

GENÈTICA DE POBLACIONS



Mutació i recombinació són responsables de la variabilitat genètica de les poblacions, són processos indispensables perquè hi hagi un canvi evolutiu. Es consideren el primer pas de l'evolució.

- **La unitat més petita de l'evolució són les poblacions.** Les poblacions, i no pas els individus, són les que evolucionen.
 - Generació rere generació alguns trets en la població es poden tornar més freqüents i d'altres menys, produint-se així un canvi en la constitució genètica de la població, un canvi evolutiu a petita escala o **microevolució**.
- **L'evolució és un fenomen poblacional.**

- La genètica de poblacions estudia la forma en què les poblacions es modifiquen des del punt de vista genètic al llarg del temps.

L'evolució, com a fenomen poblacional, pot representar-se com un **canvi en les freqüències gèniques de la població.**

La genètica de les poblacions

- **Població:** conjunt d'individus de la mateixa espècie que habiten el mateix lloc i es poden encreuar entre sí → comparteixen un mateix conjunt de gens: **fons genètic comú**.
- **Freqüències genotípiques:** és el **tant per u que hi ha de cada genotip**; en espècies diploides cada locus està ocupat per dos al·lels iguals o diferents; per a un caràcter determinat per un gen amb dos al·lels (A i a) les freqüències genotípiques seran:

$$f(AA) = \frac{n_1}{N}; f(Aa) = \frac{n_2}{N}; f(aa) = \frac{n_3}{N}$$

on n és el nombre d'individus de cada genotip i N el nombre total d'individus de la població. La suma de les freqüències per a un determinat gen ha de ser 1

- **Freqüències gèniques:** és el **tant per u dels al·lels que hi ha per a cada caràcter**.

$$f(A) = p = f(AA) + \frac{1}{2} f(Aa)$$
$$f(a) = q = f(aa) + \frac{1}{2} f(Aa)$$

Llei de *Hardy-Weinberg*

- En una població d'organismes amb reproducció sexual, en la qual tots els individus s'encreuen a l'atzar (*població panmíctica o demo*), en la que no hi ha mutacions, ni migracions, ni deriva genètica, ni hi actua la selecció, **les freqüències gèniques i genotípiques es mantenen constants de generació en generació**, la població no evolucionarà, ja que la recombinació genètica simplement origina un nombre infinit de combinacions però no canvia la freqüència dels gens.

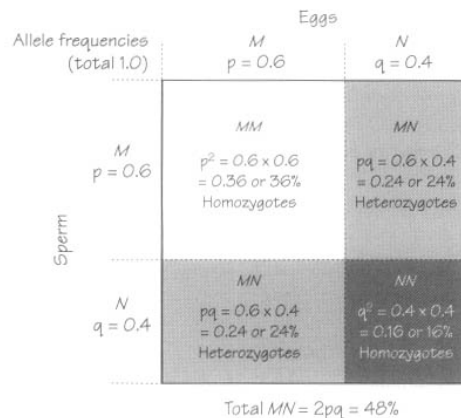
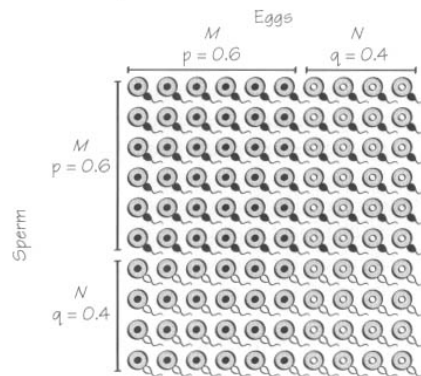
Diallelic autosomal system with codominance, the MN blood groups

Proportions of genotypes in 100 zygotes obtained by 'random fertilization'.

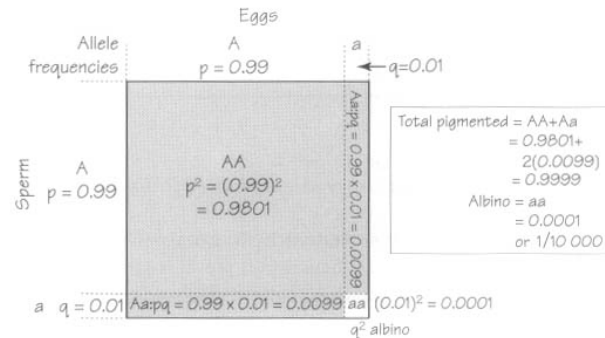
M-carrying cells are represented with black nuclei;
N-carrying with white.
Frequency of *M* alleles = $p = 0.6$; frequency of *N* alleles = $q = 0.4$



Geometric representation of the Hardy-Weinberg law applied to the MN blood group system

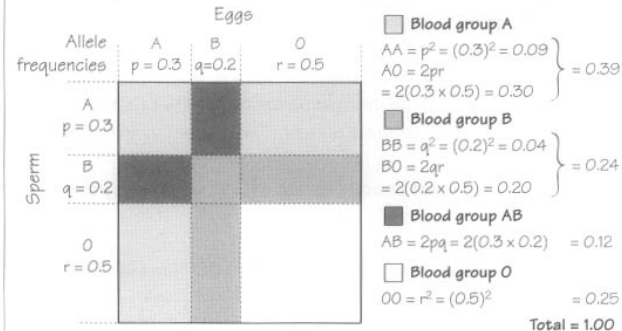


Diallelic autosomal system with dominance and recessivity, albinism

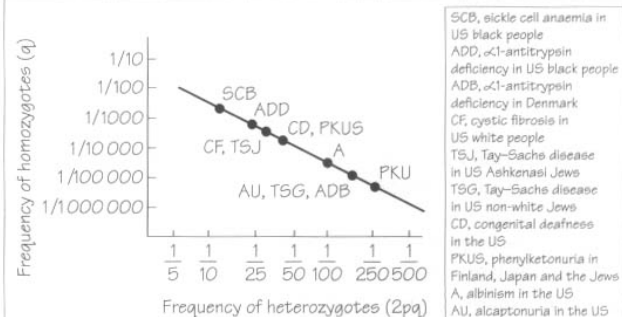


Triallelic autosomal system with codominance and dominance, the ABO blood groups

(These frequencies are imaginary, see Chapter 25 for real values)



Relative frequency of recessive homozygotes and heterozygotes for some important recessive diseases



SCB, sickle cell anaemia in US black people
ADD, α 1-antitrypsin deficiency in US black people
ADB, α 1-antitrypsin deficiency in Denmark
CF, cystic fibrosis in US white people
TSJ, Tay-Sachs disease in US Ashkenazi Jews
TSG, Tay-Sachs disease in US non-white Jews
CD, congenital deafness in the US
PKUS, phenylketonuria in Finland, Japan and the Jews
A, albinism in the US
AU, alcaptonuria in the US

- La *lleï de Hardy-Weinberg (equilibri genètic)* no es compleix mai, les poblacions evolucionen, ja que existeixen mutacions, deriva genètica, selecció, migracions i no existeix la *panmixi*, la qual cosa fa variar les freqüències gèniques de la població i per tant permet l'evolució.

Les mutacions

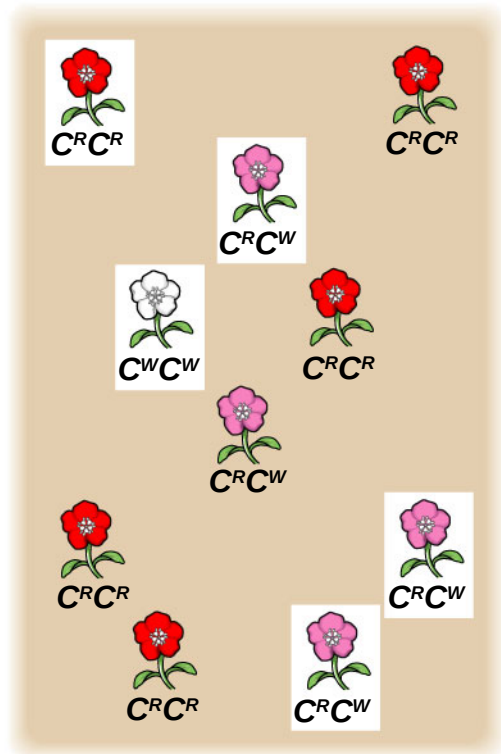
- Les mutacions són canvis en el DNA, són canvis en els gens. Gràcies a les mutacions, a partir d'un gen (A) poden aparèixer altres gens al·lèls (A1, A2, A3). Les mutacions doncs, fan variar les freqüències al·lèliques d'una població.
- Les mutacions que tenen transcendència evolutiva són aquelles que tendeixen a produir-se reiteradament, ***mutacions recurrents***.
- Les mutacions ocorren a l'atzar i creen una variabilitat sobre la qual després actua la selecció natural. **Les mutacions són preadaptatives.**

Les migracions

- Les migracions són arribades de nous individus a la població (*immigracions*) o la sortida d'individus propis (*emigracions*). Aquests moviments aporten o treuen nous al·lels, fet que origina un *flux genètic*; aquest depèn del nombre de migrants i de les freqüències dels al·lels en les dues poblacions. Les migracions doncs, fan variar les freqüències al·lèliques d'una població.

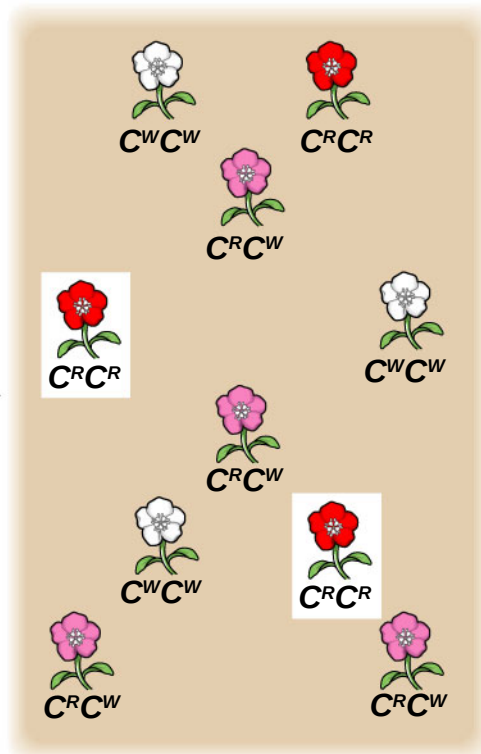
La deriva genètica

- La *deriva genètica* és el canvi de les freqüències gèniques que es dona quan el nombre d'individus reproductors, i per tant de gàmetes, que contribueixen a formar la generació següent, és inferior al necessari per què aquestes freqüències gèniques hi estiguin ben representades.
- Dos situacions que poden augmentar la probabilitat de que la deriva genètica tingui un impacte important en la població són l'efecte fundador i l'efecte de coll d'ampolla.
 - **L'efecte fundador.** Quan es separen uns quants individus d'una població i n'originen una de nova, quants menys siguin, més influiran les seves característiques i la seva progènie diferirà més de l'original.
 - **L'efecte coll d'ampolla** També es pot produir la deriva genètica quan, periòdicament, es produeixen reduccions dràstiques del nombre d'individus.



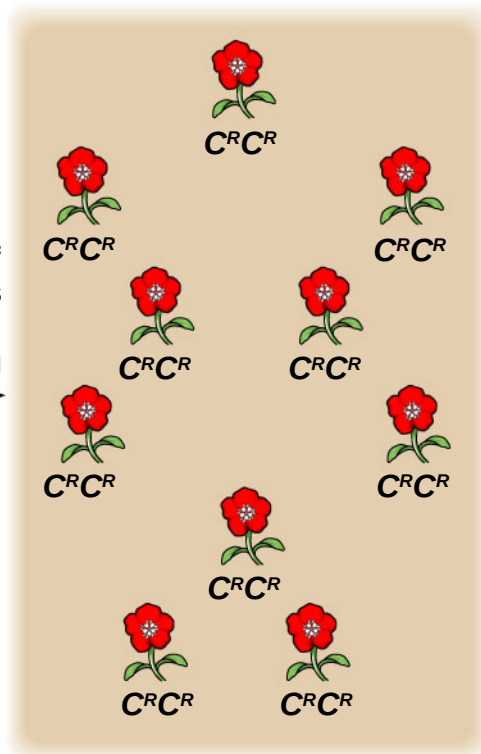
Generation 1
 p (frequency of C^R) = 0.7
 q (frequency of C^W) = 0.3

Only 5 of
 10 plants
 leave
 offspring
 →

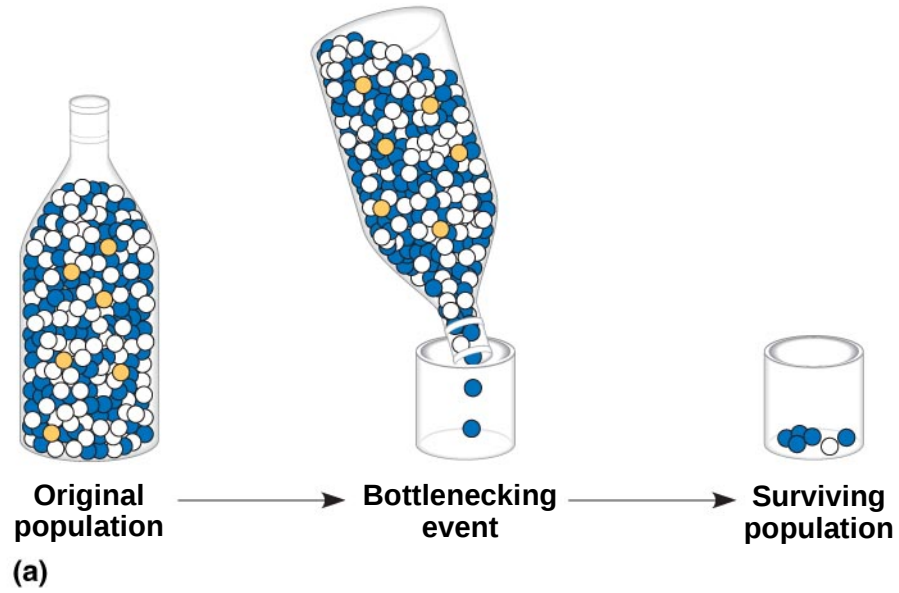


Generation 2
 $p = 0.5$
 $q = 0.5$

Only 2 of
 10 plants
 leave
 offspring
 →



Generation 3
 $p = 1.0$
 $q = 0.0$



La selecció natural

- **La Selecció natural** és l'eliminació dels individus menys aptes, és a dir, dels individus amb menor ***eficàcia biològica*** (capacitat de sobreviure i deixar descendència, és a dir, contribuir amb els seus *gens* a la generació següent).
- Es produeix selecció quan determinats fenotips produeixen més descendència que altres. Si hi ha genotips específics associats amb els fenotips que resulten afavorits augmentarà la seva freqüència en contra d'altres.
- La selecció actua sobre els fenotips produint canvis en les freqüències genotípiques.

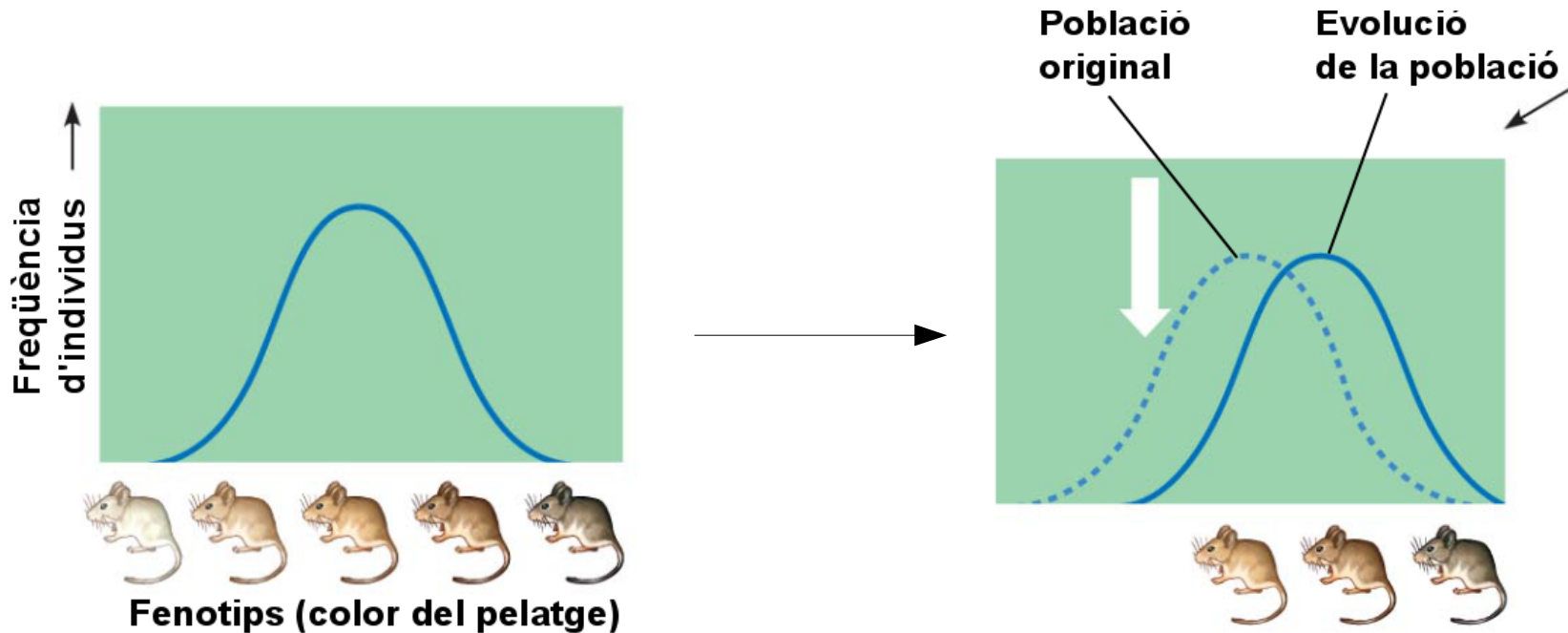
De tots els factors que poden canviar el fons genètic d'una població, sols la selecció natural és capaç **d'adaptar** la població al seu ambient. La selecció natural, actuant sobre els fenotips, **acumula** i **manté** els genotips favorables en una població. D'aquesta manera s'originen les **adaptacions**.

La selecció natural pot alterar la distribució dels trets heretables d'una població de tres maneres:

- **Selecció direccional:** Quan **s'afavoreix un fenotip extrem** (els més alts, els més ràpids, els més foscos etc).
- **Selecció estabilitzadora:** quan **s'afavoreixen els fenotips intermedis** (talla mitjana per exemple).
- **Selecció disruptiva:** **s'afavoreixen els dos fenotips extrems.**

- **Selecció direccional:**

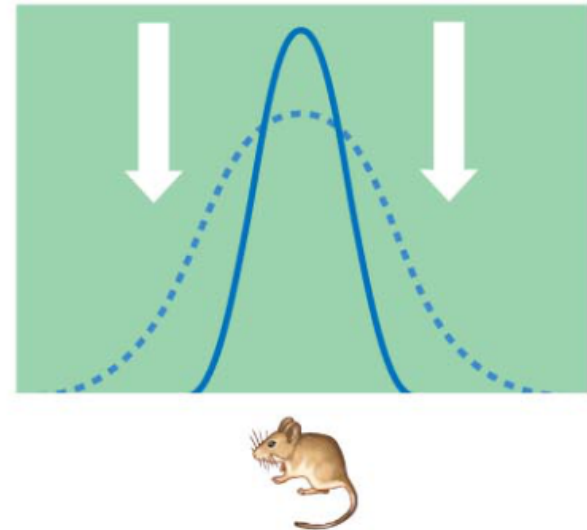
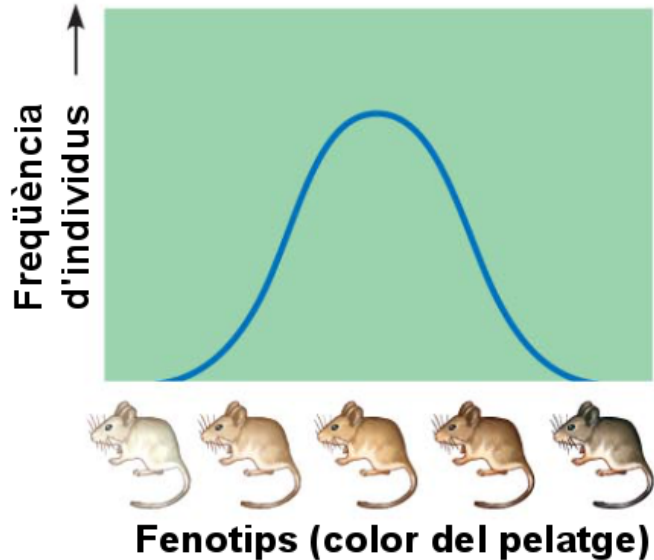
- Quan **s'afavoreix un fenotip extrem** (els més alts, els més ràpids, els de color fosc, etc).
- **Tendeix a reduir la diversitat genètica** de les poblacions. Amb el temps, els al·lels afavorits assoliran freqüències properes a 1, mentre que els desfavorits properes a 0.



La selecció direccional desplaça la composició de la població i afavoreix les formes d'un dels extrems de la distribució. En aquest cas, els ratolins més foscos es veuen afavorits, per exemple perquè viuen entre roques més fosques, i el color fosc els protegeix dels depredadors.

- **Selecció estabilitzadora:**

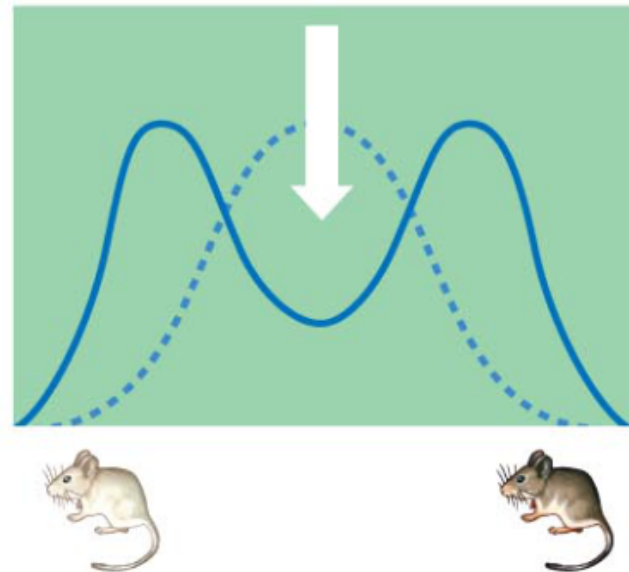
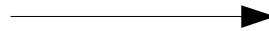
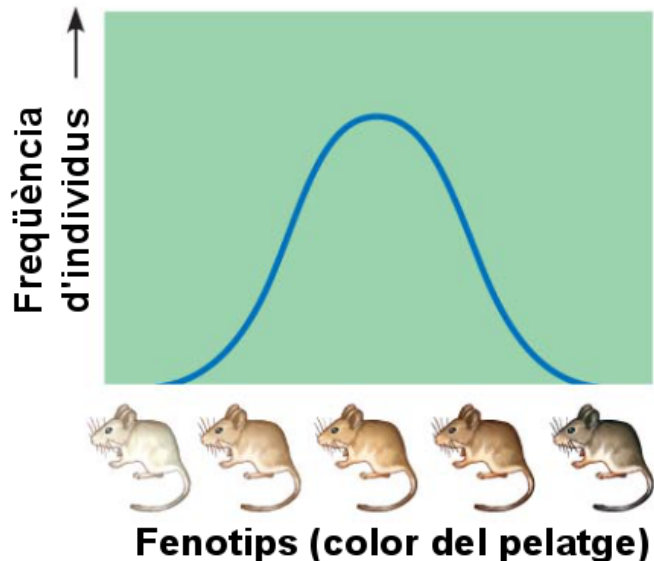
- Quan **s'afavoreixen els fenotips intermedis** (talla mitjana per exemple).
- Aquesta selecció **manté el *polimorfisme*** de la població (coexistència de dos o més fenotips) i es dona gràcies a la superioritat dels *heterozigots* (els individus heterozigots presenten millor aptitud que els homozigots i en conseqüència es manté la variabilitat de la població)



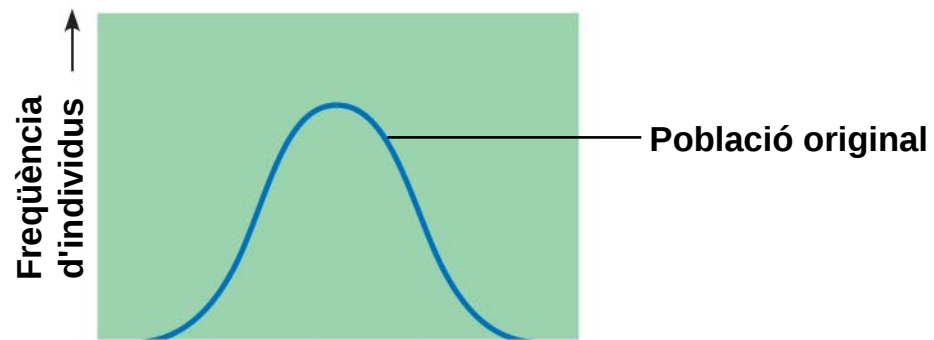
La selecció estabilitzadora elimina les formes extremes i preserva les formes intermèdies. En aquest cas, si el medi està constituït per roques de color intermedi, la selecció actuarà contra els ratolins de pelatge molt clar o molt fosc.

- **Selecció disruptiva:**

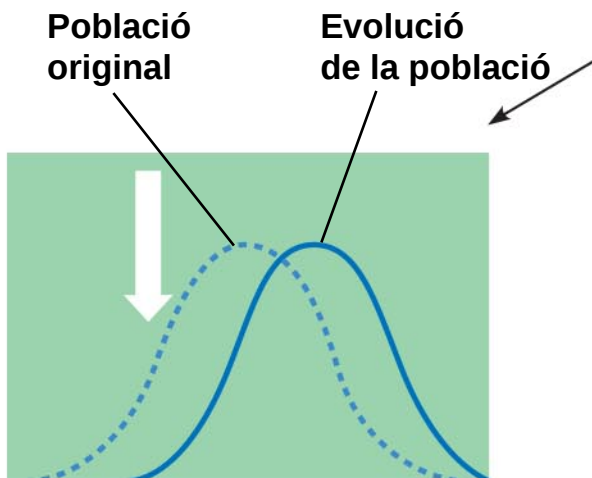
- Quan les condicions ambientals **afavoreixen els dos fenotips extrems.**
- Amb el temps la població es dividirà en dues subpoblacions: pot resultar important en les primeres etapes de l'**especiació**.



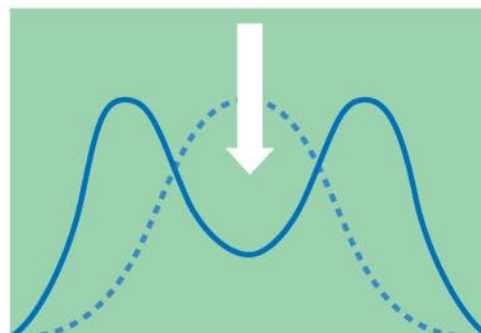
La selecció disruptiva afavoreix les dues formes extremes. En aquest cas, l'ambient és constituït per roques amb taques fosques i clares, amb la qual cosa els ratolins de colors intermedis es troben en desavantatge.



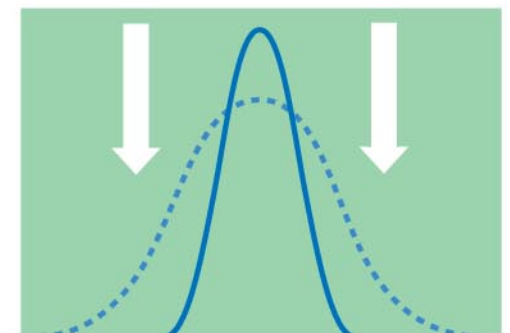
Fenotips (color del pelatge)



(a) Selecció direccional



(b) Selecció disruptiva

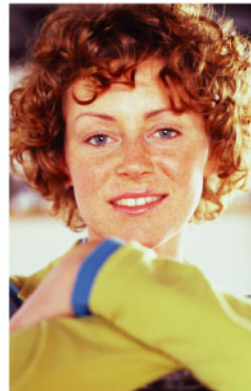


(c) Selecció estabilitzadora

ESPECIACIÓ



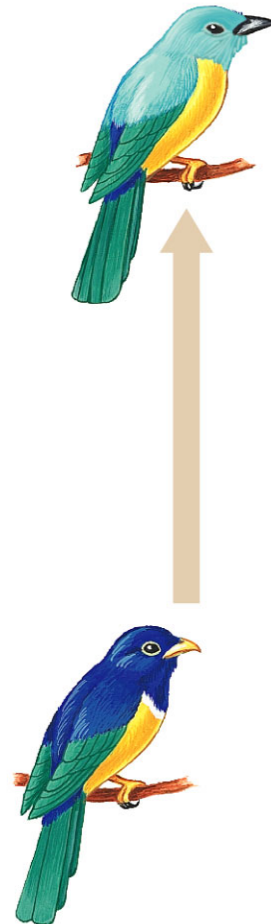
(a) Similarity between different species.



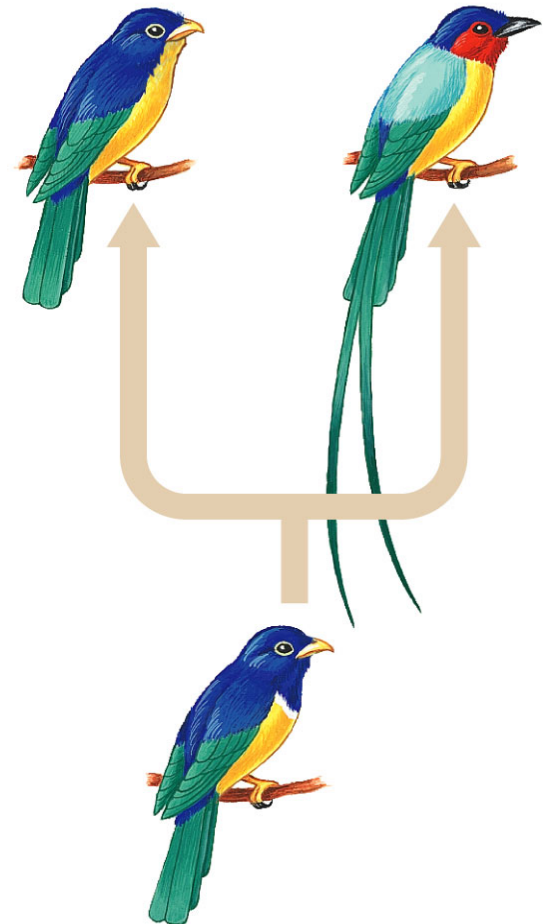
(b) Diversity within a species.

- **Especiació** → procés evolutiu a partir del qual a partir d'una espècie preexistent apareix una nova espècie.

- **Filogènia:** és l'estudi de les relacions evolutives entre les espècies.



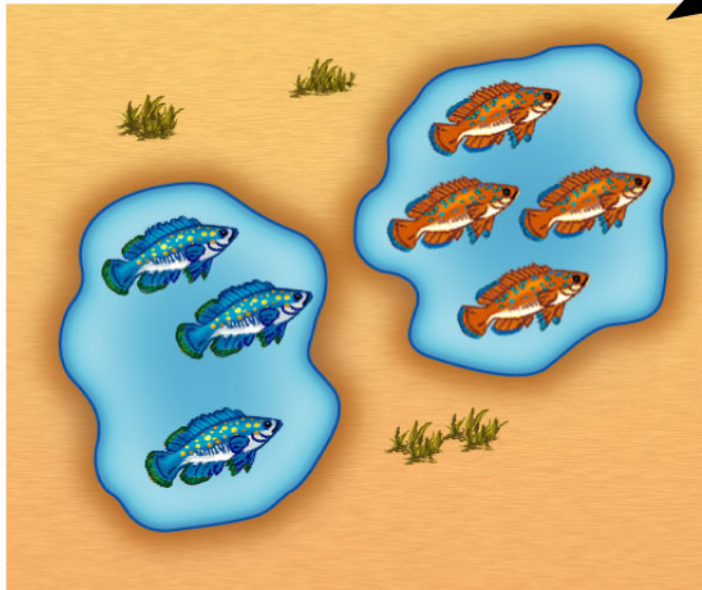
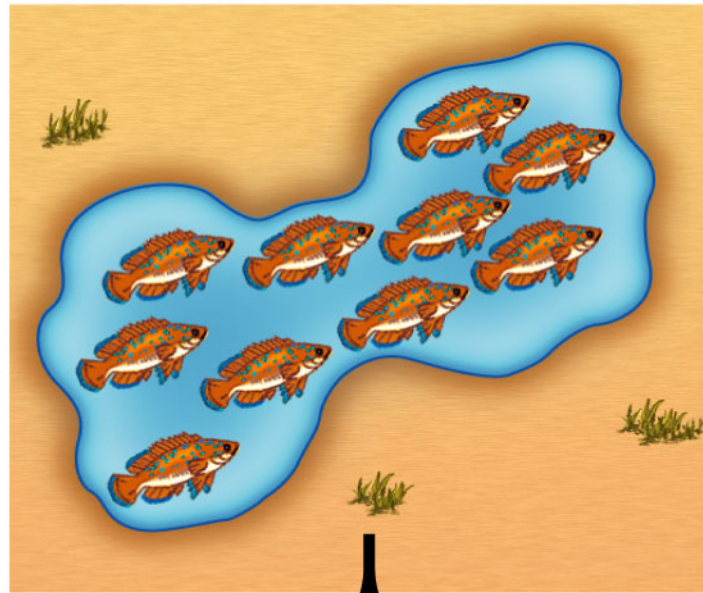
(a) Anagenesis



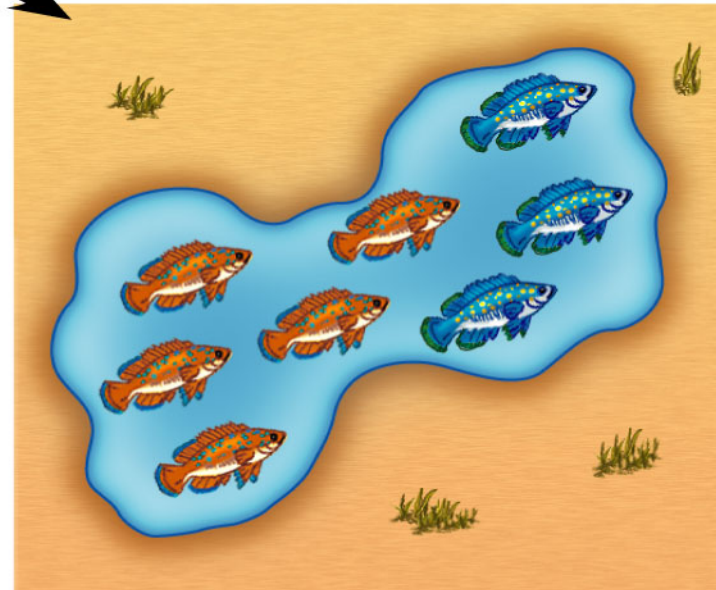
(b) Cladogenesis

A) Especiació per aïllament

- L'especiació comença quan es redueix o s'interromp el flux genètic entre poblacions: **l'aïllament genètic és el requisit indispensable perquè hi hagi especiació**. Quan l'aïllament genètic va acompanyat de divergència genètica, es produeix l'especiació.
- És un procés lent en que es van acumulant les característiques, aparegudes a l'atzar, que la selecció natural considera avantatjoses → adaptacions al medi.
- Segons el tipus d'aïllament distingim:
 - Especiació al·lopàtrica
 - Especiació simpàtrica



(a) Allopatric speciation



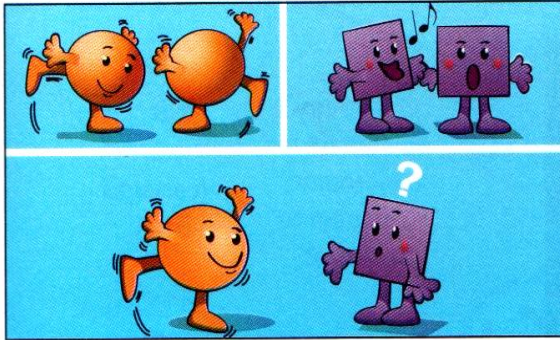
(b) Sympatric speciation

- **Especiació al·lopàtrica** → per aïllament geogràfic.

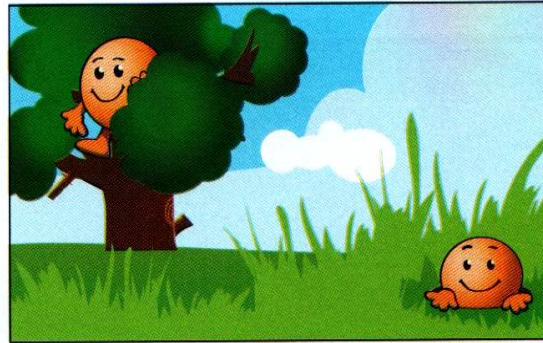
En les diferents subpoblacions les mutacions i la deriva genètica no és la mateixa i les condicions ambientals també poden ser diferents. Al cap del temps d'estar separades (milers d'anys) constitueixen 2 espècies diferents.

- **Especiació simpàtrica** → les poblacions divergents comparteixen el mateix territori. Les barreres que impedeixen l'encreuament són biològiques, mecanismes d'aïllament reproductiu (MAR):

- **Aïllament ecològic o d'hàbitat:** per exemple paràsits de diferents plantes en una mateixa zona
- **Aïllament estacional:** per exemple floració en diferents èpoques
- **Aïllament etològic o conductual:** diferències en el comportament animal (per exemple en l'aparellament) que acaba aïllant dues poblacions
- **Aïllament mecànic:** diferent estructura corporal que dificulta el aparellament
- **Aïllament gamètic:** dificultats en la fecundació



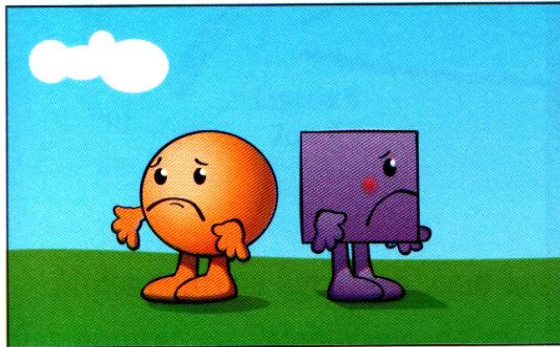
Aïllament de comportament.



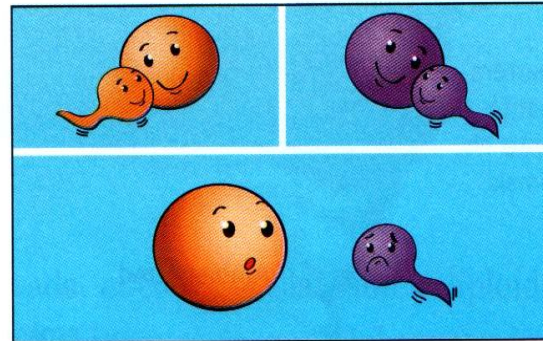
Aïllament d'hàbitat.



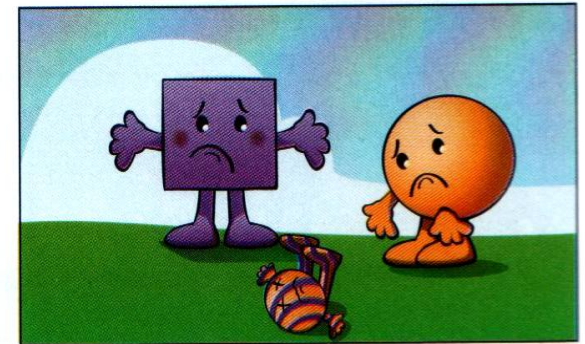
Aïllament temporal.



Aïllament mecànic.



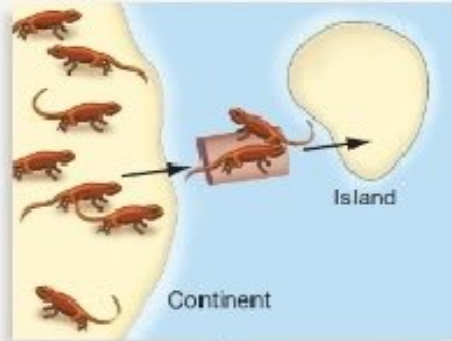
Aïllament gamètic.



Inviabilitat dels híbrids.

Mecanismes d'aïllament reproductiu

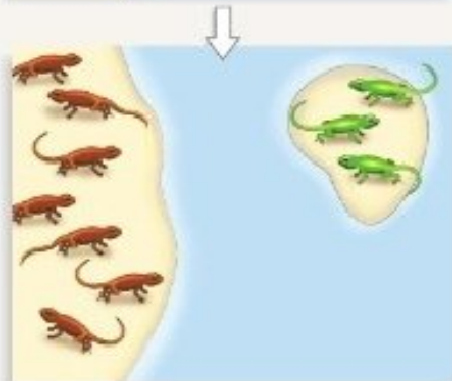
(a) DISPERSAL AND COLONIZATION CAN ISOLATE POPULATIONS.



1. Start with one continuous population. Then, colonists float to an island on a raft.



2. Island population begins to diverge due to drift and selection.

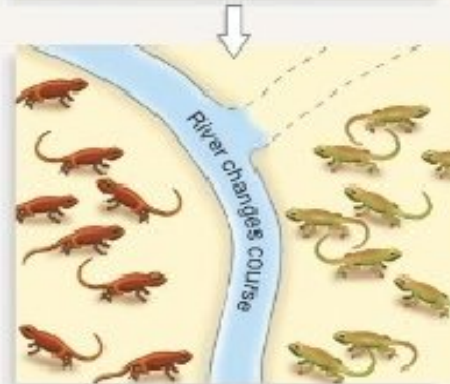


3. Finish with two populations isolated from one another.

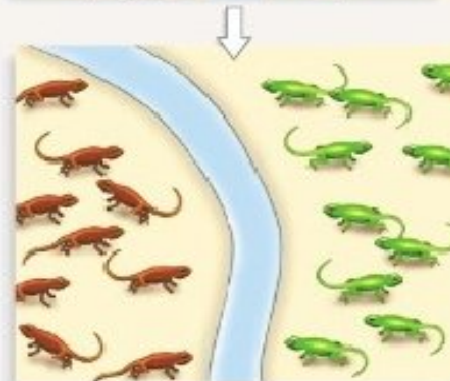
(b) VICARIANCE CAN ISOLATE POPULATIONS.



1. Start with one continuous population. Then a chance event occurs that changes the landscape (river changes course).



2. Isolated populations begin to diverge due to drift and selection.



3. Finish with two populations isolated from one another.

(a) Gondwana was the original home of ratites.



(b) Gondwana began to break up into separate continents.



(c) Ratites speciated as the continents moved apart.





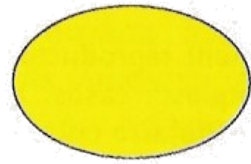
A. harrisi



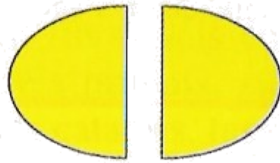
A. leucurus

tipus d'especiació

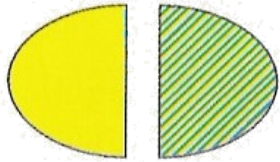
Especiació al·lopàtrica



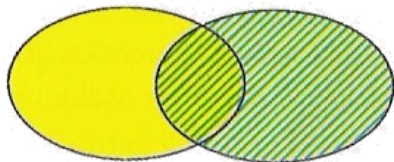
Aïllament geogràfic



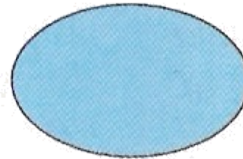
Diferent tipus d'adaptacions



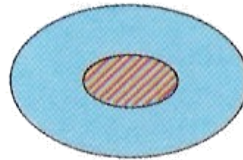
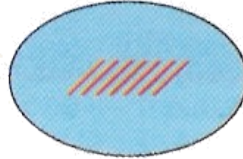
Arriben a constituir dues espècies diferents, per la qual cosa, encara que s'ajuntin, ja no donen lloc a descendents fèrtils.



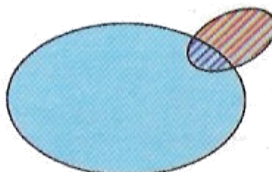
Especiació simpàtrica



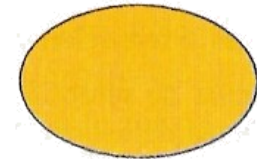
Aïllament no geogràfic que genera polimorfisme



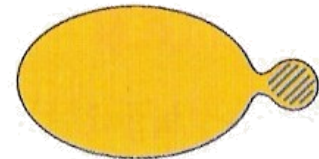
Arriben a constituir dues espècies diferents.



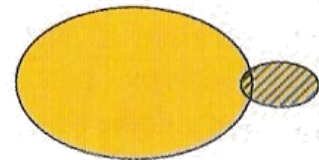
Especiació parapatrica



La població creix tant que els individus dels extrems estan aïllats entre si, és a dir, el flux genètic que mantenen els intermediaris és mínim.



Una petita població marginal, sota una selecció diferent, finalment dona una espècie diferent.



Com explicar l'especiació de forma senzilla?

- En **una població** de qualsevol espècie, els individus tot i mostrar diferències individuals (**variabilitat intraespecífica**), poden reproduir-se entre ells.



- El primer pas en el procés de l'especiació és l'aparició d'una barrera reproductora (geogràfica i/o biològica) entre dos grups d'individus: **aïllament reproductiu** (no hi ha intercanvi de gens entre els dos grups).



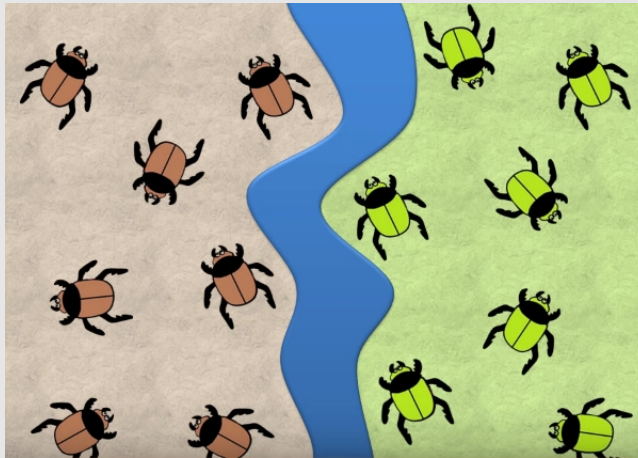
La barrera reproductora **interromp el flux gènic** entre els diferents grups.

- Els dos grups d'individus estaran sotmesos a **pressions selectives diferents**. Per exemple, alguns trets favorables en algun dels grups no tenen perquè ser-ho en l'altre grup. La selecció natural actua diferent en ambdós grups.
- Poden produir-se mutacions diferents en els grups, pot donar-se migració i fins i tot deriva gènica diferent.

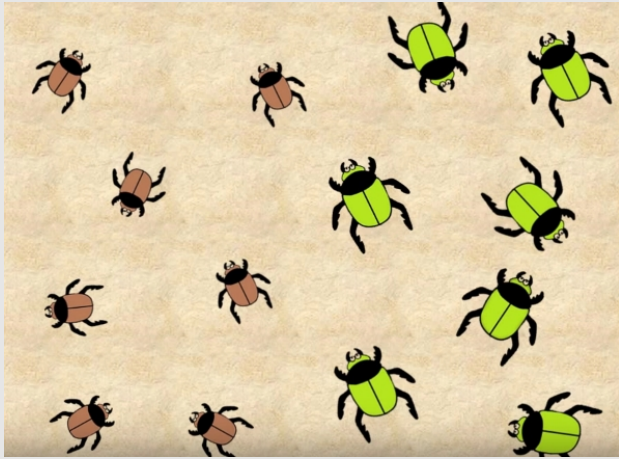


Les condicions ambientals a les que estaran sotmesos els individus dels dos costats de la barrera poden ser diferents

- Després de moltes generacions, els dos grups acumularan diferències entre ells: s'ha produït divergència genètica



- Tot i que desaparegui la barrera que les separa, la diferencia genètica entre les dues poblacions haurà conduït a la **impossibilitat de reproducció** entre els dos grups d'individus: els dos grups són ja dos **espècies diferents**.



- S'ha produït **especiació**

