

UNIDAD I: Fundamentos Conceptuales de la Conservación Biológica



"Amenazas Primarias a la Biodiversidad: Conservación Genética"

Dr. Pedro León Lobos

Instituto de Investigaciones Agropecuarias

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Importancia de la genética para la Conservación biológica



- Diversidad a nivel de genes representa el primer nivel de biodiversidad. Genes regulan todos los procesos biológicos en el planeta (morfología, fisiología, conducta..).
- Variación genética es la materia prima para futuras adaptaciones y es la base para flexibilidad evolutiva y respuesta al ambiente.
- La tasa de cambio evolutivo en una población es proporcional a la cantidad de diversidad genética disponible
- Perdida de diversidad genética reduciría la habilidad de un organismo para hacer frente a cambios ambientales.
- Información genética, es información esencial clave para la toma de decisiones en conservación biológica.

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Aspectos genéticos en Conservación biológica



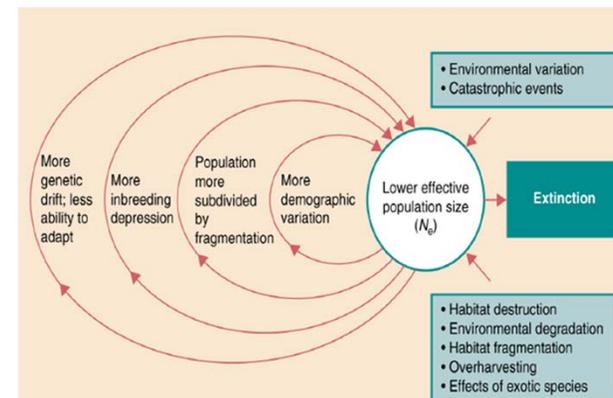
TABLE 11.1 Broadly Defined Genetic Issues in Conservation Biology

1. Deleterious effects of inbreeding on reproduction and survival (inbreeding depression)
2. Loss of genetic diversity and ability to evolve in response to environmental change
3. Fragmentation of populations and reduction in gene flow
4. Random processes (genetic drift) overriding natural selection as the main evolutionary force
5. Accumulation and loss (purging) of deleterious mutations
6. Genetic adaptation to captivity and its adverse effects on reintroduction success
7. Resolving taxonomic uncertainties
8. Defining management units within species
9. Use of genetic analyses in forensics
10. Use of molecular genetic analyses to understand aspects of species biology
11. Deleterious effects of fitness that sometimes occur as a result of out-crossing (outbreeding depression)

Source: After Frankham et al. 2002.

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Vortex de Extinción (Primack, 2000)



Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA



- Tamaño poblacional muy reducido
- Existencia de pocas poblaciones
- Área de distribución reducida
- Poblaciones en declive
- Baja densidad de población
- Especies que necesitan áreas extensas
- Especies de tamaño corporal grande
- Especies con baja capacidad de dispersión
- Especies migrantes estacionales
- Especies con baja variabilidad genética
- Especies con nichos muy especializados
- Especies adaptadas a un ambiente estable
- Especies que forman agregaciones
- Especies cazadas o recolectadas por el hombre



- Diversidad biológica a nivel de genes
- Toda la variabilidad hereditaria que existe en una especie que es necesaria para permitir la adaptación a las diferentes condiciones ambientales en las que vive



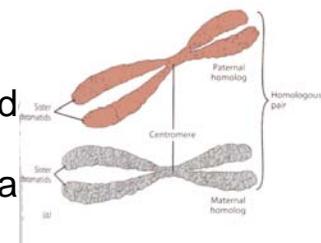
- Unidad hereditaria
- Una secuencia de ADN que codifica para una proteína, t-ARN, r-ARN, o regula la transcripción de tales secuencias

Gen = Locus

Locus, pl. Loci = posición en un cromosoma ocupada por un gen particular



- Estructura que contiene los genes
- Molécula compleja de ADN condensada alrededor de histonas (proteínas)



Ubicación de los genes

The diagram illustrates the hierarchical location of genes:

- Organism (human):** A human figure.
- Constituent cells:** A cluster of yellow cells.
- Nucleus containing two sets of 23 chromosomes (each set constitutes a genome):** A nucleus with chromosomes.
- Enlargement of part of a pair of chromosomes:** A detailed view of a chromosome pair with a gene highlighted.
- One gene, a functional region of chromosomal DNA:** A double helix DNA structure with a specific gene region labeled.

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Alelos

- Son las diferentes variantes que se pueden encontrar para un gen
- Determina el nivel de variación genética para un carácter determinado

The diagram shows three pairs of alleles on chromosomes:

- Par de alelos dominantes homocigoto:** Two chromosomes with 'P' alleles at the locus.
- Par de alelos recesivos homocigoto:** Two chromosomes with 'a' alleles at the locus.
- Par de alelos heterocigoto:** One chromosome with 'b' (Alelo recesivo) and one with 'B' (Alelo dominante) at the locus.

A genetic cross is shown below:

P: RR (red flower) × BB (white flower)

F₁: RB (pink flower)

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Diversidad Genética

The diagram illustrates genetic diversity at three levels:

- Within individual variation:** Individual loci (A, B) on chromosomes.
- Within population variation:** Genetic differences among individuals within a population (different alleles at the same loci).
- Among population variation:** Genetic differences among populations (dependent on the distribution of alleles among populations, and population size).

Figure 11.1 A species' pool of genetic diversity exists at three fundamental levels: genetic variation within individuals (heterozygosity at individual loci, and the complete complement of genetic information in the chromosomes), genetic differences among individuals within a population (different alleles at the same loci among individuals), and genetic differences among populations (dependent on the distribution of alleles among populations, and population size).

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Los estudios genéticos están muchas veces orientados a determinar la variación existente en las poblaciones y a entender cómo se transmite de generación en generación

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Desarrollo de características



- La información genética indica el tipo de proteínas que se pueden sintetizar
- Las proteínas pueden: formar parte de estructuras, receptores de señales, transductores de señales, reguladores de procesos bioquímicos o fisiológicos, catalizadores de reacciones químicas
- Las características se desarrollan a partir de procesos bioquímicos y fisiológicos.
- Procesos modulados por señales del medio

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Cuantificación de la variación genética



- Medición de caracteres cualitativos (forma, color, resistencia a enfermedades)
- Medición de caracteres métricos (productividad, madurez, volumen)
- Marcadores moleculares (microsatélites)

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Fenotipos métricos



- Los genes no son los únicos responsables de todas las expresiones fenotípicas. Las señales provenientes del medio pueden modificar procesos o mecanismos de control que hacen variar la expresión fenotípica.
- Los fenotipos métricos o cuantitativos son más influenciados por la acción de las señales del medio y existen metodologías que permiten estimar el efecto de cada una de ellas.
- La heredabilidad es un valor que estima cuanto de la variabilidad de la expresión de un carácter en una población podría atribuirse a factores genéticos.

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Componentes de varianza fenotípica



- El componente genético de la varianza fenotípica (V_G) se puede descomponer en $V_G = V_A + V_D + V_i$
- La heredabilidad es una razón entre la varianza estimada para factores genéticos y la varianza fenotípica total ($h^2 = V_A / V_P$)
- Pero solamente los componentes genéticos asociados al desarrollo del fenotipo son heredables.

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Aplicación de marcadores genéticos en conservación



TABLE A Research or Conservation Applications of Genetic Markers Currently Available

Level of analysis or research question	Technique ^a						
	Morphology	Karyology	Allozymes	mtDNA	VNTR	AFLP or RAPD	SNP
Ecosystem/species/subspecies/metapopulation							
Phylogenetic distinction	XXX	XXX	X	XXX	X	X	X
Hybridization	XXX	XXX	XX	XX	XX	X	XX
Phylogenetic history	XXX	XXX	X	XXX	XX	X	X
Population							
Genetic variability and population structuring	X	X	XX	XXX	XXX	XX	XXX
Individual							
Breeding system	X	X	XX	X	XXXX	X	XX
Forensics	X	X	XX	XX	XXXX	X	XX

Note: The number of X's indicates the relative applicability of the technique.
Source: After Mace et al. 1996.

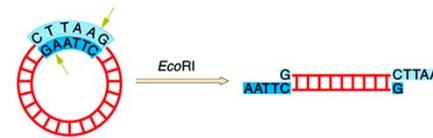
^aMorphology could include any aspect of phenotype that can be quantified such as color, shape, size, etc. Karyology refers to chromosomal polymorphisms; allozymes refer to protein electrophoretically distinguishable polymorphisms; mtDNA, maternally inherited mitochondrial DNA; VNTR, variable number of tandem repeat loci including minisatellites and microsatellites; AFLP, amplification fragment length polymorphisms; RAPD's, randomly amplified polymorphic DNA; SNP, single nucleotide polymorphisms.

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Marcadores moleculares



Enzimas de restricción reconocen zona palindrómica
Cortan el DNA y generan extremos pegajosos
Los fragmentos se unen por complementariedad de bases

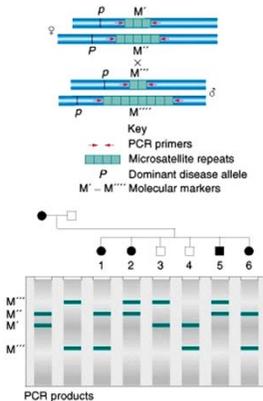


Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Microsatélites

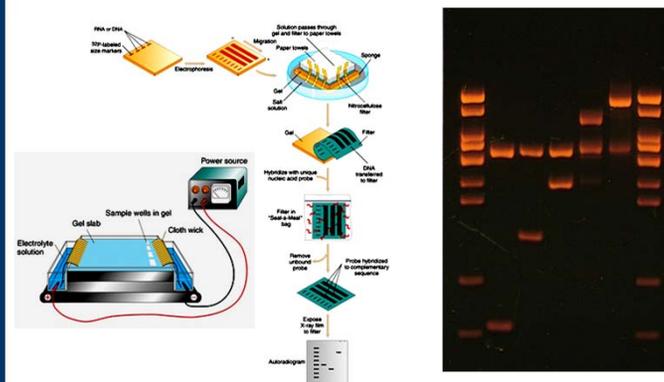


- Secuencias cortas repetidas
- Reconocidos por endonucleasas específicas
- Secuencias específicas por individuo (huellas dactilares moleculares)



Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Técnica Southern para identificación de DNA



Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Variación genética



- La variación genética está asociada con el concepto de genotipo
- En la mayoría de las poblaciones naturales existe una variación genética en los caracteres. Estos caracteres reciben la influencia de los alelos de diversos genes, además de los efectos del entorno
- Es difícil atribuir las diferencias fenotípicas a los efectos de genes específicos

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Que es polimorfismo ?



- 'La presencia de muchas formas'
- En términos genéticos, se refiere a la coexistencia de dos o más fenotipos alternos en una misma población o entre poblaciones. Por lo general, los diversos fenotipos son originados por los alelos alternos de un gen
- A nivel molecular, el polimorfismo se refiere a la coexistencia de patrones alternos de bandas o variantes de ADN que se evidencian mediante métodos de detección.

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA



Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Frecuencia Alélica



- La frecuencia alélica es el concepto utilizado para cuantificar la variación genética
- Se define como una medida de la presencia de un alelo dado en una población; es decir, la proporción de todos los alelos de ese gen en la población que corresponden específicamente a ese tipo
- Un alelo es una forma alterna de un gen. Si un gen corresponde a una secuencia específica de nucleótidos a lo largo de una molécula de ADN, los alelos representan las diferentes secuencias de nucleótidos que son posibles para ese locus específico.

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Frecuencia génica



- Es la frecuencia de un genotipo dado en una población
- Las frecuencias de diversos tipos de sistemas de apareamiento determinan la relación matemática entre las frecuencias alélicas y genotípicas
- El término 'gen' muchas veces se utiliza como sinónimo de 'alelo' y, en consecuencia, a veces la expresión 'frecuencia génica' se usa como sinónimo de 'frecuencia alélica'.

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Frecuencia génica



TABLE 11.2 Gene Frequencies at Five Polymorphic Loci in the Club Moss *Lycopodium lucidulum*

Locus	Allele	Woodridge, CT	Litchfield, CT	Binghamton, NY	New Lebanon, NY
PGM	a	0.00	0.00	0.50	0.00
	b	0.86	1.00	0.50	1.00
	c	0.14	0.00	0.00	0.00
PGL-2	a	0.68	1.00	1.00	0.75
	b	0.32	0.00	0.00	0.25
G6PD-1	a	0.93	1.00	0.82	0.91
	b	0.07	0.00	0.18	0.09
G6PD-2	a	1.00	1.00	0.50	1.00
	b	0.00	0.00	0.50	0.00
LGGP-1	a	0.50	0.50	1.00	1.00
	b	0.50	0.50	0.00	0.00

Source: Levin and Crepet 1973.



Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Variaciones genéticas: patrones o relaciones generales



TABLE 11.5 General Correlates of Genetic Variation among Population

1. Genetic variation within species will be positively correlated with population size.
2. Genetic variation will be positively correlated with habitat area.
3. Genetic variation will be greater in species with wider ranges.
4. Genetic variation in animals will be negatively correlated with body size.
5. Genetic variation will be negatively correlated with rate of chromosomal evolution.
6. Genetic variation will be positively correlated with population size across species.
7. Genetic variation will be lower in vertebrates than in invertebrates or plants.
8. Genetic variation should be lower in island populations than mainland populations.
9. Genetic variation will be lower in endangered species than nonendangered species.

Source: After Frankham 1996.

Correlación positiva con: tamaño poblacional, distribución, área del hábitat
Correlación negativa con: tamaño corporal,

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Variación genética dentro de las poblaciones



- La variación entre los individuos dentro de las poblaciones se produce por el tipo de alelos que ellos portan y que determinan la frecuencia de esos alelos dentro de la población.
- El conjunto de genes transmisibles constituye el conjunto genético de variabilidad
- La frecuencia de los genes dentro de la población cambia a lo largo del tiempo debido a factores tales como: mutaciones, selección natural, aleatoriedad (deriva genética), tamaño desigual de las familias, migraciones (flujo génico)

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Diversidad genética dentro de poblaciones

Característica	Nivel de Diversidad Genética	
	Baja	Alta
Forma de vida	Anuales, HP	Leñosas perennes
Distribución	Endémicas	Amplia distribución
Sistema polinización	Autopolinización	Anemocoría
Dispersión semillas	Balocoria	Anemo, ectozoocoria
Modo reproducción	--	--
Estado sucesional	Tempramas	Tardias

Diversidad isoenzimática Hamrick et al (1991)

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Variación genética entre poblaciones

- La variación genética entre las poblaciones ocurre porque se encuentran dispersas a lo largo de un territorio.
- Son pocas las especies que pueden ser panmícticas y que se distribuyan a lo largo de extensas áreas.
- Estas diferencias genéticas de poblaciones geográficamente separadas constituyen un componente crítico de toda la diversidad genética.

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Diversidad genética entre de poblaciones de plantas

Característica	Nivel de Diversidad Genética	
	Baja	Alta
Forma de vida	Perennes leñosas	anuales, HP
Distribución	--	--
Sistema polinización	Anemocoría	Autopolinización
Dispersión semillas	Ectozoocoría	Barocoría
Modo reproducción	--	--
Estado sucesional	Tardías	Tempranas

Diversidad isoenzimática Hamrick et al (1991)

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Diversidad genética entre de poblaciones de plantas

- Especies de autofecundación tienen 5 veces más diversidad genética que especies de fecundación cruzada
 - Especies anuales 4 veces más que especies perennes
- < Potencial de flujo génico 
- > Diferenciación genética entre poblaciones

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Diversidad genética pasada



Declive en abundancia y extirpación (extinción local) de truchas

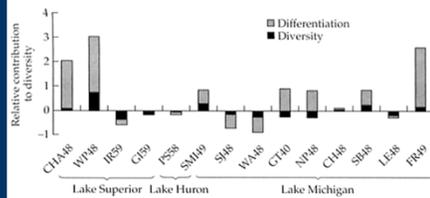


Figure 11.2 Relative contribution of past populations of lake trout (*Salvelinus namaycush*) to gene diversity in the population as a whole, H_T . Values above the horizontal line indicate populations that contribute more than average to diversity; values below the line indicate populations that contribute less than average to genetic diversity. Contributions are divided in two components; one indicates contribution to total diversity of a population due to its differentiation from other populations (in gray), and the other contributions due to their own level of diversity (in black). (Modified from Guinand et al. 2003.)

Barras sobre horizontal: contribuyen con mas diversidad
Barras bajo horizontal: contribuyen con menos diversidad

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Variación genética y tamaño poblacional



- Mientras mayor es el tamaño de la población mayor es probabilidad de mantener una alta variabilidad genética poblacional.
- La variación genética en una población se correlaciona positivamente con el tamaño poblacional, con el tipo de hábitat y con la distribución de las especies. (Frankham 1996)

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Proporción de heterocigosidad (individuos que poseen los dos alelos diferentes de un mismo gen inicial) que queda después de cada generación (H) para una población de N_e adultos reproductores:

$$H = 1 - 1/(2 \cdot N_e) \text{ (Wright, 1931)}$$

Esta fórmula muestra que en las poblaciones pequeñas y aisladas, en particular en islas y paisajes fragmentados, se pueden producir pérdidas notables de variabilidad genética.

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Heterocigosis y tamaño poblacional



- Las especies con mayor diversidad tienen poblaciones más grandes y ocupan un área mayor. Lo que no significa necesariamente que tengan una mayor viabilidad que las poblaciones pequeñas.
- Aunque una alta heterocigosis puede estar correlacionada con la eficacia biológica, no todas las especies y poblaciones tienen un alto nivel de heterocigosis dentro de las poblaciones (HP) y no hay un nivel estandarizado de heterocigosis.
- Los niveles típicos de heterocigosis pueden variar grandemente entre los grupos taxonómicos.

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Heterozigocidad y Diferenciación entre poblaciones



TABLE 11.4 Mean Total Heterozygosity (H_T) and Proportion Due to Among-Population Differentiation (D_{PT}) in Several Major Taxonomic Groups

Taxon	H_T	Number of species	D_{PT}	Number of species
Vertebrates				
Fishes	5.1%	195	0.135	79
Amphibians	10.9%	116	0.315	33
Reptiles	7.8%	85	0.258	22
Mammals	6.7%	172	0.242	57
Birds	6.8%	80	0.076	16
Invertebrates				
Insects	13.7%	170	0.097	46
Crustaceans	5.2%	80	0.169	19
Molluscs	14.5%	105	0.263	44
Others	16.0%	15	0.060	5

Source: Ward et al. 1992.

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Historia de Vida y Ecología versus Heterozigocidad



TABLE 11.3 Ecological and Life History Correlates with Heterozygosity

Occupancy of different life zones
Cosmopolitan and temperate + tropical > tropical > temperate > arctic
Degree of endemism
Species with broad geographic distribution > endemic species
General habitat requirements
Overground > arboreal or aquatic > underground
Degree of specialization
Generalists > specialists
Climatic conditions
Species inhabiting ecological extremes > regions of broader climatic variation
Degree of territoriality
Nonterritorial > territorial
Body size
Small > medium > large > very large

Note: Organisms sharing a given life history trait to the left of the > symbol tend to have greater heterozygosity than organisms with a different life history to the right of the > symbol.
Source: After Nevo et al. 1984.

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Heterosis y eficacia biológica



- La falta de relación entre la variabilidad genética y el éxito poblacional que se muestran en algunos resultados podrían derivar de la dificultad de medir la variación genética asociada a la capacidad de responder a señales del medio.
- La variación detectada corresponde más bien a la variación neutral.
- Es posible que si se tuviera mediciones de la variación en la variación que afecta mayormente a la eficacia biológica, una baja heterocigosis debiera estar correlacionada con poblaciones poco exitosas.
- Mientras que el valor absoluto de heterocigosis puede no ser un indicador de riesgo, la pérdida de heterocigosis en una población podría indicar problemas.

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Fuerzas que afectan la variación genética poblacional



- Mutaciones
- Deriva genética
- Flujo génico
- Depresión endogámica
- Depresión intercrucis
- Selección Natural
- Migraciones

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

TAMAÑO EFECTIVO DE LA POBLACIÓN (N_e)



- Número de individuos de la población con potencial reproductor
- Este número suele ser notablemente *inferior al tamaño de la población*, ya que hay muchos individuos que no se reproducen (inmaduros, viejos, enfermos, malnutridos, subordinados, etc.).
- Como la tasa de pérdida de variabilidad genética se basa en el tamaño efectivo de la población, esta pérdida puede ser muy grande, aun cuando el tamaño real de la población no sea muy bajo.
- Un tamaño efectivo de la población menor que el esperado puede producirse por alguna de las siguientes causas:
 - Proporción desigual de sexos, N° individuos adultos
 - Variación en el esfuerzo y éxito reproductivos
 - Fluctuaciones poblacionales
 - Cuellos de botella
 - Efecto fundador

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

TAMAÑO EFECTIVO DE LA POBLACIÓN (N_e)



- Ayuda a cuantificar como una población particular podría ser afectada por deriva génica y depresión por endogamia.
- N_e toma en cuenta el actual tamaño de una población, si no que también la historia de la población.
- Permite corregir el tamaño "ideal" de una población.
- Una población "ideal" hipotética en el sentido Hardy Weimberg (tamaño poblacional constante, igual proporción de sexos, sin inmigración, emigración, mutación y selección, sin sobreposición de generaciones)

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Mutaciones



- Las mutaciones son la fuente primordial de nuevos alelos que permiten el aumento de la variabilidad genética poblacional.
- Se generan en el proceso de la duplicación del DNA en el período S del ciclo celular y aún cuando existen sistemas de reparación de los errores, aparecen deleciones, duplicaciones o reemplazos de nucleótidos con una tasa de 10^{-4} a 10^{-6} por locus por generación.
- La mayor parte de las mutaciones son selectivamente neutrales, esto es, no afecta la eficacia biológica.

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Mutaciones 2



- Aquellas mutaciones que afectan la eficacia biológica son mediana o fuertemente deletéreas.
- Sus efectos en tiempo dependen del grado de dominancia que tengan.
- La acumulación de mutaciones deletéreas lleva a una disminución violenta del tamaño poblacional por una pérdida de la eficacia biológica (Mutational meltdown).
- Tamaños mínimos poblacionales de 100 a 1000 individuos tendrían una alta probabilidad de Mutational meltdown

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Mutaciones 3



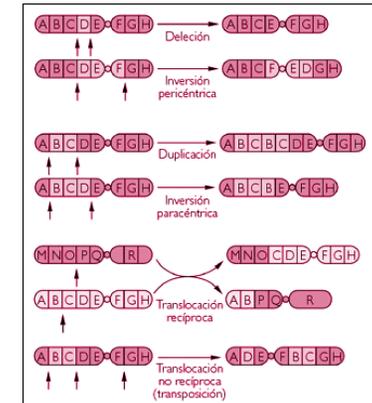
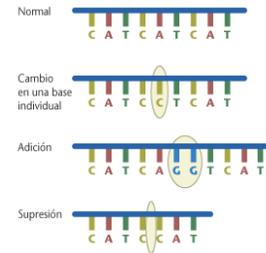
- En poblaciones cerradas, con tamaños poblacionales < 100 individuos, una carga sustancial de mutaciones deletéreas se pueden generar dentro de una docena de generaciones.
- Mucha de la reducción en fitness puede ser producto de la fijación de estas mutaciones.
- Esto sería irreversible si se mantiene cerrada, sin inmigración.

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Tipo de mutaciones



ADN (una cadena)



Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Deriva Genética



- Son fluctuaciones aleatorias de las frecuencia de los genes en las poblaciones.
- Algunos genes solo por azar no quedan representados en la próxima generación.
- La deriva genética lleva a una rápida pérdida de variación que se manifiesta en forma dramática en poblaciones pequeñas donde pueden fijarse algunos genes y desaparecer otros.
- La probabilidad que un alelo eventualmente se fije en una población es igual a la frecuencia inicial del alelo. Si la frecuencia del alelo $a+$ (p_0) era 0.80, la probabilidad de fijarse sería 0.80 y la de alternativo $1 - 0.80 = 0.20$

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Tamaño poblacional y deriva genética

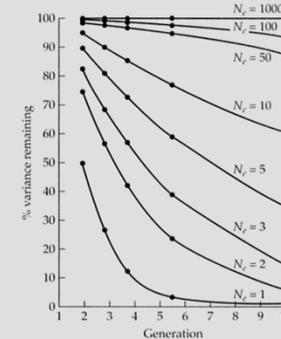


Figure 11.3 Average percentage of genetic variance remaining over 10 generations in a theoretical, idealized population at various genetically effective population sizes (N_e). Variation is lost randomly through genetic drift.

Poblaciones con tamaños poblacionales reducidos, drástica pérdida de diversidad por deriva genética

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Pérdida de heterocigocis en especies de mamíferos según estado de conservación

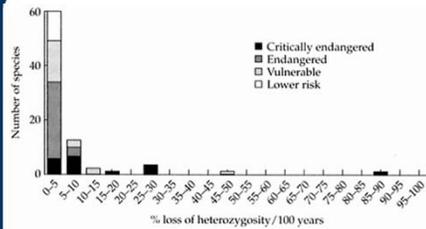


Figure 11.4 Frequency distribution of predicted percent loss of heterozygosity over 100 years for 80 mammal species, according to conservation status (based on Hilton-Taylor 2000). Predictions were based on the assumption that species declined instantly to its lowest level (usually current population size), and remained there for a century. (Modified from Amos and Balmford 2001.)

- La tasa de pérdida es usualmente baja en relación a la escala temporal en que las accesiones en conservación ocurren,
- La variación genética adaptativa esta sujeta a selección natural y así esta puede ser mas fácilmente retenida.
- Genes neutrales se pierden mas rápidamente

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

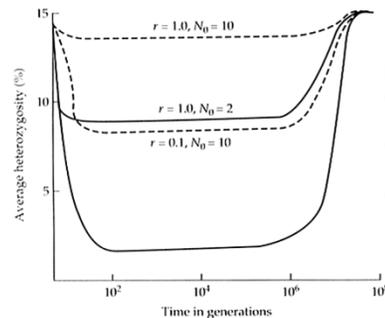
Disminución drástica del tamaño poblacional



- La pérdida de heterocigosis en poblaciones naturales es mas lenta de los esperado usando marcadores bioquímicos o moleculares, debido al efecto de selección natural
- Cuando se genera un cuello de botella por disminución drástica del tamaño poblacional, la pérdida genética depende de la magnitud de la disminución y de la tasa de crecimiento posterior.
- Los alelos raros normalmente se pierden más rápidamente.

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Cuellos de botella demográfico y recuperación de la heterozigidad



Magnitud de la pérdida genética depende de:

- Tamaño del cuello de botella
- Tasa de crecimiento de la población a posterior

Figure 11.5 After a bottleneck, genetic variation (as measured by average heterozygosity) very slowly recovers. Recovery is quickest when populations have a high growth rate ($r = 1.0$), and when the bottleneck is less severe (founding number $N_0 = 10$ or greater). (Modified from Nei 1975.)

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Pérdida de alelos raros en poblaciones aisladas

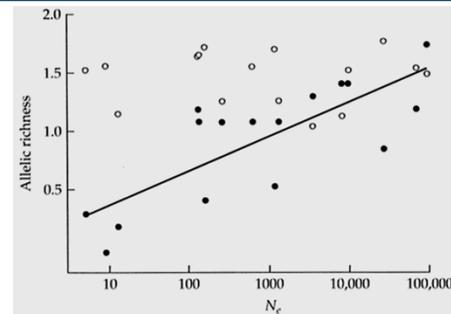


Figure 11.6 Rare alleles are lost from small, isolated populations of an endangered daisy (*Rutidosia leptorrhynchoides*) in Australia. (Modified from Young et al. 1999.)

En peligro de extinción, hábitat restringido

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Flujo Génico



- Se refiere al movimiento de genes de una población a otra
- El intercambio de individuos entre poblaciones tiende a homogenizar la composición genética de las poblaciones.
- La deriva genética tiende a crear diferencias entre poblaciones separadas (aumenta variación genética entre poblaciones), el flujo génico tiende a reducir dichas diferencias.
- En plantas el flujo génico ocurre por el movimiento de polen y semillas (Pasivo).
- En animales por inmigración o emigración (Activo).

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Depresión por endogamia



- Endogamia (inbreeding) apareamiento entre parientes cercanos, que aumenta la homocigosis dado que los parientes más cercanos comparten genes iguales.
- La endogamia puede llevar a una disminución de la eficacia biológica ya sea por expresión de genes deletéreos al estado homocigótico o por pérdida de heterocigosis.
- La dominancia puede prevenir los efectos deletéreos de algunos genes.
- La depresión por endogamia se mide comparando la eficacia biológica de los organismos que se intercrucan con los que derivan por endocruzamientos.
- Lo opuesto a depresión por endogamia es heterosis o vigor híbrido.

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Depresión por endogamia

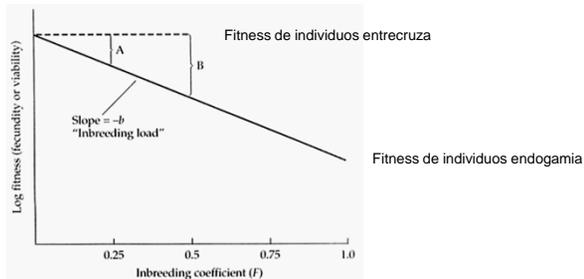


Figure 11.7 Inbreeding depression is the difference in fitness between outbred individuals (dotted line, $F = 0$) and inbred ones (solid line, $F > 0$). If inbred individuals were as fit as outbred individuals, their fitness would lie along the dotted line, but when inbreeding depression occurs, their fitness lies along a solid line of slope, $-b$, where the slope is the "inbreeding load." Individual A has a lower inbreeding load than individual B, which is more inbred. (Modified from Keller and Waller 2002.)

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Depresión por endogamia en poblaciones de osos grises

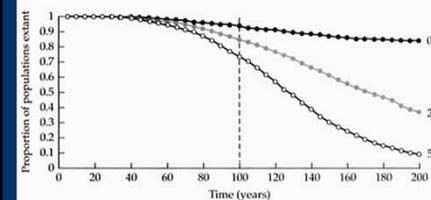
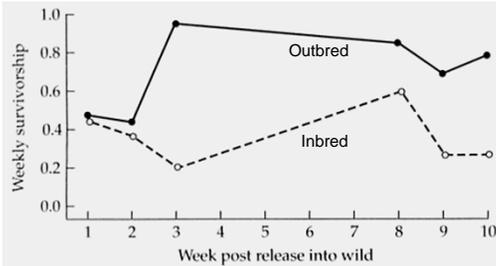


Figure B Effects of inbreeding depression on the persistence of a grizzly bear population based on a computer simulation model (VORTEX). Each point represents the proportion of 1000 simulated populations that did not go extinct during the specified time period. Simulated populations began with 50 bears and had a carrying capacity of 280. Inbreeding depression was incorporated as a different number of lethal equivalents (0, 2.5, and 5.0).



Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Sobrevivencia diferencial en el campo



Range of *Peromyscus leucopus*
 (1) P. l. affinis, (2) P. l. arizonae, (3) P. l. arizonae,
 (4) P. l. arizonae, (5) P. l. californicus, (6) P. l. californicus,
 (7) P. l. californicus, (8) P. l. californicus, (9) P. l. californicus,
 (10) P. l. californicus, (11) P. l. californicus, (12) P. l. californicus,
 (13) P. l. californicus, (14) P. l. californicus, (15) P. l. californicus,
 (16) P. l. californicus, (17) P. l. californicus, (18) P. l. californicus

Figure 11.8 Inbred white-footed mice, (*Peromyscus leucopus*) (open circles), had lower survivorship than outbred individuals (solid circles) after release into the wild. Wild-caught mice were used to found an inbred and outbred line, and descendants of these mice were released back into the wild and followed for 10 weeks. (Modified from Jimenez et al. 1994.)

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Depresión por intercruzas (Alogamia)



- Se refiere a la disminución de la eficacia biológica por la introducción de genes de otras poblaciones que no interactúan adecuadamente entre sí.
- También podría producirse por falta de compatibilidad genética

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Adecuación biológica de descendencia

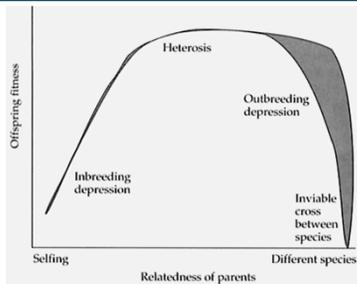


Figure 11.9 Offspring fitness is influenced by the degree of relatedness of parents. Closely related parents produce inbred young that are less fit than those of unrelated parents of the same species, leading to "inbreeding depression." When parents are unrelated, fitness rises yielding hybrid vigor or "heterosis." As parents are more distantly related, some decline in fitness may occur (outbreeding depression) and usually at some point, offspring from crosses between species are far less fit, even to the point of inviability.

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Selección natural



- Definida como sobrevivencia diferencial y reproductiva de diferentes genotipos en una población,
- Capacidad de los genotipos de desarrollarse, alcanzar su estado de madurez y reproducirse traspasando su genoma a la próxima generación
- La selección natural maximiza los éxitos reproductivos en las poblaciones naturales.
- Tiene el potencial de eliminar los alelos deletéreos de la población.

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Selección Natural 2



Selección Natural puede ser descompuesta en:

- Selección de viabilidad.- sobrevivencia diferencial en la adultez
- Selección sexual.- Éxito de apareamiento diferencial de individuos
- Selección de fertilidad.- producción diferencial de descendientes.

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Migración



- Es el movimiento de individuos o cualquier forma de introducción de genes de una población a otra
- La migración aumenta la diversidad y la tasa puede ser considerable, lo que origina cambios importantes en la frecuencia génica.
- El cambio en la frecuencia génica es proporcional a la diferencia en la frecuencia entre la población receptora y el promedio de las poblaciones donantes

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Pérdida de heterozigidad en el oso griz (grizzly bears)

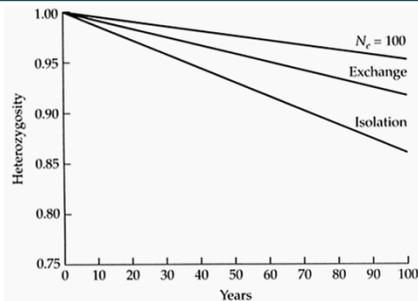


Figure A Loss of heterozygosity in populations of 100 grizzly bears. The top line is the expected rate of loss if the population behaved as an ideal population of 100 individuals. The bottom line shows the rate of loss estimated by computer simulations in an isolated population of 100 bears. The middle line shows the effect of introducing two unrelated bears every generation (10 years) into the population of 100 bears.

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

CAUSAS DE LOS DECLIVES DE LAS POBLACIONES PEQUEÑAS



PROPORCIÓN DE SEXOS DESIGUAL

En poblaciones muy pequeñas, existe la posibilidad de que disminuya la tasa de natalidad por una proporción de sexos desigual.

PÉRDIDA DE LA ESTRUCTURA SOCIAL

En muchas especies animales, las poblaciones muy pequeñas son inviables porque por debajo de un número mínimo de individuos se destruye la estructura social de la población (depredadores sociales, manadas de herbívoros, bandos de aves, etc.).

EFFECTO ALLEE O DENSO-DEPENDENCIA INVERSA

Poblaciones muy dispersas pueden ser incapaces de encontrar pareja si la densidad de población cae por debajo de cierto punto.

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

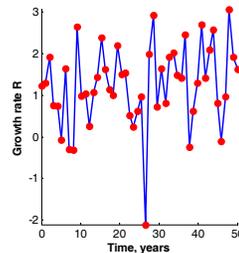
Significado de la estocasticidad en el contexto de la dinámica poblacional



Incertidumbre en

– Tasas individuales de mortalidad y natalidad → **“estocasticidad demográfica”**

– Incertidumbre en factores ambientales que afectan al crecimiento poblacional → **“estocasticidad ambiental”** (clima, otras especies, ...)



Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

. FLUCTUACIONES DEMOGRÁFICAS

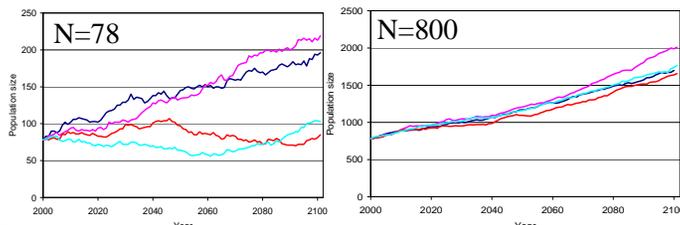
ESTOCASTICIDAD DEMOGRÁFICA



- En las poblaciones reales las tasas de natalidad y mortalidad pueden fluctuar en un rango amplio.
- En poblaciones pequeñas (por ej., menos de 50 indiv.), la variación individual de las tasas de nacimientos y muertes ocasiona fluctuaciones aleatorias en el tamaño de la población.
- Mientras menor es la población, mayores serán las fluctuaciones aleatorias y mayor la probabilidad de extinguirse sólo por azar.
- Las especies con tasas de natalidad muy bajas (ballenas, primates, etc.) tienen mayor probabilidad de extinción por esta causa y tardan más en recuperarse de una reducción al azar del tamaño de su población.

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Estocasticidad demográfica en orcas: Predicción de la evolución poblacional en función del tamaño poblacional



Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

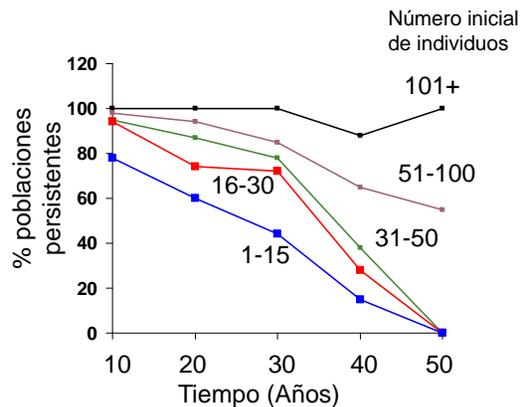
Uno de los casos mejor documentados de población viable mínima, donde la estocasticidad demográfica ha jugado un papel clave, procede de un **estudio de la persistencia de 122 poblaciones del borrego cimarrón** (“bighorn sheep”)



Berger, J. 1990. Persistence of different-sized populations: an empirical assessment of rapid extinctions in bighorn sheep. *Conservation Biology* 4:91-98

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

El 100% de las poblaciones de borrego cimarrón, con menos de 50 individuos, se extinguieron en 50 años



Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

FLUCTUACIONES AMBIENTALES



La variabilidad al azar del medio biológico y físico (estocasticidad ambiental) puede causar variaciones en el tamaño de una población.

- Variabilidad "normal" genera fluctuaciones poblacionales
- Las catástrofes naturales que ocurren a intervalos impredecibles (como sequías, inundaciones, incendios, terremotos, etc.) originan fluctuaciones drásticas en el tamaño de las poblaciones

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

POBLACIÓN MÍNIMA VIABLE (PMV)

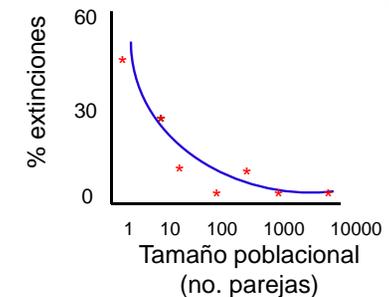


- La población mínima viable de una especie concreta en un hábitat concreto es la menor población aislada que posea una probabilidad del 99 % de persistir durante 1000 años a pesar de los previsible efectos de la aleatoriedad demográfica, ambiental y genética, así como de las catástrofes naturales (Shaffer, 1981).
- Es decir, la población más pequeña de la que pueda predecirse una elevada probabilidad de persistencia.
- Tanto la probabilidad de supervivencia como el período de tiempo son arbitrarios y podrían utilizarse definiciones alternativas

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Tasas de extinción de aves como función del tamaño poblacional en un periodo de 80 años

Parejas	Extinción
10	39%
10-100	10%
1000>	0%



Jones, L. and J. Diamond. 1976. Short-term base studies of turnover in breeding bird populations on the California Channel Islands. Condor 78:526-549.

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Regla 50/500, Franklin (1980).

- Poblaciones con **tamaños efectivos poblacionales menores a 50**, se encuentran en riesgo inmediato de extinción. Esto por que la estocasticidad demográfica y la depresión por endogamia (consanguineidad) pueden llevar la población a la extinción.
- **Poblaciones con tamaños menor de 500**, en el largo plazo pueden llegar a estar en riesgo de extinción. Esto por que la deriva genética puede conducir a pérdida de variabilidad.
- **Menor variabilidad implica menor capacidad de respuesta frente a los cambios ambientales.**

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Conclusiones - 1

- **La variación genética juega un importante papel en la biología de la conservación.**
- **La variación genética proporciona la materia prima en los procesos adaptativos y es crítica en los cambios evolutivos continuos**
- **La variación ocurre en tres niveles: dentro de los individuos, dentro de las poblaciones y entre las poblaciones**

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Conclusiones – 2

- La pérdida de variación genética puede tener un efecto negativo en la eficacia biológica y detienen los cambios adaptativos en las poblaciones.
- La pérdida de variación ocurre en poblaciones pequeñas a través del efecto del fundador, de la deriva genética y de la endogamia.
- La variación adaptativa entre las poblaciones puede erosionarse cuando poblaciones aisladas experimentan flujo genético por acciones humanas, directamente por la vía de la translocación o indirectamente facilitando la dispersión por cambios producidos en el ambiente.

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

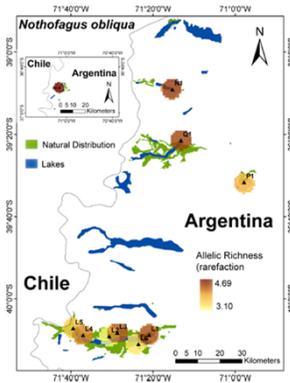
Leer

Groom MJ, GK Meffe y CR Carroll. 2006. Principles of Conservation Biology. Third Edition. Sinauer Associates, Inc., Sunderland, Massachusetts. Capítulo 10: Conservation Genetics: The Use and Importance of Genetic Information

Ver también: www.sinauer.com/groom

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Variación espacial riqueza alélica, *Nothofagus obliqua*, Argentina



Azpilicueta et al. (2013) Forest Ecology and Management 302: 414-424

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

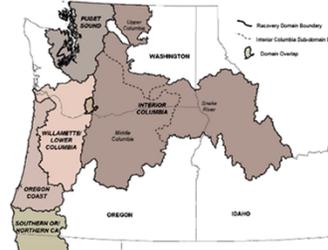
Programa de Recuperación de Salmones en el nor-oeste de USA



Northwest Regional Office
NOAA's National Marine Fisheries Service

<http://www.nwr.noaa.gov/Salmon-Recovery-Planning/Recovery-Domains/Index.cfm>

Northwest Salmon Recovery Domains & Restoration Area

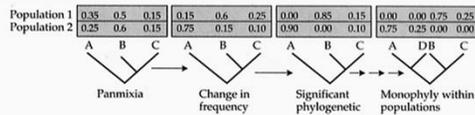


Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Evolución de frecuencia genética dentro y entre poblaciones



Figure 11.10 Evolution of gene frequencies within and among populations over time. Schematic representation shows that the allele frequency trajectories become increasingly variable among populations as a function of isolation time. (Modified from Moritz 1994a,b.)



Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Relaciones filogenéticas usando DNA mitocondrial

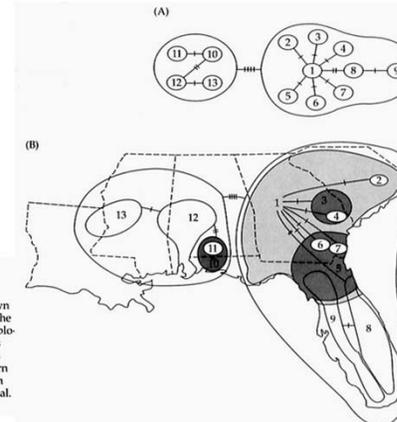


Figure 11.11 Phylogenetic relationships among mitochondrial DNA haplotypes observed in the bowfin fish (*Amia calva*) reflect deep evolutionary divisions. (A) Hand-drawn parsimony network where slashes indicate the number of base pair differences between haplotypes, which are largest between haplotypes 1-9 and 10-13. (B) The haplotype network is superimposed over a map of the southeastern United States showing the locations of origin for each haplotype. (Modified from Avise et al. 1987.)

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Diversidad genética en peces amenazados del oeste de USA



TABLE 11.6 Distribution of Genetic Diversity in Endangered and Threatened Fishes of Western North America

Taxon	PL	H_e	D_{95}	D_{99}
Salmonidae (trout and salmon)				
<i>Oncorhynchus nerka</i>	18/26	94.4	3.1	2.5
<i>O. spache</i>	5/35	90.5	9.5	—
<i>O. clarki bowleri</i>	8/46	96.3	3.7	—
<i>O. clarki humboldt</i>	15/35	55.5	44.5	—
<i>O. clarki lewisi</i>	103/29	67.6	15.7	16.7
<i>O. mykiss</i>	38/16	85.0	7.7	7.3
<i>O. gillii</i>	4/35	86.4	13.6	—
Catostomidae (cattfish)				
<i>Catostomus discoloratus jarrovi</i>	3/45	54.8	—	45.2
<i>C. plebeius</i>	5/45	92.9	—	7.1
<i>C. plebeius</i> (second study)	4/27	11.3	—	88.8
<i>Ameletus tritonae</i>	2/21	98.9	1.1	—
Cyprinodontidae (killifish)				
<i>Cyprinodon boeckii</i>	5/28	98.6	1.4	—
<i>C. elegans</i>	7/28	89.2	10.8	—
<i>C. maculatus</i>	3/38	70.1	—	29.6
<i>C. nevadensis</i>	6/28	92.3	7.7	—
<i>C. fulvus</i>	3/28	81.0	19.0	—
Poeciliidae (livebearers)				
<i>Gambusia nobilis</i>	16/24	48.4	51.6	—
<i>Poecilia reticulata occidentalis</i>	10/25	59.3	40.7	—
Cichlidae (cichlids)				
<i>Cichlasoma nigrofasciatum</i>	3/13	97.7	2.3	—
<i>C. minckleyi</i> (second study)	3/27	94.6	5.4	—
Cottidae (sculpins)				
<i>Cottus confusus</i>	16/33	53.9	46.1	—

Note: PL = numbers of populations/gene loci surveyed; percentage of total genetic diversity estimated in sampled taxa; heterozygosity within populations (H_e); divergence among samples within drainage (D_{95}); and divergence among drainages (D_{99}). Dash indicates data not measured at that level in the hierarchy.
Source: Echelle 1991.

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Variación genética en oso pardos



TABLE A Genetic Variation in Brown Bears from North America

Location	Allozymes		Microsatellites		mtDNA	
	H_e	A	H_e	A	h	A
Alaska/Canada	0.032	1.2	0.763	7.5	0.689	5
Kodiak Island	0.000	1.0	0.265	2.1	0.000	1
NCDE	0.014	1.1	0.702	6.8	0.611	5
YE	0.008	1.1	0.554	4.4	0.240	3

Note: NCDE, Northern Continental Divide Ecosystem; YE, Yellowstone Ecosystem; H_e , mean expected heterozygosity; A, average number of alleles observed; h, diversity. (h is computationally equivalent to H_e , but is termed diversity because mtDNA is haploid so that individuals are not heterozygous.)

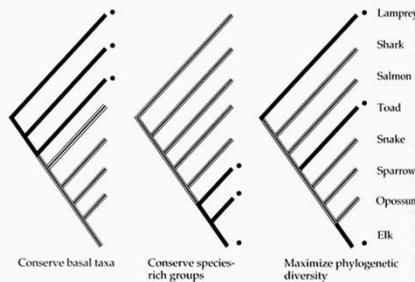
Source: Data from Allendorf; Waits et al. 1998.

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Criterios alternativos para priorizar la conservación según filogenia



Figure 11.12 Alternative criteria for prioritizing conservation based on phylogenetic status. Examples show the use of systematic data to describe evolutionary relationships among species. Different principles can be used to offer recommendations for prioritizing species for conservation. Information on the branching order and branch length can be used similarly for different genetic variants within a species.



Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Identificación forense en mercados japoneses usando DNA mitocondrial

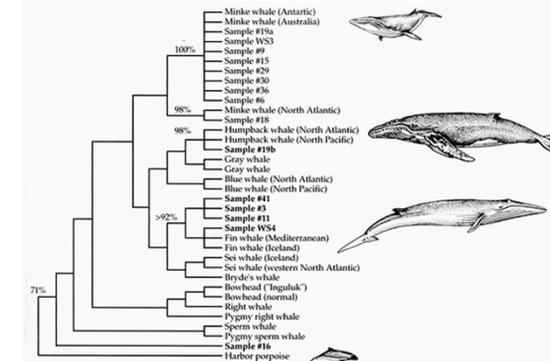


Figure 11.13 Forensic identification using mtDNA of "dolphin or minke whale meat" samples legally sold in Japanese markets. All bold faced specimens were from whale species that have not been legally harvestable since 1976, but were marketed as legal meat (dolphin or minke). (Modified from Baker and Palumbi 1996.)

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Diversidad poblacional en diferentes linajes de salmones

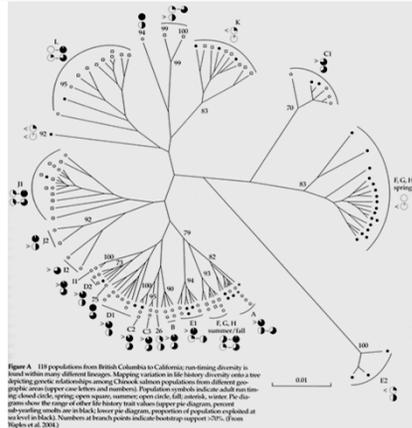


Figure A 118 populations from British Columbia to California, representing diversity in both within and among different lineages. Mapping variation in life history diversity onto a tree depicting genetic relationships among Columbia salmon populations from different geographic areas (top to bottom: coastal, interior, Columbia, and Pacific). Populations are marked with symbols indicating their life history traits: solid circles, spring; open squares, summer; open circles, fall; solid triangles, winter. Populations that are marked with life history traits also represent populations that are marked with symbols indicating their life history traits: solid circles, spring; open squares, summer; open circles, fall; solid triangles, winter. Populations that are marked with life history traits also represent populations that are marked with symbols indicating their life history traits: solid circles, spring; open squares, summer; open circles, fall; solid triangles, winter. Populations that are marked with life history traits also represent populations that are marked with symbols indicating their life history traits: solid circles, spring; open squares, summer; open circles, fall; solid triangles, winter. (From Waples et al. 2004.)

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Linajes de Salmones en el río Columbia

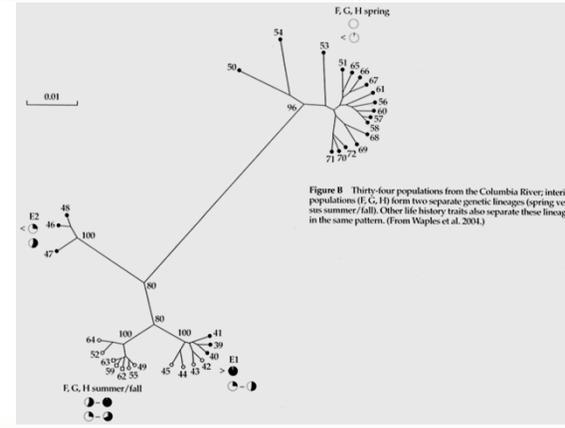


Figure B Thirty-four populations from the Columbia River; interior populations (E, G, H) form two separate genetic lineages (spring versus summer/fall). Other life history traits also separate these lineages in the same pattern. (From Waples et al. 2004.)

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Poblaciones de elefantes en África (basado en muestras de tejidos y fecas)

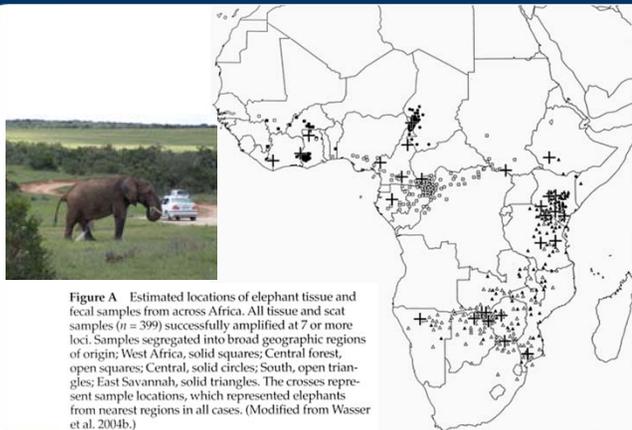


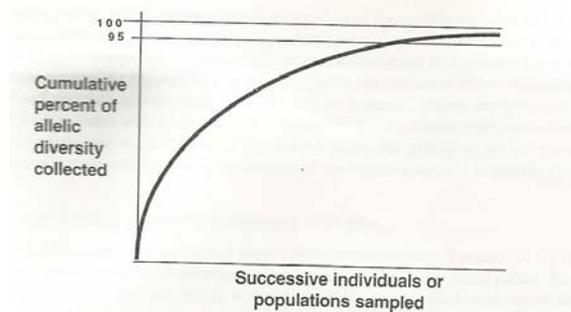
Figure A Estimated locations of elephant tissue and fecal samples from across Africa. All tissue and scat samples ($n = 399$) successfully amplified at 7 or more loci. Samples segregated into broad geographic regions of origin: West Africa, solid squares; Central forest, open squares; Central, solid circles; South, open triangles; East Savannah, solid triangles. The crosses represent sample locations, which represented elephants from nearest regions in all cases. (Modified from Wasser et al. 2004b.)

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Estrategia de muestreo para conservación ex situ



- Maximizar diversidad contenida en la muestra
- Representativa de la población y especie



Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Diversidad genética colectada

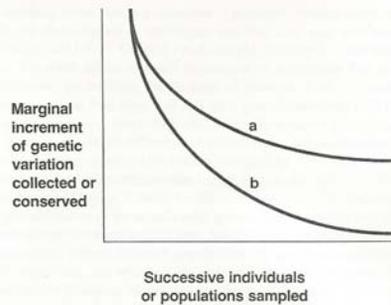


Figure 14.3. Schematic representation comparing marginal genetic content of successive collections to two species: (a) an annual self-fertilizing angiosperm characteristic of early- and mid-successional stages; (b) a long-lived outcrossing wind-pollinated perennial gymnosperm of late-successional stage. (After Hamrick et al. [Chapter 5] and Brown and Briggs [Chapter 7])

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Representatividad genética 1



- Semillas de 50-100 individuos al azar por población
- Contener Alelos comunes (frecuencia $>0.05-0.10$) a una Probabilidad 0.90-0.95

Marshall & Brown (1975)

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA

Representatividad genética 2



- Muestras de 15 individuos por población
- 5 Poblaciones por especie y 10 plantas por población

Brown & Briggs (1991)

Doctorado en BIOLOGÍA y ECOLOGÍA APLICADA