

# GENÈTICA EVOLUTIVA

**Tipus d'assignatura:** Optativa

**Departament responsable:** Genètica

**Coordinadora:** Dra Montserrat Aguadé

**Distribució temporal:** Febrer-juny. Un total de 75 hores repartides de la manera següent: 45 hores de teoria i 30 hores de pràctiques (de laboratori, ordinador i problemes). Les pràctiques de laboratori es realitzaran de forma intensiva.

**Codi :**135058

**Nombre Total de Crèdits:** 7.5

## OBJECTIUS

Que l'alumne conegui, a un nivell avançat, els mecanismes genètics implicats en l'evolució, donant-se una bona base de genètica de poblacions i evolució molecular, així com de la base genètica del procés d'especiació. A més a més es preten que l'alumne conegui els seus principals aspectes aplicats.

## CRITERIS D'AVALUACIÓ

Els coneixements de la matèria impartida tant a teoria com a pràctiques s'avaluaran mitjançant un examen. A més a més hi haurà una avaluació continuada de l'assistència a pràctiques que és obligatòria. L'examen constarà de 8 preguntes (1 punt com a màxim per pregunta) i un problema (2 punts com a màxim). L'aprovat s'obté amb una qualificació mínima de 5 punts.

## PROGRAMA DE TEORIA

**Tema 1:** Orígens del pensament evolutiu i genètica evolutiva. Evolució i adaptació.

### Genètica de Poblacions

**Tema 2:** Tipus d'equilibri a les freqüències gèniques: estable, inestable i neutre o semiestable. Equilibri Hardy-Weinberg.

**Tema 3:** *Evolució a dos loci.* Equilibri i desequilibri del lligament. Mesures del desequilibri del lligament. Possibles causes del desequilibri del lligament existent a poblacions naturals.

**Tema 4:** *Desviacions de l'equilibri: factors determinístics i estocàstics.* Selecció. Components de l'eficàcia biològica. Models de selecció amb coeficients de selecció constants: selecció per viabilitat, selecció sexual, selecció gamètica, selecció per fecunditat.

**Tema 5:** Models de selecció amb coeficients de selecció variables en funció de l'espai, del temps i de les freqüències gèniques. Manteniment de la variabilitat genètica per selecció.

**Tema 6:** Mutació. Significat de l'equilibri mutacional. Migració. Model general de migració.

**Tema 7:** Actuació conjunta de factors determinístics. Equilibri mutació-selecció.

**Tema 8:** Deriva genètica. Model general de deriva genètica. Utilització de les matrius de probabilitat. Efecte Wahlund.

**Tema 9:** Relació entre deriva i consanguinitat. Model general de consanguinitat. Coeficient de consanguinitat. Càlcul del coeficient de consanguinitat a partir de genealogies.

**Tema 10:** Deriva genètica en condicions menys simplificades. Grandària real i efectiva en diferents situacions.

**Tema 11:** Actuació conjunta de factors determinístics i estocàstics. Equilibri mutació-deriva i migració-deriva. Selecció en poblacions finites.

### **Evolució Molecular**

**Tema 12:** Variabilitat a nivell d'àcids nucleics. Aproximacions experimentals a l'estudi de la variabilitat nucleotídica. Patrons de variació intraespecífica. Mètodes d'estimació de l'heterozigositat nucleotídica.

**Tema 13:** La hipòtesi del rellotge molecular: taxa de substitució d'aminoàcids en les proteïnes. Teoria neutralista de l'evolució molecular. Consideracions teòriques del manteniment de la variabilitat existent a nivell molecular: neutralisme vs seleccionisme.

**Tema 14:** Contrast de la hipòtesi neutralista de l'evolució molecular. Detecció de selecció direccional positiva. Detecció de selecció equilibradora.

**Tema 15:** Variabilitat interespecífica a nivell d'àcids nucleics. Mètodes d'alineació de seqüències. Estimació de la divergència evolutiva per comparació de seqüències.

**Tema 16:** Taxes de substitució de nucleòtids al genoma nuclear. Patró de substitució nucleotídica als pseudogens. Taxes de substitució de nucleòtids al genoma dels orgànuls.

**Tema 17:** Divergència genètica i arbres filogenètics. Mesures d'identitat i de distància genètica. Relació entre distància genètica i temps evolutiu. Tipus d'arbres filogenètics. Mètodes de reconstrucció d'arbres filogenètics. Filogènies basades en distàncies genètiques. Mètodes de la parsimònia i de la màxima versemblança.

**Tema 18:** Organització del genoma i evolució. Paradoxa del valor C a eucariotes. Estructura repetitiva del genoma eucariota. Mecanismes per incrementar la grandària del genoma. Organització (composicional) del genoma de vertebrats.

**Tema 19:** Evolució del genoma. Origen i evolució dels introns. Evolució concertada de famílies multigèniques. Evolució per transposició: transport genètic horitzontal.

### **Genètica i Especiació**

**Tema 20:** Espècies i especiació. Divergència evolutiva i grau d'aïllament reproductor. Importància del "reforçament": dades experimentals.

**Tema 21:** Nombre de gens necessaris perquè es produeixi aïllament reproductor. Identificació de gens responsables de l'aïllament reproductor postzigòtic. Complexitat de la base genètica de la regla de Haldane.

**Tema 22:** Mecanismes d'especiació cromosòmica. Base genètica de la disgegnesi híbrida a *Drosophila melanogaster*. Possible implicació dels elements genètics transponibles per a l'especiació. Inviabilitat dels híbrids produïda per infeccions bacterianes. Importància de l'endosimbiosi per a l'especiació.

### **Aplicacions**

**Tema 23:** *Individualitat i parentiu*. Aplicacions en la medicina forense. Anàlisi de la paternitat i maternitat.

**Tema 24:** *Genètica de la conservació*. Heterozigositat a espècies en perill d'extinció. Filogeografia intraespecífica. Identificació de *stocks*. Problemàtica sobre hibridació i introgressió.

## **PRÀCTIQUES**

## **Estudi de la variabilitat nucleotídica intraespecífica i interespecífica a *Drosophila*:**

- 1) Estudi del polimorfisme en el DNA mitocondrial a poblacions naturals de *D. subobscura* i *D. pseudoobscura*
- 2) Estudi de la divergència en el DNA mitocondrial a diferents espècies de *Drosophila*. Reconstrucció filogenètica.

### **Metodologia:**

- Preparació ràpida de DNA total de *D. melanogaster*, *D. subobscura* i d'altres espècies del grup *obscura*
- Amplificació per PCR d'un fragment del DNA mitocondrial d'1,3 kb que inclou el gen que codifica per la subunitat 1 de la NADH, i els gens que determinen els tRNA<sup>Leu</sup> i tRNA<sup>Ser</sup>
- Seqüenciació d'aquesta regió tant en mostres poblacionals de *D. subobscura* i *D. pseudoobscura* com en diferents espècies del grup *obscura* i *melanogaster*.

## **Pràctiques de Genètica de Poblacions i Evolució Molecular per ordinador: Anàlisi de seqüències de DNA**

- 1) Aliniació de seqüències
- 2) Estimació de paràmetres poblacionals
- 3) Reconstrucció d'arbres filogenètics
- 4) Recursos d'Evolució Molecular a Internet: accés a bases de dades de seqüències, alineació múltiple, etc.

## **Problemes de Genètica de Poblacions**

## **BIBLIOGRAFIA**

- AVISE, J. C. 1994. *Molecular Markers, Natural History and Evolution*. Chapman & Hall.
- CROW, J.F. 1986. *Basic Concepts of Population, Quantitative and Evolutionary Genetics*. Freeman & Co.
- FALCONER, D.S. & MACKAY, T. F. C. 2001. *Introducción a la Genética Cuantitativa*. Ed. Acribia.
- FONTDEVILA, A. & MOYA, A. 1999. *Introducción a la Genética de Poblaciones*. Ed. Síntesis.
- FREEMAN, S. & HERRON, J. C. 1998. *Evolutionary Analysis*. Prentice Hall.
- FUTUYMA, D.J. 1998. *Evolutionary Biology*. 3rd Ed. Sinauer Ass.
- GILLESPIE, J. H. 1998. *Population Genetics. A Concise Guide*. The John Hopkins Univ. Press.
- GRAUR, D. & LI, W-H. 2000 *Fundamentals of Molecular Evolution*. 2nd Ed. Sinauer Ass.
- HARTL, D.L. & CLARK, A. G. 1997. *Principles of Population Genetics*. 2nd Ed. Sinauer Ass.
- HEDRICK, Ph.W. 2000. *Genetics of Populations*. 2nd Ed. Jones & Bartlett Pub.
- LI, W-H. 1997 *Molecular Evolution*. Sinauer Ass.
- LI, W-H. & GRAUR, D. 1991. *Fundamentals of Molecular Evolution*. Sinauer Ass.
- MAYNARD-SMITH, J. 1998. *Evolutionary Genetics*. 2nd Ed. Oxford Univ. Press.
- NEI, M. 1987. *Molecular Evolutionary Genetics*. Columbia Univ.Press.
- NEI, M. & KUMAR, S. 2000. *Molecular Evolution and Phylogenetics*. Oxford Univ. Press.
- PAGE, R.D.M & HOLMES, E. 1998. *Molecular Evolution. A phylogenetic approach*. Blackwell Science.
- RIDLEY, M. 1996. *Evolution*. 2nd Ed. Blackwell Scientific Pub.
- SPIESS, E.S. 1989. *Genes in populations*. 2nd Ed. John Wiley & Sons, Inc.