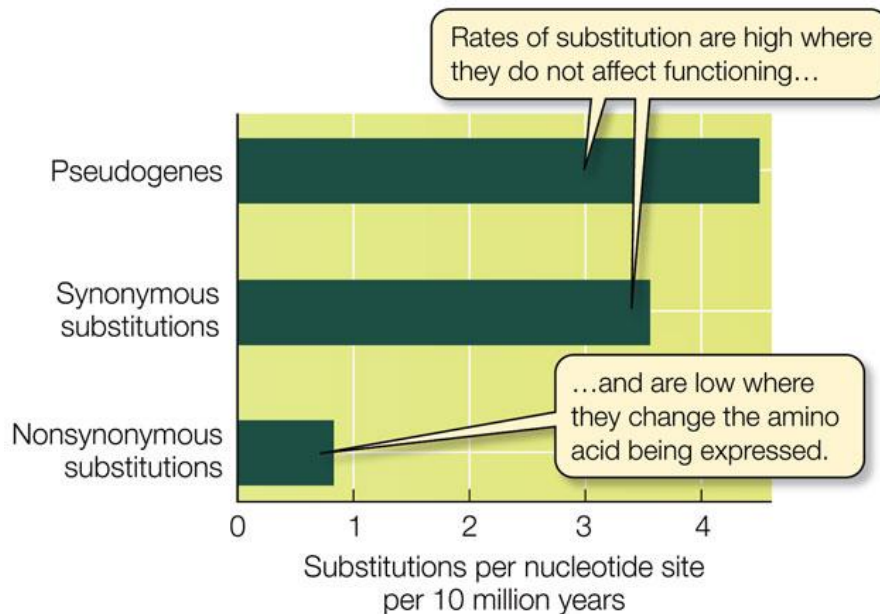


Ayuda a explicar la gran variabilidad genética en poblaciones naturales

Tasa de mutación e implicancias evolutivas

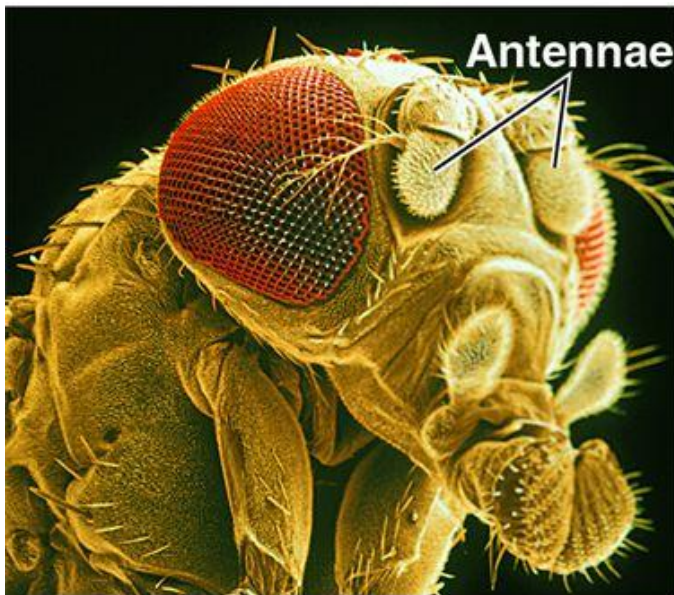
Las tasas de mutación son variables entre especies, genes e incluso entre regiones de un mismo gen.

Agentes externos (mutagénicos) pueden aumentar la tasa de mutación.

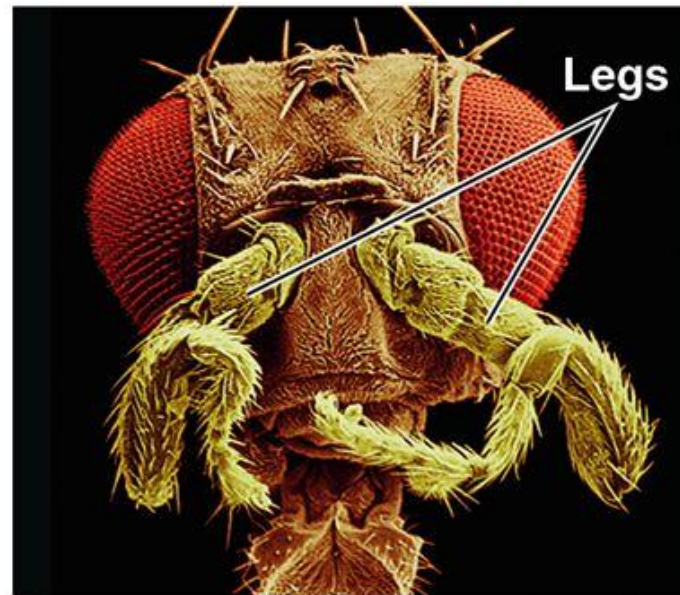


Efectos fenotípicos de las mutaciones

Varían de nulos a drásticos: mutaciones sinónimas; número de pelos en el cuerpo, color de ojos, frecuencia de batido de alas (*Drosophila*), tamaño de alas o extremidades, mutaciones en genes que afectan desarrollo embriológico (homeóticos).



(a) Normal fly



(b) Mutant fly

Efectos fenotípicos de las mutaciones

En promedio el efecto acumulado de las mutaciones disminuye la viabilidad de los individuos. Es decir, la mayoría de las mutaciones tienen un efecto deletereo leve y unas muy pocas un efecto marcado sobre el fitness.

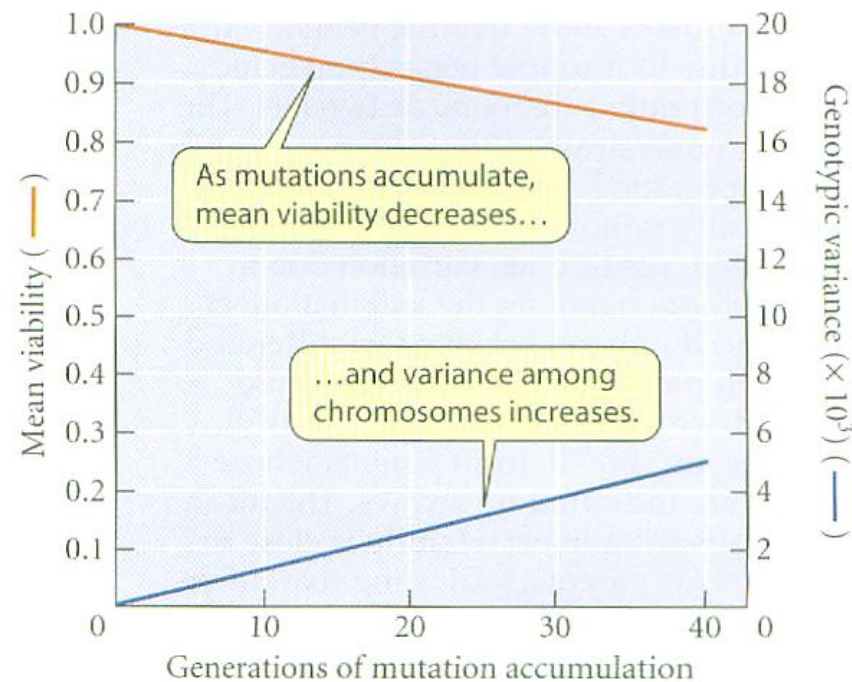


Figure 8.10 Effects of the accumulation of spontaneous mutations on the egg-to-adult survival of *Drosophila melanogaster*. The mean viability of flies made homozygous for chromosome 2 carrying new recessive mutations decreased, and the variation (variance) among those chromosomes increased. The rate of mutation was estimated from these data. (After Mukai et al. 1972.)

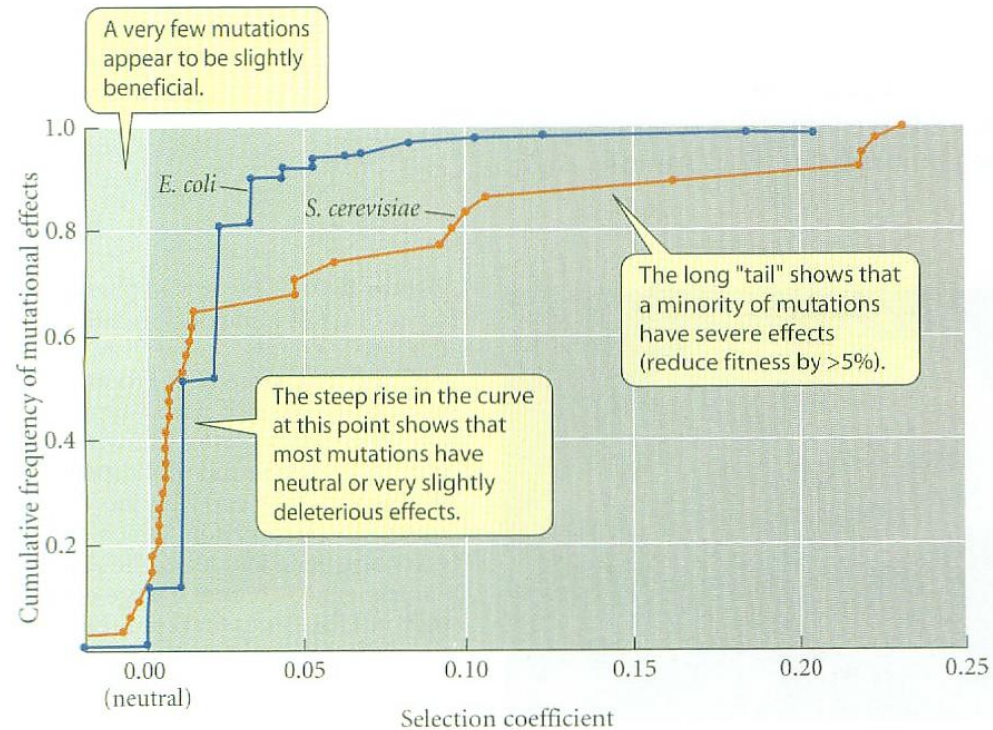


Figure 8.16 The cumulative frequency distributions of the effects of new mutations on fitness in the bacterium *Escherichia coli* and the yeast *Saccharomyces cerevisiae*. The higher the selection coefficient, the more the mutation reduces fitness. Beneficial effects are indicated by values to the left of 0.0 (neutral). (After Lynch et al. 1999.)

Limitaciones del efecto de las mutaciones

Afectan **estructuras y procesos ya existentes**.

Si la base embriológica no existe, la estructura no puede formarse.

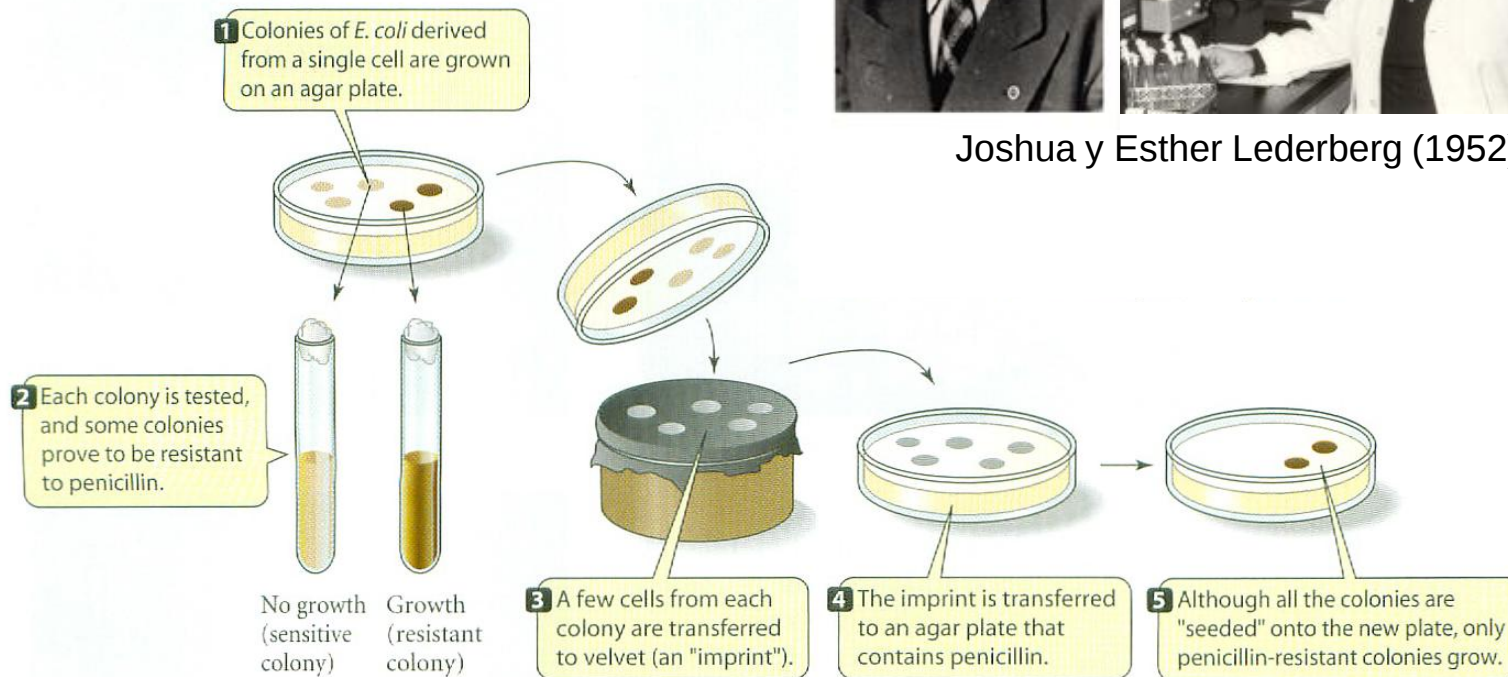
Esto implica que algunas innovaciones fenotípicas son más plausibles de evolucionar que otras.



Mutaciones como proceso no dirigido



Joshua y Esther Lederberg (1952)



Mutaciones y evolución

-Las mutaciones generan **variabilidad genética “de novo”**. Sin embargo, es **mucho más probable que afecten negativamente la actividad enzimática y las vías del desarrollo a que lo hagan positivamente**. Esto podría implicar la degeneración progresiva de ciertas características, a menos que sean eliminadas por la selección natural.

-**La tasas de mutación espontánea por locus son bajas**, requiriéndose muchas generaciones para modificar las frecuencias génicas. **Sin embargo, en términos poblacionales contribuyen con una gran cantidad de nuevos alelos.**

Efectos fenotípicos de las mutaciones:

- Las mutaciones afectan estructuras y procesos pre-existentes**, lo que impone límites.
- Los límites a la mutación podrían explicar las restricciones en la capacidad adaptativa de las especies.

Efectos en el éxito reproductivo (fitness):

- Varía de nulo a drástico, pero en promedio el efecto acumulado de las mutaciones disminuye la viabilidad de los individuos. Es decir, **la mayoría de las mutaciones tienen un efecto deletereo leve y unas muy pocas un efecto positivo sobre el fitness.**
- Los cambios rotundos que generan las mutaciones que afectan el desarrollo son consideradas evidencias que contradicen que el cambio evolutivo se da “solo” por la acumulación de pequeños cambios fenotípicos, producto de numerosos cambios genéticos (Controversia Gradualismo vs. Saltacionismo).

Mutaciones y evolución

Mutaciones como un proceso aleatorio

- Las mutaciones ocurren al azar!!!
- Esto **NO** quiere decir que todas las mutaciones son igualmente probables (**equiprobables**).
- Tampoco quiere decir que los **factores ambientales no afectan las tasas de mutación**.
- Las mutaciones son al azar en dos sentidos:
 - 1) Aunque podemos calcular la probabilidad de que ocurran, **no podemos predecir cuales genes serán los afectados**.
 - 2) **La probabilidad de que una mutación ocurra es independiente** (no está influenciada) **de sus consecuencias adaptativas** (resultado). El ambiente no induce mutaciones que conlleven una ventaja adaptativa. Si las mutaciones estuviesen dirigidas de alguna manera por el ambiente, estaríamos introduciendo un elemento “Lamarckiano” a la evolución.

Recombinación y variabilidad

Ventajas evolutivas de la reproducción sexual



Reproducción sexual: Unión (singamia) de dos genomas seguido por la reducción al número original de cromosomas en gametas.

Reproducción asexual: la descendencia surge de la propagación de un grupo de células o de una célula no fecundada (partenogénesis). La meiosis no se produce y la descendencia es idéntica genéticamente a la madre.

Desventajas evolutivas de la reproducción sexual

1. La recombinación destruye combinaciones de genes adaptativas.
2. El sexo es costoso, peligroso y complicado.
3. El sexo requiere más de un individuo: una hembra partenogénica produce el doble de descendencia que una hembra con reproducción sexual. Los individuos asexuales son doblemente ventajosos sobre los sexuales.

Recombinación: número de genotipos posibles

$$G_N = [(r(r + 1))/2]^N$$

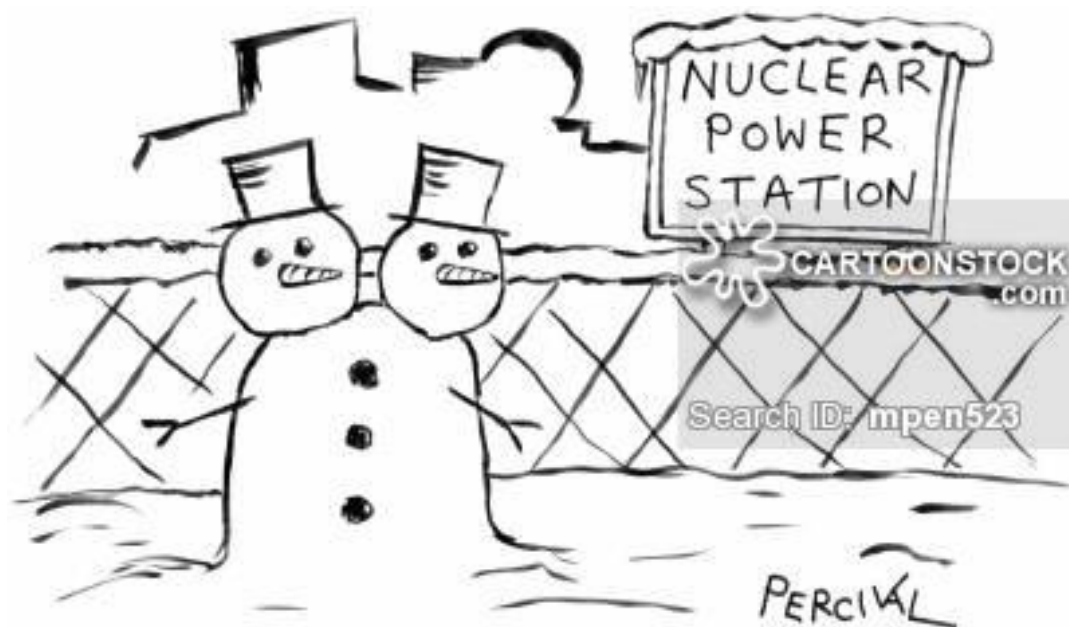
N: número de loci independientes

r: n° de alelos por locus

Por ejemplo 3 loci independientes con 4 alelos c/u podrían combinarse en 1000 genotipos diferentes

Recombinación y variabilidad

- Las recombinaciones como fuente de variación:
 - Unión de gametas diferentes.
 - Formación de gametas con una combinación de alelos distinta.
- La recombinación es un “arma de doble filo”: a la vez que genera, destruye variabilidad. En organismos de reproducción sexual se transmiten genes de generación en generación, pero no así los genotipos, los que se “arman y desarman” con los individuos.
- El conflicto entre la selección natural, que tiende a incrementar la frecuencia de las combinaciones génicas favorables, y la recombinación, que tiende a destruirla, tiene profundas implicaciones para la adaptación, especiación y la evolución de factores que cambian las tasas de recombinación en organismos de reproducción sexual y asexual.



VOCÊ DEVE HONRAR O
CASAMENTO E FICAR
COM A MESMA MULHER
POR 900 ANOS.



NO MUNDO ANIMAL,
O MACHO SÓ PENSA EM
PROCRIAR E PERPETUAR
SUA LINHAGEM. QUANTO
MAIS FÊMEAS, MELHOR.



MAMÃE.

