



PRESENTACIÓN

Breve descripción:

Esta asignatura trata de dar una visión general de la organización y estructura de la variación genética de los grupos de individuos o poblaciones, su dinámica de cambio o su estabilidad a lo largo de generaciones y los factores que contribuyen a ello. Además se introducirán conceptos de comparación y filogenia molecular. Todos estos conocimientos son claves para la comprensión de los mecanismos de la evolución desde el punto de vista genético.

- **Titulación:** Grado en Biología.
- **Módulo/Materia:** Módulo III del Grado en Biología (Bases Moleculares de los Seres Vivos).
- **ECTS:** 3 ECTS (75 h).
- **Curso, semestre:** 2º curso, 2º semestre.
- **Carácter:** obligatorio.
- **Profesorado:** Dr. José Luis Vizmanos (jlvizmanos@unav.es). Departamento de Bioquímica y Genética, Facultad de Ciencias.
- **Idioma:** castellano. Las presentaciones están en inglés aunque las clases se imparten en castellano.
- **Aula, Horario:** martes de 16,00 a 17,00 h, miércoles de 17,00 a 18,00 h. Aula 13.

COMPETENCIAS

Competencias y habilidades

El alumno debe ser capaz de

1. Integrar los conocimientos adquiridos con otras materias del Grado y familiarizarse con el lenguaje propio de la materia.



Universidad
de Navarra

2. Describir la estructura genética de las poblaciones mendelianas.
3. Desarrollar y/o interpretar modelos matemáticos sencillos que expliquen la dinámica de la composición genética de las poblaciones mendelianas a lo largo del tiempo.
4. Predecir, de manera razonada, los efectos en la estructura genética de una población mendeliana de los distintos fenómenos que afecten a los sistemas de apareamiento o a las frecuencias alélicas.
5. Elaborar un árbol filogenético e interpretar la información contenida en él así como comprender los métodos utilizados para su elaboración.

Competencias Título de Grado en Biología

Competencias específicas:

CE2 Planificar, desarrollar y evaluar experimentos y utilizar en el laboratorio las técnicas e instrumentos propios de la experimentación en biología.

CE5 Aplicar los conocimientos, conceptos y teorías biológicos a la práctica.

CE6 Actualizar autónoma y permanentemente los conocimientos e integrar los nuevos descubrimientos en su contexto adecuado.

CE7 Comprender, analizar críticamente, discutir, escribir y presentar argumentos científicos, tanto en castellano como en inglés, como lengua de referencia en el ámbito científico.

CE12 Comprender la estructura y función de las biomoléculas, en particular de las macromoléculas complejas, las principales rutas metabólicas y su regulación y los principios que rigen los intercambios de materia y energía con el medio. Comprender la organización, dinámica y expresión de genes y genomas, las leyes de la herencia y las fuentes de variación genética



Competencias básicas y generales:

CB2 Que los estudiantes sepan aplicar los conocimientos a su trabajo o vocación de una forma profesional y posean las competencias que suelen demostrarse por medio de la elaboración y defensa de argumentos y la resolución de problemas dentro de su área de estudio.

CB3 Que los estudiantes tengan la capacidad de reunir e interpretar datos relevantes (normalmente dentro de su área de estudio) para emitir juicios que incluyan una reflexión sobre temas relevantes de índole social, científica o ética.

CB4 Que los estudiantes puedan transmitir información, ideas y soluciones a un público tanto especializado como no especializado.

CG1 Planificar y organizar el tiempo y gestionar la propia formación continua, actualizando el conocimiento de las innovaciones del ámbito científico y saber analizar las tendencias de futuro.

CG2 Pensar de forma integrada y abordar los problemas desde diferentes perspectivas. Tener razonamiento crítico. Aportar soluciones a problemas en el ámbito científico.

CG3 Trabajar en equipo, seleccionar y elegir la metodología de trabajo y distribución de funciones. Saber escuchar y hacer uso de la palabra con intervenciones positivas y constructivas.

CG4 Fomentar el sentido de responsabilidad hacia la vida, el medio ambiente y el ecosistema, con sentido ético. Buscar información, evaluarla, así como analizar, sintetizar, resumir, comunicar, citar y presentar trabajos.

PROGRAMA

Parte I. Conceptos básicos



01. Variación genética. Los genes en las poblaciones. Variación entre individuos. Origen de la variación genética. Variación genética y evolución. Los patrones de evolución. Microevolución. Cuantificación de la variabilidad genética: frecuencias alélicas y genotípicas. Otras medidas de variabilidad genética: proporción de *loci* polimórficos, polimorfismo nucleotídico, diversidad nucleotídica, heterocigosidad media y diversidad alélica. Concepto de población mendeliana. Dimensión y generaciones no solapadas. Panmixia o apareamiento aleatorio. Los modelos en la genética de poblaciones.

Parte II. Organización de la variación genética en las poblaciones

02. Apareamiento aleatorio y el modelo de Hardy-Weinberg. El modelo de Hardy-Weinberg y condiciones de la población modelo: equilibrio genético. Características del modelo. Representación gráfica de las poblaciones en equilibrio y propiedades. Casos especiales: más de dos alelos y genes situados en el cromosoma X. Estimación de las frecuencias alélicas. Aplicaciones del modelo de Hardy-Weinberg: comprobación estadística del estado de equilibrio, comparación de dos poblaciones e identificación mediante ADN.

03. Modelo multilocus. Recombinación, ligamiento y desequilibrio. Concepto de desequilibrio de ligamiento y equilibrio de ligamiento. Cuantificación del grado de desequilibrio: D , D' y r^2 . Origen del desequilibrio. Evolución del desequilibrio a lo largo del tiempo. Representación gráfica. Implicación en los análisis de asociación.

Parte III. Efectos de la estructura poblacional

04. Efectos de la estructura (I). Apareamiento preferencial y endogamia. Concepto de apareamiento preferencial. Homogamia o apareamiento preferencial positivo. Heterogamia o apareamiento preferencial negativo. Cuantificación del efecto del apareamiento preferencial: índice de fijación. Concepto de endogamia. Cuantificación de la endogamia: coeficiente de



endogamia. Coeficiente de endogamia individual: diagramas de trayectos. Coeficiente de endogamia poblacional. Efectos genéticos de la endogamia: depresión endogámica.

05. Efectos de la estructura (II). Aislamiento y rotura del aislamiento. Estructura jerárquica de las poblaciones y sus efectos. Heterocigosidad media y jerarquía. Índice de fijación de Wright. Rotura del aislamiento entre poblaciones: consecuencias. Implicaciones de la estructura poblacional en los análisis de ADN.

Parte IV. Deriva genética aleatoria

06. Deriva genética aleatoria. Concepto. Los efectos del azar en las poblaciones. Modelo probabilístico de deriva. Consecuencias de la deriva genética a corto y largo plazo. Tamaño poblacional efectivo. Casos particulares: efecto cuello de botella y efecto fundador.

Parte V. Fuentes de variación genética

07. Mutación y migración. Concepto de mutación. Mutación no recurrente: fijación de una mutación neutral. Mutación recurrente: efectos a corto y a largo plazo. Mutación recurrente reversible: equilibrio polimórfico estable. Migración y flujo génico. Migración en un sentido: modelo isla-continente. Otros modelos de migración.

Parte VI. Selección

08. Selección: modelos generales. Concepto de selección. Modelo general de selección. Eficacia biológica absoluta, relativa y media. Coeficiente de selección. Casos particulares de selección. Selección contra un alelo recesivo (contra los homocigotos recesivos) y alelos letales recesivos. Selección contra un alelo dominante y alelos letales dominantes. Selección contra un alelo sin dominancia completa. Selección a favor de los heterocigotos: equilibrio estable y mantenimiento de alelos deletéreos. Selección en contra de los heterocigotos y equilibrio inestable.



Universidad
de Navarra

Equilibrio entre mutación y selección. Modelos complejos de selección: selección dependiente de frecuencias. Barrido selectivo: *genetic hitchhiking*.

Parte VII. Genética cuantitativa

09. Caracteres cuantitativos. Concepto y tipos. Parámetros de su estudio: medias, varianzas, correlación y regresión. Cartografiado de QTL's. Heredabilidad. Valores fenotípicos y valores genotípicos. Medias y varianzas genotípicas, fenotípicas y ambientales. Componentes de la varianza fenotípica y genotípica. Estimación de la heredabilidad. La herencia en generaciones sucesivas. La selección sobre los caracteres cuantitativos. Selección artificial. Selección direccional, estabilizadora y diversificadora: ejemplos.

Parte VIII. Genética de poblaciones molecular. Evolución molecular

10. Genética de poblaciones molecular. Modelos de evolución molecular: modelo clásico basado en la selección y teoría neutral. Coalescencia y reloj molecular. Cambios evolutivos en las secuencias de nucleótidos: alineamientos de secuencias y cálculo de la distancia genética. Filogenia molecular: concepto y partes del árbol filogenético, tipos de árboles y métodos para su construcción. Interpretación de los árboles. Métodos para la construcción de árboles.

ACTIVIDADES FORMATIVAS

Actividades presenciales (1,16 ECTS, 29 h)

Clases expositivas (0,96 ECTS, 24 h). Durante estas sesiones se trabajarán los objetivos 1 a 7. En estas sesiones se explicarán los contenidos teóricos básicos de la materia en el formato de clase participativa. Para ello, previamente todo el material docente utilizado estará a disposición del alumno a través de la *intranet*



Universidad
de Navarra

de la Universidad para fomentar un conocimiento inicial del tema y la posibilidad de resolución de dudas durante estas sesiones presenciales.

Seminarios (0,08 ECTS, 2 h). Durante estas sesiones presenciales se trabajarán los objetivos 1 a 7. Habrá una sesión dedicada a algún aspecto práctico de la asignatura y una sesión en la que se indicará en qué consisten las prácticas, cuáles son los objetivos que deben alcanzar y se explicará de manera somera el manejo de las distintas simulaciones por ordenador.

Exámenes (0,12 ECTS, 3 h). Realización de una prueba de conocimiento en la que el alumno demuestre haber alcanzado los objetivos de la asignatura.

Actividades no presenciales (1,84 ECTS, 46 h)

Trabajo personal práctico no presencial y guiado (0,48 ECTS, 12 h).

Con esta actividad se trabajarán los objetivos 2, 3, 5, 6 y 7.

En estas prácticas el alumno debe realizar diversas simulaciones para comprobar los efectos de varios factores que afectan a la composición genética de una población a lo largo de sucesivas generaciones. Para ello se proponen seis actividades (ver tabla) que el alumno realizará de manera personal (en casa o en las aulas de informática de la propia Universidad) con programas informáticos de distribución gratuita disponibles en *internet* y en la *intranet* a través de ADI. Estas actividades se realizarán de manera guiada a través de manuales explicados que se facilitan al comienzo de la asignatura. Además, habrá una sesión de explicación de su funcionamiento.

Estos trabajos serán entregados en una fecha comunicada al comienzo de la asignatura y serán evaluados y calificados, computando un 25% de la nota final de la asignatura.



Actividad 01. Simulación **AlleleA1-A**. Equilibrio de Hardy-Weinberg. Tamaño poblacional y deriva genética. Cambio de las frecuencias alélicas: mutación, migración y selección. Fenómenos simultáneos.

Actividad 02. Simulación **AlleleA1-B**. La mutación, migración y selección como agentes de cambio de las frecuencias alélicas. Fenómenos simultáneos.

Actividad 03. Simulación **AlleleA1-C**. Fenómenos evolutivos simultáneos.

Actividad 04. Simulación **EvoDots**. La selección natural. El papel de la mutación.

Actividad 05. Simulación **Busville**. Caracteres cuantitativos. Heredabilidad y selección artificial.

Actividad 06. Simulación **ForensicEA**. Evolución de poblaciones virales. Cadenas de infección. Árboles evolutivos: reconstrucción e interpretación.

Distribución del tiempo

	ECTS	Horas
Actividades presenciales		
Clases expositivas	0,96	24
Seminarios	0,08	2



Exámenes	0,12	3
Subtotal	1,16	29
Actividades no presenciales		
Trabajo personal práctico	0,48	12
Estudio personal	1,36	34
Subtotal	1,84	45
TOTAL	3	75

EVALUACIÓN

CONVOCATORIA ORDINARIA

Se realizará **una prueba de conocimiento**, con una duración máxima de 3 h. Esta prueba constará de dos partes: 50 preguntas de opción múltiple y varias preguntas de respuesta elaborada. La prueba correspondiente a la convocatoria ordinaria se realizará el **jueves 2 de mayo de 2024**.

Todos los alumnos (independientemente de su convocatoria) deberán presentar los **trabajos relacionados con las prácticas no presenciales** para poder presentarse a la prueba final de conocimiento. **La no presentación de estos trabajos en la fecha indicada incapacitará al alumno a aprobar la asignatura, salvo justificación expresa.**



Universidad
de Navarra

Las **fechas de entrega máximas** establecidas para los trabajos en el curso 2023-2024 son:

Actividad 01. Simulación AlleleA1-A	28/02/2024
Actividad 02. Simulación AlleleA1-B	06/03/2024
Actividad 03. Simulación AlleleA1-C	13/03/2024
Actividad 04. Simulación EvoDots	20/03/2024
Actividad 05. Simulación Bugsville	10/04/2024
Actividad 06. Simulación ForensicEA	17/04/2024
Actividad Seminario 1 (voluntaria)	06/02/2024

Nota final de la asignatura

La prueba de conocimiento global computará el **75 %** de la **nota final** del alumno en la asignatura siempre y cuando la nota obtenida en ella sea **superior a 4,0**. Las preguntas de opción múltiple computarán el 70% de la nota de la prueba y las preguntas de respuesta elaborada el 30% restante.



Universidad
de Navarra

La nota obtenida en los **trabajos relacionados con las prácticas no presenciales** computará **25% de la nota final** de la asignatura (**siempre y cuando la nota obtenida en la prueba de conocimiento sea superior a 4,0**). Esta calificación será la media de las notas de las actividades 1 a 6 calificadas de 0 a 10. Adicionalmente, de manera voluntaria el alumno puede presentar el trabajo correspondiente al seminario 1 en la fecha límite indicada. Este trabajo será evaluado y calificados con un máximo de 0,2 puntos, que se sumarán a la nota de los trabajos de las actividades no presenciales una vez ponderadas a 2,5 puntos finales. **Sólo podrán presentar el trabajo voluntario aquellos alumnos que hayan asistido de manera presencial al seminario correspondiente.** La nota máxima obtenida en todos los trabajos prácticos no podrá ser superior a 2,5 puntos sobre los 10 finales.

La no presentación en las fechas indicadas incapacitará al alumno a aprobar la asignatura, salvo justificación expresa.

CONVOCATORIA EXTRAORDINARIA

Los alumnos en **2ª convocatoria** (en el **mismo curso académico**) se presentarán únicamente a la prueba de conocimiento, conservándose las notas del trabajo práctico obtenido durante el curso. La ponderación de las distintas partes será la misma que en la convocatoria ordinaria. En el curso 2023-2024 esta prueba se celebrará el **xxxxx XX de junio de 2024**.

CONVOCATORIAS POSTERIORES (alumnos repetidores)

Los alumnos en **convocatorias extraordinarias** deberán realizar los mismos trabajos y actividades y serán evaluados de la misma forma que los alumnos en primera convocatoria, **no conservándose la nota de los trabajos prácticos de cursos anteriores.**

HORARIOS DE ATENCIÓN

Dr. José Luis Vizmanos Pérez, jlvizmanos@unav.es



Universidad
de Navarra

Departamento de Bioquímica y Genética

Edificio de Investigación, 3ª Planta, Hab. 3191

- Lunes 11.15 - 12.30
- Martes 16.30 - 17.30
- en cualquier otro momento mediante solicitud de cita a jlvizmanos@unav.es

Teléfono: +34 948 425 600 ext 806546

BIBLIOGRAFÍA

Bibliografía recomendada

- [Claves de la genética de poblaciones. Los mecanismos genéticos de la evolución.](#) José Luis Vizmanos. Elsevier, 2014. Identificador Biblioteca UN: [S.GEN.\(2\) 001.047](#) y [GEN.\(2\) 001.573](#)

Bibliografía complementaria

- [Introducción a la genética de poblaciones.](#) Antonio Fontdevila y Andrés Moya. Editorial Síntesis, SA, Madrid, 1999. Identificador Biblioteca UN: [S.GEN.\(2\) 001.037](#) y [GEN.\(2\) 001.453](#)
- **Análisis Evolutivo.** S Freeman & JC Herron. Prentice-Hall Pearson Educación SA, Madrid, 2002. Traducción en lengua española de [Evolutionary Analysis.](#) 2nd ed. S Freeman & JC Herron. Prentice Hall, Inc, 2001. Identificador Biblioteca UN: [S.BIO 002.053](#)
- [Human Population Genetics.](#) John H. Relethford. Wiley-Blackwell, John Wiley & Sons Inc. Hoboken, MA. 2012. Identificador Biblioteca UN: [GEN.\(2\) 001.565](#)
- **A primer of population genetics.** 3rd ed. Daniel L Hartl. Sinauer Associates Inc, Sunderland, MA, 2000. Identificador Biblioteca UN: [GEN.\(2\) 001.470](#)



Universidad
de Navarra

- [Principles of Population Genetics](#). 4th edition. Daniel L Hartl & Andrew G Clark. Sinauer Associates Inc. Sunderland, MA. 2007. Identificador Biblioteca UN: [S.GEN.\(2\) 001.036](#) y [GEN.\(2\) 001.254](#)
- [Theoretical Evolutionary Genetics](#). **Libro gratuito (descarga pdf) de uso personal**. Joseph Felsenstein, Department of Genome Sciences, University of Washington, Seattle, EE. UU.
- [Evolutionary Analysis](#). Scott Freeman & Jon C Herron. 4th edition. Pearson – Prentice Hall, Upper Sadle River, NJ. 2007. Identificador Biblioteca UN: [BIO 002.368](#)
- **Transmission and population genetics: a short course**. Benjamin A. Pierce. New York: W.H. Freeman and Co., cop. 2006. Identificador Biblioteca UN: [GEN.\(2\) 001.535](#)
- [Population Genetics](#). MB Hamilton. Wiley-Blackwell, John Wiley & Sons Ltd, UK, 2009. Identificador Biblioteca UN: [GEN.\(2\) 001.547](#)
- [A primer of Ecological Genetics](#). JK Conner & DL Hartl. Sinauer Associates Inc, Sunderland, MA, 2004. Identificador Biblioteca UN: [GEN.\(2\) 001.522](#)
- **Introduction to Population Genetics**. Richard Halliburton. Prentice Hall, Upper Sadle River, NJ. 2004. Identificador Biblioteca UN: [GEN.\(2\) 001.494](#)
- [Introducción a la Genética Cuantitativa](#). DS Falconer & TFC Mackay. Editorial Acribia SA, Zaragoza, 2001. Traducción en lengua española de Introduction to Quantitative Genetics. 4th edition. DS Falconer & TFC Mackay. Benjamin Cummings/Prentice Hall Ltd., UK. 1996. Identificador Biblioteca UN: [GEN.\(2\) 001.476](#)
- [Genetics of Populations](#). 4th edition. Philip W Hedrick. Jones & Bartlett Publishers, Sudbury, MA. 2011. Identificador Biblioteca UN: [GEN.\(2\) 001.548](#)
- [Population and Evolutionary Genetics: A Primer](#). Francisco J Ayala. Benjamin/Cummings Publishing Company Inc. Menlo Park, CA. 1982.

Nature Reviews Genetics



- D Charlesworth & JH Willis. [The genetics of inbreeding depression](#). Nov 2009 Vol 10 No 11.
- KE Holsinger & BS Weir. [Genetics in geographically structured populations: defining, estimating and interpreting \$F_{ST}\$](#) . Sept 2009 Vol 10 No 9.
- H Allen Orr. [Fitness and its role in evolutionary genetics](#). Aug 2009 Vol 10 No 8.
- B Charlesworth. [Effective population size and patterns of molecular evolution and variation](#). March 2009 Vol 10 No 3.
- LD Hurst. [Genetics and the understanding of selection](#). Feb 2009 Vol 10 No 2.
- PC Phillips. [Epistasis — the essential role of gene interactions in the structure and evolution of genetic systems](#). Nov 2008 Vol 9 No 11.
- M Slatkin. [Linkage disequilibrium — understanding the evolutionary past and mapping the medical future](#). June 2008 Vol 9 No 6.
- PM Visscher, WG Hill & NR Wray. [Heritability in the genomics era — concepts and misconceptions](#). April 2008 Vol 9 No 4.

Artículos clásicos

La mayoría de estos trabajos pueden descargarse en formato *.pdf. y verlos con Acrobat Reader. Otros permiten su lectura *online* (sin posibilidad de descarga como fichero completo).

- Malthus, T (1798). [An Essay on the Principle of Population](#).
- Darwin, C. (1845). [The Voyage of the Beagle, Second Edition](#). London: John Murray.
- Darwin, C. (1859). [The Origin of Species](#).
- Darwin, C. (1883). [The Variation of Animals and Plants Under Domestication, Second Edition, Revised \(two volumes\)](#). New York: D. Appleton & Co.
- Mendel, G. (1865). [Experiments in Plant Hybridization](#).
- Bateson, W. (1902). [Mendel's Principles of Heredity: A Defence](#).



Universidad de Navarra

- Hardy, GH (1908). [Mendelian Proportions in a Mixed Population.](#)
- Neel, J. V. y Schull, W. J. (1991). [The Children of Atomic Bomb Survivors: A Genetic Study.](#)
- Committee on DNA Technology in Forensic Science (1992). [DNA Technology in Forensic Science.](#)
- Committee on DNA Forensic Science: An Update (1996). [The Evaluation of Forensic DNA Evidence.](#)
- Proc. Nat. Acad. Sci. USA (1997). [Genetics and the Origin of Species.](#)
- Committee on Human Genome Diversity, National Research Council (1998). [Evaluating Human Genetic Diversity.](#)

OTROS ENLACES

Software educativo

- Programas desarrollados por el [Profesor Jon C Herron](#), del Departamento de Biología de la Universidad de Washington en Seattle (EE. UU.) como complemento al libro que este autor ha escrito junto a Scott Freeman (**Análisis Evolutivo**. Prentice-Hall Pearson Educación SA, Madrid, 2002. Identificador Biblioteca UN: [S.BIO 002.053](#)) que ya tiene su cuarta edición en inglés ([Evolutionary Analysis](#). 4th edition. Pearson - Prentice Hall, Upper Sadle River, NJ. 2007. Identificador Biblioteca UN: [BIO 002.368](#)). Algunas de estas [simulaciones](#) son las escogidas para la realización de las prácticas de esta asignatura y por el momento son gratuitas. En el manual de las prácticas encontrará una descripción completa y tutorizada de estas simulaciones. Hoy existe un paquete comercial ([EvoBeaker](#)) con versiones más modernas.
- [PopGene.S²](#). Programa educativo muy interesante utilizado en uno de los libros complementarios para realizar simulaciones (**Introduction to Population Genetics**. Richard Halliburton). Está formado por varios módulos, cada uno dirigido a un fenómeno



Universidad de Navarra

interesante en genética poblacional (representación de las frecuencias alélicas y genotípicas, panmixia, herencia ligada al cromosoma X, representación de De Finetti, apareamiento no aleatorio, deriva, tamaño poblacional efectivo, mutación, migración, desequilibrio de ligamiento, selección y genética de poblaciones molecular.

- [**POPULUS. Simulations of Population Biology.**](#) Don N. Alstad, University of Minnesota. Simulaciones utilizadas en la Universidad de Minnesota para la enseñanza de biología poblacional y ecología evolutiva.

Otros enlaces interesantes

- [**Los cinco dedos de la evolución.**](#) Impresionante video de Paul Andersen para el **portal TED**, en la que se describe de forma excelente la evolución biológica.
 - [**Learn.Genetics. Genetic Science Learning Center, University of Utah.**](#) Magnífico repositorio en continuo crecimiento con videos, actividades interactivas, etc de cualquier tema relacionado con la genética y la evolución.
 - [**Population Genetics Made Simple.**](#) David A Plaisted. University of North Carolina (EE. UU.).
 - [**Population and Evolutionary Genetics WWW Links.**](#) Philip McClean. North Dakota State University (EE. UU.).
 - [**Genetic Origins. Cold Spring Harbor Laboratory's Dolan DNA Learning Center.**](#) El estudio de la evolución humana comienza con tu DNA. Este sitio web nos muestra los métodos bioquímicos y herramientas computacionales para que los estudiantes usen sus propios perfiles de DNA como punto de inicio para el estudio de la evolución humana.
 - [**Genetics @ Scitable by Nature Education. A collaborative space for learning.**](#)
1. [**Population & Quantitative Genetics**](#)
 2. [**Evolutionary Genetics**](#)



Universidad
de Navarra