

# Factores de evolución

Deriva génica

Selección natural

A central yellow circle with an orange border contains the equation  $P = F(A)$ . Five orange arrows point towards this circle from the following factors: Deriva génica (top-left), Selección natural (top-right), Endogamia (bottom-right), Flujo Génico (bottom), and Mutación (bottom-left). The terms 'Flujo Génico' and 'Endogamia' are enclosed in light orange rectangular boxes.

$$P = F(A)$$

Mutación

Flujo Génico

Endogamia

- 1- Las frecuencias alélicas de una población no cambiarán generación tras generación,
- 2- Si las frecuencias alélicas están dadas por  $p$  y  $q$ , las frecuencias genotípicas serán:  $p^2 + 2pq + q^2$

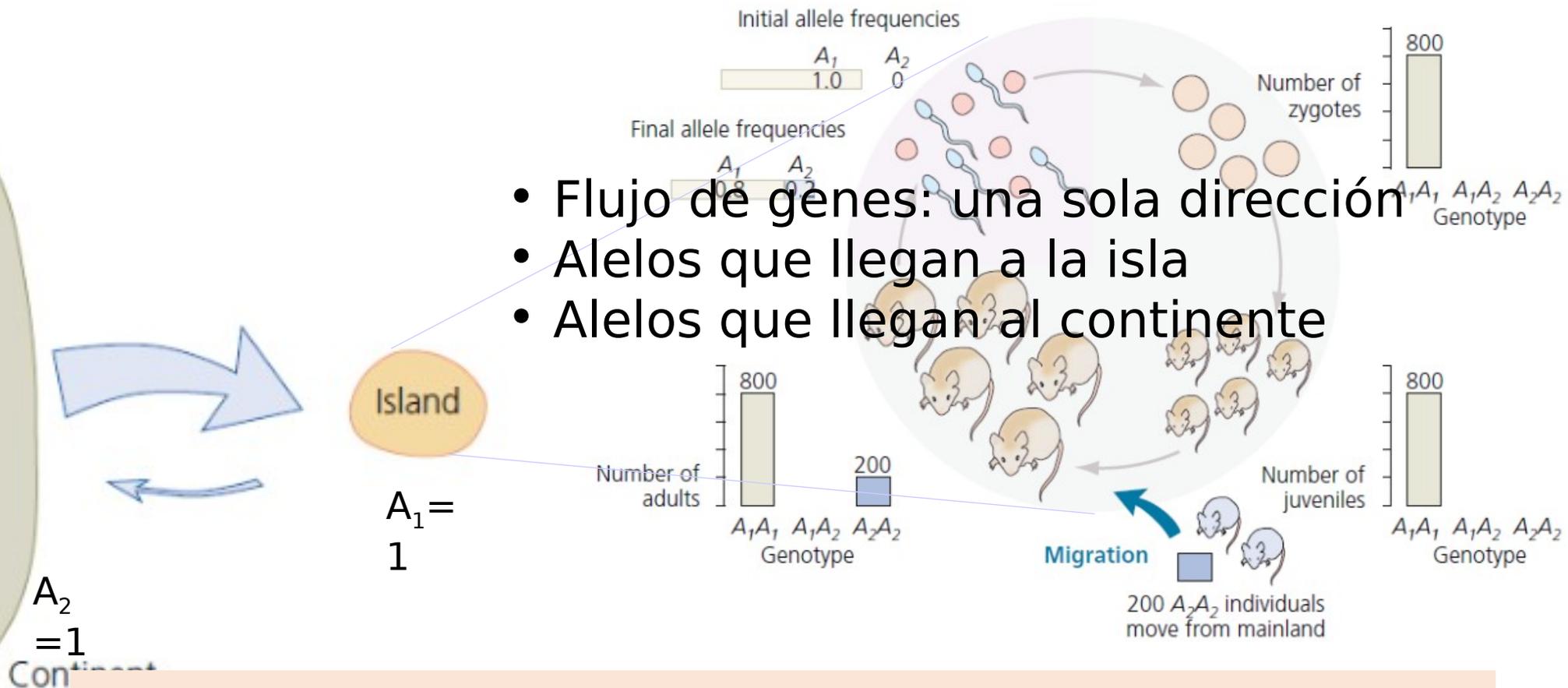
# Migración: flujo génico

- Movimiento de alelos entre poblaciones.
- Causa: cualquier fenómeno que transporte alelos.
- Mecanismos: dispersión de juveniles largas distancias, transporte de polen, de semillas, esporas, animales, viento etc.
- Los migrantes que no tiene éxito reproductivo en la próxima generación no contribuyen al flujo génico.



# Migración: el papel del flujo génico

- Flujo de genes: una sola dirección
- Alelos que llegan a la isla
- Alelos que llegan al continente

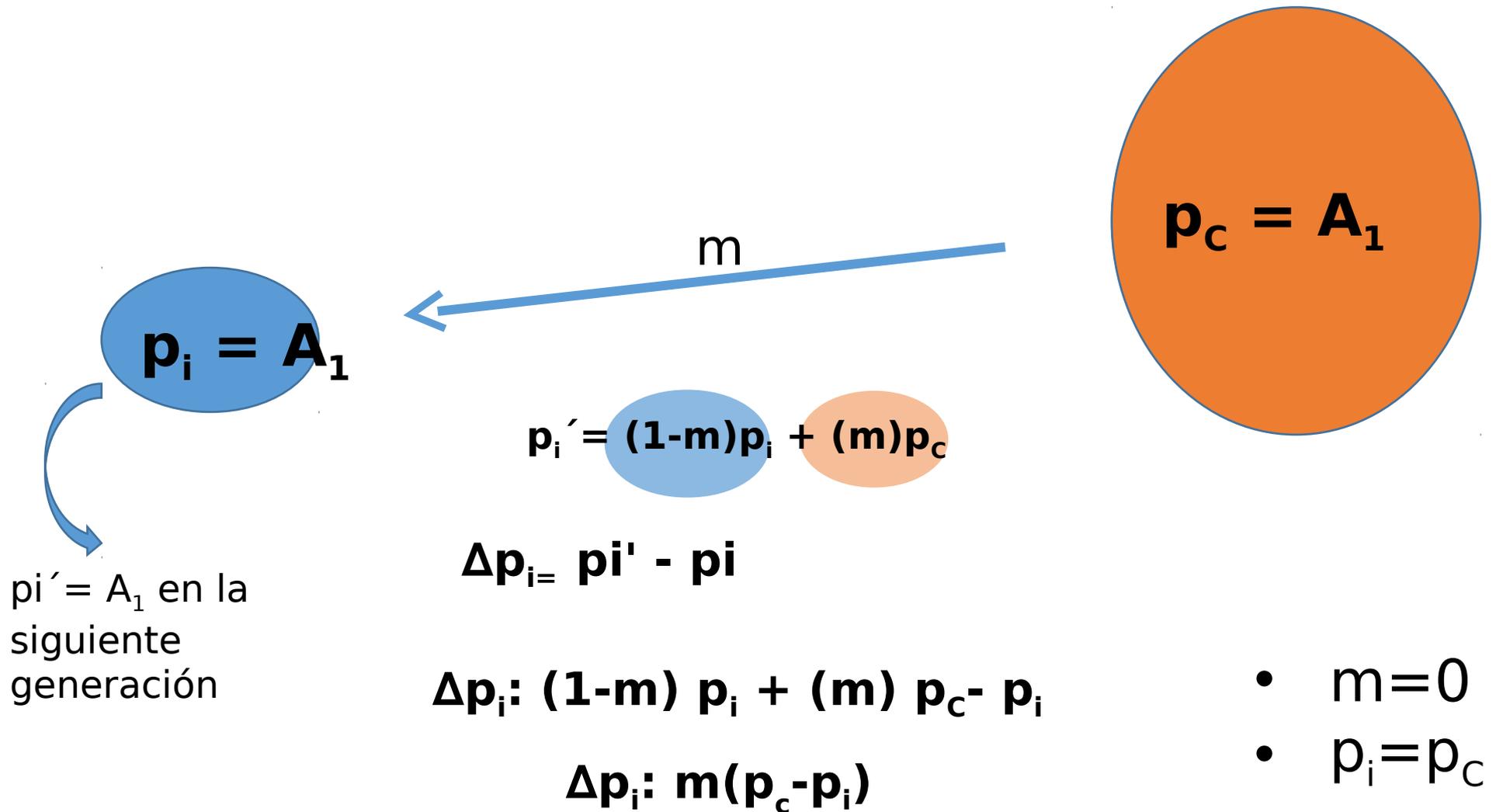


La migración cambió las frecuencias alélicas.  $\neq$  Conclusión 1 de H-W

¿Cuáles son las frecuencias genotípicas esperadas para una población con esas frecuencias alélicas?  $A_1A_1 = 0.64$ ;  $A_1A_2 = 0.32$ ;  $A_2A_2 = 0.04 \neq$  Conclusión 2 de H-W

¿Qué pasará después de un ciclo de reproducción al azar?

# Migración. Modelo de una isla



¿Hasta cuándo va a cambiar la frecuencia del alelo  $A_1$  en la isla?

Si no está actuando otro mecanismo de evolución, la migración igualará las frecuencias alélicas entre las poblaciones

# Migración. El papel del flujo génico

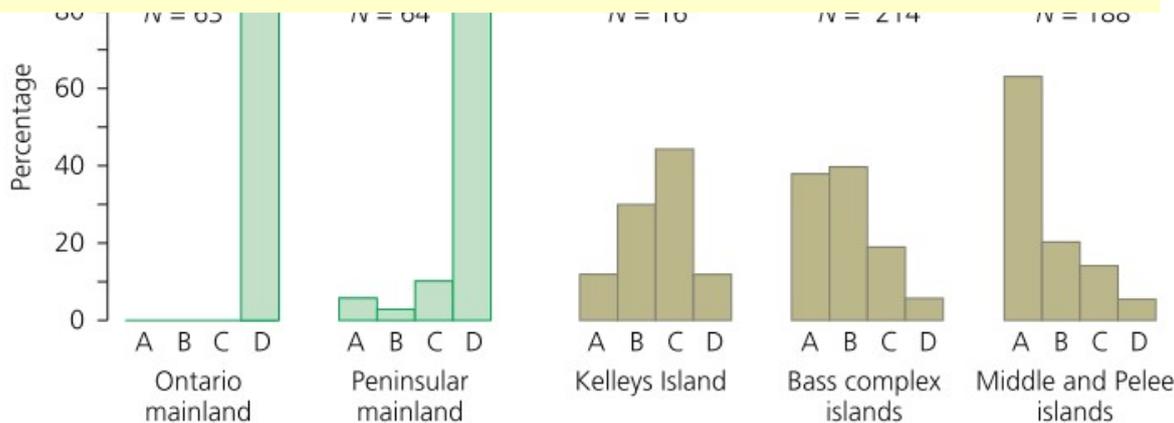
*Nerodia sipedon*



Locus con dos alelos:  
 $A_1$   $A_2$   
 bandeado > no  
 bandeado

En las islas, las víboras no bandeadas tienen menos riesgo de ser vistas por los depredadores

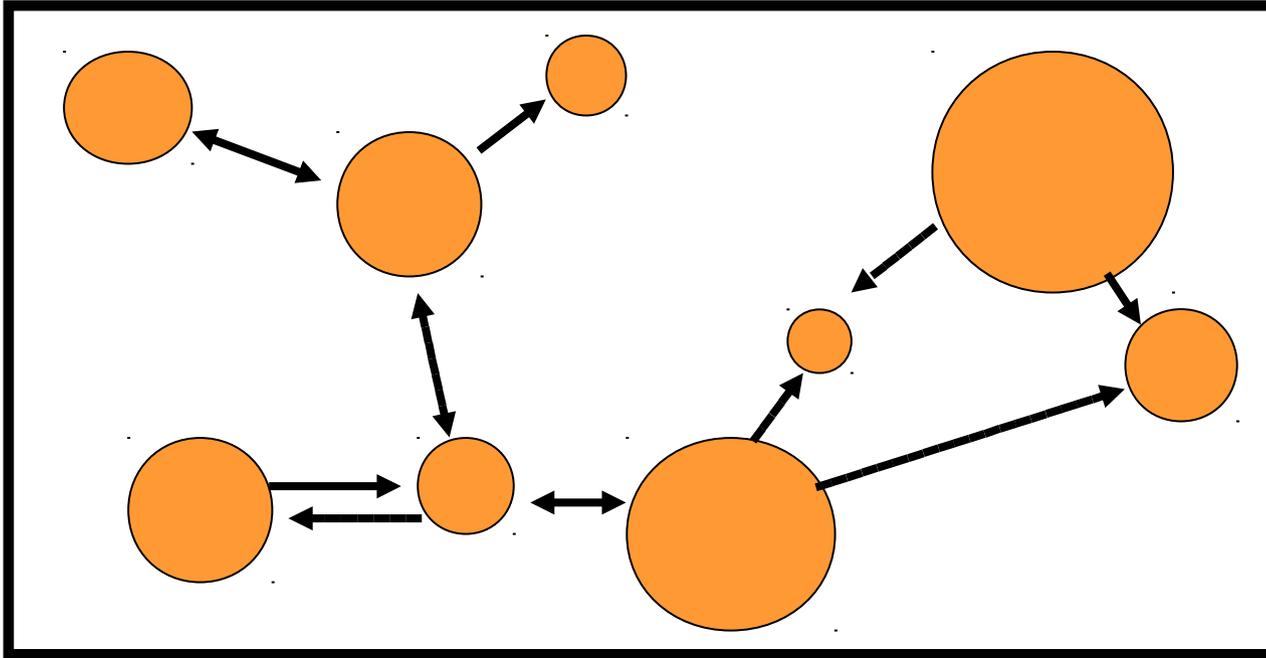
¿Cómo serán las víboras en el continente y en las islas si actuara  
 el flujo génico?  
 ¿Qué otro mecanismo de evolución estaría actuando?



**A** = menos  
 bandas **D** =  
 más bandas  
**B, C** =  
 intermedios

# Metapoblaciones

Red o sistema de poblaciones separadas geográficamente en unidades (demes) que mantienen un cierto grado de flujo genético.



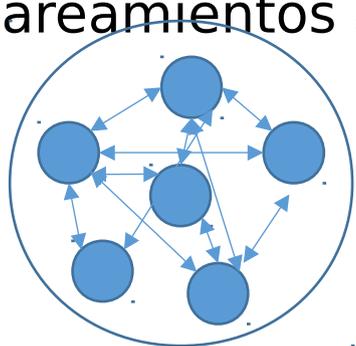
# Estructura poblacional y coeficiente de fijación (Wright)

Podemos medir la diferenciación entre poblaciones mediante el coeficiente de fijación (efecto de la deriva génica y el flujo génico).

$H_T$ : heterocigosis esperada por eq. HW si todas las subpoblaciones estuviesen fusionadas y ocurriesen apareamientos al azar.

$$F_{ST} = \frac{H_T - H_S}{H_T}$$

$H_S$  : Heterocigosis esperada por Eq. H-W en promedio en subpoblaciones en las que ocurren apareamientos al azar



$$2\bar{p}\bar{q}$$

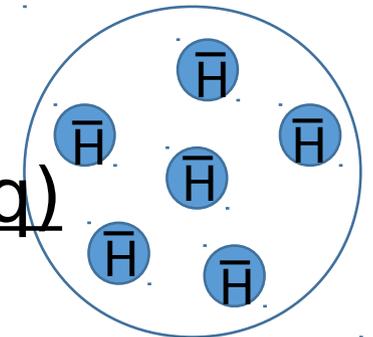
no  
divergencia  
flujo génico  
panmixia

0

de 0 a 0.05 pequeña  
de 0.05 a 0.15 moderada  
de 0.15 a 0.25 grande  
>0.25 muy grande

$$\frac{\sum(2pq)}{n}$$

n



1

máxima  
divergencia  
deriva génica  
fijación

Este estadístico es usado comúnmente como una medida de subdivisión poblacional, y provee una vía para estimar niveles de flujo génico entre poblaciones

# Estructura poblacional y coeficiente de fijación

Dos condiciones para calcular  $F_{ST}$ :

1) los alelos a medir deben ser selectivamente neutrales

¿Qué pasa con  $F_{ST}$  si la selección favorece a diferentes alelos en diferentes áreas?

¿En que situación subestimaríamos el  $F_{ST}$ ?

Deriva génica y flujo génico afectan a todos los loci de la misma manera, la selección natural, no.

2) equilibrio entre flujo génico y deriva génica

¿Cómo será el  $F_{ST}$  si los sitios muestreados tiene poblaciones muy jóvenes?

# Estructura poblacional y coeficiente de fijación ( Wright)

Efecto homogeneizante del flujo génico

Skeppsvik

Archipelago



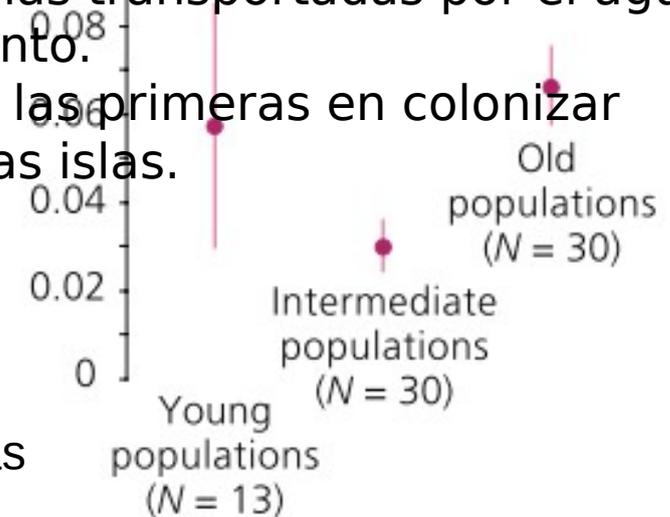
¿Se cumplen las predicciones?

*Silene dioica*



variation in allele frequencies among populations ( $F_{ST}$ )

- Perenne, polinizada por insectos.
- Semillas transportadas por el agua y el viento.
- Entre las primeras en colonizar nuevas islas.



Predicciones:

1- Las islas jóvenes variarán en las frecuencias de alelos en muchos loci.

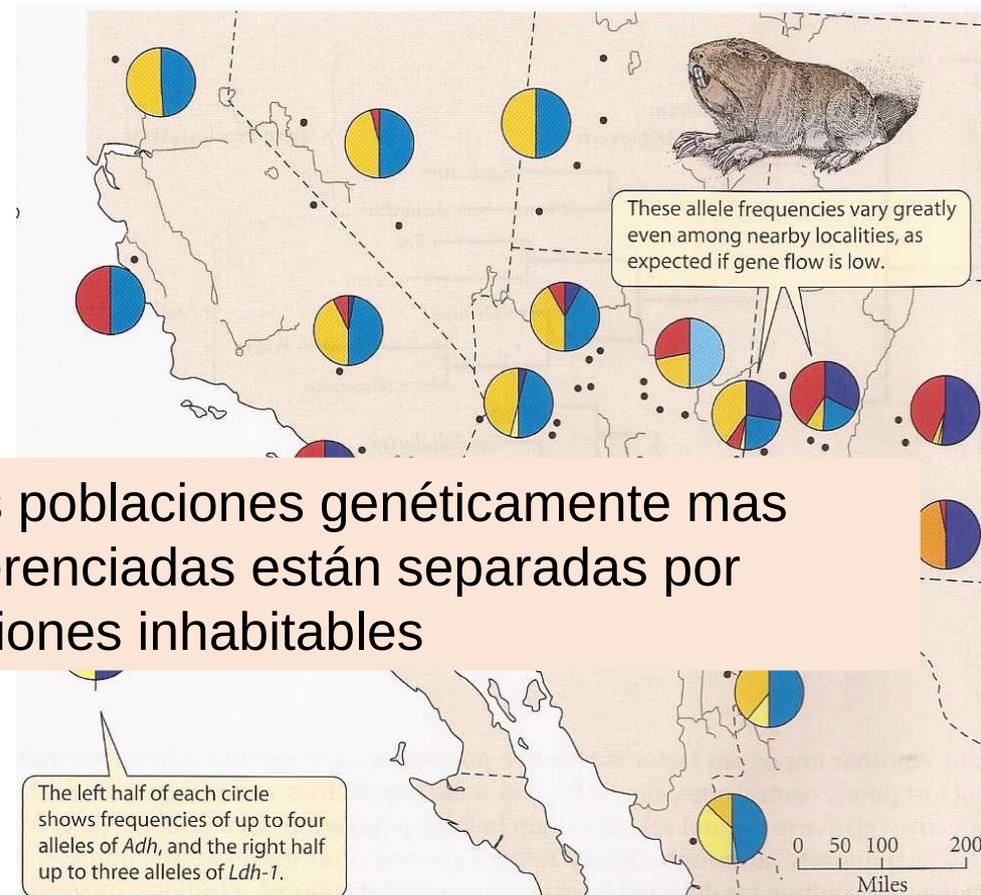
2- Las poblaciones intermedias serán mas homogéneas en las frecuencias de sus alelos (migración).

3- Las islas mas viejas variarán en sus frecuencias porque hay pocos sobrevivientes.

Giles & Goudet, 1997

## ¿cómo será el flujo génico?

- Variación localizada en la coloración
- Mas de 150 subespecies
- Las poblaciones locales difieren mucho en sus configuraciones cromosómicas



Las poblaciones genéticamente mas diferenciadas están separadas por regiones inhabitables

$F_{ST}$ :  
0.412

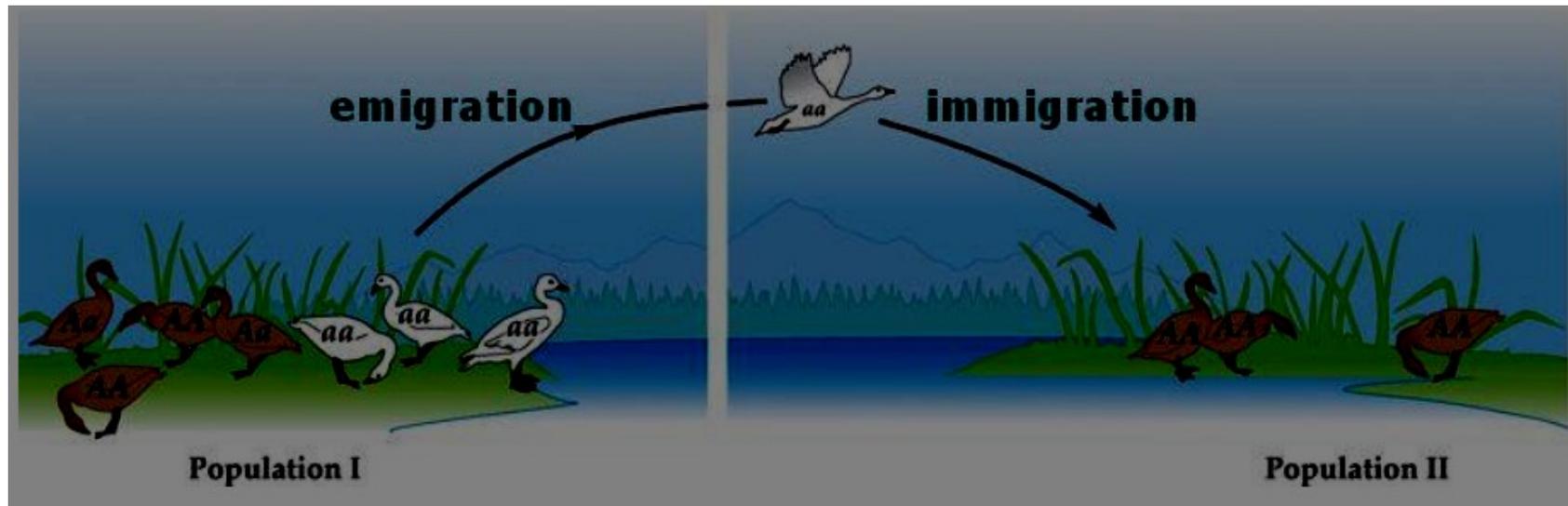
# Conclusiones Flujo Génico

En estudios de especies muy diversas se ve que el flujo génico es en general limitado y está principalmente determinado por:

- El grado de aislamiento de las poblaciones
- La movilidad de los organismos

Sus efectos sobre las frecuencias alélicas dependen de:

- Tasa de migración (número de migrantes)
- Frecuencias alélicas de las dos poblaciones
- Tamaño de la población receptora



# Apareamiento no al azar. Endogamia

Cada individuo produce cría por autofecundación

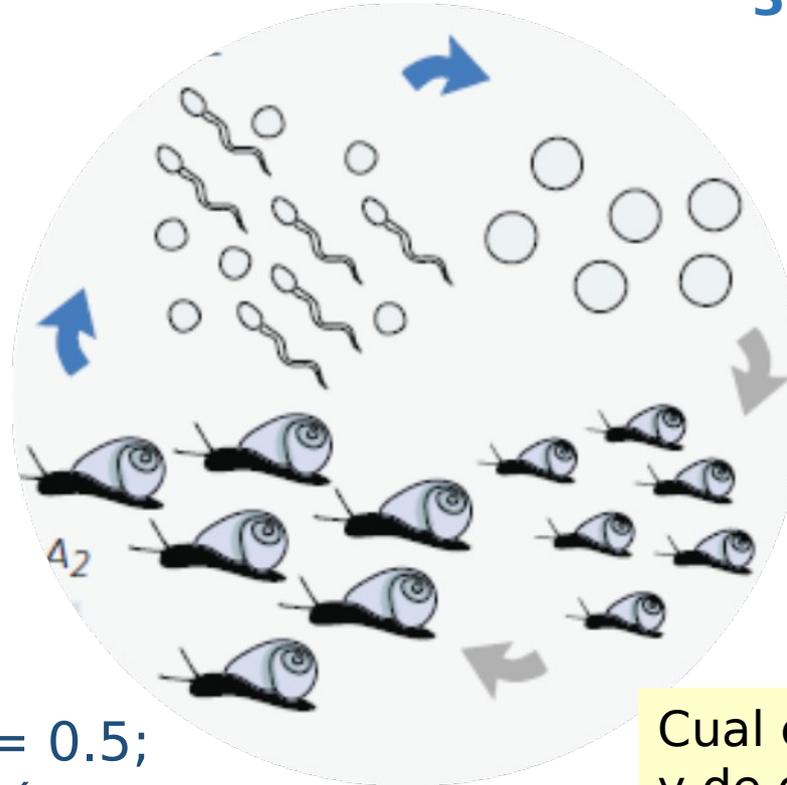
$$A_1A_1 =$$

$$A_2A_2 =$$

$$A_1A_2 =$$

	A1	A2
A1	$A_1A_1$	$A_1A_2$
A2	$A_1A_2$	$A_2A_2$

**Genotipo:**  $A_1A_1$      $A_1A_2$      $A_2A_2$   
 375            250            375



**Genotipo:**

Frecuencias iniciales:  $p = 0.5$ ;  $q = 0.5$ , la población está en equilibrio

**Genotipo:**  $A_1A_1$      $A_1A_2$      $A_2A_2$   
 250            500            250

Cual es la frecuencia final de  $p$  y de  $q$ ?

$A_1A_1$	$A_1A_2$	$A_2A_2$
250	500	250
375	250	375
437.5	125	437.5
468.25	62.5	468.25

La endogamia es un mecanismo de evolución?

gotas a la mitad en cada

generación y aumenta la proporción de homocigotas

# Endogamia: autofecundación



Locus PAP (1-phenyl-alanyl-1-proline peptidase)

Deficiencia de Heterocigotas

16 7

Aniquiladas por el comercio de pieles

Puestas en protección en 1911

¿La podemos atribuir solo a endogamia?

Las frecuencias de S y F son:  $S: \frac{2(16)+7}{66} \approx 0.6$   $F: \frac{7+2(10)}{66} \approx 0.4$

Si la población de nutrias estuviera en eq. de HW las frecuencias de los genotipos serían:

**SS:**  $(0.6)^2 = 0.36$       **SF:**  $2(0.6)(0.4) = 0.48$       **FF:**  $(0.4)^2 = 0.16$

Las frecuencias actuales, sin embargo son:

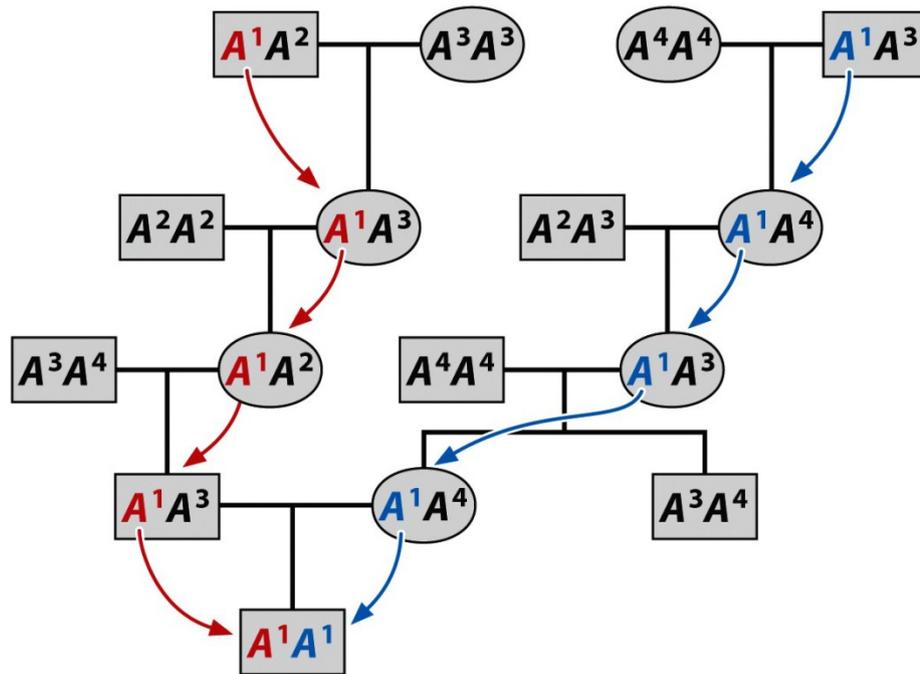
**SS:**  $16/33 = 0.485$       **SF:**  $7/33 = 0.212$       **FF:**  $10/33 = 0.303$

# Endogamia

Para medir la endogamia es necesario determinar el grado en que los dos alelos de un individuo cualquiera son “idénticos por descendencia”, es decir, son copias de un mismo alelo ancestral presente en un antepasado de ese individuo.

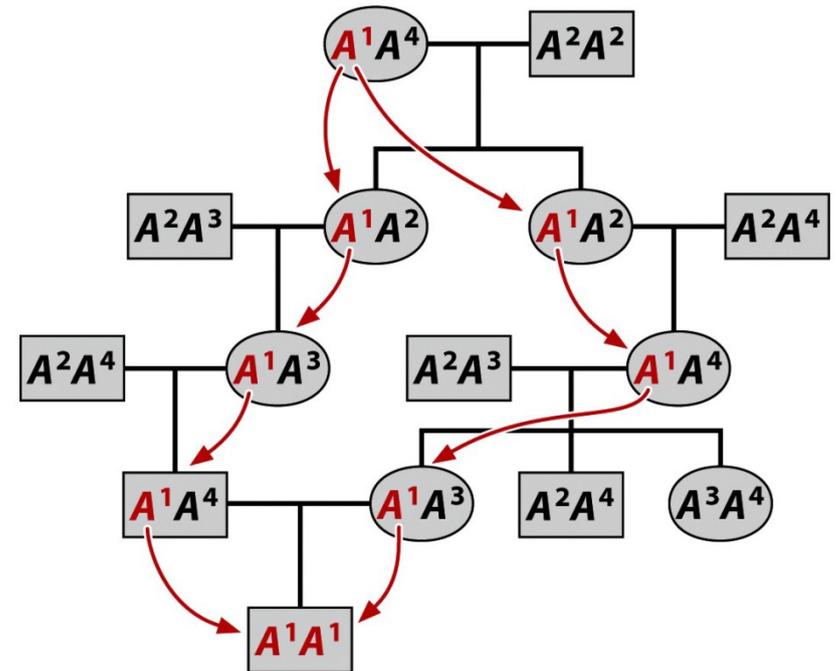
La homocigosis observada en un individuo, puede tener 2 orígenes:

## Alocigotos



Homocigotas por estado

## Autocigotos



Homocigotas por descendencia

# Endogamia

**Coeficiente de endogamia ( $F$ ):** La probabilidad de que un individuo elegido al azar de una población sea autocigota.

$F = 0$  en una población panmíctica.

$F = 1$  en una población completamente endogámica.

$F$  = fracción de la población autocigota

$1 - F$  = fracción de la población alocigota

## Fracción alocigota

Si dos alelos,  $A_1$  y  $A_2$ , tienen frecuencias  $p$  y  $q$ :

- La probabilidad de que un individuo sea  $A_1A_1$  alocigota es :

$$p^2(1-F)$$

- La fracción de la población alocigota y heterocigota es:  $2pq(1-F)$

## Fracción autocigota

- La fracción que es alocigota y  $A_1A_1$  es:  $q^2(1-F)$
- La probabilidad de ser autocigota para  $A_1$  es

$$Fp$$

- La probabilidad de ser autocigota para  $A_2$  es

$$Fq$$

# Endogamia

Teniendo en cuenta los alocigotas y autocigotas de la población, las frecuencias genotípicas son:

	Allozygous		Autozygous		Genotype frequency
$A_1A_1$	$p^2(1 - F)$	+	$pF$	=	$p^2 + Fpq = D$
$A_1A_2$	$2pq(1 - F)$			=	$2pq(1 - F) = H$
$A_2A_2$	$q^2(1 - F)$	+	$qF$	=	$q^2 + Fpq = R$

$H_0$

$H$

$$\begin{aligned} \text{frec. } A_1A_1: & p^2(1-F) + pF = p^2 - p^2F + pF = p^2 + pF - p^2F = \\ & = p^2 + pF(1-p) = p^2 + pqF \\ \text{frec. } A_1A_2: & 2pq(1-F) = 2pq - 2pqF \\ \text{frec. } A_2A_2: & q^2(1-F) + qF = q^2 - q^2F + qF = q^2 + qF - q^2F = \\ & = q^2 + qF(1-q) = q^2 + pqF \end{aligned}$$

$$H = H_0(1 - F) \quad \text{or} \quad F = (H_0 - H)/H_0$$

Podemos calcular el coeficiente de endogamia mediante dos cantidades medibles:  $H_0$  y  $H$

El coeficiente de endogamia es una medida de la reducción de la heterocigocis comparada con una población panmíctica para el mismo alelo

# Endogamia. Depresión por endogamia

¿Cuál es el problema de la homocigosis?

Aumenta la probabilidad de que alelos recesivos letales se combinen.

Supongamos alelo letal recesivo con:

$$q = 0,01$$

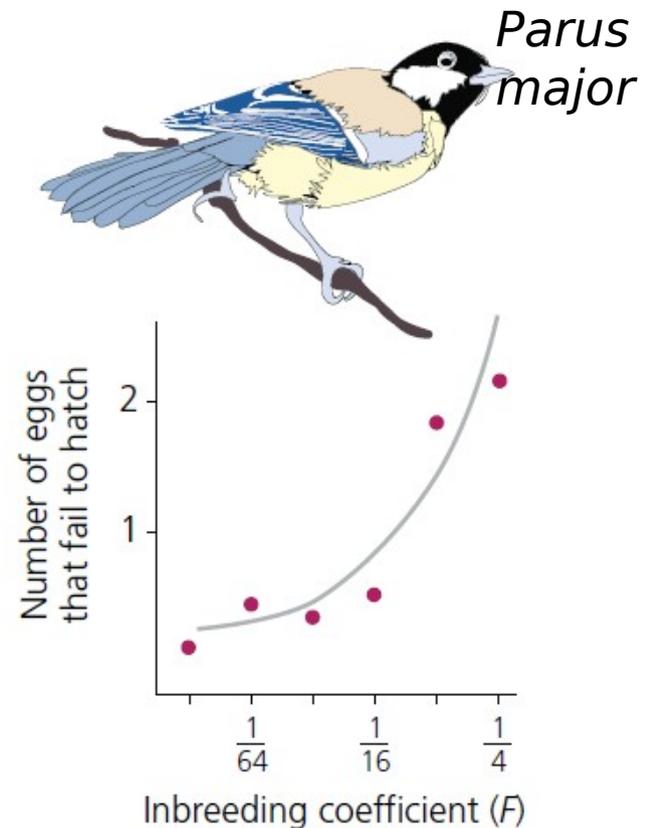
$$q^2 = 0,0001 \text{ (= } 1/10.000 \text{ si } F = 0)$$

Si  $F = 0,25$  entonces

$$R: q^2 + Fpq$$

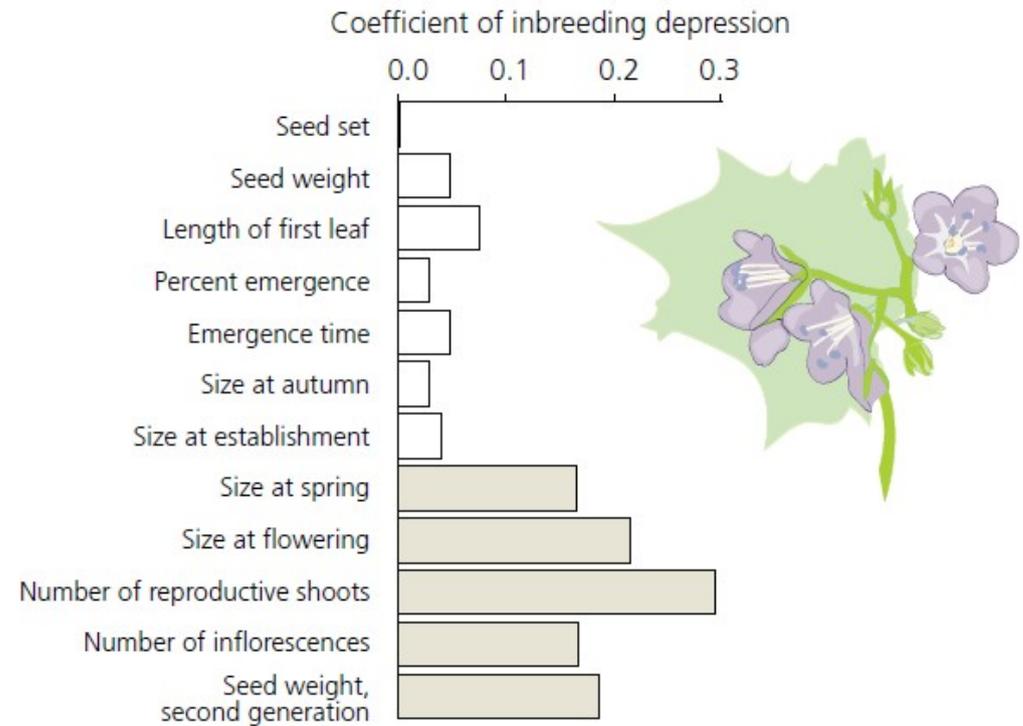
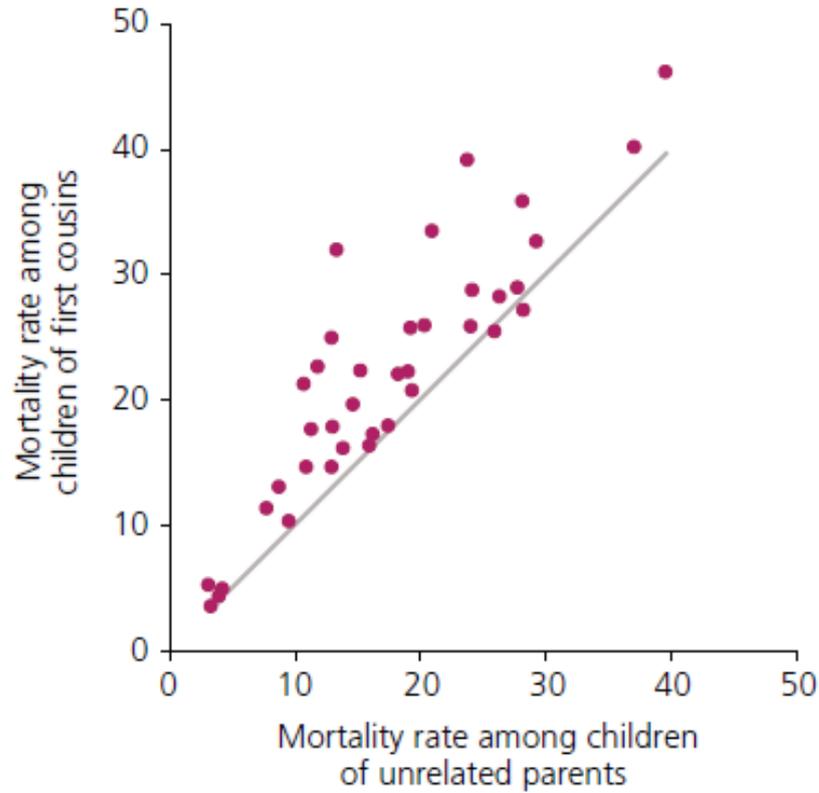
$$q^2 = 0,0001 + 0,25 \cdot pq = 0,0026$$

(26 veces más probable)



Depresión por endogamia: fuertes efectos sobre el éxito reproductivo.

# Endogamia. Depresión por endogamia



# Endogamia o consanguinidad

- ❖ Es la unión o reproducción entre individuos genéticamente emparentados.
- ❖ La “consanguinidad o endogamia” se produce por la ocurrencia de apareamientos entre parientes a una frecuencia superior de la que cabría esperar si el apareamiento fuese aleatorio ( $\neq$  Panmixia).
- ❖ El efecto de la endogamia en las poblaciones es el incremento de la frecuencia de los genotipos homocigotas (a expensas de los heterocigotas) por sobre las frecuencias esperadas según el Eq. de H-W.
- ❖ Aunque la endogamia altera las frecuencias genotípicas de la población, no modifica las frecuencias alélicas. Por consiguiente, la endogamia por sí sola no puede considerarse un factor evolutivo. Sin embargo, la endogamia tiene efectos evolutivos (indirectos, mediados por SN).
- ❖ La endogamia disminuye el valor adaptativo de los individuos.

# Endogamia: consecuencias genéticas – Depresión endogámica

- Las poblaciones llevan alelos deletéreos en baja frecuencia.
- Porque son raros, esos alelos se encuentran principalmente en heterocigosis
- La endogamia aumenta la frecuencia de homocigotas, por lo que esos alelos se expresan más
- Consecuencias en humanos: mortalidad, retardo mental, albinismo, y otras anormalidades físicas
- Cada uno de nosotros lleva en promedio 3-5 alelos letales en heterocigosis (Morton et al. 1956)
- Mortalidad de aves 70% más alta en parejas relacionadas
- En plantas, algunos componentes del fitness se reducen hasta un 50% en descendencia autocruzada



*"No, it's just that the royal inbreeding makes me look like a frog."*

