

Genética de poblaciones

1.- ¿Cuál es la frecuencia de los heterocigóticos Aa en una población con apareamiento aleatorio en la que la frecuencia fenotipo dominante es 0,19?

SOLUCIÓN

Para un gen con dos alelos, A y a, de frecuencias p y q respectivamente, en una población en equilibrio de Hardy-Weinberg las frecuencias genotípicas vienen dadas por las frecuencias génicas (alélicas).

Como

$$p+q=1, \quad (p+q)^2=p^2+2pq+q^2=1$$

Los tres sumandos corresponden a las frecuencias genotípicas, que son:

Homocigotos dominantes (AA), p^2

Heterocigotos (Aa), $2pq$

Homocigotos recesivos (aa), q^2

Para un gen con dominancia completa, no es posible distinguir los individuos homocigotos dominantes de los heterocigotos, pero sí podemos calcular la frecuencia esperada de cada una de estas categorías.

Si los individuos de fenotipo dominante presentan una frecuencia de 0,19, el resto hasta 1 son individuos de fenotipo recesivo (y, por tanto, homocigotos recesivos)

$$\text{En definitiva, } q^2 = 1 - 0,19 = 0,81.$$

Conociendo q^2 , podemos averiguar los valores de las frecuencias génicas:

$$q = \sqrt{0,81} = 0,9$$

$$p=1-q= 1- 0,9 = 0,1$$

de donde se deduce que la frecuencia de individuos Aa será:

$$2pq= 2 \times 0,1 \times 0,9 = 0,18$$

2.- En una población de 10.000 individuos, la frecuencia alelo dominante para determinado carácter es 0,7. ¿Cuántos individuos se espera muestren fenotipo dominante?

SOLUCIÓN

frecuencia del alelo dominante, $p = 0,7$

frecuencia del alelo recesivo, $q = 1 - 0,7 = 0,3$

frecuencia de aa = $q^2 = 0,3^2 = 0,09$

frecuencia de Aa = $2pq = 2 \times 0,7 \times 0,3 = 0,42$

frecuencia de AA = $p^2 = 0,7^2 = 0,49$

En 10.000 individuos:

900 aa
4.200 Aa
4.900 AA

Serán de fenotipo dominante (A-): $4.200 + 4.900 = 9.100$

5.- Supón una población de 4.000 individuos en Equilibrio de Hardy-Weinberg para el carácter autosómico presencia/ausencia de hoyuelo en las mejillas. Suponiendo que 1.500 de ellos tienen hoyuelo (fenotipo dominante).

a) ¿cuál es la probabilidad de que un individuo cualquiera de la población sea heterocigótico?

b) ¿cuál es la probabilidad de que un individuo con hoyuelo sea heterocigótico?

SOLUCIÓN

De los 4.000 individuos, son de fenotipo dominante (homocigotos y heterocigotos) 1.500 y, por tanto, son homocigotos recesivos 2.500.

$$q^2 = 2.500/4.000 = 0,625; \quad q = 0,79; \quad p = 1 - 0,79 = 0,21;$$

$$p^2 = 0,044; \quad 2pq = 0,33; \quad p^2 + 2pq = 0,374$$

a) 0,33

b) $0,33/0,374 = 0,88$

7.- En una población particular de seres humanos que se supone ha alcanzado el equilibrio de Hardy-Weinberg, la frecuencia de alcaptonuria, causada por la homocigosis recesiva de un gen autosómico, es de uno por millón. ¿Cuál es la probabilidad de que sea producida una descendencia afectada por:

- a) el apareamiento de dos individuos normales no emparentados?
- b) el apareamiento de una persona que padece alcaptonuria y un individuo normal no emparentado?
- c) el apareamiento de un individuo normal con progenitores normales, que tiene un hermano alcaptonúrico, y un individuo normal no emparentado?

SOLUCIÓN

a) Dos individuos normales podrán producir un descendiente homocigótico recesivo (aa) sólo si ambos son heterocigóticos (Aa). Calculemos la probabilidad del genotipo Aa en la población en equilibrio:

$$\text{frecuencia de aa} = q^2 = 1/10^6 = 10^{-6}$$
$$q = \text{frecuencia de a} = 10^{-3}$$

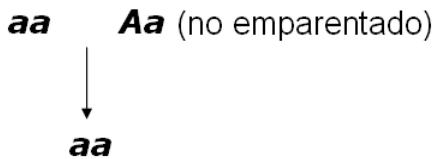
$$p + q = 1, \quad p = \text{frecuencia de } A = 1 - 10^{-3} = 0,999$$

$$\text{frecuencia de } Aa = 2pq \ll 2 \times 0,999 \times 10^{-3} = 1,998 \times 10^{-3}$$

La probabilidad de que dos individuos normales cualesquiera tengan un hijo aa será:

$$P = P(Aa) \times P(Aa) \times P(Aa \times Aa \rightarrow aa) = (1,998 \times 10^{-3})^2 \times 1/4 = 0,998 \times 10^{-6}$$

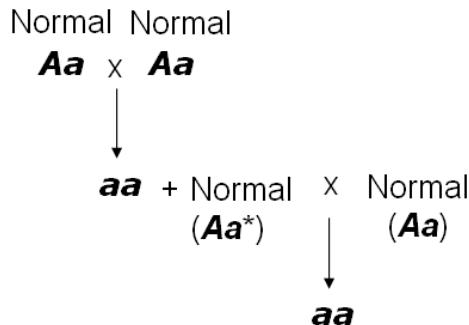
b) Esta vez el cruce será:



La probabilidad que nos piden:

$$P = P(aa) \times P(Aa) \times P(Aa \times aa \rightarrow aa) = 10^{-6} \times 1,998 \times 10^{-3} \times 1/2 = 0,999 \times 10^{-9}$$

c) En esta ocasión, la probabilidad de ser Aa no es la misma para los dos progenitores, ya que del primero sabemos que sus padres son Aa (puesto que son de fenotipo normal y tienen un hijo aa) y, por tanto, él tiene una probabilidad de 2/3 de ser Aa:



La probabilidad que nos piden será:

$$P = P(Aa^*) \times P(Aa) \times P(Aa \times Aa \rightarrow aa) = 2/3 \times 1,998 \times 10^{-3} \times 1/4 = 0,333 \times 10^{-3}$$

16.- El copépodo marino *Tisbe reticulata* puede ser cultivado en agua marina en el laboratorio, particularmente a altas densidades de población. Los heterocigotos $V^L V^M$ para los dos alelos codominantes responsables de las diferencias del color fueron cruzados en poblaciones de alta y baja densidad. La cantidad de progenie adulta F_1 fue la siguiente:

Densidad	$V^L V^L$	$V^L V^M$	$V^M V^M$	Total
Baja	904	2.023	912	3.839
Alta	353	1.069	329	1.751

¿Cuáles son las eficacias biológicas relativas (viabilidades) de los tres fenotipos a las dos densidades?

SOLUCIÓN

Las frecuencias esperadas para cada genotipo serían, respectivamente, $\frac{1}{4}$, $\frac{1}{2}$, $\frac{1}{4}$ o lo que es igual, a densidad baja, 959,75 individuos homocigóticos de cada tipo y 919,5 heterocigóticos.

Comparamos con una X^2 (chi cuadrado) las frecuencias esperadas con las observadas:

$$\chi_{\text{exp}}^2 = \sum \frac{(O-E)^2}{E} = \frac{(904-959,75)^2}{959,75} + \frac{(2.023-1.919,5)^2}{1.919,5} + \frac{(912-959,75)^2}{959,75} = 11,2$$

El número de grados de libertad es n° de fenotipos - no alelos = 3-2=1

La correspondiente X^2 (chi cuadrado) teórica para un nivel de significación 0,05 es 3,84 (ver la tabla del problema 1 de pruebas estadísticas). Dado que es menor que la experimental, se puede afirmar que hay diferencia significativa entre las frecuencias esperadas y las observadas.

Comparando estas dos frecuencias se puede calcular la eficacia biológica de cada genotipo. En primer lugar, dividiremos en cada caso el valor observado por el esperado:

$$\frac{V^V V^V}{904/959,75} = 0.94 \quad \frac{V^V V^M}{2.023/1.919} = 1.05 \quad \frac{V^M V^M}{912/959,75} = 0.95$$

En segundo lugar, dividiremos cada una de las cifras resultantes por la mayor de ellas, obteniendo la "fitness" o eficacia biológica (w) de los tres genotipos:

$$w=0,94/1,05=0,9 \quad 1,05/1,05=1 \quad 0,95/1,05=0,9$$

Al mismo tiempo puede calcularse el valor del coeficiente de selección que se ejerce contra cada genotipo: s = 1 - w

$$s = 1-0,9 = 0,1 \quad 1-1=0 \quad 1-0,9=0,1$$

El exceso de heterocigotos que se observa se deberá seguramente a su mayor valor adaptativo frente a los homocigotos.

En condiciones de alta densidad, las frecuencias esperadas son, respectivamente:

$$437,75 \quad 875,5 \quad 437,75$$

La X^2 experimental aplicada para contrastar las frecuencias esperadas y las observadas tiene un valor de 86,2, por lo que, comparada con la teórica para un grado de libertad y un nivel de confianza 0,05 (3,84), demuestra la existencia de diferencia significativa entre ambos tipos de

frecuencias. La relación frecuencias observadas/frecuencias esperadas será, en cada caso:

$$353/437,75 = 0,81$$

$$1.069/875,5 = 1,22$$

$$329/437,75 = 0,75$$

La eficacia biológica de cada genotipo:

$$0,81/1,22 = 0,66$$

$$1,22/1,22 = 1$$

$$0,75/1,22 = 0,61$$

y los valores del coeficiente de selección:

$$1 - 0,66 = 0,34$$

$$1-1=0$$

$$1 - 0,61 = 0,39$$

Parece ser que a densidades altas de población se ven perjudicados los homocigotos. Este sería un caso de ventaja de los heterocigotos o heterosis.

21.- Comenta si te parecen verdaderas o falsas las siguientes afirmaciones:

- 1- La mutación es un proceso adaptativo.
- 2- Si no existiera la mutación, la evolución sería imposible.
- 3- La mutación reversible es un potente motor evolutivo.
- 4- El destino de un mutante solitario es generalmente exitoso, ya que no tiene competencia.
- 5- El equilibrio mutacional es un tipo de equilibrio de Hardy-Weinberg.
- 6- La mutación y la migración son procesos dispersivos.

SOLUCIÓN

Son todas falsas:

- 1- La mutación se produce por azar, sin ningún fin adaptativo.
- 2- Existen otros motores del cambio evolutivo, procesos como la migración, selección, deriva genética y consanguinidad.
- 3- Es un pobre motor evolutivo, ya que actúa muy lentamente.
- 4- Se extingue rápidamente.
- 5- Es un equilibrio entre mutaciones directas e inversas de un mismo gen que se alcanza cuando no hay cambio neto en las frecuencias de los alelos (el número de alelos A que muta a a coincide con el número de a que cambia a A).
- 6- Son procesos direccionales, ya que cambian las frecuencias génicas y genotípicas en dirección (y también cantidad) predecible.