

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.

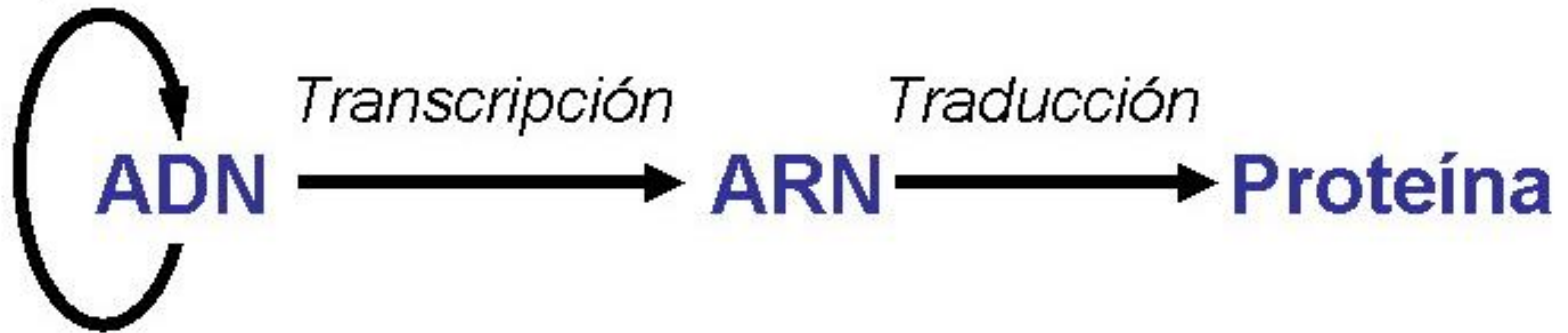
La ortogénesis considera una fuerza intrínseca a la materia orgánica que conduciría a un progreso evolutivo.

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”.

Replicación



NATURE VOL. 227 AUGUST 8 1970

561

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.

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

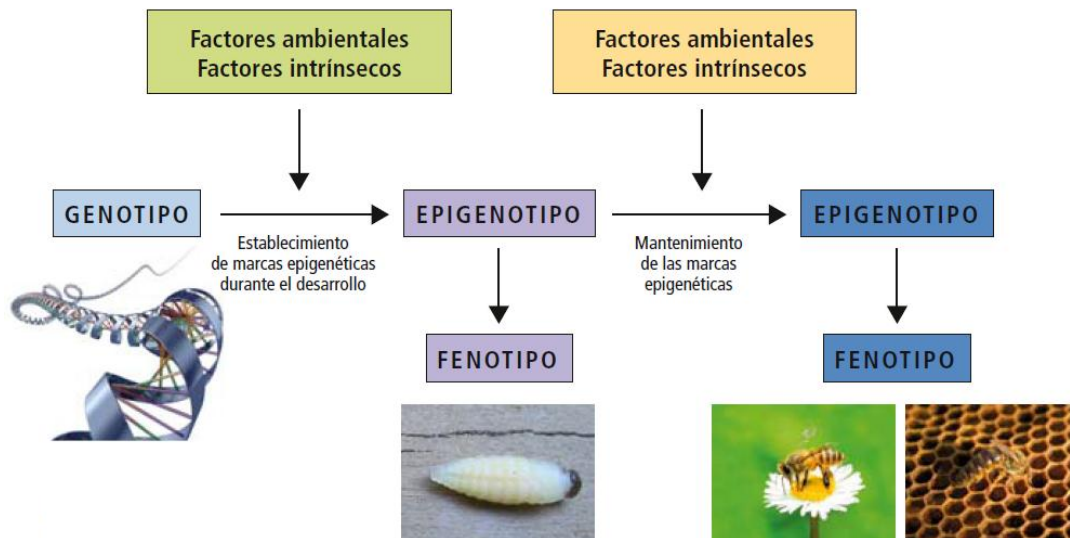
Fuentes externas: hibridización, transferencia horizontal de genes, simbiogénesis.

Recombinación



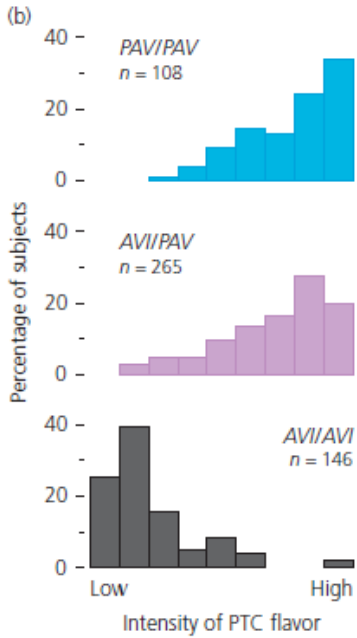
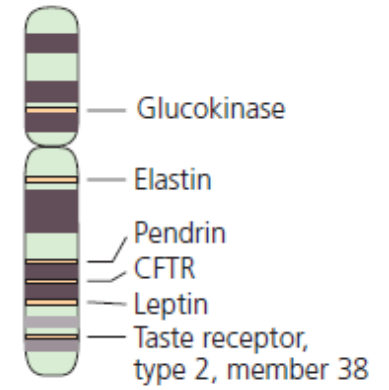
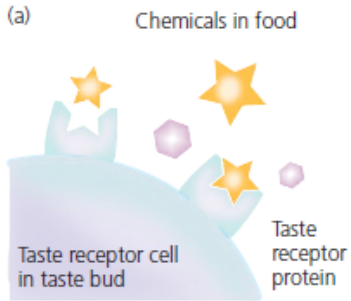
Fuentes de variabilidad fenotípica

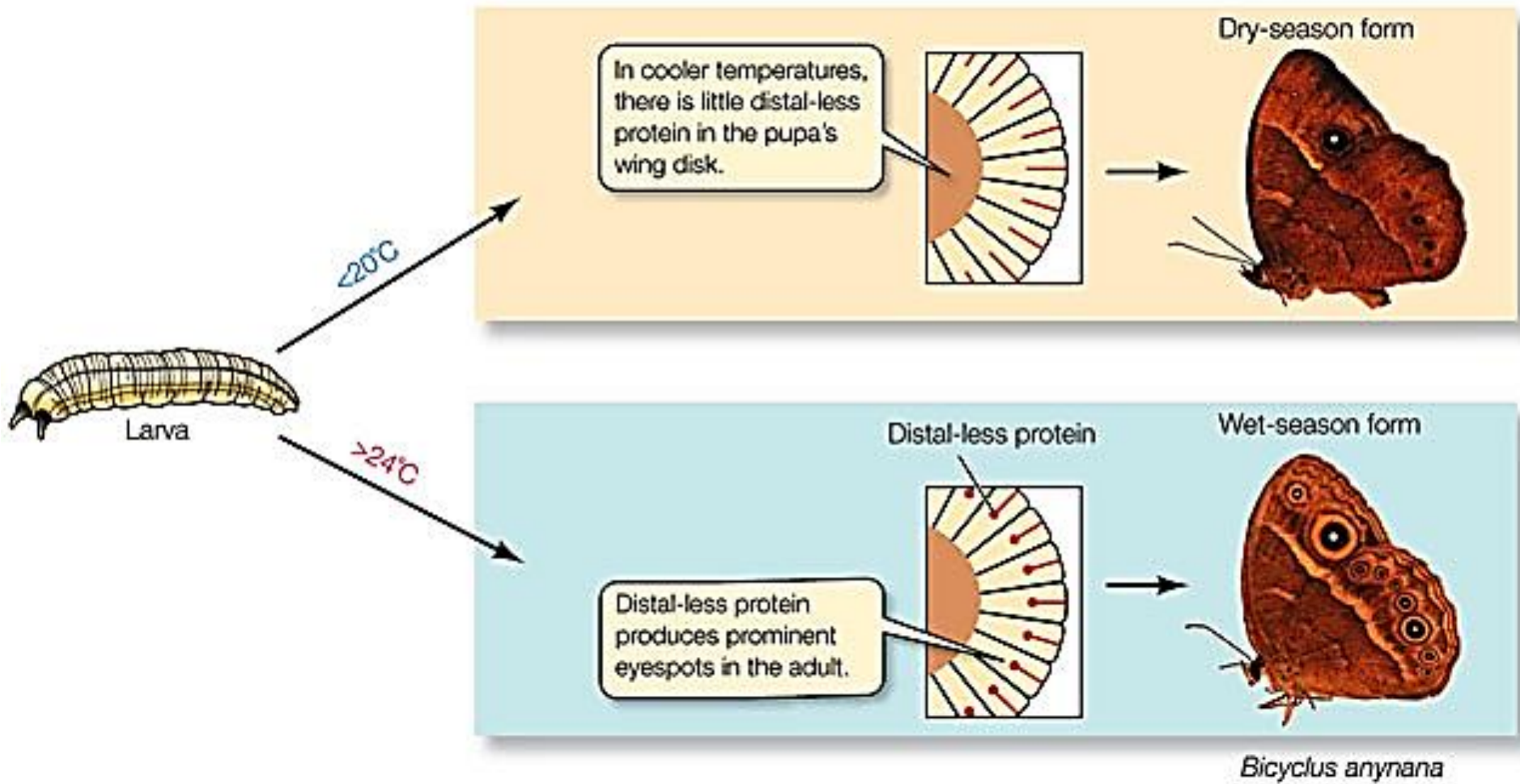
- 1. Diferencias en el genotipo:** en el ADN, son heredables.
- 2. Diferencias en el ambiente:** afectadas por condiciones ambientales actuales o recientes y pueden cambiar o persistir a lo largo de la vida del organismo.
- 3. Efectos maternos:** determinados por el estado fisiológico y comportamiento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

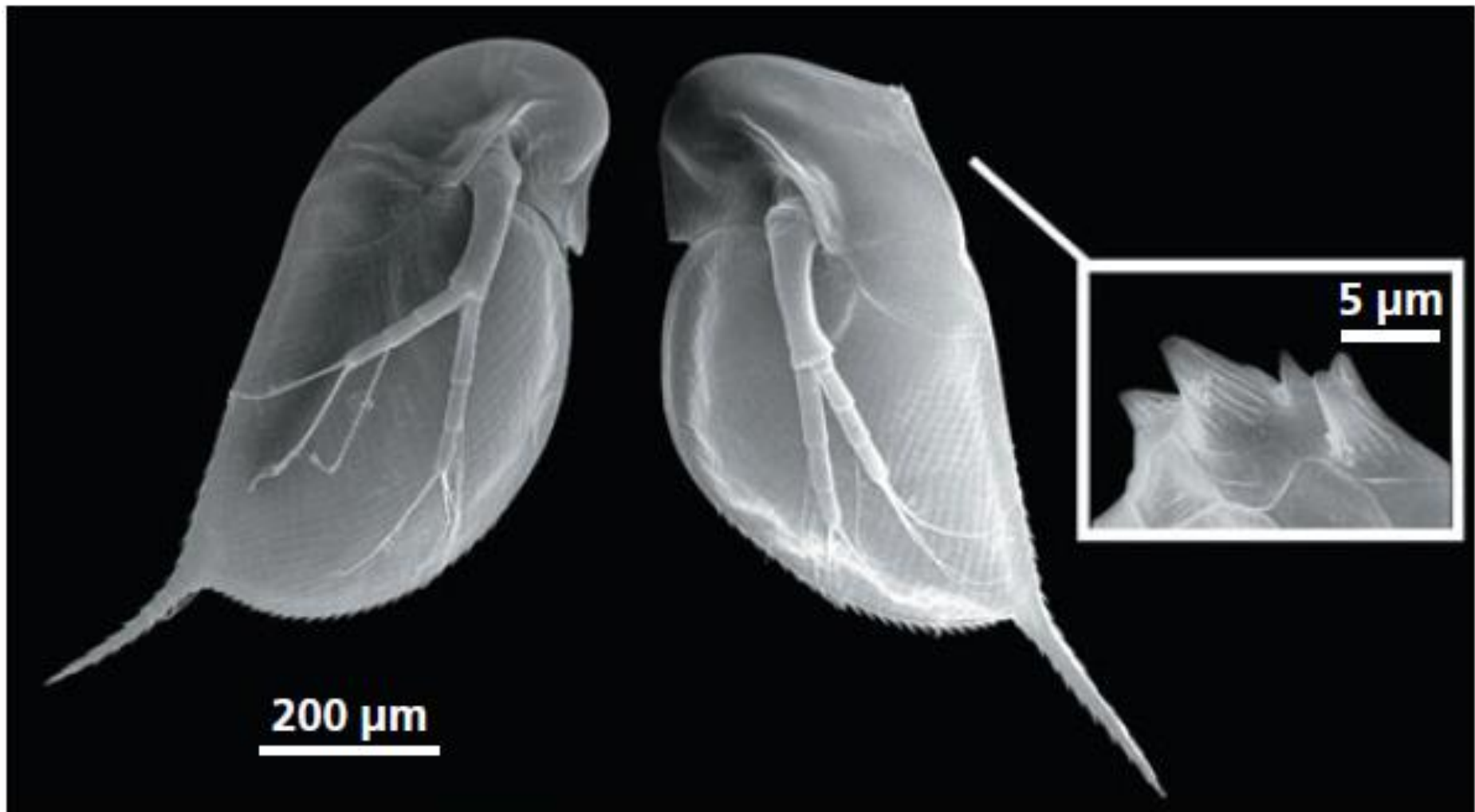


Diferencias en el genotipo

Feniltiocarbamida (PTC)

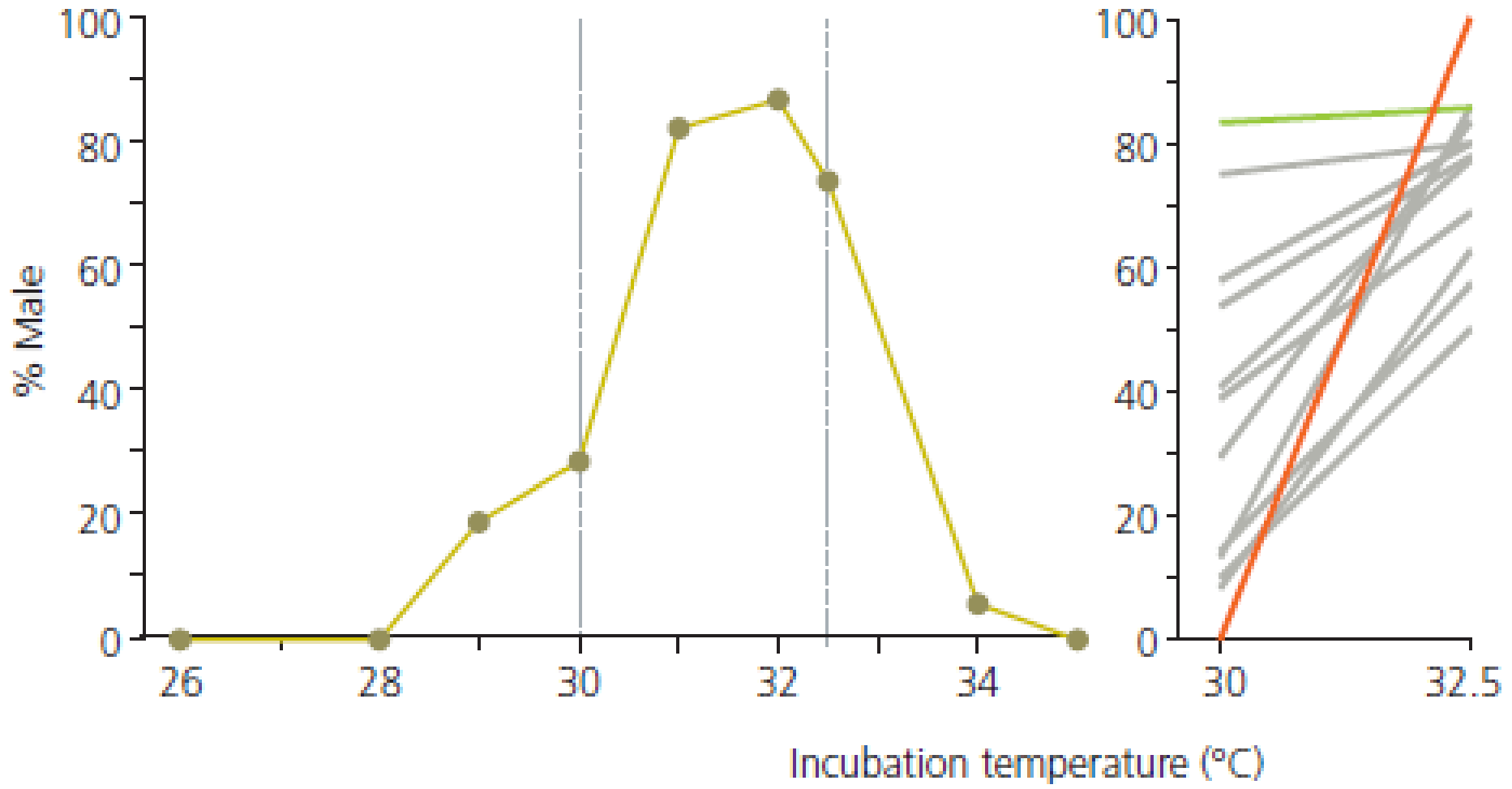






Interacción entre genotipo y ambiente: normas de reacción












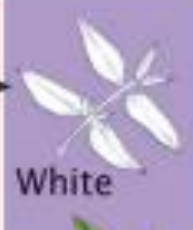










Efectos maternos: determinados por el estado fisiológico y comportamiento de la madre durante la gestación y/o crianza.



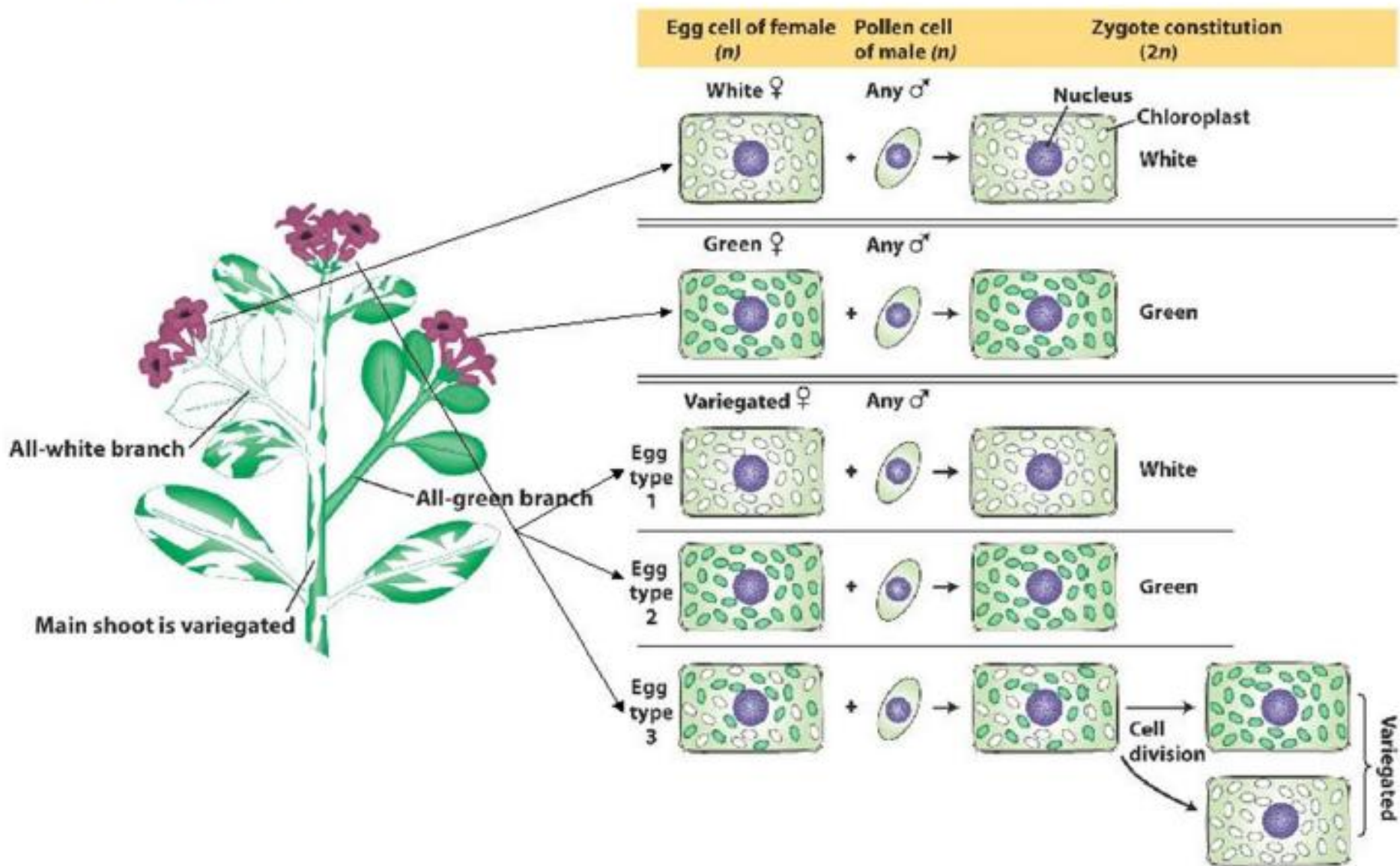
Methods

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

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

Results

Explicación de los cruces con *Mirabilis jalapa*



Polimorfismo genético

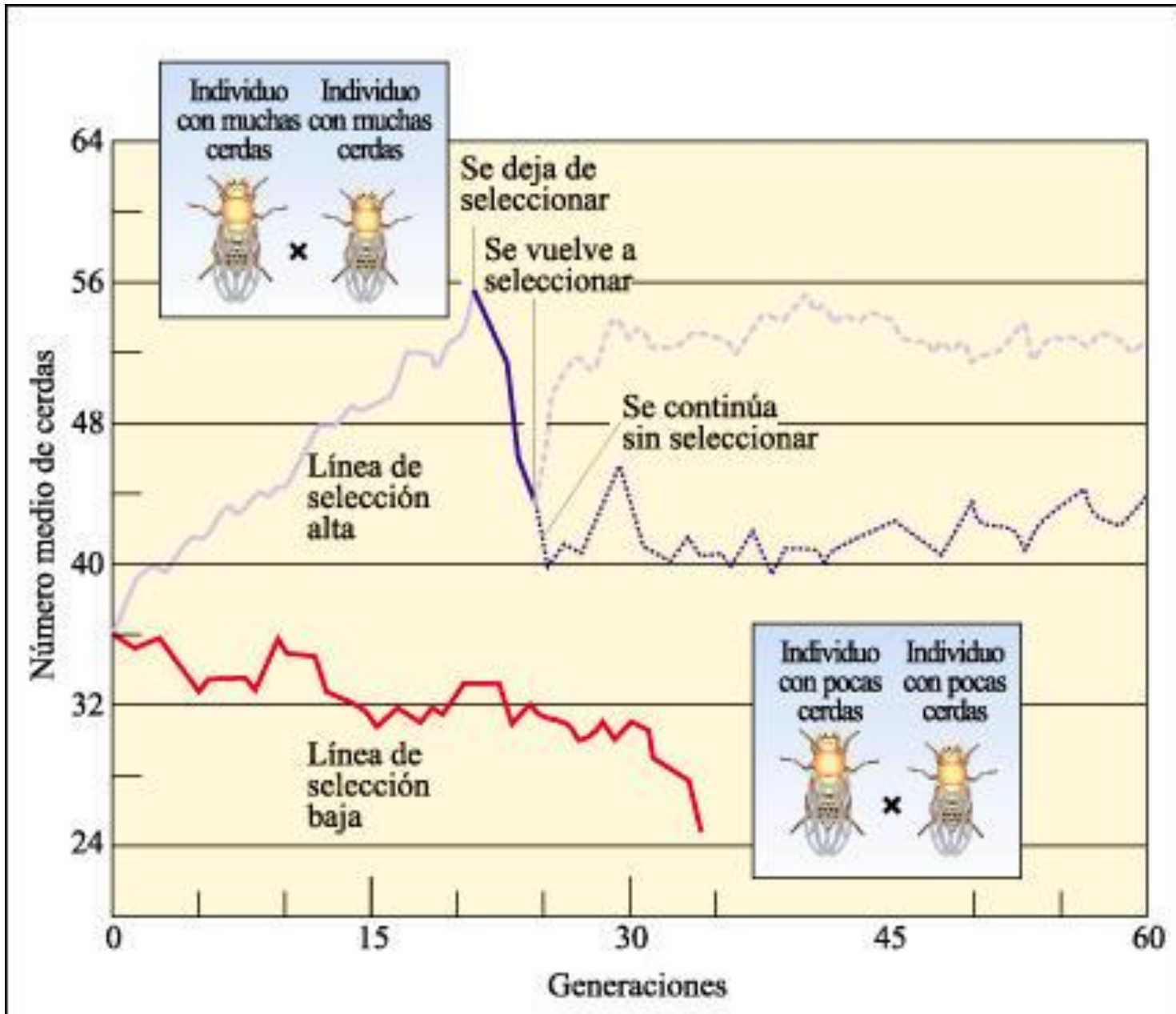
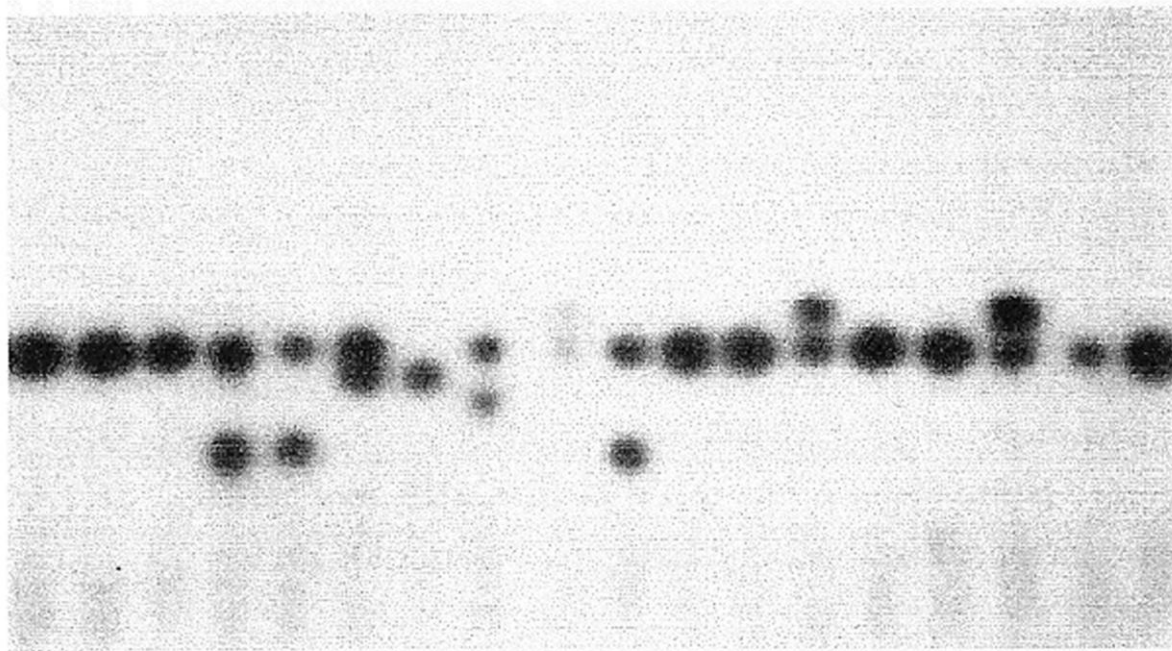
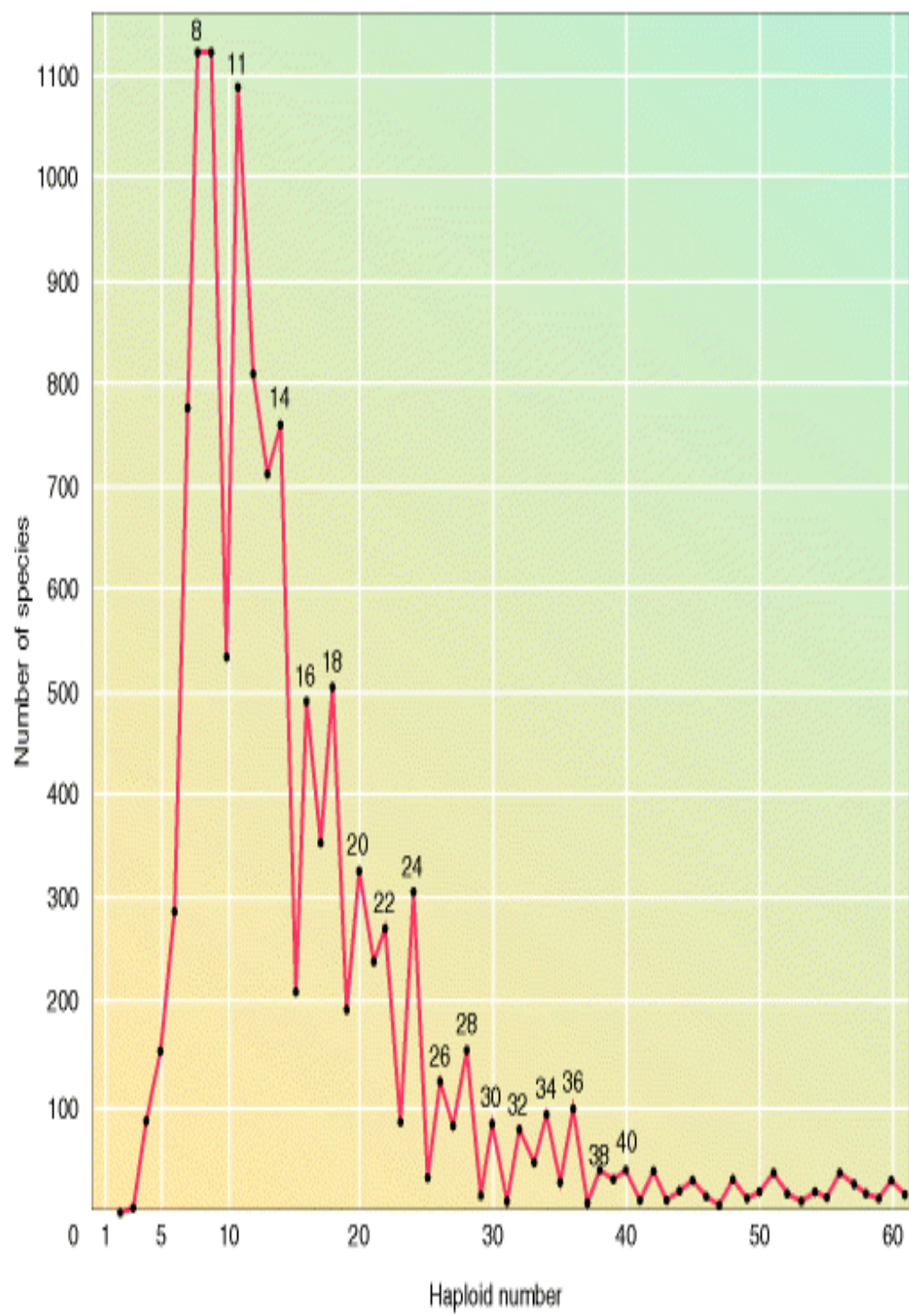
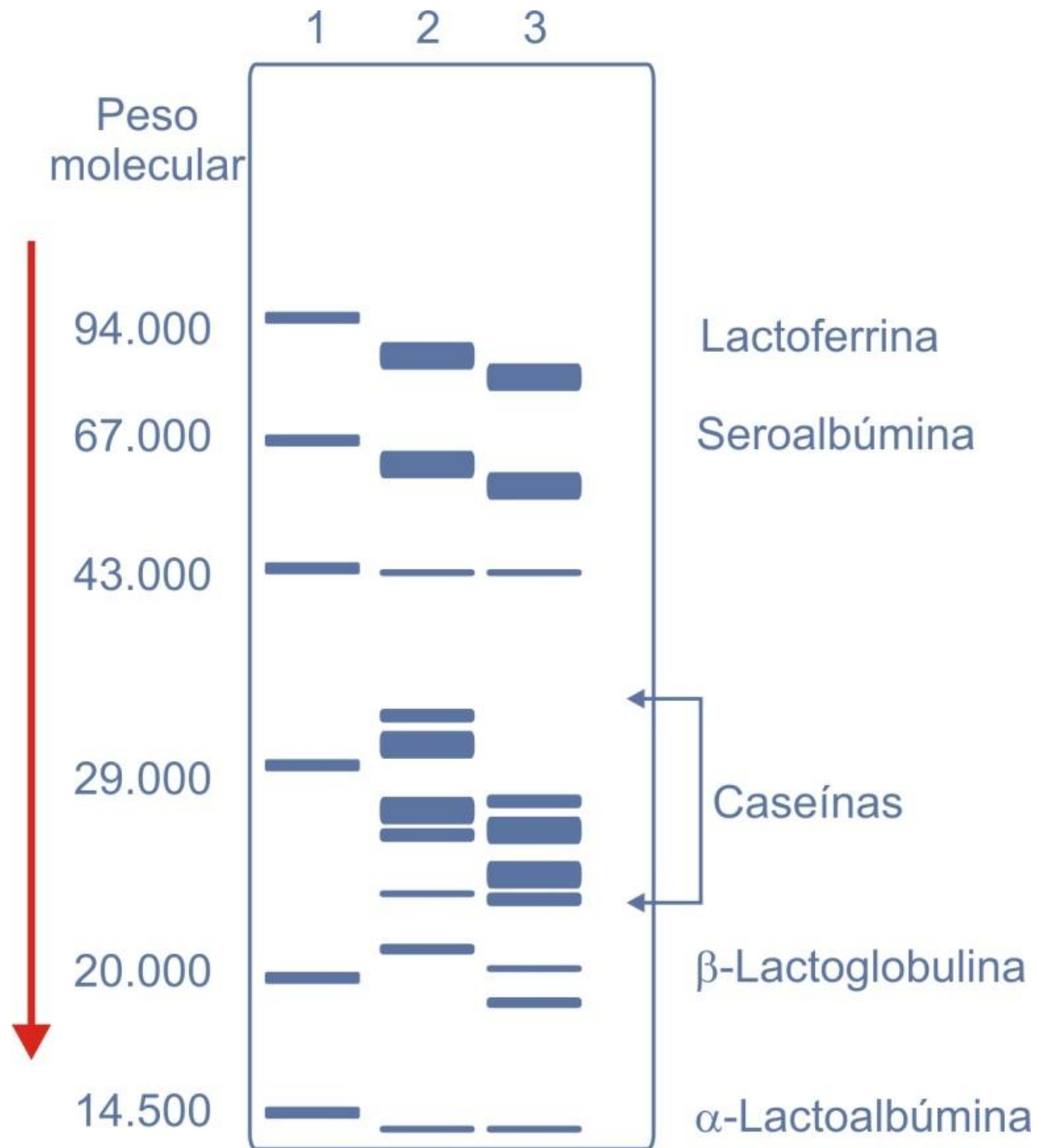


FIGURE 9.8 An electrophoretic gel, showing genetic variation in the enzyme phosphoglucosmutase among 18 individual killifishes (*Fundulus zebrinus*). Five electromorphs (alleles) can be distinguished by differences in mobility. The fastest, at top, is allele 1; the slowest, at bottom, is allele 5. The 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.)









TCGGGGTCCGAGTTGTAA TTTGTAGAGGATGCCTTCC
ACAGCTCAAA TTTGAAATCTGGCTCCTTCGGGGTCCG
STACGTGTGCCTACTGAGTTCCCTGGAACGGGACCCC
GGTACGGGTGCCTACTGAGTTCCCTGGAACGGGACCCC
AGGGTGAGAGCCCCGTCTGGTAGGACACCCAGCCCCG
GGTGCGGGTTCCTTCCGAGTTCCCTGGAACGGGACCCC
GGTGCGGGTTCCTTCCGAGTTCCCTGGAACGGGACCCC
GTTATGGTTTCCTTCCGAGTTCCCTGGAACGGGACCCC
ACCTTACTACATGGATAACCGTGGTAA TTTAGAGCT
CCCTGGAACGGGACGCCATAGAGGGTGAGAGCCCCG
GGTGCGGGTTCCTTCCGAGTTCCCTGGAACGGGACCCC
AGTTCCCTGGAACGGGACGCCATAGAGGGTGAGAGCCC
AA TTTGAAATCTGGCTCCTTCGGGGCCCCGAGTTGTAA
AGGGTGAGAGCCCCGTCTGGTCGGAAACCCAGCCCCG
GCACGCCATAGAGGGTGAGAGCCCCGTCTGGTCGGAA

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

Mutaciones puntuales

Normal Cells

CAA GTA AAC ATA GGA CTT CTT

DNA

GUU CAU UUG UAU CCU GAA GAA

mRNA



Protein

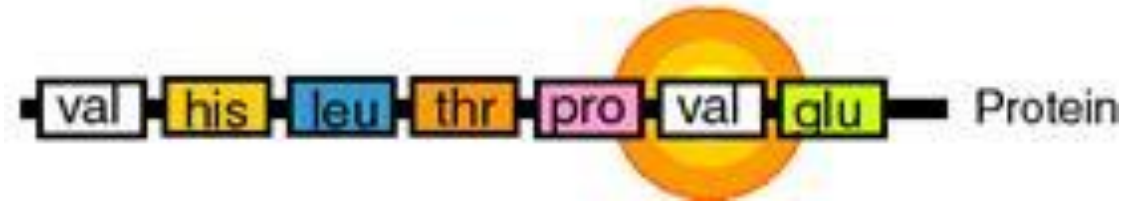
Sickle Cells

CAA GTA AAC ATA GGA CAT CTT

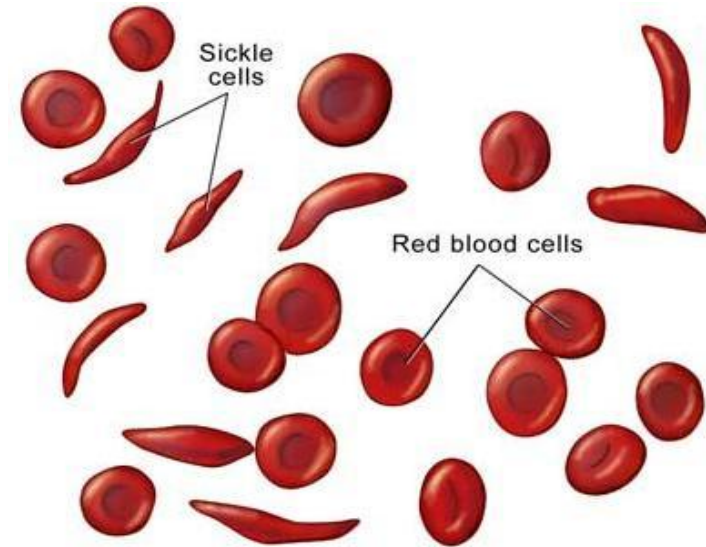
DNA

GUU CAU UUG UAU CCU GUA GAA

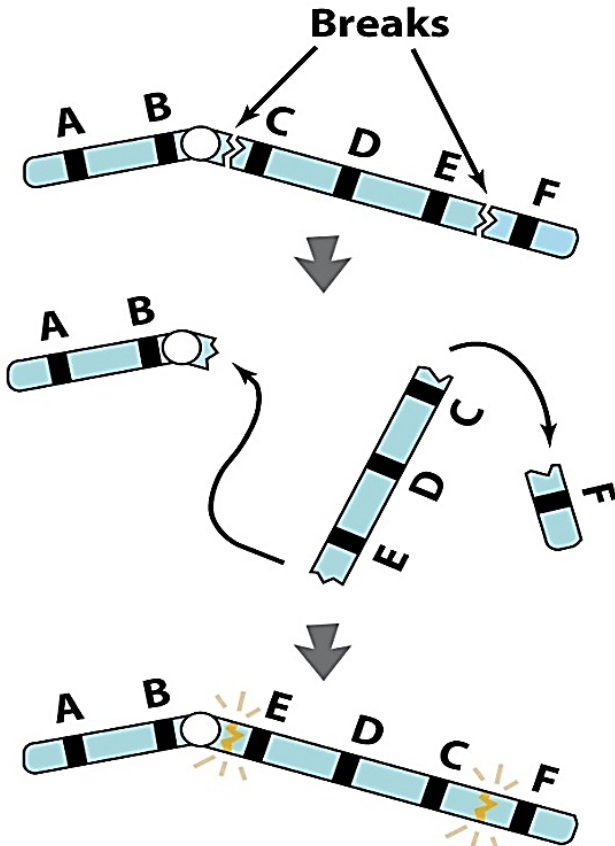
mRNA



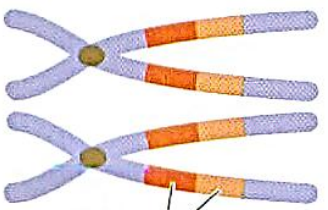
Protein



Mutaciones cromosómicas



(A) Normal pairing

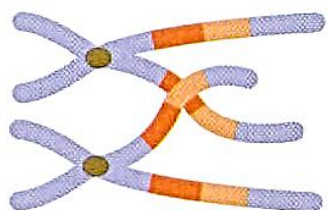


2 gene copies
(tandem duplication)

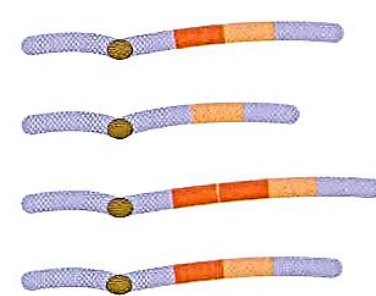
(B) Mismatching



(C) Unequal crossing over

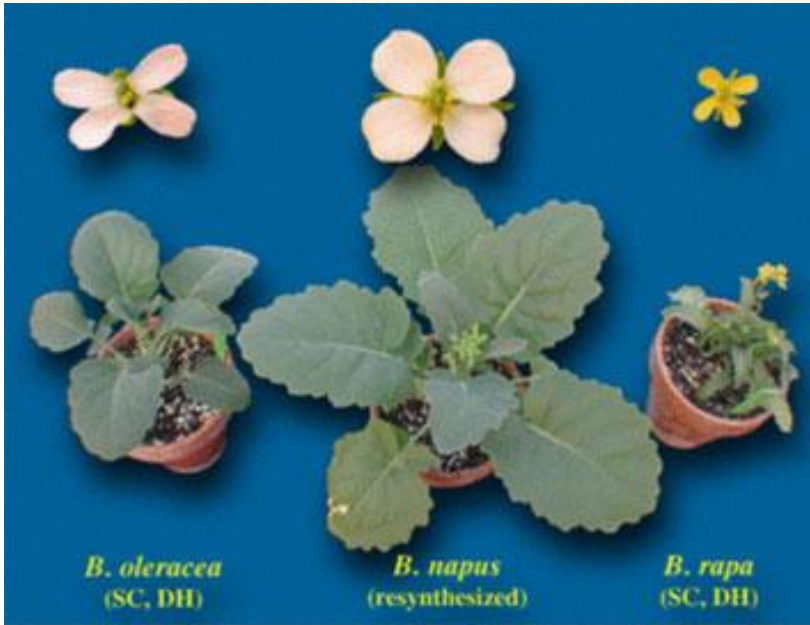


(D) Results of crossover

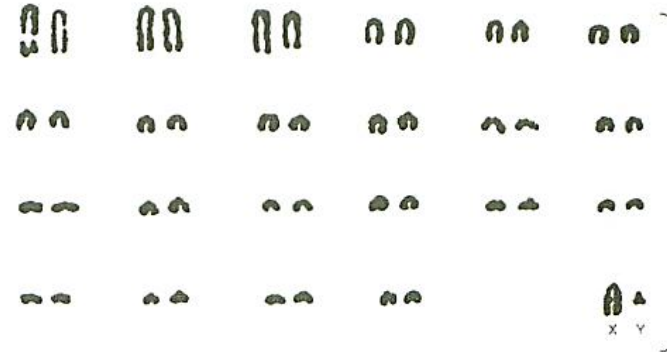


- 2 copies (normal)
- 1 copy (deletion)
- 3 copies (duplication)
- 2 copies (normal)

Poliploidía



Muntiacus reevesii ($2N = 46$)

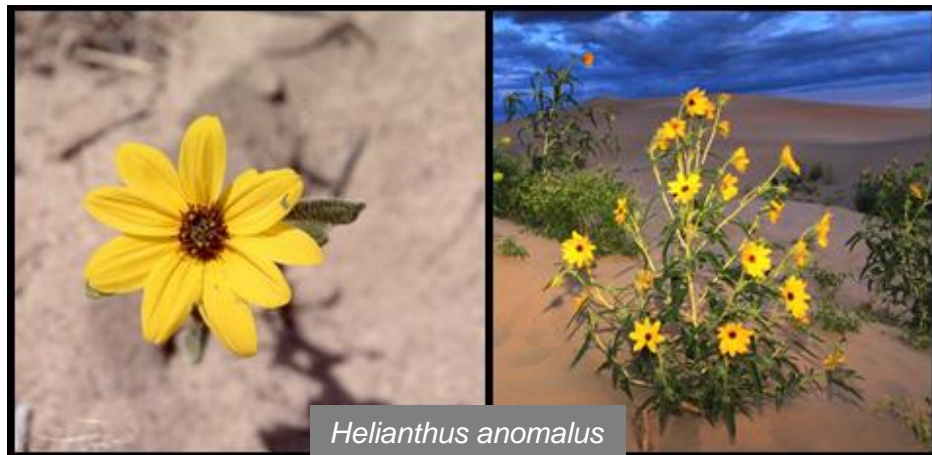


Muntiacus muntiacus ($2N = 8$)



ons), respectively (Figure 8.24). Like that

Fuentes externas a la población: **Hibridización**

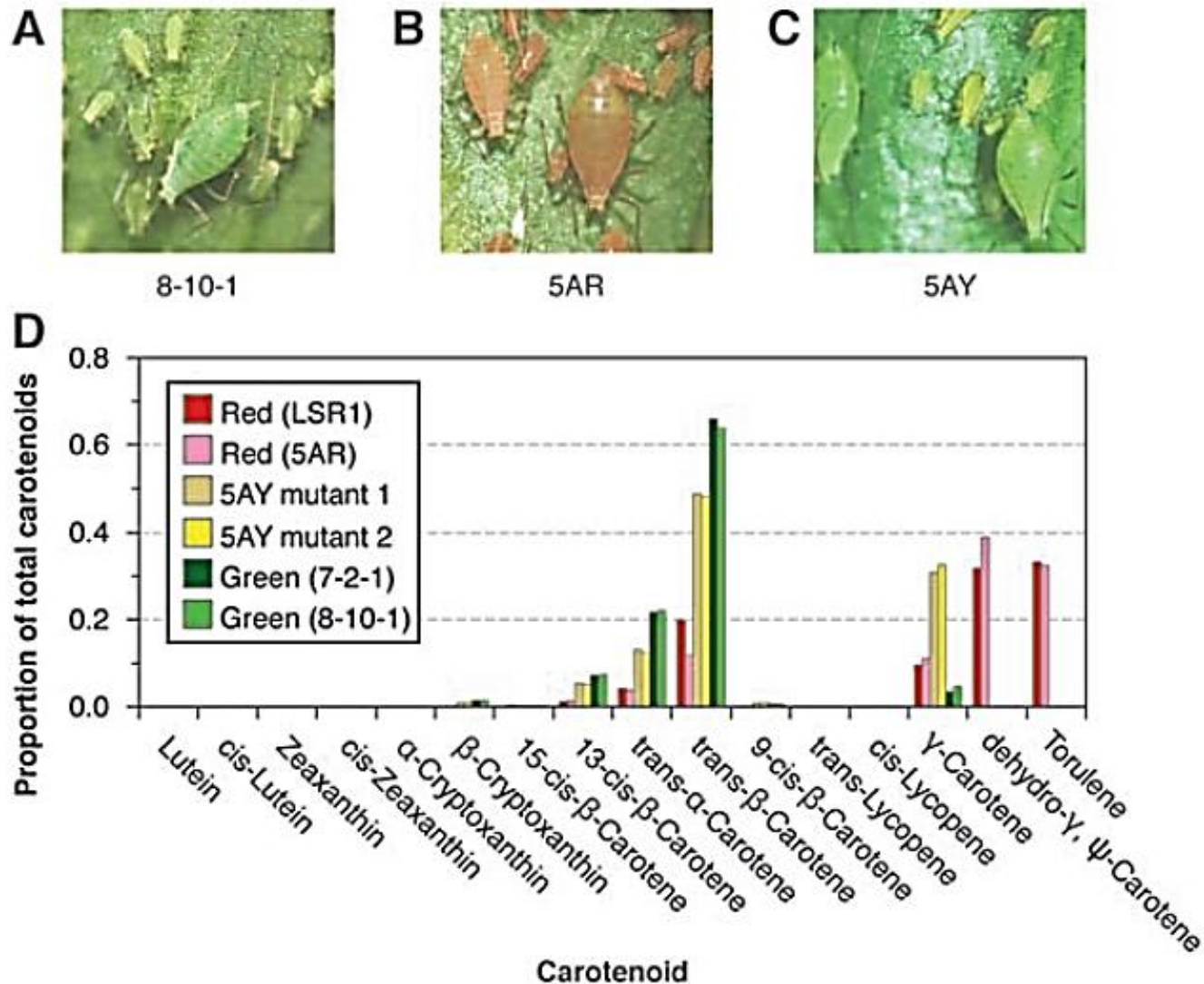


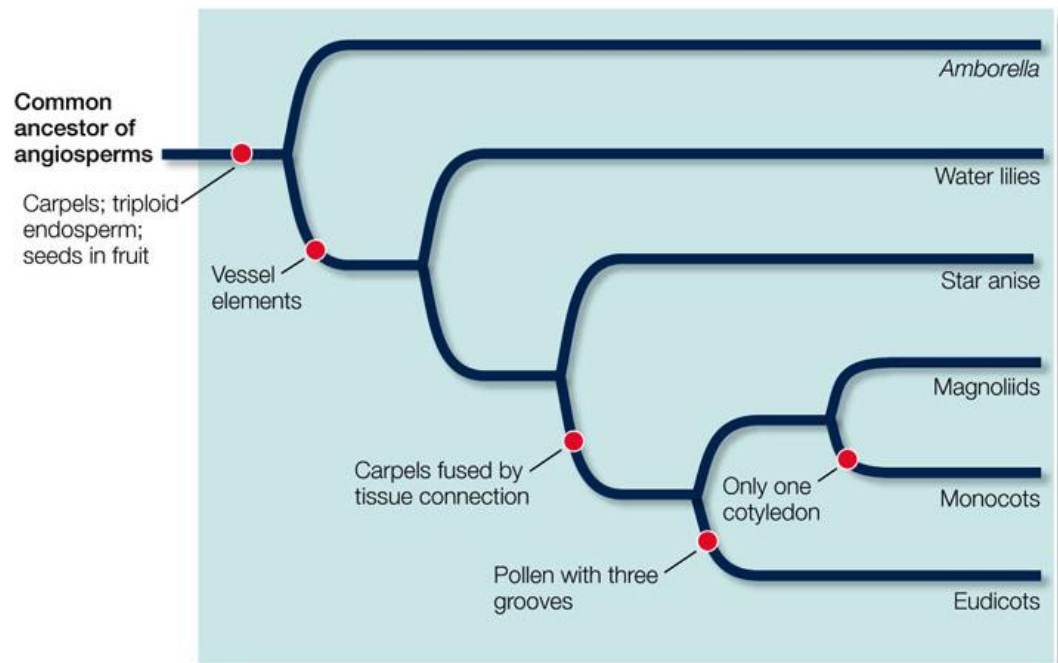
Helianthus anomalus



Fuentes externas a la población

Transferencia horizontal de genes





Fuentes externas a la población: **Simbiosis**





Elysia chlorotica (cleptoplasia)

Tasa de mutación e implicancias evolutivas

La tasa es baja, aprox. 10^{-5} mutaciones por locus \rightarrow 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

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

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

Mínima fracción favorable \rightarrow materia prima para adaptación



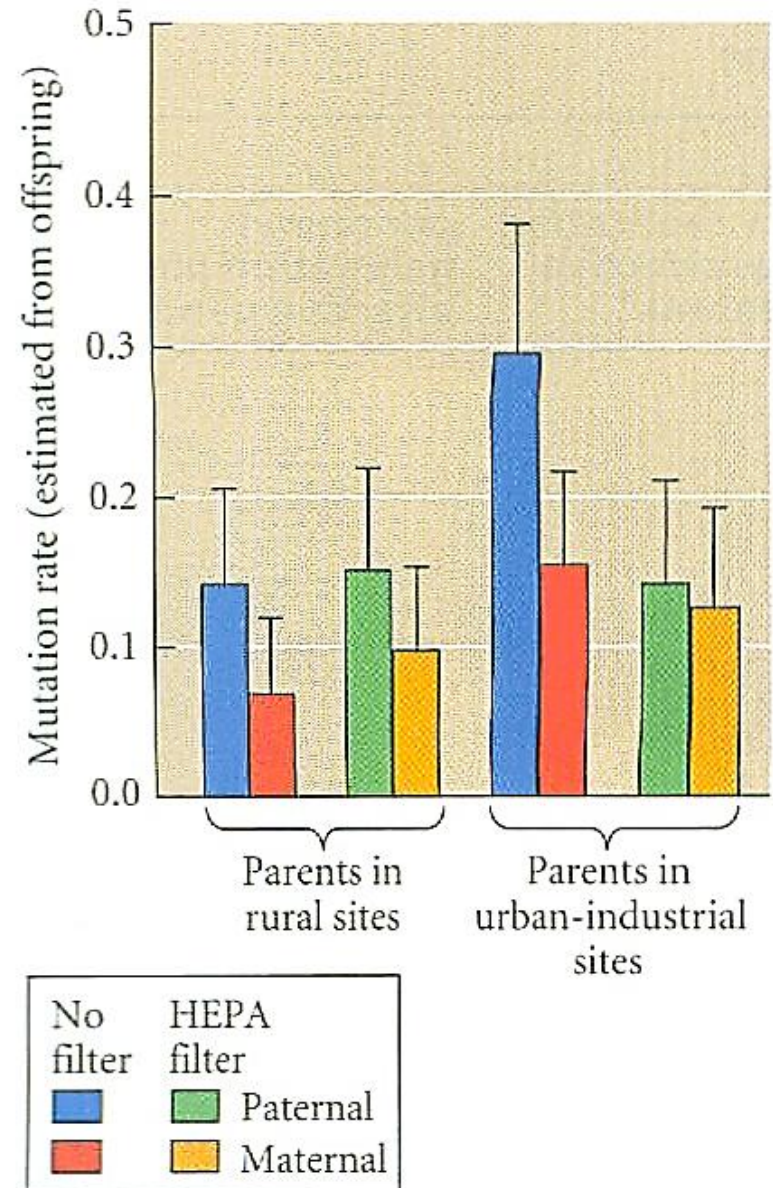
Ayuda a explicar la gran variabilidad genética en poblaciones naturales

Tasa de mutación e implicancias evolutivas

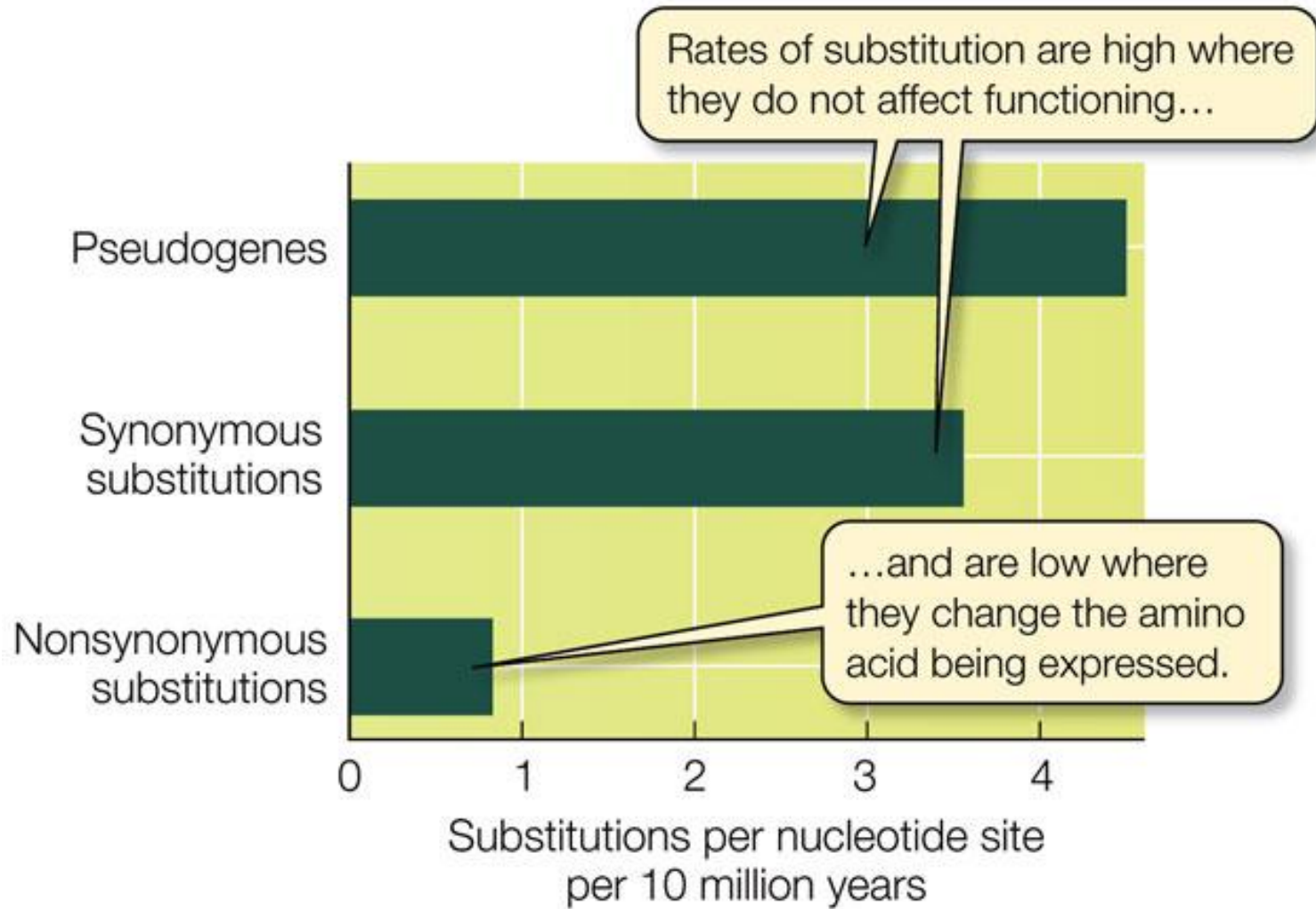
TABLE 8.2 Spontaneous mutation rates of specific genes, detected by phenotypic effects

Species and locus	Mutations per 100,000 cells or gametes
<i>Escherichia coli</i>	
Streptomycin resistance	0.00004
Resistance to T1 phage	0.003
Arginine independence	0.0004
<i>Salmonella typhimurium</i>	
Tryptophan independence	0.005
<i>Neurospora crassa</i>	
Adenine independence	0.0008–0.029
<i>Drosophila melanogaster</i>	
Yellow body	12
Brown eyes	3
Eyeless	6
<i>Homo sapiens</i>	
Retinoblastinoma	1.2–2.3
Achondroplasia	4.2–14.3
Huntington's chorea	0.5

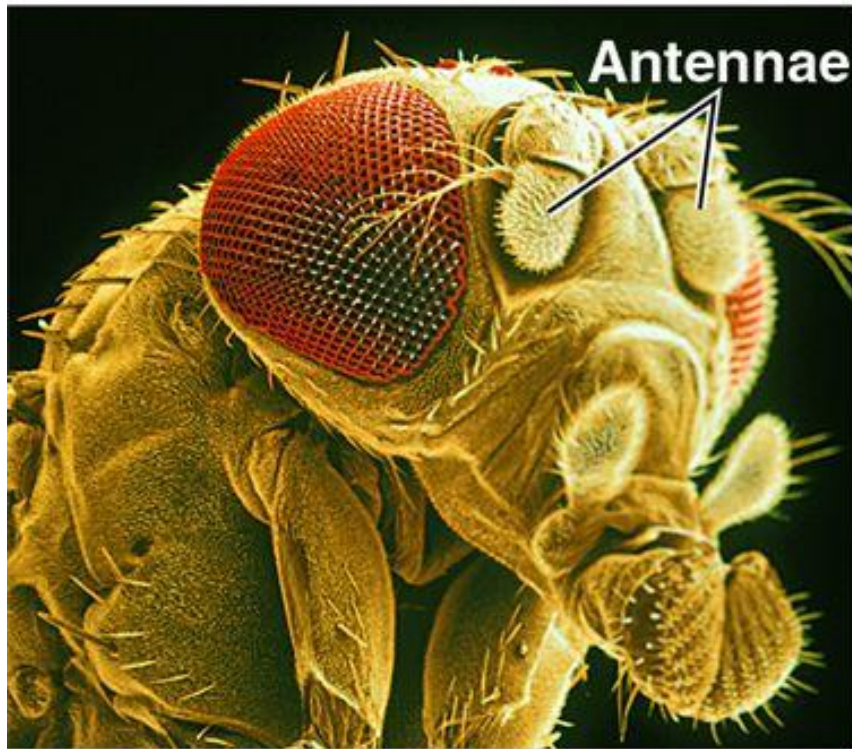
Source: After Dobzhansky 1970.



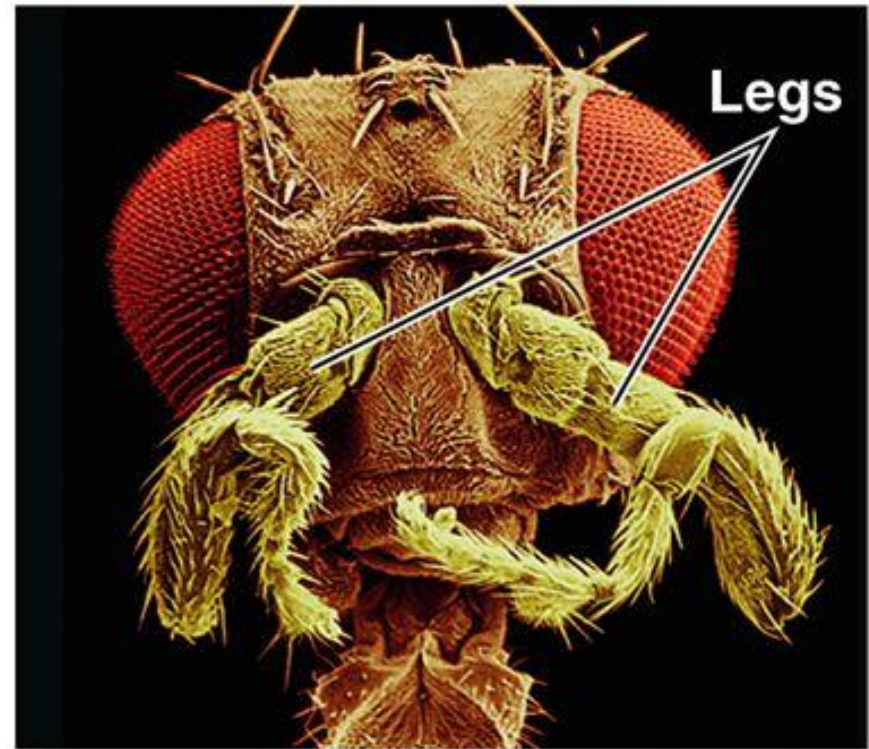
Tasa de mutación e implicancias evolutivas



Efectos fenotípicos de las mutaciones

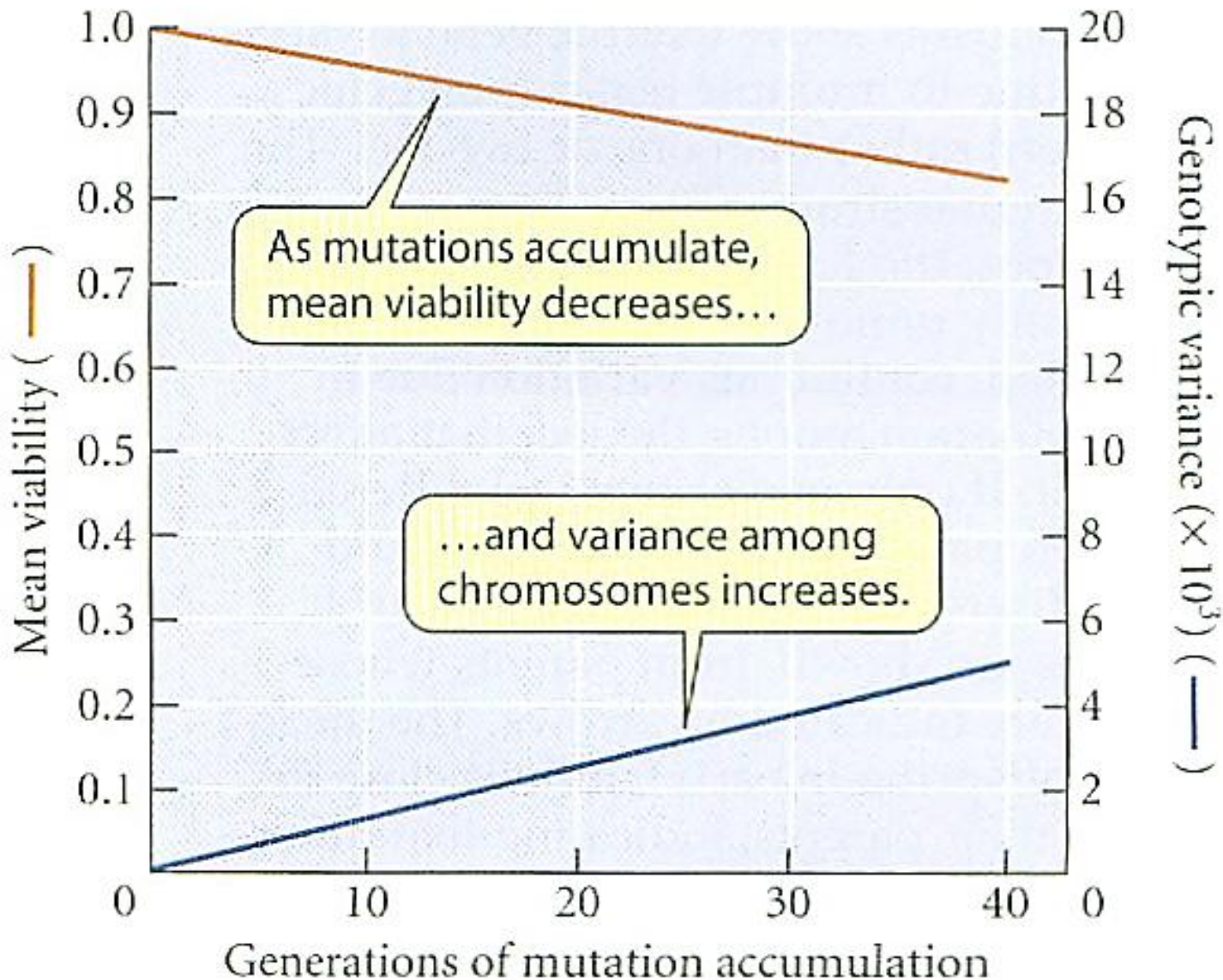


(a) Normal fly

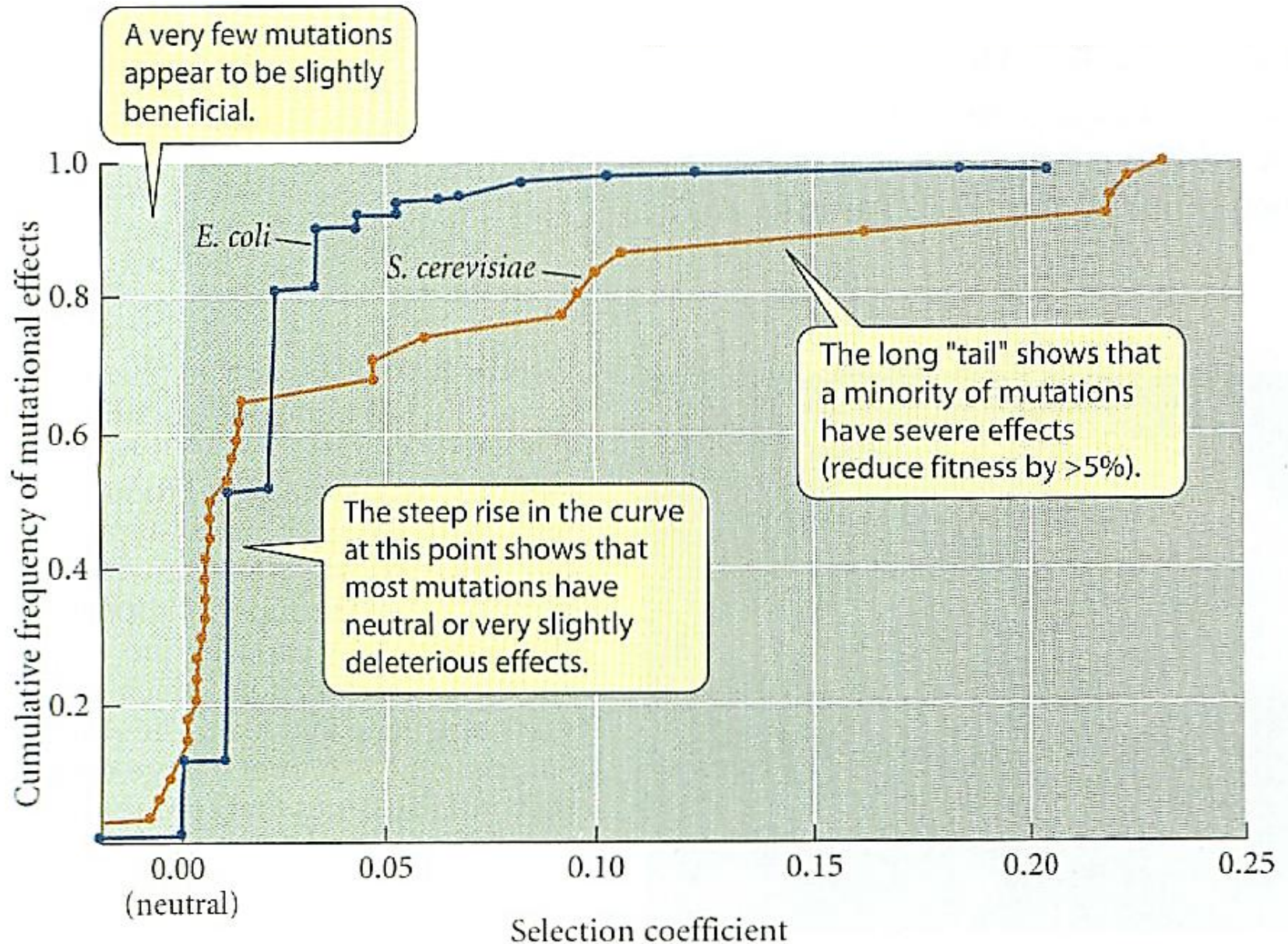


(b) Mutant fly

Efectos fenotípicos de las mutaciones



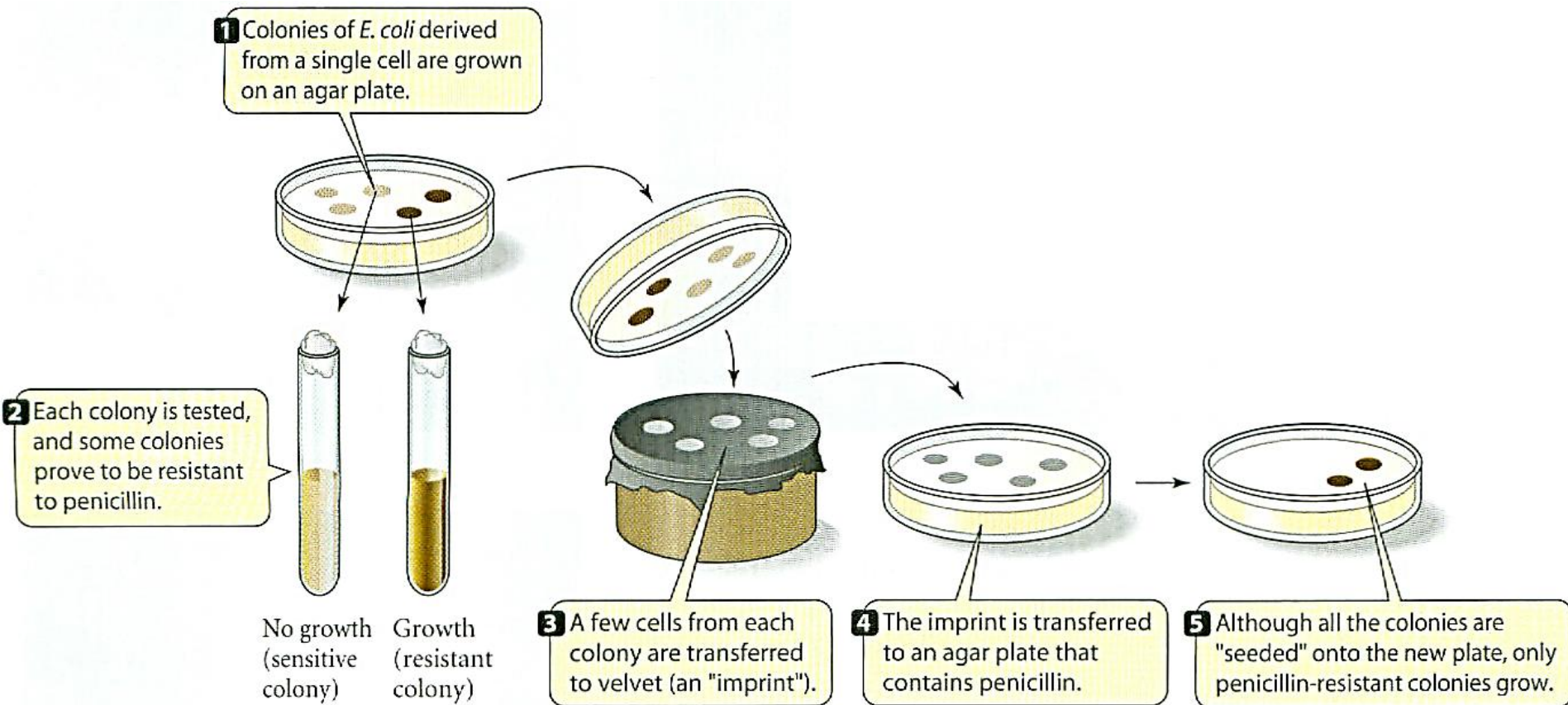
Efectos fenotípicos de las mutaciones



Limitaciones del efecto de las mutaciones



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 deletéreo 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

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

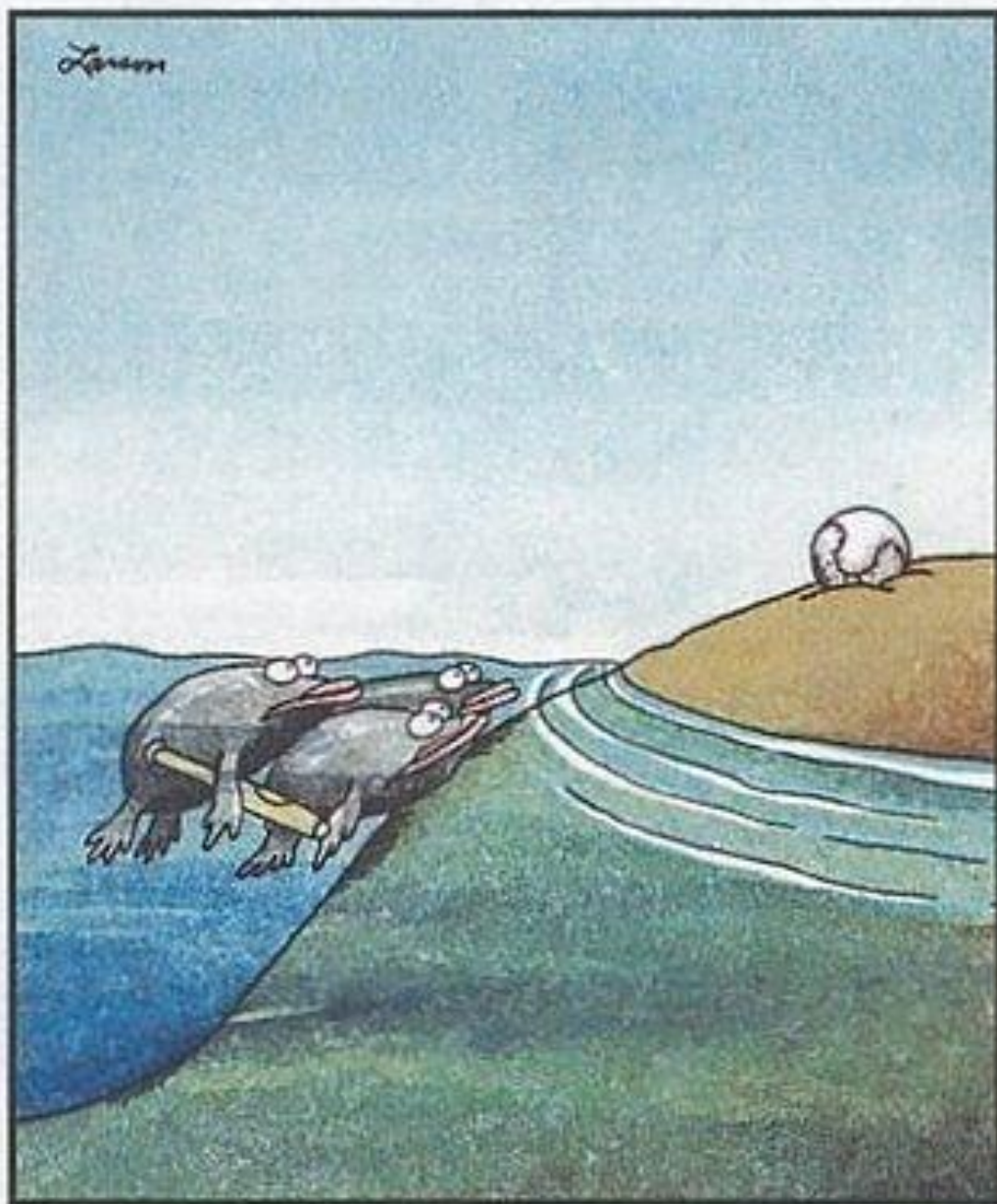
N: número de loci independientes

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.



Great moments in evolution