

ENDOGAMIA

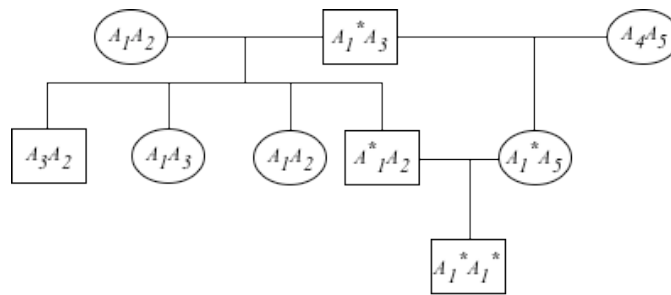
INTRODUCCION: Primer fuerza evolutiva que afecta H-W. sin selección, poblaciones grandes y apareamiento no aleatorio. Ejemplos de especies que generan endogamia por la estructura social. Introducción a sistemas de apareamiento en plantas y animales.

En muchas especies el apareamiento entre individuos no es necesariamente aleatorio y esta es una condición necesaria para la constancia en las frecuencias génicas y genotípicas de una población local. Por ejemplo, algunos organismos hermafroditas poseen la capacidad de autofecundarse. En plantas, esta diversidad en sistemas de reproducción incluye organismos dioicos, monoicos o combinaciones más complejas (v.gr, androdioicas). Otros organismos se reproducen por partenogénesis y en mamíferos, incluyendo a los humanos, existen apareamientos entre parientes.

El apareamiento no aleatorio con respecto al fenotipo ocurre en insectos, aves, mamíferos, etc., y es común la selección sexual. Por otra parte, el apareamiento no aleatorio con respecto al genotipo implica que un genotipo cualquiera se aparee con individuos relacionados genéticamente (parientes) más allá de lo esperado por azar, lo que produce *endogamia*. No obstante, también podría ocurrir que un genotipo se aparee con otros menos relacionados con una frecuencia que excede a la cantidad esperada bajo apareamiento aleatorio (*exogamia*). Tanto la endogamia como la exogamia producen cambios en las frecuencias genotípicas de la población y en ocasiones, en conjunto con la selección, produce cambios en la frecuencia de los alelos. El resultado del apareamiento no aleatorio con respecto al genotipo es un incremento en la frecuencia de homocigotos (endogamia) o de heterocigotos (exogamia), y afecta a *todos* los loci. Sin embargo, en ausencia de selección natural, el reestablecimiento del apareamiento aleatorio “regresa” las frecuencias genotípicas a las magnitudes esperadas en equilibrio Hardy-Weinberg; es decir, los efectos genéticos del sistema de cruzamiento en la población es reversible.

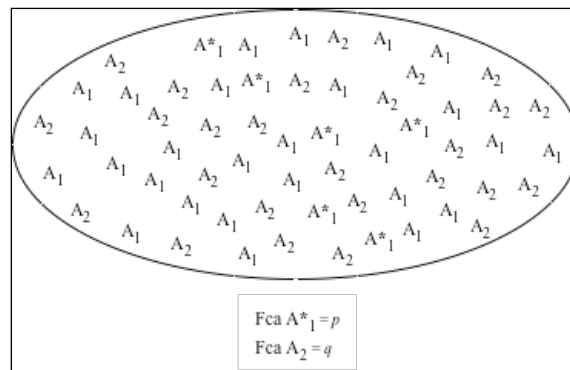
Identidad por descendencia

Para ver el efecto de la endogamia en la estructura genética de la población analicemos las frecuencias de genotipos para un locus (A) con dos alelos (A_1 y A_2), y definamos el *coeficiente de endogamia*, f , como la probabilidad de que dos alelos homólogos (i.e., A_1 A_1) sean **idénticos por descendencia**. Es decir, que ambos alelos derivan de un mismo antepasado común (v.gr., alelo A_1^* en el diagrama siguiente):



En el pedigrí se ha señalado con un asterisco el alelo que seguimos entre generaciones para apreciar que puede estar duplicado en un individuo; no obstante, un individuo podría ser homocigoto (más propiamente, autócido) para cualquier alelo de sus antepasados.

Frecuencias genotípicas



Suponga que analizamos una muestra (n) de la población y que estimamos la frecuencia de genotipos para el locus bajo estudio (A). De esa forma podemos apreciar si el apareamiento no aleatorio modifica las frecuencias. En el *pool* gamético, los alelos A_1 y A_2 están en frecuencias p y q respectivamente; si la población realiza apareamiento aleatorio, las frecuencias esperadas estarán de acuerdo con lo predicho por HW, pero si el apareamiento no es aleatorio, habrá una desviación respecto de lo esperado. Para tomar en cuenta esto, calculemos la frecuencia de genotipos A_1A_1 :

a) La probabilidad de que el primer alelo obtenido del *pool* génico sea A_1 es p ; la probabilidad de que el segundo alelo sea homólogo e idéntico por descendencia es f : es decir, la probabilidad de genotipos homócigos e idénticos por descendencia es pf .

$$P(A_1^*A_1^*) = pf$$

b) No obstante, existe la probabilidad de que los alelos de un homocigoto A_1A_1 no sean idénticos por descendencia:

$$P(A_1A_1^*) = p^2(1 - f)$$

Esto significa que esperamos una fracción de homocigotos como en H-W, ponderada por la fracción de la población que sí realiza apareamiento aleatorio $(1 - f)$.

c) Por lo anterior, la frecuencia total de homocigotos A_1A_1 en la población será:

A_1A_1 :

$$P = p^2(1 - f) + pf = p^2 - p^2f + pf = p^2 - p(1 - q)f + pf = p^2 + pqf$$

A_2A_2 :

$$Q = q^2 + pqf$$

Para obtener la frecuencia de heterocigotos imagine que una parte de la población $(1 - f)$ realiza apareamiento aleatorio y otra (f) apareamiento no aleatorio. La frecuencia de heterocigotos en la fracción de apareamiento aleatorio es la esperada en HW, ponderada por la fracción de la población que realiza ese tipo de apareamiento; en la fracción de apareamiento endogámico no se esperan heterocigotos (definición del coeficiente de endogamia). Por tanto,

$$H = 2pq(1 - f) = 2pq - 2pqf$$

Puede observarse que las frecuencias genotípicas en una población con apareamiento no aleatorio son las mismas que en HW excepto por una desviación proporcional a pqf . De tal forma que:

Si $f = 0$, la población está en HW; si $f > 0$, existe endogamia y un exceso de homocigotos, mientras que si $f < 0$, hay exogamia y un exceso de heterocigotos. En el caso que $f = 1$:

$$P = p$$

$$H = 0$$

$$Q = q$$

d) A partir de los heterocigotos podemos obtener f (*índice de fijación*):

$$H = 2pq(1 - f)$$

$$(1 - f) = \frac{H}{2pq}$$

$f = 1 - \frac{H}{2pq}$, donde H es la heterocigosis observada para un locus (o promedio para n

loci), y $2pq$ es la frecuencia esperada en un locus dialélico ($\frac{1}{n} \sum_{i=1}^n 2p_i p_j$, para n loci y alelos).

e) *Frecuencias alélicas*. A partir de las frecuencias genotípicas se puede estimar la frecuencia de los alelos en la generación 1:

Ya que $p = P + \frac{1}{2}H$, sustituyendo por las nuevas frecuencias:

$$p' = p^2 + pqf + pq - pqf$$

$$p' = p^2 + pq = p(1 - q) + pq = p,$$

lo cual muestra que las frecuencias alélicas no cambian (excepto cuando hay selección natural).

f) *Auto-fertilización*. Para apreciar el efecto de la endogamia sobre las frecuencias genotípicas analicemos el caso más extremo de apareamiento no aleatorio, la autofertilización.

Imagine que una planta que realiza apareamiento aleatorio (a través de los polinizadores, se ve “forzada” a autofertilizarse debido a la extinción local de sus polinizadores. Analizamos a los individuos para un locus (A) con dos alelos (A₁ y A₂); por tanto, la frecuencia de genotipos para la generación 1, estará dada por el producto de las frecuencias de cada genotipo y la descendencia que producen:

| Auto-cruza | Frecuencia | Hijos: | | |
|------------------------|------------|------------------------|------------------|------------------------|
| | | A_1A_1 | A_1A_2 | A_2A_2 |
| $A_1A_1 \times A_1A_1$ | P_0 | P_0 | 0 | 0 |
| $A_1A_2 \times A_1A_2$ | H_0 | $\frac{1}{4}H_0$ | $\frac{1}{2}H_0$ | $\frac{1}{4}H_0$ |
| $A_2A_2 \times A_2A_2$ | Q_0 | 0 | 0 | Q_0 |
| | Σ | $P_0 + \frac{1}{4}H_0$ | $\frac{1}{2}H_0$ | $Q_0 + \frac{1}{4}H_0$ |
| | | P_1 | H_1 | Q_1 |

Las frecuencias genotípicas de la generación 1 cambian (sustituyendo):

$$P_0 + \frac{1}{4}H_0 = P_1$$

$$\frac{1}{2}H_0 = H_1$$

$$Q_0 + \frac{1}{4}H_0 = Q_1,$$

y las frecuencias alélicas no cambian entre generaciones:

$$p' = P_1 + \frac{1}{2}H_1 = \underbrace{P_0 + \frac{1}{4}H_0}_{P_1} + \underbrace{\frac{1}{2}\left(\frac{1}{2}H_0\right)}_{H_1} = P_0 + \frac{1}{2}H_0 = p.$$

La frecuencia de heterocigotos se reduce un medio cada generación de manera que:

$$H_1 = \frac{1}{2}H_0$$

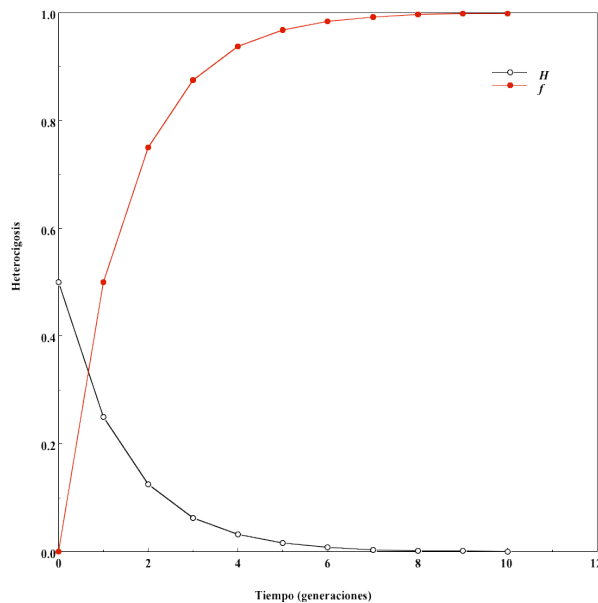
$$H_2 = \frac{1}{2}H_1; \text{ sustituyendo } H_1 \text{ por } H_0$$

$$H_2 = \frac{1}{2} \times \frac{1}{2}H_0 = \left(\frac{1}{2}\right)^2 H_0, \text{ y la } t \text{ generaciones:}$$

$$H_t = \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} H_0 = \left(\frac{1}{2}\right)^t H_0 \quad \text{por lo tanto} \quad f = 1 - \frac{\left(\frac{1}{2}\right)^t H_0}{2pq}$$

Porque $f = 1 - \frac{H_0}{2pq}$

La reducción en la heterocigocidad se aproxima asintóticamente a cero (y f se aproxima a 1; observe la gráfica).



ENDOGAMIA (ALELOS MÚLTIPLES)

Si hay A_1, A_2, \dots, A_n alelos, entonces, la frecuencia de

$$A_i A_i = p_i^2 (1 - F) + p_i F$$

$$A_i A_j = 2 p_i p_j (1 - F)$$

La endogamia produce un incremento en la homocigosis, arriba de las proporciones H-W y un decremento en las frecuencias de los heterocigotos (ejemplo en humanos).

En especies con entrecruzamiento, en general, la endogamia es nociva (ejemplo *Drosophila*).

Variación críptica \Rightarrow Letales \neq isoenzimas.