


UNIVERSIDAD AUTONOMA DEL ESTADO DE MEXICO


FACULTAD DE CIENCIAS

UNIDAD DE APRENDIZAJE

BIOLOGIA EVOLUTIVA

“HIPOTESIS DEL EQUILIBRIO HARDY-WEINBERG”

Solo visión proyectables

Dr. Hermilo Sánchez Sánchez

Octubre de 2017

1

Hipótesis del Equilibrio Hardy-Weinberg

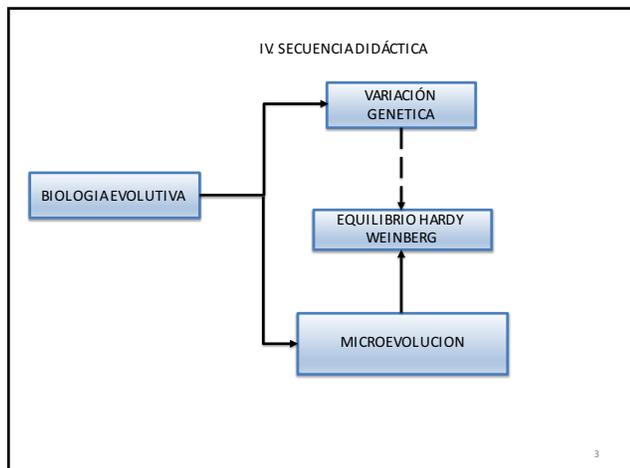
I. PRESENTACIÓN
 En el presente material didáctico en su calidad de solo visión, se presenta una serie de diapositivas con distintos temas enfocados a explicar la “HIPOTESIS DEL EQUILIBRIO HARDY-WEINBERG (HW)”. Se incluyen principios, consecuencias y ejemplos que lo demuestran. El principio de Hardy-Weinber se planteo para dar soporte a la Teoría de Evolución Biológica propuesta por Charles Darwin.

II. DESCRIPCIÓN
 La Teoría de Evolución Biológica, propuesta por Charles Darwin en 1859, ha sido comprobada mediante pruebas científicas detalladas como es el caso del planteamiento nulo de la hipótesis de Equilibrio Hardy-Weinberg en las poblaciones (Nivel Microevolutivo). El Equilibrio HW representa la escala de cambio de los mecanismos evolutivos sobre las poblaciones naturales, la violación al equilibrio demuestra cambio Evolutivo. Por lo anterior la Hipótesis del Equilibrio HW, se ha utilizado como una herramienta de soporte para la teoría Evolutiva.

III. OBJETIVOS

1. Conocer los principios fundamentales de la hipótesis del Equilibrio Hardy-Weinberg.
2. Entender la aplicación del Equilibrio Hardy-Weinberg como hipótesis nula, para indicar Evolución en las poblaciones naturales.

2



Hipótesis del Equilibrio Hardy-Weinberg

V. GUIÓN

- La diapositiva 1-2. Comprende la presentación, descripción y objetivos del tema
- La diapositiva 3. Se presenta la secuencia didáctica
- La diapositiva 4-10. Hace referencia a la Introducción en la que se consideran los siguientes temas:
 - Modelo genético poblacional
 - Premisas
 - Propiedades
- La diapositiva 11-16. Hace referencia a los antecedentes en los cuales se presentan los siguientes temas:
 - ¿Cómo medir evolución en las poblaciones?
 - Leyes de Mendel
 - Poblaciones: frecuencias génicas y genotípicas
- La diapositiva 17-56. Se desarrolla el tema y se exponen algunos ejercicios
- La diapositiva 58. Se presentan conclusiones
- La diapositiva 59. Se presentan Referencias Bibliográficas

4

INTRODUCCIÓN

EQUILIBRIO HARDY-WEINBERG**Modelo genético poblacional**

En 1908, un matemático inglés (G. H. Hardy) y un fisiólogo alemán (W. Weinberg)

Genética de poblaciones: "genética de la bolsa de frijoles" (beanbag genetics)

Premisas

1. El modelo Hardy-Weinberg, típicamente, se utiliza como hipótesis nula.
2. Las desviaciones significativas de lo esperado por el modelo es indicio de que algo está sucediendo en la población de estudio.

5

INTRODUCCIÓN

Modelos supone:

Un único e hipotético gen, representado en una población por dos o más alelos (existe variación que merece ser estudiada).



6

INTRODUCCIÓN

El modelo HW considera que sucede en una población ideal

Propiedades:

- Está formada por organismos diploides
- La reproducción es sexual
- Las generaciones no se solapan
- El gen considerado es autosómico
- No hay diferencias de frecuencias alélicas entre los sexos



7

INTRODUCCIÓN

Segundo grupo de características de la población ideal

- Los apareamientos ocurren al azar
- La población es de tamaño infinito
- No existe migración desde otras poblaciones
- No hay mutación
- La selección natural no opera sobre el gen considerado



INTRODUCCIÓN

Si la selección en verdad afecta a un gen determinado, podemos demostrar que dicho gen se aparta de modo consistente de las predicciones del modelo.

9

INTRODUCCIÓN

Si la selección en verdad afecta a un gen determinado, podemos demostrar que dicho gen se aparta de modo consistente de las predicciones del modelo.

Rechazamos el modelo (nuestra hipótesis nula)

El modelo separa cada generación en dos fases:

1ª. La fase gamética, en la que cada locus está representado por un sólo alelo; las frecuencias alélicas de esta fase se utilizan en el modelo

2ª. La fase diploide, en la que cada locus está representado por dos alelos (uno legado por cada progenitor); las frecuencias genotípicas de esta fase se utilizan en el modelo.

10

ANTECEDENTES

LEY DEL EQUILIBRIO HARDY-WEINBERG (1908)

¿CÓMO MEDIR EVOLUCIÓN EN LAS POBLACIONES?

EQUILIBRIO HARDY-WEINBERG POBLACIONES NO CAMBIAN (NO HAYEVOLUCIÓN)

PRINCIPIOS

1. ASUME QUE LAS POBLACIONES SON GRANDES Y TIENDEN AL INFINITO, POR LO CUAL NO OCURRE DERIVA GÉNICA
2. QUE LOS APAREAMIENTOS EN LOS INDIVIDUOS SON ALEATORIOS
3. HAY AUSENCIA DE SELECCIÓN NATURAL; TODOS LOS INDIVIDUOS TIENEN LA MISMA CAPACIDAD DE REPRODUCIRSE
4. HAY AUSENCIA DE MUTACIONES, POR LO QUE LOS GENES SON CONSTANTES
5. HAY AUSENCIA DE FLUJO GÉNICO (MIGRACIÓN); NO HAY ENTRADA DE NUEVOS GENES

POR LO QUE LAS FRECUENCIAS GÉNICAS Y GENOTÍPICAS PERMANECEN CONSTANTES (NO CAMBIAN) DE UNA GENERACIÓN A LA SIGUIENTE.

POR LO TANTO: LA POBLACIÓN SE MANTIENE EN EQUILIBRIO H-W; ES DECIR NO HAYEVOLUCIÓN

11

ANTECEDENTES

GENES Y GENOTIPOS

LEYES DE MENDEL (GENES CODOMINANTES)

1ª LEY DE LA UNIFORMIDAD

$A_1A_1 \times A_2A_2 \rightarrow A_1A_2$

	A_2	A_2
A_1	A_1A_2	A_1A_2
A_1	A_1A_2	A_1A_2

2ª LEY DE LA SEPARACIÓN O DISYUNCIÓN

$A_1A_2 \times A_1A_2 \rightarrow A_1A_1 \quad A_1A_2 \quad A_2A_2$

	A_1	A_2
A_1	A_1A_1	A_1A_2
A_2	A_1A_2	A_2A_2

3ª LEY DE LA SEGREGACIÓN INDEPENDIENTE (CRUZAS DIHÍBRIDAS)

12

ANTECEDENTES

POBLACIONES: FRECUENCIAS GENICAS Y GENOTIPICAS

1. DETERMINACIÓN DE GENOTIPOS EN LOS PADRES O PROGENITORES

		Genotipos			Total
		A ₁ A ₁	A ₁ A ₂	A ₂ A ₂	
No. Individuos		n ₁	n ₂	n ₃	n ₁ +n ₂ +n ₃
No. Genes	A ₁	n ₁ (2)	n ₂	0	
	A ₂	0	n ₂	n ₃ (2)	

2. DETERMINACION DE FRECUENCIAS GENICAS Y GENOTIPICAS (PADRES)

	Genotipos			Genes o Alelos	
	A ₁ A ₁	A ₁ A ₂	A ₂ A ₂	A ₁	A ₂
Frecuencia	P	H	Q	p	q
				p=P + ½ H	q=Q + ½ H
				p + q = 1	

13

ANTECEDENTES

3. DETERMINACION DE FRECUENCIAS GENOTIPICAS (HIJOS) MEDIANTE EQUILIBRIO H-W

Frecuencia en Padres o 1ª Generación	Genotipos			Genes o Alelos	
	A ₁ A ₁	A ₁ A ₂	A ₂ A ₂	A ₁	A ₂
	p	H	Q	p	q
				p=P + ½ H	q=Q + ½ H
				p + q = 1	
Frecuencia en Hijos o 2ª Generación	p ²	2pq	q ²	p ² + 2pq + q ² = 1	

14

ANTECEDENTES

4. EVALUACIÓN DEL CAMBIO ENTRE GENERACIONES (PADRES A HIJOS); COMPARACIÓN ENTRE GENERACIONES

Genotipos	A ₁ A ₁	A ₁ A ₂	A ₂ A ₂	
Frecuencias en Padres	P	H	Q	Observadas
Frecuencia en Hijos	p ²	2pq	q ²	Esperadas

$$\chi^2 = \sum \frac{(\text{Frecuencias observadas} - \text{Frecuencias esperadas})^2}{\text{Frecuencias esperadas}}$$

$$\chi^2 = \frac{p-p^2}{p^2} + \frac{H-2pq}{2pq} + \frac{Q-q^2}{q^2}$$

χ^2 : Grados de libertad = Número de clases menos el número de valores independientes

Tres genotipos; tres clases

Dos alelos; dos valores independientes

Por lo tanto, Tenemos un grado de libertad

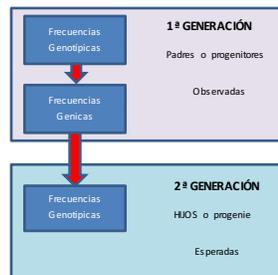
Tabla; el valor critico de chi cuadrada para 1 g.l. y una P = 0.05 es 3.841

H₀ $\chi^2 \leq 3.841$ No hay diferencias entre las frecuencias y la población esta en equilibrio H-W

H₁ $\chi^2 \geq 3.841$ Hay diferencias significativas entre las frecuencias y la población no esta en equilibrio H-W

15

ANTECEDENTES



16

EQUILIBRIO HARDY-WEINBERG

Consecuencias del modelo Hardy-Weinberg

Supongamos que las poblaciones humanas se ajusten a tal modelo

Consideremos el caso del Factor V (uno de los muchos genes que puede tipificarse a partir de una muestra de sangre).

Entre los Yorubas de Nigeria se encuentran dos alelos (V y v) de este factor:



17

EQUILIBRIO HARDY-WEINBERG

Consecuencias del modelo Hardy-Weinberg

Supongamos que las poblaciones humanas se ajusten a tal modelo

Consideremos el caso del Factor V (uno de los muchos genes que puede tipificarse a partir de una muestra de sangre).

Entre los Yorubas de Nigeria se encuentran dos alelos (V y v) de este factor:

El alelo V tiene una frecuencia de 0.376

El alelo v se encuentra en una frecuencia de 0.624

Llamemos a estas frecuencias p y q, respectivamente:

$$f(V) = p = 0.376 = 37.6\%$$

$$f(v) = q = 0.624 = 62.4\%$$

18

EQUILIBRIO HARDY-WEINBERG

Consecuencias del modelo Hardy-Weinberg

Supongamos que las poblaciones humanas se ajusten a tal modelo

Consideremos el caso del Factor V (uno de los muchos genes que puede tipificarse a partir de una muestra de sangre).

Entre los Yorubas de Nigeria se encuentran dos alelos (V y v) de este factor:

El alelo V tiene una frecuencia de 0.376

El alelo v se encuentra en una frecuencia de 0.624

Llamemos a estas frecuencias p y q, respectivamente:

$$f(V) = p = 0.376 = 37.6\%$$

$$f(v) = q = 0.624 = 62.4\%$$

Un gen diploide cuenta con dos variantes alélicas, puede generar solamente tres genotipos diferentes.

Así, si un individuo hereda dos copias del alelo V, una de cada progenitor, será homocigoto VV.

Existirán también homocigotos vv, y heterocigotos Vv.

19

EQUILIBRIO HARDY-WEINBERG

Consecuencias**Primera:**

- Estas frecuencias permanecerán estables a lo largo del tiempo (no ocurre nada que pueda cambiarlas).
- El tamaño infinito de la población previene fluctuaciones al azar de las frecuencias (no opera la deriva genética) que en una población finita ocurrirán inevitablemente.
- No aparecen alelos nuevos, ni ocurren mutaciones
- Tampoco existen inmigrantes que aporten nuevos alelos, o simplemente frecuencias distintas de los ya existentes

20

Consecuencias

Primera:

- Estas frecuencias permanecerán estables a lo largo del tiempo (no ocurre nada que pueda cambiarlas).
- El tamaño infinito de la población previene fluctuaciones al azar de las frecuencias (no opera la deriva genética) que en una población finita ocurrirán inevitablemente.
- No aparecen alelos nuevos, ni ocurren mutaciones
- Tampoco existen inmigrantes que aporten nuevos alelos, o simplemente frecuencias distintas de los ya existentes.

Segunda:

- Existe una correspondencia precisa y estable entre las frecuencias alélicas y las frecuencias genotípicas.
- Esta estabilidad surge de agregar, al tamaño infinito de la población y a la ausencia de mutaciones y otras fuentes de variación, el sistema de apareamientos al azar.
- La población, como suele decirse, es panmíctica.

21

Consideremos la **probabilidad de obtener** un individuo homocigoto VV en nuestra población ideal.
Este individuo proviene de la combinación al azar de dos alelos, uno legado por el padre y otro por la madre

22

Consideremos la **probabilidad de obtener** un individuo homocigoto VV en nuestra población ideal.
Este individuo proviene de la combinación al azar de dos alelos, uno legado por el padre y otro por la madre

La probabilidad de que el alelo paterno, que escogemos al azar de entre los disponibles en la población, sea V es;
 $f(V) = p = 0.376 = 37.6\%$

23

Consideremos la **probabilidad de obtener** un individuo homocigoto VV en nuestra población ideal.
Este individuo proviene de la combinación al azar de dos alelos, uno legado por el padre y otro por la madre

La probabilidad de que el alelo paterno, que escogemos al azar de entre los disponibles en la población, sea V es;
 $f(V) = p = 0.376 = 37.6\%$

El segundo alelo se escoge con independencia del primero con una probabilidad de un 37.6% de posibilidades de escoger otra copia de ese mismo alelo para completar el complemento genético de nuestro nuevo individuo.
Por lo tanto, deducimos que la frecuencia esperada de homocigotas VV será;
 $f(VV) = 0.376 \times 0.376 = 0.141 = 14.1\%$

24

EQUILIBRIO HARDY-WEINBERG

Representación gráfica:

- Existe una única forma de obtener una **combinación homocigota**, ya sea VV o vv, ya que debemos escoger el mismo alelo en ambos gametos.

25

EQUILIBRIO HARDY-WEINBERG

Representación gráfica:

- Existe una única forma de obtener una **combinación homocigota**, ya sea VV o vv, ya que debemos escoger el mismo alelo en ambos gametos.
 - La frecuencia esperada de **genotipos homocigotas** para un alelo determinado es siempre el cuadrado de la frecuencia de dicho alelo.

		Gametos σ	
		p	q
Gametos σ'	p	p^2	pq
	q	pq	q^2

Así,
 $f(VV) = p^2$ y
 $f(vv) = q^2$

26

EQUILIBRIO HARDY-WEINBERG

Representación gráfica:

- En cambio, hay dos formas de obtener una combinación genotípica heterocigota:

27

EQUILIBRIO HARDY-WEINBERG

Representación gráfica:

- En cambio, hay dos formas de obtener una combinación genotípica heterocigota:
 - I. El alelo V puede provenir del padre y el v de la madre, esto puede ocurrir con una frecuencia esperada de pq
 - II. El alelo V puede provenir en cambio de la madre, y como no hay diferencias de frecuencias alélicas entre los sexos, el razonamiento es idéntico y con una frecuencia pq

28

Representación gráfica:

• En cambio, hay dos formas de obtener una combinación genotípica heterocigota:

- I. El alelo V puede provenir del padre y el v de la madre, esto puede ocurrir con una frecuencia esperada de pq
- II. El alelo V puede provenir en cambio de la madre, y como no hay diferencias de frecuencias alélicas entre los sexos, el razonamiento es idéntico y con una frecuencia pq

		Gametos ♂	
		p	q
Gametos ♀	p	p^2	pq
	q	pq	q^2

• Como resultado, la probabilidad total de observar un heterocigoto Vv es;
 $f(Vv) = 2 pq$

29

La hipótesis nula H-W (H_0)

Pese a las muchas violaciones de los postulados del modelo H-W, las poblaciones naturales tienden a aproximarse a las predicciones del modelo.



30

La hipótesis nula H-W (H_0)

Pese a las muchas violaciones de los postulados del modelo H-W, las poblaciones naturales tienden a aproximarse a las predicciones del modelo.



El rechazo de la hipótesis nula H-W

Ninguna población humana es panmíctica

Las probabilidades de apareamiento no son aleatorias, ya que se ven afectadas por factores sociales, geográficos, etc.), ni está completamente libre de inmigración, ni es de tamaño infinito.

31

La hipótesis nula H-W (H_0)

Pese a las muchas violaciones de los postulados del modelo H-W, las poblaciones naturales tienden a aproximarse a las predicciones del modelo.



El rechazo de la hipótesis nula H-W

Ninguna población humana es panmíctica

Las probabilidades de apareamiento no son aleatorias, ya que se ven afectadas por factores sociales, geográficos, etc.), ni está completamente libre de inmigración, ni es de tamaño infinito.

Las desviaciones resultantes de estos fenómenos son, sin embargo, menores.

32

EQUILIBRIO HARDY-WEINBERG

Para el caso de la población Yorubay su variación en el Factor V H-W permite predecir, las siguientes frecuencias genotípicas:



Frecuencias alélicas observadas

$$f(V) = p = 0.376 = 37.6\%$$

$$f(v) = q = 0.624 = 62.4\%$$

Frecuencias genotípicas esperadas

$$f(VV) = 0.141$$

$$f(Vv) = 0.470$$

$$f(vv) = 0.389$$

33

EQUILIBRIO HARDY-WEINBERG

Un estudio de 1000 individuos en Inglaterra observó las frecuencias genotípicas para el gen del grupo sanguíneo NM que se presentan a continuación.

Completar las tablas calculando:

- las frecuencias de los alelos N y M;
- las frecuencias absolutas esperadas, según el equilibrio Hardy-Weinberg, para cada genotipo.

Genotipos	Frecuencias genotípicas absolutas observadas	Frecuencias genotípicas absolutas esperadas
MM	298	
MN	489	
NN	213	
Muestra total	1000	1000

Frecuencia estimada del alelo M =
Frecuencia estimada del alelo N =

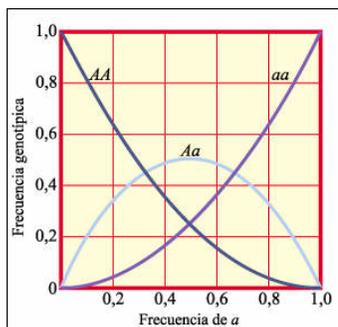
$$\chi^2 = \sum \frac{(obs - esp)^2}{esp}$$

$$g.l = 1, \alpha = 0.05 \text{ y } \chi^2 = 3.84.$$

34

EQUILIBRIO HARDY-WEINBERG

GRÁFICA DEL MODELO DE EQUILIBRIO HARDY-WEINBERG



35

VIII. Conclusiones

- La hipótesis del Equilibrio Hardy-Weinberg es un modelo nulo para la genética de poblaciones
- Demuestra que en poblaciones infinitas cuya apareamiento de alelos ocurre al azar, en ausencia de mutaciones, deriva genética, selección natural y flujo génico las frecuencias alélicas y genotípicas no cambian de una generación a la siguiente.
- Las frecuencias genotípicas se pueden calcular a partir de las frecuencias alélicas.
- Si no se cumple alguna de las conclusiones del análisis de Hardy-Weinberg significa que las poblaciones evolucionan.

36

IX. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Dobzhansky, TH., E.J. Ayala, G.L. Stebbins & J.W. Valentine 1978. Evolución. Omega, Barcelona.
2. Futuyma, D. 2013. Evolution. Sinauer Associates, Sunderland, Massachusetts.
3. Ridley, M. 1993. Evolution, Blackwell Scientific Publications, Boston.
4. Roughgarden, J. 1979. Theory of Population Genetics and Evolutionary Ecology: an Introduction. MacMillan Pub. Co. inc., New York.
5. Scrochi, G. & E. Domínguez 1992. Introducción a las escuelas de sistemática y biogeografía. Fundación Miguel Lillo, Tucumán, Argentina.
6. Stanley, S.M. 1979. Macroevolution. WH. Freeman, San Francisco.
7. Wainwright P. C. y Reilly S. M. 1994. Ecological Morphology. Integrative Organismal Biology. The University Chicago. EEUU.
8. White, M.J.D. 1978. Modes of Speciation. WH. Freeman, San Francisco.