

LA GENÉTICA DE POBLACIONES

Antonio Barbadilla

Departamento de Genética y Microbiología.
Universidad Autónoma de Barcelona
08193 Bellaterra (Barcelona)
email: antonio.barbadilla@uab.es

Los factores de evolución

La selección natural

Teorías evolutivas actuales

Nada tiene sentido en Evolución si no es a la luz de la Genética de poblaciones



Michael Lynch

La problemática de la genética de poblaciones es la descripción y explicación de la variación genética dentro y entre poblaciones



Theodosius Dobzhansky

La evolución biológica es un hecho histórico completamente establecido, pero ¿qué factores son responsables del cambio evolutivo? La evolución es ante todo un proceso de cambio genético en el tiempo, y la *genética de poblaciones* es la disciplina biológica que suministra los principios teóricos de la evolución. En esta ciencia se parte del supuesto de que los cambios evolutivos a pequeña escala, los que se dan en el seno de las poblaciones de las especies, contienen todos los ingredientes necesarios para explicar toda la evolución, pues la macroevolución, o evolución a gran escala, no sería más que la extrapolación en el espacio y en el tiempo de los procesos básicos que se dan en las poblaciones. Casi todas las especies comprenden una o más poblaciones de individuos que se cruzan entre sí, formando una comunidad de intercambio genético denominada *población mendeliana*. Esta población es el sustrato básico donde se forja la evolución. En el seno de la población se da el hecho inevitable de que algunos individuos dejan más descendientes que otros. Como que el único componente que se transmite de generación en generación es el material genético (los genes), el que un individuo deje más descendientes implica que sus variantes génicas (alelos) estarán más representadas en la siguiente generación. De este modo, las frecuencias de los distintos alelos cambiarán de una generación a otra, y este cambio será irreversible cuando se considera el conjunto de los genes de la población, pues es muy improbable que se vuelva a una configuración previa en todas las variantes génicas. Por tanto, desde el punto de vista de la población, la evolución es en último término un cambio acumulativo e irreversible de las proporciones de las diferentes variantes de los genes en las poblaciones. ¿Qué procesos hacen que unos alelos cambien en frecuencia de generación en generación? Los agentes que cambian las frecuencias alélicas (o génicas) de las poblaciones, o sea los factores de evolución, son la mutación, la deriva genética, la migración y la selección natural.

Los factores de evolución

La mutación

La variación es la materia prima de la evolución. Sin variación genética no es posible la evolución. La fuente última de toda variación genética es la mutación. Una *mutación* es un cambio estable y heredable en el material genético. Las mutaciones alteran la secuencia del ADN y por tanto introducen nuevas variantes. Muchas de estas variantes suelen ser eliminadas, pero ocasionalmente algunas de estas variantes pueden tener éxito y incorporarse en todos los individuos de la especie. La mutación es un factor que aumenta la diversidad genética. La *tasa de mutación* de un gen o una secuencia de ADN es la frecuencia en la que se producen nuevas mutaciones en ese gen o la secuencia en cada generación. Una alta tasa de mutación implica un mayor potencial de adaptación en el caso de un cambio ambiental, pues permite explorar más variantes genéticas, aumentando la probabilidad de obtener la variante adecuada necesaria para adaptarse al reto ambiental. A su vez, una alta tasa de mutación aumenta el número de mutaciones perjudiciales o deletéreas de los individuos, haciéndolos menos adaptados, y aumentando la probabilidad de extinción de la especie. Las mutaciones no tienen ninguna dirección respecto a la adaptación, son como un cambio al azar de una letra por otra en un texto. Este cambio suele producir una falta de significado, y por eso la mayoría de las mutaciones son deletéreas. Pero a veces ciertos cambios pueden introducir nuevos significados, permitiendo nuevas funciones. Cada especie tiene una tasa de mutación propia que ha sido modulada por la selección natural para que la especie pueda enfrentarse de un modo más o menos óptimo a los compromisos contrapuestos de estabilidad-cambio que le impone su ambiente.

La deriva genética

En cada generación se produce un sorteo de genes durante la transmisión de gametos de los padres a los hijos que se conoce como deriva genética. La mayoría de los organismos son diploides, es decir, tienen dos ejemplares de cada gen. Los gametos de estos organismos portan solo uno de las dos ejemplares (alelos) de cada gen. El que un gameto lleve un alelo u otro es una cuestión de azar, análoga a obtener una cara al tirar una moneda, por lo que la formación de gametos y su consiguiente unión para formar los huevos de la siguiente generación solo puede describirse como un proceso probabilístico. Por ejemplo, en una población de una especie diploide de 50 individuos, para un gen con dos alelos, A y a, que estén en la misma frecuencia habrá 50 copias del alelo A y 50 del alelo a. Cuando estos individuos formen la siguiente generación, es tan improbable que la nueva generación tenga los mismos 50

alelos A y 50 a, como tirar una moneda 100 veces y obtener exactamente 50 caras y 50 cruces. Según este razonamiento, cada generación esperamos una fluctuación al azar de las frecuencias alélicas en las poblaciones. Si en algún momento durante esta conducta fluctuante un tipo de los alelos no llega a transmitirse a la siguiente generación, entonces este alelo se habrá perdido para siempre. El resultado de la deriva suele ser la pérdida de variabilidad genética, siendo un proceso que contrarresta la entrada de variabilidad genética por mutaciones.

La migración

El intercambio de genes entre poblaciones debido a la migración de los individuos entre poblaciones es otro factor importante de cambio genético en las poblaciones. Si dos poblaciones difieren en las frecuencias de los alelos de algunos de sus genes, entonces el intercambio de individuos entre las poblaciones producirá un cambio de las frecuencias de los genes en cada una de las poblaciones. Las migraciones humanas durante la expansión neolítica determinaron significativamente el tipo y la cantidad de variación genética de nuestra especie.

La selección natural

Darwin será siempre admirado por hacer inteligible la vida, por reducir a un único concepto, el de selección natural, la explicación de la diversidad inmensa y fantástica que observamos en la naturaleza. Como ya se ha comentado, la selección natural es tan sólo uno de los factores de evolución. Sin embargo, la selección natural es el único proceso conocido que permite explicar la complejidad inherente a la vida, las adaptaciones de los organismos, y por eso ocupa una posición central en la biología evolutiva. La selección natural es incluso un principio más fundamental que la misma vida, pues como R. Dawkins ha señalado, "la 'supervivencia de los más aptos' de Darwin es un caso especial de una ley general de la supervivencia de lo estable". La idea de la selección natural es engañosamente sencilla, pues son muchos los que pensando que la entienden, la han malinterpretado o no la han captado en toda su profundidad. Darwin comentaba de su amigo, T.H. Huxley, entusiasta seguidor y divulgador de la idea evolutiva, que Huxley no tenía una idea exacta de la selección natural. Aún en la actualidad podemos decir que la selección sigue siendo malentendida por un gran número de biólogos.

A esta conservación de las variaciones y diferencias individualmente favorables y a la destrucción de las que son perjudiciales, la he llamado selección natural o supervivencia de los más aptos



Charles Darwin



Definición de selección natural

En esencia, la *selección natural* es reproducción diferencial de unas variantes genéticas respecto de otras. Podemos definirla más rigurosamente como el proceso que resulta del cumplimiento de las tres condiciones siguientes: (1) variación fenotípica entre los individuos de una población, (2) supervivencia o reproducción diferencial asociada a la variación, y (3) herencia de la variación. Si en una población de organismos se dan estas tres condiciones, entonces se sigue necesariamente un cambio en la composición genética de la población por selección natural.

La selección en acción

Para clarificar nuestra definición de selección natural, supongamos que hay una población de polillas cuyos miembros pueden ser de color oscuro o claro. Tenemos por tanto variación fenotípica, nuestra primera condición. Al seguir a ambos tipos de polilla a lo largo de su vida, vemos que en promedio las formas oscuras dejan más descendientes que las claras. Este es el segundo principio, las formas oscuras tienen un mayor éxito reproductor que las claras. Pero esta ventaja de la forma oscura no tendría ninguna trascendencia si la variante oscura no fuese hereditaria. Por lo que es necesario añadir el principio de la herencia. Si el color oscuro está determinado por un tipo (o alelo) de un gen, mientras que el color claro lo está por otro alelo del mismo gen, el que las formas oscuras dejen más descendientes significa que el alelo oscuro aumentará su representación en la población de la siguiente generación, y por tanto la selección natural aumentará la proporción de formas oscuras. Así es como funciona la selección natural.



Ejemplo clásico de selección adaptativa en la geometra del abedul *Biston betularia*. La forma que pasa más desapercibida a los depredadores es seleccionada. La selección natural explica elegantemente el camuflaje en el medio ambiente.

La selección natural explica las adaptaciones

Sin duda, el aspecto que más nos fascina cuando estudiamos cualquier especie son sus adaptaciones. La habilidad que muestran las arañas cuando tejen su tela, la conducta rígidamente jerarquizada de una sociedad de hormigas, el camuflaje en forma y color de muchas especies con su medio, la delicada complejidad de un ojo,... Órganos, estructuras, conductas, suelen estar diseñados para la supervivencia y la reproducción. La selección natural produce las adaptaciones. ¿Cómo?

El ejemplo de las polillas que hemos utilizado se corresponde a un caso clásico de selección adaptativa: el del melanismo industrial de la geometra del abedul *Biston betularia*. En fecha tan temprana como 1848, durante la revolución industrial en Inglaterra, los naturalistas notaron que en áreas industriales, contrariamente a lo que pasaba en zonas no contaminadas, las formas oscuras predominaban sobre las claras. ¿Por qué las variantes oscuras dejan más descendientes que las claras? El hollín de las fábricas mata los líquenes grisáceos-claros que habitan sobre la corteza de los árboles, donde estas polillas pasan gran parte de su tiempo, y la ennegrece. A partir de esta evidencia, H. B. D. Kettlewell llevó a cabo una serie de experimentos que demostraron que las formas oscuras se camuflan mejor de las aves depredadoras que las claras en la corteza de los árboles, siendo favorecidas por la selección. Así, el color oscuro es una adaptación porque sus portadores sobreviven más que los de color claro. Las *adaptaciones* son, por tanto, aquellas características que aumentan su frecuencia en la población por su efecto directo sobre la supervivencia o el número de descendientes de los individuos que la llevan. Las formas claras, por el contrario, eran miméticas en las zonas no contaminadas, siendo aquí seleccionadas a favor. Este caso

ilustra que la adaptación no es una propiedad invariante, absoluta, sino contingente, dependientes de cada contexto ecológico. No existe *a priori* un fenotipo, una forma clara o oscura, mejor. Tenemos que acudir al contexto ecológico de cada especie para conocer la causa de una adaptación.

La mutación no puede explicar las adaptaciones

El ejemplo previo muestra también porqué la selección natural es la única explicación satisfactoria de las adaptaciones. La mutación no puede generar nuevas adaptaciones porque no tiene dirección, es decir, los cambios que produce una mutación en el organismo no tienen ninguna relación directa con el éxito o la eficacia de los organismos que la sufren. La variación por mutación es azarosa. La selección es el proceso ordenador mediante el que se escogerán, de entre todas las variantes existentes en un momento dado, aquellas que sean útiles -en términos de reproducción y supervivencia- para el organismo.

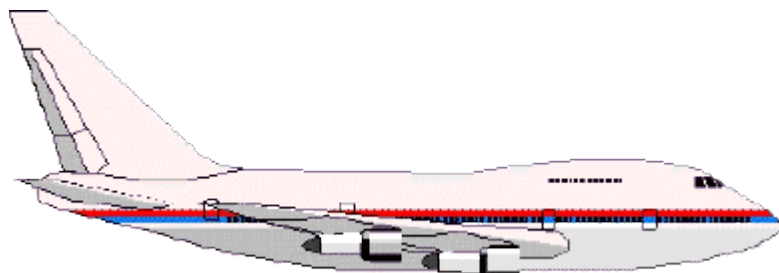
La selección natural es acumulativa

Mucha gente no tiene problemas en aceptar que la selección natural produzca pequeños ajustes adaptativos como el mimetismo del melanismo industrial, pero les cuesta creer que la selección natural pueda crear órganos tan complejos como un ojo. Este es el argumento de la incredulidad personal. Por ejemplo, F. Hoyle, un famoso astrónomo británico, dice que es tan improbable que una proteína de hemoglobina, con sus 141 aminoácidos, sea formada de una sola vez por selección como el que un huracán que arrasara un desguace de chatarra ensamblara un avión Boeing 747. En este razonamiento subyace la idea equivocada de que la selección natural produce las adaptaciones en un solo paso.

La selección natural no trabaja como un ingeniero, sino como un chapucero, un chapucero que todavía no sabe que va a producir, pero recupera todo lo que le cae sobre sus manos, los objetos más heterogéneos,... un chapucero que aprovecha todo lo que encuentra a su alrededor para obtener algún objeto que sea útil



François Jacob



El astrónomo F. Hoyle afirma que es tan improbable que la selección natural cree una molécula de hemoglobina como que un huracán que pase por una chatarrería cree un Boeing 747

La selección natural es un proceso acumulativo que permite incorporar pequeñas mejoras generación tras generación hasta obtener estructuras muy complejas. Considérese la siguiente frase de la obra Hamlet de Shakespeare: "Creo que es como una comadreja". La probabilidad de obtener en un solo paso esta frase tecleando al azar una máquina es una 1 en 10^{40} (un 1 y 40 ceros) intentos. Pero si se simula el proceso como lo hace la selección natural, es decir, seleccionando en cada intento la frase que más se aproxima a la frase deseada, y generando nuevos cambios al azar en la frase seleccionada, la frase buscada se obtiene en sólo 30 pasos. Aplicando esta misma lógica, los biólogos suecos D. E. Nilsson y S. Pelger han estimado que el tiempo necesario para la evolución de un ojo como el de los vertebrados es un breve instante comparado con la magnitud del tiempo geológico. La selección natural es verdaderamente la fuerza creativa de la evolución.

Teorías evolutivas actuales

La principal oposición a la teoría de la Evolución ha surgido casi siempre desde posiciones religiosas que interpretan la creación de la vida en la forma literal que se describe en el libro del Génesis de la Biblia. Tras la obra de Darwin, sin embargo, pocos naturalistas, biólogos y pensadores niegan el hecho de la evolución, y toda discusión se centra en los mecanismos de evolución. Darwin creía que la selección era un mecanismo necesario y suficiente para cualquier adaptación, pero tras su muerte hubo un eclipse de la teoría de la selección que duró más de 40 años. Muchos autores rechazaban la falta de dirección que postulaba el darwinismo, y propusieron alternativas finalistas. El paleontólogo y jesuita Teilhard de Chardin (1881-1955) creía, por ejemplo, que la evolución tenía una clara direccionalidad en sentido ascendente, y que el destino último de la evolución era el encuentro del espíritu humano con la divinidad, el punto Omega. No hay ninguna evidencia que apoye esta visión mística. Actualmente existe un consenso generalizado de que la teoría sintética o neodarwinista, que integra el proceso de selección natural de Darwin con la genética mendeliana, contiene los elementos básicos de la teoría explicativa de la evolución.

La teoría sintética o neodarwinista de la evolución

En los años 20 de este siglo la genética de poblaciones se establece como el núcleo teórico, el componente explicativo de la evolución. La integración de la genética de poblaciones con otros programas de investigación evolutiva, tales como la biología de poblaciones experimental, la clasificación, la paleontología,

la zoología y la botánica, produjeron durante el periodo de 1937-1950 la teoría sintética o neodarwinista de la evolución. En ella se produce la mayor integración de disciplinas, nunca antes alcanzada, de una teoría evolutiva. Desde la teoría neodarwinista, la evolución es un proceso en dos etapas, (1) surgimiento al azar de la variación, y (2) selección direccional de las variantes producidas en la primera etapa. El juego entre el azar de las mutaciones y la necesidad de la selección son el motor de la evolución. La revolución de la biología molecular de los últimos 30 años no ha hecho más que confirmar la importancia general de ambos ingredientes.

Las críticas al neodarwinismo se han centrado en su pretensión de generalizar sus procesos microevolutivos a toda la macroevolución. Así por ejemplo, el neodarwinismo no considera el papel de las extinciones masivas en sus explicaciones. La teoría neodarwinista debe ampliarse para dar cabida a estos nuevos procesos.

Sociobiología

El comportamiento animal, al igual que cualquier otro carácter fenotípico, es una consecuencia de la selección natural. La sociobiología es una línea de investigación reciente basada en el neodarwinismo que pretende explicar la base evolutiva del comportamiento social de los animales. Este campo ha sido el foco de serias controversias por la extrapolación de algunas de sus consecuencias teóricas a la especie humana. Veamos como se aplica la lógica sociobiológica al caso de la evitación del incesto entre hermano-hermana en humanos. Este comportamiento se basa en un alto grado de inhibición sexual desarrollado durante la estrecha asociación doméstica en los primeros seis años de vida. Puesto que es una regla que se da a través de las más diversas culturas y es suficientemente fuerte como para superar las variaciones sociales y culturales, es razonable suponer que la norma tiene una base genética. El incesto da lugar a altas tasas de homocigosis genética, lo que significa más enfermedad hereditaria y muerte temprana de la descendencia. Una regla conductual de este tipo, que conduce a más altas tasas de supervivencia, sería favorecida por la selección natural.

Teoría neutralista de la evolución molecular

No todos los cambios evolutivos son debidos a la selección. La deriva genética puede producir cambios en las frecuencias de genes en las poblaciones, así como la mutación y la migración. La importancia relativa de los diferentes factores evolutivos depende mucho del carácter que se considere. Así, mientras que la selección debe ser fundamental para crear y mantener un ojo funcional, no tiene porqué estar implicada en el mantenimiento de variantes de ADN en regiones que no contienen información genética. El japonés Motoo

El polimorfismo genético es un estado transitorio en el proceso de fijación de alelos neutros



Motoo Kimura

Kimura ha creado la teoría neutralista de la evolución molecular para explicar los patrones de variación genética que hay dentro y entre especies. Según ésta teoría, la selección natural no es el factor más importante para explicar la evolución en el nivel del ADN, sino la tasa de mutación y la deriva genética. Las mutaciones que sufren los individuos en una población suelen ser, según la hipótesis neutralista, neutras o deletéreas. Si son deletéreas, son eliminadas rápidamente de la población porque sus poseedores tienen menos descendientes y por tanto no llegan a prosperar. Si las mutaciones son neutras, es decir, si los individuos que las tienen funcionan tan bien como los que no la tienen, entonces su éxito en la población depende del azar, de la deriva genética. Según Kimura, la variación genética de las poblaciones es un estado transitorio en el proceso de fluctuación de alelos neutros.

Según la teoría neutralista de la evolución molecular, la variación genética de las poblaciones es un estado transitorio de la fluctuación al azar de los alelos neutros

Muchos de los datos moleculares están de acuerdo con las predicciones de la teoría neutralista. La aceptación de esta teoría implica que en la evolución a nivel molecular inciden decisivamente factores distintos que los que actúan a nivel morfológico. Mientras que la primera estaría principalmente determinada por la mutación y deriva, la última lo estaría por la selección natural.

Nota: Una deducción errónea que me plantean frecuentemente es que si la teoría neutralista afirma que gran parte del polimorfismo genético que observamos en las poblaciones naturales es selectivamente neutro, entonces se deduce que la selección no actúa a nivel genético. Si así fuera, la evolución por selección natural quedaría refutada como teoría, porque en esencia toda evolución se graba en el genoma, que es el único componente que se transmite entre generaciones. Para aclarar este punto, debe entenderse que si una mutación está seleccionada, rápidamente aumentará de frecuencia en la población y pasará a substituir a la variante original. De modo que las mutaciones selectivas tienen una vida muy breve en estado polimórfico y no observarán en ese estado cuando se estudia la variación de un gen o fragmento de DNA en un momento dado. La variación neutra, por su propia naturaleza, perdura mucho más tiempo en la población, y eso aumenta la probabilidad de detectarla cuando se muestrea la población. En otras palabras, lo que la teoría neutralista dice es que la variación que se suele observar es neutra, porque la otra, la selectiva, tiene una esperanza de vida tan breve como variante que cuando la observamos ya ha dejado de ser polimórfica y no la contabilizamos como tal. Es como si diariamente soltáramos en un camino, y en distintos momentos al azar, tres liebres y tres tortugas. Si acudimos una vez cada día a un punto concreto del camino, observaremos que casi siempre que vemos uno de los dos animales, éste es la tortuga, y no la liebre. Puesto que las liebres son muy rápidas comparadas a las tortugas, es mucho más probable que veamos a las tortugas que a las liebres, a las que sólo veremos si pasan en el mismo momento que llegamos al camino. Sería erróneo concluir que porque casi siempre se ven tortugas, sólo hay tortugas. La teoría neutralista propone que el polimorfismo observado es neutro, pero eso no quiere decir que no haya cambios adaptativos. Pues por el camino también

pasan liebres a gran velocidad.

El reloj molecular

Una consecuencia de la teoría neutralista de la evolución es la existencia de un reloj molecular aleatorio. Según el neutralismo, el ritmo en el que se sustituyen las variantes genéticas en las poblaciones es proporcional a la tasa de mutación neutra. Así, cuando dos poblaciones o especies se separan, el número de diferencias genéticas que le separan será proporcional al tiempo que hace que han divergido las dos especies. De este modo, el número de diferencias que existe entre un conjunto de secuencias correspondientes a distintas especies puede usarse como un reloj molecular que permite ordenar los tiempos relativos de divergencia entre esas especies. La idea sería equivalente a utilizar el número de kilómetros de las calles de varias ciudades para predecir el orden relativo de los tamaños de las ciudades. El reloj molecular es una herramienta muy útil para establecer los tiempos relativos de ramificación de árboles evolutivos.

Antonio Barbadilla