



GENÉTICA, SELECCIÓN Y EVOLUCIÓN DE LAS POBLACIONES

INTRODUCCIÓN

Un concepto erróneo común es que los individuos evolucionan. Si bien los individuos pueden tener rasgos hereditarios favorables que son ventajosos para la supervivencia y la reproducción, el impacto de la selección es solo evidente en los cambios de los fenotipos y los genotipos observados en poblaciones, con el paso del tiempo. La genética de poblaciones utiliza distribuciones de frecuencias genotípicas y alélicas para deducir si una población evoluciona y, si es así, en qué medida lo está haciendo. En 1908, dos investigadores, de forma independiente, dedujeron el principio de Hardy-Weinberg, que establece que las frecuencias genotípicas y alélicas en una población permanecerán constantes de generación en generación si únicamente la segregación y la recombinación alélicas mendelianas están en funcionamiento. Si las principales condiciones del principio de Hardy-Weinberg no se cumplen, entonces hay una desviación del equilibrio de Hardy-Weinberg, que indica que la población está evolucionando.

En esta actividad práctica, aplicarás lo que has aprendido sobre el principio de Hardy-Weinberg y la genética de poblaciones para comprender cómo una enfermedad genética mortal (anemia de células falciformes) se puede mantener en una población.

MATERIALES

- Recipiente para la población parental
- Recipientes con cuentas
 - 100 cuentas de un color
 - 100 cuentas de otro color
- Calculadora
- Marcador
- Lápices de colores
- Papel cuadriculado (opcional)

PROCEDIMIENTO

PARTE 1

1. El principio de Hardy-Weinberg y sus ecuaciones predicen que las frecuencias genotípicas y alélicas permanecen constantes de generación en generación en las poblaciones que no están evolucionando. ¿Cuáles son las cinco condiciones que esta predicción supone ciertas sobre dicha población?
 - a. _____
 - b. _____
 - c. _____
 - d. _____
 - e. _____
2. Antes de comenzar la actividad, resuelve los siguientes problemas usando el principio de Hardy-Weinberg (se supone que la población está en equilibrio de Hardy-Weinberg).
 - a. Si la frecuencia de un alelo recesivo es de 0.3, ¿cuál es la frecuencia del alelo dominante? _____

- b. Si la frecuencia del genotipo homocigoto dominante es de 0.36, ¿cuál es la frecuencia del alelo dominante? _____
- c. Si la frecuencia del genotipo homocigoto recesivo es de 0.49, ¿cuál es la frecuencia del alelo dominante? _____
- d. En determinada población, el fenotipo dominante de determinado rasgo ocurre el 87 % de las veces. ¿Cuál es la frecuencia del alelo dominante? _____
- e. Si la frecuencia del genotipo homocigoto dominante es de 0.49, ¿cuál es la frecuencia del genotipo homocigoto recesivo? _____
- f. Si la frecuencia de una enfermedad autosómica recesiva es de 1 en 1,500 nacimientos, ¿cuáles son las frecuencias genotípicas y alélicas en una población de 3,000?

$$p = \text{_____} \quad q = \text{_____} \quad p^2 = \text{_____} \quad 2pq = \text{_____} \quad q^2 = \text{_____}$$

PARTE 2

3. Mira el cortometraje del Howard Hughes Medical Institute, *Selección natural en humanos*. Presta especial atención a la genética de la anemia de células falciformes y a su relación con la malaria.

En la película, aprendiste que la anemia de células falciformes es causada por una mutación en el gen que codifica la hemoglobina. La hemoglobina, una proteína que se encuentra en los glóbulos rojos, transporta el oxígeno a través del cuerpo. Los individuos que son homocigóticos para el alelo normal de hemoglobina se denominan AA. Los individuos que reciben un alelo normal de hemoglobina de un padre y un alelo mutante de hemoglobina, o de células falciformes, del otro padre son heterocigóticos y se dice que tienen el rasgo de células falciformes. Su genotipo es AS. Las personas con anemia de células falciformes son homocigóticas para el alelo de las células falciformes (genotipo SS).

4. Realiza la simulación 1, que analiza el principio de Hardy-Weinberg.
- a. Etiqueta el recipiente como “población parental”.
- b. Elige un color de cuentas como “alelo A” y otro color como “alelo S”. Escribe esta información a continuación. (Ejemplo: A = rojo, S = blanco)
- Alelo A _____
- Alelo S _____
- c. De los recipientes con cuentas, elige 15 individuos homocigóticos para la hemoglobina normal (AA). Colócalos en el recipiente de la población parental. Asegúrate de contar una cuenta por alelo por individuo. Por ejemplo, en este paso, necesitas 30 cuentas del color del alelo A.
- d. De los recipientes con cuentas, elige 30 individuos heterocigóticos para el rasgo de células falciformes (AS). Colócalos en el recipiente de la población parental. (Asegúrate de contar una cuenta por alelo).
- e. De los recipientes con cuentas, elige 15 individuos homocigóticos para la anemia de células falciformes (SS). Colócalos en el recipiente de la población parental. (Asegúrate de contar una cuenta por alelo).
- f. Registra la cantidad de individuos con cada genotipo en esta población en la Tabla 1.1. Por ejemplo, hay 15 individuos AA.

- g. Cuenta el número de alelos (A y S) en esta población. Registra la información en la Tabla 1.1. Por ejemplo, debería haber 60 cuentas de alelos A en la población parental.
- h. Calcula las frecuencias genotípicas y alélicas de la población parental directamente de la cantidad de individuos que registraste en los Pasos 4f y 4g, respectivamente. (Para calcular las frecuencias genotípicas, debes tomar la cantidad de individuos con un genotipo específico y dividirlo por la cantidad total de individuos en la población. Para calcular las frecuencias alélicas, utiliza la cantidad de cada alelo, A ó S, y divídalo por la cantidad total de alelos [cuentas] en la población). Registra esto en la Tabla 1.1.

Tabla 1.1. Población parental

Genotipo	Número de individuos	Número total de individuos en la población parental	Frecuencia genotípica	Alelo	Número de alelos	Número total de alelos en la población parental	Frecuencia alélica
AA				A			
AS				S			
SS							

- i. Con las frecuencias alélicas de la Tabla 1.1. (frecuencias alélicas de A y S en los recuadros sombreados), utiliza la ecuación de Hardy-Weinberg para calcular las frecuencias esperadas de cada genotipo para la población parental. (Muestra tu trabajo).

$$p^2 = \underline{\hspace{2cm}} \quad 2pq = \underline{\hspace{2cm}} \quad q^2 = \underline{\hspace{2cm}}$$

Como puedes ver, las frecuencias genotípicas observadas (Tabla 1.1.) y las frecuencias genotípicas calculadas usando la ecuación de Hardy-Weinberg (paso 4i) coinciden. Esto indica que la población parental podría estar en equilibrio de Hardy-Weinberg.

Si la población está en equilibrio de Hardy-Weinberg, cada generación subsiguiente debería mantener las frecuencias genotípicas y alélicas calculadas anteriormente.

- j. Para esta simulación, supón que los alelos A y S *no* poseen ventaja o desventaja selectiva alguna; cada uno sobrevive el 100 % de las veces. Con la población parental establecida en los Pasos 4c a 4e, simula el apareamiento aleatorio de individuos en la población parental seleccionando al azar dos cuentas (alelos) del recipiente de la población parental. Estas dos cuentas representan la primera descendencia. Determina el genotipo del individuo observando el color de las dos cuentas. Haz una marca para registrar el genotipo del individuo en la Tabla 1.2 debajo de “marcas de contabilización de descendientes”. Una vez registrado este resultado, regresa las dos cuentas (alelos) al recipiente de la población parental y mézclalos.
- k. Repite el Paso 4j hasta haber producido 60 descendientes.

- l. Convierte las marcas de contabilización a números y registra el resultado en la columna “número de individuos”. Luego, calcula las frecuencias genotípicas basadas en la cantidad de individuos que registraste y la población total. Registra los cálculos en la Tabla 1.2.
- m. Calcula la cantidad de alelos. Debes contar cada alelo (cuenta) en la población. Por ejemplo, para calcular la cantidad de A, sigue la siguiente ecuación:

$(\text{cantidad de AA} \times 2) + (\text{cantidad de AS} \times 1)$.

Para calcular la cantidad total de alelos en la población de descendientes, sigue la siguiente ecuación:

$\text{cantidad total de individuos en la población de descendientes} \times 2$.

Tabla 1.2. Primera generación de descendientes

Genotipo	Marcas de contabilización de descendientes	Número de individuos	Número total de individuos en la población descendiente	Frecuencia genotípica	Alelo	Número de alelos	Número total de alelos en la población descendiente	Frecuencia alélica
AA					A			
AS					S			
SS								

- n. El principio de Hardy-Weinberg predice que las frecuencias genotípicas en las generaciones descendientes serán las mismas que las de la población parental si la población no está en evolución. ¿Fueron las frecuencias genotípicas y alélicas que calculaste en la población parental y en la primera generación de descendientes las mismas? _____ (sí o no).

- i. Si la respuesta es sí, entonces se dice que la población está en _____, y se cumplieron las cinco condiciones.

Si la respuesta es no, entonces al menos una de las condiciones del principio de Hardy-Weinberg fue violada. En esta simulación, ¿qué condición o condiciones se violaron?

- ii. Si se produjera un millón más de descendientes de esta población parental, predice cómo las frecuencias genotípicas y alélicas se compararían con las frecuencias calculadas en la Tabla 1.1.

5. Realiza la simulación 2 para analizar una presión de selección negativa del 100%.
 - a. En el recipiente de la población parental, establece la misma población que para la simulación 1, Tabla 1.1.
 - b. Para esta simulación, supón que el genotipo *SS* representa a los individuos que tienen anemia de células falciformes. La anemia de células falciformes es una enfermedad mortal causada por una mutación genética. En el este de África, los niños que nacen con anemia de células falciformes con frecuencia mueren. En esta simulación, suponemos que la anemia de células falciformes es una enfermedad con selección 100% negativa. Esto significa que todos los niños que nacen con esta enfermedad mueren antes de alcanzar la edad reproductiva y no transmiten sus genes a la siguiente generación.
 - c. Usando el mismo procedimiento de mezcla y selección que en la simulación 1, produce descendientes de esta población seleccionando de manera aleatoria dos alelos para representar a cada descendiente individual. Si el descendiente es *AA* o *AS*, haz una marca de contabilización en la Tabla 2.1 en la fila del genotipo correspondiente. Regresa los alelos a la población y mézclalos. Si el descendiente es *SS*, *no* hagas una marca de contabilización en la tabla. Simplemente regresa los alelos a la población y mézclalos. Este procedimiento simula la mortalidad del 100% de individuos con anemia de células falciformes en esta población. Para que el tamaño de la población sea constante de generación en generación, debes repetir el Paso 5c hasta que se produzcan *60 descendientes viables* (las marcas de contabilización deben totalizar 60).
 - d. Calcula las frecuencias genotípicas para esta primera población de descendientes directamente de la cantidad de individuos que registraste en los pasos 5b y 5c. Registra los cálculos en la Tabla 2.1. Si necesitas ayuda, consulta la simulación 1.
 - e. Calcula la cantidad de alelos y las frecuencias alélicas. Recuerda que para calcular la cantidad de alelos debes contar cada alelo (cuenta) en la población. Consulta los cálculos de la simulación 1 de ser necesario. Registra los cálculos en la Tabla 2.1.

Tabla 2.1. Primera generación de descendientes

Genotipo	Marcas de contabilización de descendientes	Número de individuos	Número total de individuos en la población descendiente	Frecuencia genotípica	Alelo	Número de alelos	Número total de alelos en la población descendiente	Frecuencia alélica
AA					A			
AS					S			
SS								

- f. Para producir la siguiente generación de descendientes, cambia la cantidad de cuentas en el recipiente parental para reflejar el pool de genes de la primera generación de descendientes (Tabla 2.1). En otras palabras, la cantidad de alelos (cuentas) en el recipiente parental debe coincidir con las cantidades calculadas en la Tabla 2.1 (“número de alelos”). Por ejemplo, si la cantidad de alelos en la Tabla 2.1 fuera

Selección natural en humanos

HOJA DE TRABAJO PARA EL ESTUDIANTE

A = 76 y S = 44, coloca 76 cuentas del alelo A y 44 del alelo S en el recipiente. Es posible que necesites más cuentas de tus recipientes originales.

- g. Repite los Pasos 5b y 5c para producir la segunda generación de 60 descendientes. Marca los resultados y completa la Tabla 2.2.

Tabla 2.2. Segunda generación de descendientes

Genotipo	Marcas de contabilización de descendientes	Número de individuos	Número total de individuos en la población descendiente	Frecuencia genotípica	Alelo	Número de alelos	Número total de alelos en la población descendiente	Frecuencia alélica
AA					A			
AS					S			
SS								

- h. Comenzaste la simulación 2 con la misma población parental que en la simulación 1. ¿Cuáles fueron las frecuencias de los alelos A y S de la población parental en la simulación 1?

A = _____ S = _____

En la simulación 2, ¿qué sucedió con la frecuencia del alelo de las células falciformes (S) con cada generación sucesiva de descendientes? Explica tu respuesta.

- i. En la simulación 2, ¿fue el cambio de frecuencia del alelo de las células falciformes (S) de la generación parental a la primera generación similar al cambio entre la primera y segunda generación? Explica tu respuesta.

- j. ¿Se corresponden las frecuencias genotípicas de la población parental con las frecuencias genotípicas calculadas en la Tabla 2.2? _____ (sí o no).

- k. ¿Está esta población en equilibrio (genético) de Hardy-Weinberg? _____ (sí o no). Explica tu respuesta.

-
- i. Si esta población no está en equilibrio de Hardy-Weinberg, ¿qué condición o condiciones de Hardy-Weinberg se violaron en la simulación 2?
-
-
-
-

6. Realiza la simulación 3, que analiza la ventaja heterocigótica.

- a. Establece la misma población parental que utilizaste en la simulación 1.
- b. Usando el mismo procedimiento de mezcla y selección que en la simulación 1, produce descendientes de esta población seleccionando de manera aleatoria dos alelos para representar a cada descendiente individual. Sigue las siguientes instrucciones.
- i. Si el descendiente es AS, haz una marca de contabilización en la Tabla 3.1, regresa los alelos a la población y mézclalos. Los individuos que son AS poseen dos ventajas genéticas: no tienen anemia de células falciformes y son resistentes a la malaria. Por lo tanto, en esta simulación, el rasgo de células falciformes (el estado heterocigoto) se selecciona, y los individuos con el genotipo AS sobreviven el 100% de las veces.
- ii. Si el descendiente es AA, haz una marca de contabilización *vez de por medio* para estos individuos. Deberás desarrollar un sistema para hacerle seguimiento a este genotipo y darle una supervivencia de 50:50. Los individuos con el genotipo AA no sufren de anemia de células falciformes pero son más vulnerables a la malaria. Esta simulación asigna una selección negativa del 50% a este rasgo: las personas con el genotipo AA tienen un 50% de probabilidades de sobrevivir y transmitir sus genes a la siguiente generación de descendientes.
- iii. Si el descendiente es SS, *no* hagas una marca de contabilización en la tabla; simplemente devuelve los alelos a la población y mézclalos como en la simulación 2. El genotipo SS representa a los individuos con anemia de células falciformes. La anemia de células falciformes es una enfermedad mortal causada por una mutación genética. En el este de África, los niños que nacen con anemia de células falciformes con frecuencia mueren. Suponemos que la anemia de células falciformes es una enfermedad con selección 100% negativa. Esto significa que todos los niños que nacen con esta enfermedad mueren antes alcanzar la edad reproductiva.
- Asegúrate de devolver los alelos a la población y mezclarlos antes de sacar otras dos cuentas.*
- c. Para que el tamaño de la población sea constante de generación en generación, debes repetir el Paso 6b hasta que se produzcan *60 descendientes viables* (las marcas de contabilización deben totalizar 60). Registra las marcas y calcula las frecuencias en la Tabla 3.1.

Tabla 3.1. Primera generación de descendientes

Genotipo	Marcas de contabilización de descendientes	Número de individuos	Número total de individuos en la población descendiente	Frecuencia genotípica	Alelo	Número de alelos	Número total de alelos en la población descendiente	Frecuencia alélica
AA					A			
AS					S			
SS								

- d. Para producir la siguiente generación, cambia la cantidad de cuentas en el recipiente parental para reflejar el pool de genes de la primera generación de descendientes, como hiciste en la simulación 2. En otras palabras, la cantidad de alelos (cuentas) en el recipiente parental debe coincidir con la cantidad calculada en la Tabla 3.1 (“número de alelos”). Puedes obtener más alelos de tus recipientes originales de ser necesario.
- e. Repite los Pasos 6b y 6c para producir la segunda generación de 60 descendientes. Registra las marcas y calcula las frecuencias en la Tabla 3.2.

Tabla 3.2. Segunda generación de descendientes

Genotipo	Marcas de contabilización de descendientes	Número de individuos	Número total de individuos en la población descendiente	Frecuencia genotípica	Alelo	Número de alelos	Número total de alelos en la población descendiente	Frecuencia alélica
AA					A			
AS					S			
SS								

- f. ¿Qué sucedió con la frecuencia del alelo de las células falciformes (S) con cada generación sucesiva? Recuerda consultar la población parental establecida en la simulación 1 para interpretar los datos.

g. ¿Fue el cambio en la frecuencia del alelo de las células falciformes (*S*) de la población parental a la primera generación igual al cambio de la primera a la segunda generación? Explica tu respuesta.

h. ¿Se corresponden las frecuencias genotípicas de la población parental con las frecuencias genotípicas calculadas en las Tablas 3.1 y 3.2? _____ (sí o no).

i. ¿Está esta población en equilibrio de Hardy-Weinberg? _____ (sí o no). Explica tu respuesta.

j. Si esta población no está en equilibrio de Hardy-Weinberg, ¿qué condición o condiciones de Hardy-Weinberg se violaron en esta simulación?

PREGUNTAS

Con las simulaciones, es fácil ver que la selección natural puede alterar la distribución de la frecuencia de los rasgos hereditarios. Usando la información y los datos de las simulaciones, junto con el conocimiento obtenido de la película, completa las siguientes preguntas de análisis.

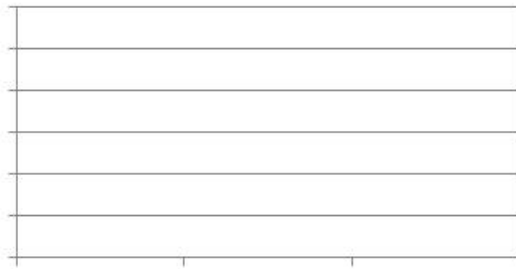
1. Usando los datos de las tres simulaciones, registra en la Tabla 4.1 las frecuencias genotípicas calculadas.

Tabla 4.1. Frecuencias genotípicas para todas las simulaciones

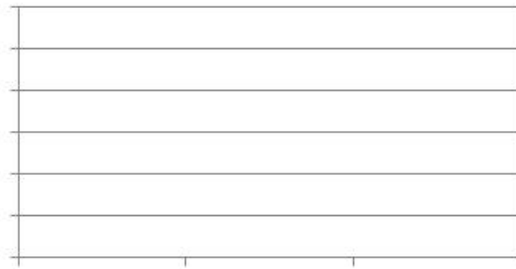
Simulación y Etapa	Frecuencia genotípica AA (p^2)	Frecuencia genotípica AS ($2pq$)	Frecuencia genotípica SS (q^2)
Simulación 1: población parental			
Simulación 1: primera generación			
Simulación 2: población parental			
Simulación 2: primera generación			
Simulación 2: segunda generación			
Simulación 3: población parental			
Simulación 3: primera generación			
Simulación 3: segunda generación			

2. Usando lápices de colores y las grillas proporcionadas, realiza un gráfico de barras que represente las frecuencias genotípicas en cada generación para *las tres* simulaciones. Rotula de manera clara y cuidadosa los ejes y las barras con sus respectivas variables. Recomendamos realizar gráficos de práctica en otra hoja o en papel cuadriculado si tu maestro lo proporciona, antes de dibujar los gráficos finales aquí.

Simulación 1



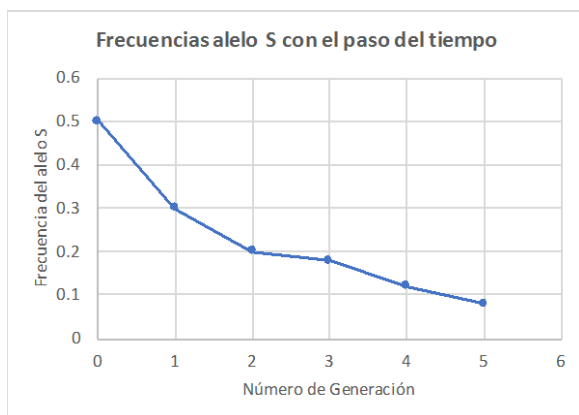
Simulación 2



Simulación 3



3. Supón que recopilaste datos de la simulación 2 durante cinco generaciones. La frecuencia del alelo S con el paso del tiempo se muestra a continuación. El gráfico muestra una rápida disminución en la frecuencia del alelo de las células falciformes en la primera generación, pero una disminución más lenta en las generaciones subsecuentes. Al llegar a la quinta generación, el alelo no es completamente eliminado de la población.



Proporciona dos explicaciones sobre la razón por la cual el alelo S persiste después de cinco generaciones.

4. Si hubieras continuado las simulaciones 2 y 3 durante tres generaciones más (hasta cinco generaciones), ¿predices que la frecuencia del alelo S en la simulación 2 sería mayor, menor o igual a la frecuencia alélica de S en la simulación 3? Explica tu respuesta.

5. ¿Qué simulación podría representar una población de personas que habitan en las húmedas llanuras del este de África? Utiliza los datos para explicar por qué elegiste esta simulación.

6. ¿Qué simulación podría representar a la población de personas que habitan en una remota aldea en los áridos altiplanos de África? Utiliza los datos para explicar por qué elegiste esta simulación.

7. Diseña una simulación que represente igual selección positiva para los dos genotipos homocigóticos, y selección negativa del genotipo heterocigótico. Comienza con la población parental original según se establece en la Tabla 1.1. Diseña tu simulación para obtener 60 progenitores y 60 descendientes en cada generación sucesiva. Tienes libertad para modificar el porcentaje de supervivencia de los diferentes genotipos, como en la simulación 3; pero asegúrate de incorporar la selección positiva de los dos genotipos homocigóticos y la selección negativa del genotipo heterocigótico. Explica tu simulación.

Diseño

Datos esperados

Basado en 60 descendientes en cada generación, predice la cantidad de descendientes de cada genotipo en cada generación de la simulación que diseñaste. Utiliza la siguiente tabla para registrar tus predicciones.

Cantidad esperada de descendientes por cada genotipo por generación

Genotipo	Número inicial de individuos en la población parental	Número esperado de descendientes en la primera generación	Número esperado de descendientes en la segunda generación	Número esperado de descendientes en la tercera generación
AA	15			
AS	30			
SS	15			

Usando las cantidades esperadas para los diferentes genotipos, calcula la cantidad de cada alelo que se esperaría ver en cada generación.

Ejemplo: cálculo de alelos A en la población parental = $(AA \times 2) + AS = (15 \times 2) + 30 = 60$ alelos A

Cantidad de alelos en cada generación

Alelo	Número inicial de alelos en la población parental	Número esperado de alelos en la primera generación	Número esperado de alelos en la segunda generación	Número esperado de alelos en la tercera generación
A	60			
S	60			

Frecuencias

Usando las cantidades calculadas anteriormente, calcula las frecuencias genotípicas y alélicas para ilustrar cómo cambiarán las frecuencias a lo largo de tres generaciones de descendientes.

Cambios en las frecuencias genotípicas y alélicas a lo largo de tres generaciones

Genotipo	Frecuencias en la población parental inicial	Frecuencias esperadas en la primera generación	Frecuencias esperadas en la segunda generación	Frecuencias esperadas en la tercera generación
AA	0.25			
AS	0.50			
SS	0.25			
Alelo				
A	0.50			
S	0.50			

Explicación

- a. ¿Cómo cambian las frecuencias genotípicas con el paso del tiempo? Asegúrate de abordar los tres genotipos.

- b. ¿Cómo cambian las frecuencias alélicas con el paso del tiempo? Aborda ambos alelos.

- c. Según el diseño de tu simulación, explica por qué estos cambios en las frecuencias genotípicas y alélicas tienen sentido en términos de selección y evolución.

AUTOR (ORIGINAL EN INGLÉS)

Ann Brokaw, Rocky River High School, Ohio