



**GENETICA HUMANA**

**CATEDRATICO:**

DR. MAURICIO DOMINGUEZ TOLEDO

**NOMBRE DEL ALUMNO:**

DANIELA DE LOS ANGELES RAMIREZ MANUEL

**SEMESTRE:**

TERCERO

**GRUPO:**

LMH14EMM0720-A

NOVIEMBRE 2021

## Genética de las Poblaciones Humanas

La Genética de Poblaciones Humanas consiste en estudiar y describir la variabilidad existente en la composición genética de los diferentes grupos humanos desde una perspectiva evolutiva. Estudia, por tanto, el efecto de la mutación, selección, migración y deriva sobre las frecuencias génicas y cómo cambian de generación en generación

Los límites de una población pueden ser diversos: geográficos (continentes, regiones, comarcas, etc.), políticos (estado, nación), culturales (lengua, cultura, religión), etc. La definición de población dependerá del estudio a realizar, teniendo en cuenta factores biológicos, genéticos, sociales o culturales

Los individuos de una población no descienden de la totalidad de individuos de la generación anterior, sino tan solo de una parte de ellos, solo una parte se reproduce

El material genético de una población no se transfiere íntegramente a la siguiente: La pérdida de material hereditario puede ser:

- 1) Aleatoria: afecta de forma masiva a los gametos (+ del 99% de los gametos producidos por las 400-500 ovulaciones de una vida se pierden), pero ello no altera las frecuencias alélicas
- 2) Selectiva: la selección natural modifica las frecuencias génicas aumentando la adaptación de las poblaciones al medio

Si los cruzamientos entre individuos de una población se realizan al azar y la fertilidad es la misma para todas las clases de cruzamientos, diremos que la población presenta panmixia. Bajo la premisa de panmixia y si el tamaño poblacional es suficientemente grande, las frecuencias alélicas se transmiten sin cambios de generación en generación

Por lo tanto, la Genética de Poblaciones estudia:

- La constitución genética de los individuos que componen las poblaciones (frecuencias génicas (o alélicas) y fenotípicas)
- La transmisión de los genes de una generación a la siguiente (gametos=nexos de unión de una generación con la siguiente)
- Utilizando modelos matemáticos sencillos, cuando se considera un solo locus y una sola fuerza actuando sobre la población, diseñados para individuos diploides con reproducción sexual

Frecuencias genotípicas: de una población son las proporciones o porcentajes de individuos de cada genotipo que están presentes en una población

- $F_g = \frac{\text{No. De individuos de un genotipo}}{\text{No. Total, de individuos}}$

La suma de las Frecuencias genotípicas será = 1

Frecuencias alélicas o génicas: son las proporciones de los diferentes alelos en cada locus, presentes en la población

La suma de las proporciones génicas será 1

Grupo MN	Frecuencias alélicas
• 50 individuos MM	$frec(M) = \frac{(2 \times 50) + 20}{200} = 0,6$
• 20 individuos MN	$frec(N) = \frac{(2 \times 30) + 20}{200} = 0,4$
• 30 individuos NN	
• 100 TOTAL	
	Frecuencias genotípicas
	$frec(MM) = \frac{50}{100} = 0,5$
	$frec(MN) = \frac{20}{100} = 0,2$
	$frec(NN) = \frac{30}{100} = 0,3$

Por lo tanto, las frecuencias alélicas son la proporción que se observa de un alelo específico respecto al conjunto de los que pueden ocupar un locus determinado en la población. Si las frecuencias permanecen constantes de una generación a la siguiente, la población no está experimentando cambio evolutivo, y se dice que está en equilibrio génico; sin embargo, los cambios en las frecuencias alélicas en generaciones sucesivas implican que ha ocurrido evolución

– Ley de Hardy-Weinberg:

Relación matemática que describe el comportamiento de las frecuencias genotípicas de un locus mediante una función binomial (2 alelos) o multinomial (varios alelos) de las frecuencias alélicas

En una gran población con apareamiento al azar, el H-W equilibrio se producirá después de una generación, siempre que las mismas frecuencias génicas ocurren en ambos sexos

El equilibrio de Hardy-Weinberg implica que las frecuencias génicas y el genotipo son constantes de generación tras generación, si se produce un desequilibrio, el equilibrio se restablecerá después de una generación de apareamiento al azar

Este equilibrio H-W se cumple bajo cinco premisas necesarias:

1. Cruzamientos aleatorios (independientes del genotipo y fenotipo de los individuos afectados, lo cual es cierto para algunos caracteres humanos como los grupos sanguíneos ABO o los tipos del sistema HLA)
2. Ausencia de migración (en general no se cumple en las poblaciones humanas)
3. Ausencia de selección de fenotipos (muchos caracteres con base genética en humanos están sujetos a selección)

4. Tamaño poblacional grande, suficiente para minimizar el efecto de la deriva
5. Ausencia de mutación en la variación de las frecuencias alélicas

Apareamiento aleatorio:

Establece que la población tendrá las frecuencias genotípicas especificadas (ley Hardy-Weinberg) tras una generación de apareamiento aleatorio dentro de la población. Cuando suceden violaciones de este requisito, la población no tendrá proporciones de Hardy-Weinberg

Estas violaciones son:

- Endogamia

O Consanguinidad: Esta aumenta la frecuencia de genotipos homocigóticos y disminuye la de los heterocigóticos correspondientes

- Migración

La migración es el movimiento de individuos entre poblaciones, si las poblaciones difieren en frecuencias alélicas o génicas, la migración puede producir cambios importantes en las frecuencias alélicas. El movimiento de genes de una población a otra se denomina "flujo genético"

- Mutación

Llamamos mutación a un cambio ocurrido en el genoma de una célula, que se transmite a su descendencia dando lugar a células hijas o a individuos que se denominan mutantes, la mutación es la fuente última de variación genética. Es aleatoria (independiente, no dirigida) de la función del gen

Tipos de mutación:

- I. Según el tipo de célula: - M. somática. - M. gamética.
- II. 2. Según la naturaleza: - M. genómica. - M. cromosómica - M. génica
- III. 3. Según la expresión: - M. dominante - M. recesiva

- Deriva genética (aleatoria):

Puesto que las poblaciones naturales tienen un tamaño finito, en cada generación hay un sorteo de genes durante la transmisión de gametos de los padres a los hijos que hace que las frecuencias de los alelos fluctúen de generación en generación. La deriva genética es el efecto acumulativo de esta fluctuación genética durante muchas generaciones