



**NOMBRE DEL ALUMNO: MARIO DE JESUS
SANTOS HERRERA**

**NOMBRE DEL PROFESOR: MAURICIO
DOMINGUEZ TOLEDO**

LICENCIATURA: MEDICINA HUMANA

GRUPO: 3º A

MATERIA: GENETICA HUMANA

**NOMBRE DEL TRABAJO: Genética de las
poblaciones humanas resumen**

San Cristóbal De Las Casa, Chiapas a 28 de noviembre de 2021

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. Además, se interesa por conocer las causas determinantes de dicha variabilidad, a través del análisis de los procesos microevolutivos que operan sobre la estructura genética de una población a lo largo de las generaciones. Aunque estos mecanismos son esencialmente los mismos en todas las especies, en *Homo sapiens*, muestran cierta peculiaridad derivada de las características del medio ambiente humano. Éste, además de los universales factores biológicos y ecológicos, está definido también por otros que son exclusivos del hombre y derivan de la cultura. Dada la diversidad social de las poblaciones humanas, la cultura representa un nuevo factor de evolución, en el tiempo, y de diferenciación, en el espacio, inexistente hasta la aparición de nuestra especie.

Las diferencias genéticas son la base fundamental sobre la que se asientan disciplinas como la Antropogenética, la Genética Médica o la Genética Forense, y en esta asignatura se ponen ejemplos prácticos muy ilustrativos de estas aplicaciones.

Antes de estudiar el fascinante mundo del análisis del ADN, se hace necesaria una introducción básica acerca de cuáles son las características principales que nos permiten definir a las poblaciones humanas, en concreto, definir su estructura a través de la disciplina denominada Biodemografía. Ésta cuenta con unas fuentes de información y un método análisis que proporcionan datos valiosos sobre las poblaciones, los cuales serán muy útiles para interpretar la diversidad humana en términos genéticos y en el eje espacio/tiempo.

Por ejemplo, los cruzamientos en las poblaciones humanas no se producen de forma aleatoria por la existencia de tendencias selectivas de índole sociocultural, que hacen que la panmixia sea excepcional en la mayoría de los grupos humanos. Especial interés tienen los cruzamientos consanguíneos.

Un aspecto de gran interés, y en gran parte responsable de la actual diversidad humana, son los procesos migratorios ocurridos en nuestra especie desde su aparición. Su efecto sobre la estructura genética de las poblaciones actuales, aparte de la ruptura del aislamiento reproductor y de la consiguiente dificultad de delimitación genética de los grupos humanos, ha dado como resultado la aparición de grupos híbridos en áreas geográficas muy alejadas de las zonas de origen.

¿Cómo podemos establecer las variaciones genéticas en las poblaciones humanas?.

Son bien conocidas las limitaciones de los caracteres somatológicos, como son las características antropométricas externas, porque a menudo las expresiones

fenotípicas son consecuencia de la interacción del medio ambiente con los genotipos, además de presentar modelos de herencia muy complejo. Ello imposibilita establecer las distancias biológicas en términos genéticos. Todo lo contrario de lo que ocurre con los marcadores moleculares, como sistemas de grupos sanguíneos, enzimas o proteínas, o el estudio directo del ADN en los que la variabilidad fenotípica suele estar controlada casi exclusivamente a nivel génico con modelos de herencia basados en uno o pocos loci. Así, el estudio de los polimorfismos genéticos sirve para analizar la estructura genética de las poblaciones humanas y, teniendo en cuenta la actuación de diferentes factores microevolutivos, intentar establecer su historia evolutiva.

¿Cómo se estudia la diversidad genética?

Para analizar y comparar las poblaciones se precisa de una metodología compleja de análisis de datos que hoy en día resulta accesible debido a la aparición de programas estadísticos cada vez más completos que permiten medir identidad o distancia entre grupos humanos, las relaciones genéticas entre ellos, tanto numérica como gráficamente, establecer árboles de alelos/haplotipos... y, como parte especial de este conjunto de métodos está el análisis filogenético, es decir, el estudio de las relaciones antecesor-descendiente en una escala de tiempo.

En los últimos 20 años, los nuevos avances tecnológicos, sobre todo, la invención de la PCR, han permitido profundizar más aún en el conocimiento de la diversidad genética humana. Han sido descritos nuevos marcadores directamente sobre la molécula del ADN mitocondrial y nuclear, lo cual ha ampliado el conocimiento de la diversidad humana a las regiones no codificantes de nuestro genoma o a aquellos cambios estructurales sobre genes codificantes que no provocan sustituciones de aminoácidos sobre las proteínas. Así, se han aplicado técnicas de RFLP para la identificación de fragmentos de ADN y se han reconocido polimorfismos de repeticiones en tandem (VNTRs y STRs). También amplias regiones del genoma están representadas por secuencias SINE y LINE, alguna de las cuales son utilizadas en el análisis de la variabilidad actual. Los últimos avances se relacionan con los estudios de SNPs, es decir, alteraciones mínimas en la secuencia del genoma, a nivel de un solo nucleótido. También la secuenciación directa de fragmentos concretos permite analizar regiones hipervariables (HV1 y HV2, por ejemplo, del mtDNA).

En este sentido, los diferentes grupos humanos, localizados en el presente en áreas geográficas concretas, son el objetivo fundamental en el estudio de los marcadores de ADN, cuyo análisis ha contribuido y profundizado enormemente en el conocimiento del origen y dispersión de las poblaciones actuales, en otros términos.

¿Cómo se colonizó el mundo?.

La huella genética de la migración de los agricultores neolíticos hacia Europa y Asia, la expansión bantú en Africa o la colonización de América y del Pacífico son buenos ejemplos de la aplicación de esos marcadores.

¿Dónde y cuando aparecieron los humanos actuales?

Desde un punto de vista evolutivo, interesa conocer las relaciones genéticas entre Homo sapiens y sus parientes más próximos los Póngidos, aspecto que se estudia desde la perspectiva inmunológica, cromosómica y molecular. En los últimos años el gran reto lo constituye el análisis del ADN en restos humanos, el ADN antiguo, en este caso ya no se hacen inferencias evolutivas a partir de las poblaciones actuales, sino que se estudia directamente el ADN de nuestros antepasados, esta es una orientación de la Genética de Poblaciones, enormemente prometedora porque permite conocer de manera directa la historia evolutiva de nuestra especie. En este momento y, aunque las dificultades técnicas son todavía enormes, los Neandertales y el hombre anatómicamente moderno, están siendo objeto de numerosas investigaciones al respecto.

¿Hasta que punto resulta útil el conocimiento de la variación genética?

La aplicación de polimorfismos de ADN en el ámbito Médico-Legal resulta hoy en día de uso habitual en la identificación personal y diagnóstico de la paternidad. También la identificación de genes responsables de determinadas enfermedades y su distribución geográfica responden a ese amplio conocimiento de la variabilidad genética de las poblaciones humanas y aportan información fundamental para su uso en el ámbito médico-sanitario. Esta importante área de aplicación del conocimiento de la variabilidad individual de los marcadores de ADN en las poblaciones humanas, será tratada en esta asignatura.