

Glosario de Evolución

Adaptación: proceso de cambio genético en una población que ocurre bajo selección natural a lo largo del tiempo (múltiples generaciones), en el cual un carácter heredable genera un aumento de la eficacia biológica (aptitud o eficacia darwiniana, *fitness*).

Aislamiento por distancia: modelo de estructura poblacional donde la probabilidad de apareamiento disminuye con la distancia geográfica entre individuos.

Apomorfia: estado de carácter derivado.

Barrida selectiva: fenómeno en el cual un alelo es seleccionado y aumenta rápidamente su frecuencia en la población. Una mutación favorable aparece como una mutación puntual en un sitio, que se encuentra en un haplotipo (una copia particular del cromosoma donde se encuentra el locus). Todas las variantes (presuntamente neutrales) presentes en el haplotipo que incluye el sitio seleccionado subirán su frecuencia por ligamiento, y lo harán a expensas del resto de las variantes que no están ligadas al sitio bajo selección. Como resultado hay una disminución de la variación genética en el entorno del sitio bajo selección. La recombinación rompe el ligamiento entre sitios, de modo que el efecto de la barrida selectiva decae a medida que nos alejamos del sitio bajo selección.

Cambio sinónimo: en una secuencia codificante, aquel cambio de base que no modifica el aminoácido.

Cambio no sinónimo: en una secuencia codificante, aquel cambio de base que modifica el aminoácido.

Carácter informativo: Utilizando el criterio de máxima parsimonia, es un carácter que requiere menos pasos en uno o varios árboles posibles que en otros. Por lo tanto, es un carácter que favorece la elección de aquellos árboles para los que requiere menos pasos. Operacionalmente, se reconocen como aquellos que tienen al menos dos estados, y cada uno de los estados está presente en al menos dos taxones

Carácter variable: carácter que tiene dos o más estados.

Clado: Conjunto de especies que descienden de un ancestro común dado, formando un grupo monofilético.

Cladograma: Representación ramificada de las relaciones evolutivas que muestra cómo se agrupan los taxones en términos filogenéticos. El cladograma no incluye información adicional (edad de los nodos, longitudes de las ramas, etc.).

Coalescencia: visto del presente al pasado, es la convergencia de las líneas de descendencia de dos alelos en su ancestro común más reciente.

Coeficiente de selección (s): es una medida que representa la reducción relativa en la eficacia darwiniana de una clase de individuos (con determinado genotipo o fenotipo) con respecto a otra de la misma población que se toma como referencia (en general, el más ventajoso). Toma valores entre 0 y 1, donde un valor de 1 indica que el mismo no contribuye a la siguiente generación. Se calcula como $s = 1 - w$, donde w es la eficacia darwiniana relativa.

Deriva genética: cambios aleatorios en las frecuencias de los alelos (frecuencias alélicas) dentro de una población a lo largo del tiempo (generaciones).

Distancia genética: Una manera de medir el grado de diferenciación genética entre distintas poblaciones, por ejemplo basada en las diferencias de sus frecuencias alélicas. También se aplica a secuencias nucleotídicas y aminoacídicas, para las que la distancia estima el número de cambios ocurridos en cada una de las ramas que conectan las secuencias de interés con su ancestro común más reciente.

Diversificación: Aumento del número de especies pertenecientes a un clado, usualmente acompañado de divergencia en caracteres fenotípicos. Proceso resultante del balance entre especiación y extinción.

dN/dS (ω): tasa del número de sustituciones no sinónimas en relación a las sustituciones sinónimas. Utilizada para inferir selección a nivel molecular. Si $dN/dS = 1$, no hay selección; $dN/dS > 1$, hay selección positiva; $dN/dS < 1$, hay selección purificadora.

Duplicación génica: proceso por el cual nuevos genes surgen como copias de un gen

preexistente. Los genes productos de una duplicación génica se denominan parálogos.

Efecto fundador: el principio por el cual una población surge como una submuestra de los alelos de otra población (fuente), debido a que los fundadores de esta nueva población cargan solo una fracción de la variación genética total de la mencionada población fuente. Por otro lado, un evento fundador es un evento de cuello de botella que resulta en una nueva población fundada por pocos individuos, que luego generalmente crece hasta alcanzar un tamaño mayor.

Efecto Wahlund: reducción de la frecuencia de heterocigotas esperados según H-W en una población, debido a la existencia de subpoblaciones (subdivisión poblacional) no consideradas.

Eficacia darwiniana: también llamado ajuste o eficacia darwiniana. Es el éxito de una entidad (ej. un individuo) en reproducirse y dejar descendientes (medida del éxito reproductivo). Por lo tanto, es la contribución promedio de un alelo, fenotipo o genotipo a la siguiente generación.

Eficacia relativa (w): éxito reproductivo de un genotipo en comparación con el éxito reproductivo de otro genotipo de referencia (fijado con un valor de 1). Se calcula como $w = 1 - s$, donde s es el coeficiente de selección.

Endocría (endogamia): Cuando los apareamientos ocurren con una mayor probabilidad a la esperada solamente en base a sus frecuencias entre individuos (o alelos) emparentados que lo esperado al azar. En términos de las combinaciones alélicas (genotipos), la endocría produce un exceso de homocigotas (y, por tanto, déficit de heterocigotas). La exogamia resulta en el patrón opuesto (exceso de heterocigotas). Si no ocurre ningún sesgo, no hay endogamia ni exogamia, y la población es panmíctica (ver definición de panmixia).

Evolución: Cambio en las frecuencias alélicas u otros caracteres heredables de una generación a la siguiente.

Estados absorbentes: cuando consideramos la frecuencia de un alelo en una población, son los estados desde los cuales “no es posible llegar a otro valor”. Un alelo puede fijarse (frecuencia = 1) o perderse (frecuencia = 0), y, en ausencia de mutación, su frecuencia no puede tomar valores intermedios en el futuro. Se puede llegar a un estado absorbente desde intermedios, pero no salir del mismo.

Familia multigénica: conjunto de *loci* parálogos en un genoma que se originaron a partir de un locus único ancestral por duplicación génica.

F_{IS} : coeficiente de endogamia que mide el nivel de reducción de la heterocigosidad desde el nivel individual (H_I) al nivel subpoblacional (H_S), mediante la siguiente fórmula: $F_{IS} = (H_S - H_I)/H_S$. Compara la heterocigosidad observada (frecuencia de heterocigotas, H_O) en los individuos de una subpoblación con la heterocigosidad esperada en la subpoblación (H_E), si estuviese en equilibrio H-W; por tanto, también puede expresarse como: $F_{IS} = (H_E - H_O)/H_E$. Bajo neutralidad, refleja el régimen de apareamiento: cuando $F_{IS} = 0$, apareamientos al azar (panmixia); $F_{IS} > 0$, endogamia; y $F_{IS} < 0$ exogamia. La selección natural puede producir apartamientos de lo esperado bajo panmixia, como un exceso de heterocigotas en casos de selección equilibradora.

Fijación de un alelo: Cuando un alelo alcanza la frecuencia de 1 (100%) en una población; por lo tanto, el alelo se vuelve monomórfico (el alelo tiene solo un estado), algo que solamente puede cambiar si surgen nuevas mutaciones.

Filogenia: es un ordenamiento jerárquico que representa la historia evolutiva de un determinado grupo a través de nodos conectados por ramas. Puede ser un cladograma (ver definición) o incluir información adicional, como estimaciones de tiempos de divergencia, longitudes de las ramas que reflejan el cambio evolutivo en los caracteres estudiados, etc.

Flujo génico: Intercambio de alelos (debido a la migración, es decir a la dispersión de gametos u organismos) entre subpoblaciones.

Frecuencia alélica: proporción de un determinado alelo en una población. La frecuencia observada en una muestra puede ser distinta a la de la población, pero permite estimarla.

Frecuencia genotípica: proporción de individuos en una población que cargan un genotipo específico de uno o más *loci*.

F_{ST} : coeficiente de endogamia utilizado como estimador del grado de estructuración poblacional a nivel geográfico (subpoblaciones vs. población total). Si $F_{ST} = 0$, no hay diferencias entre las subpoblaciones y la población total. Si $F_{ST} > 0$, indica el grado de

diferenciación (genética) entre las subpoblaciones.

Gradualismo: teoría que propone que las grandes diferencias entre los caracteres fenotípicos evolucionaron a través de muchos estados intermedios diferentes.

Grupo externo: es un taxón o conjunto de taxones que está relacionado con el grupo de interés (grupo interno), pero que no pertenece al grupo interno. Por lo tanto, el grupo interno es monofilético con respecto al grupo externo (que puede ser mono o parafilético). El grupo externo sirve para enraizar el árbol y polarizar caracteres (identificar cuáles son los estados ancestrales y derivados).

Grupos hermanos: dos linajes que comparten un ancestro en común reciente (definido por sinapomorfía), y por lo tanto, son más cercanos entre sí dentro de una filogenia que cualquiera de ellos con otros grupos.

Heredabilidad (h^2): proporción de la varianza entre individuos de un rasgo que es atribuible a las diferencias en el genotipo, en relación a la varianza fenotípica total, que también incluye la varianza atribuible al ambiente.

Heterocigosidad: es una medida poblacional de la variabilidad genética, la cual refiere a la probabilidad de que dos alelos tomados al azar sean distintos (pertenecan a distintas clases alélicas, o sea que tengan al menos una diferencia en sus secuencias).

Homología: Presencia de un mismo estado de carácter en dos o más especies derivado de su ancestro en común. Por ejemplo, las extremidades anteriores en los tetrápodos son homólogas (alas en aves vs. patas anteriores en lagartos).

Homoplasia: Presencia de un mismo estado de carácter en dos o más especies que no se deriva de un ancestro común, generalmente asociada a convergencia, paralelismo o reversión evolutiva. Por ejemplo, las alas de murciélagos y de aves representan una homoplasia, ya que tienen orígenes independientes (notar que el estado “ala” es homoplásico, mientras que los miembros anteriores son homólogos).

Lamarckismo: teoría propuesta por Lamarck, que postula que la evolución es causada por la herencia de los caracteres adquiridos durante la vida de un individuo, debido a un comportamiento (uso y desuso) o a influencias del ambiente. Ello requeriría que dichos cambios fenotípicos se incorporasen de algún modo a la

información heredable en la línea germinal.

Marcador molecular: Secuencia específica de ADN, ARN o proteína que permite identificar variaciones genéticas entre individuos, poblaciones o especies, y se utiliza para estudiar relaciones evolutivas, herencia y diversidad genética.

Modelo de alelos infinitos: dado que el número de clases alélicas posibles es tan grande y la probabilidad de mutación es tan baja, este modelo asume que todas las mutaciones generan una nueva clase alélica, que por tanto tiene un origen único en la población o especie.

Modelo de sitios infinitos: dado que el número de sitios a lo largo de un gen es tan grande y la probabilidad de mutación es tan baja, este modelo asume que cada sitio muta como máximo una única vez dentro de la variación de una población o especie.

Modelo Hardy-Weinberg: este modelo, utilizado en genética de poblaciones, afirma que las frecuencias alélicas y genotípicas se mantienen constantes a lo largo del tiempo en una población si la misma es panmíctica, con tamaño infinito, y no sufre mutación, migración o selección. Si la población cumple estas condiciones, la población está en equilibrio (no hay evolución): sus frecuencias alélicas y genotípicas no cambian a lo largo del tiempo.

Modelo Wright-Fisher: modelo demográfico utilizado en genética de poblaciones, caracterizado por una población de tamaño constante, sin solapamiento de generaciones, en el que los alelos de una generación se muestrearon al azar con reposición de la generación precedente.

Monofilético (grupo): grupo que incluye un ancestro en común y todos sus descendientes.

Mutación neutral: cambio en la secuencia de un *locus* que no altera la función de la misma, y por tanto, no afecta la eficacia darwiniana del individuo portador de la mutación.

Ortólogos (genes): consideramos dos genes tomados de dos especies distintas: son ortólogos si provienen de un gen ancestral que estaba presente en el ancestro común

de las dos especies. (ver Parálogos). Por lo tanto, la divergencia de genes ortólogos traza la divergencia de las especies (especiación).

Paisaje adaptativo: representación que muestra la relación entre la eficacia darwiniana promedio de una población y la frecuencia alélica de uno o más *loci*.

Panmixia: apareamientos al azar entre individuos de una población; de manera equivalente, combinaciones al azar de gametos en la población.

Parafiletico (grupo): grupo que incluye un ancestro en común pero no a todos sus descendientes. Por ejemplo, los reptiles son parafileticos con respecto a las aves.

Parálogos (genes): secuencias homólogas que surgen por un evento de duplicación génica y, por tanto, pueden encontrarse lado a lado en un mismo genoma. El ancestro de dos genes parálogos se encontraba en una especie ancestral en la que tuvo lugar la duplicación génica. La misma puede ser muy anterior al ancestro común más reciente de las especies que estamos considerando. (ver Ortólogos).

Pico adaptativo: combinaciones de alelos en la cual la eficacia darwiniana promedio de una población se encuentra en un máximo local.

Plesiomorfia: carácter ancestral, presente en el ancestro en común a todos los taxones considerados.

Polifilético: grupo artificial y discontinuo del punto de vista filogenético, donde se agrupan (por ejemplo, especies) por similitud y no por la descendencia de un ancestro en común. Por ejemplo, el grupo homeotermos (mamíferos + aves) es definido en base a un carácter (homeotermia) y no por el origen en común de ambos grupos, ya que el ancestro común de aves y mamíferos no era homeotermo.

Polimorfismo: existencia en una población de dos o más alelos (clases alélicas). En un gen codificante para proteínas, y comparando dos alelos, un polimorfismo sinónimo es aquel en el que los alelos no difieren en su traducción (mismo aminoácido), mientras que en un polimorfismo no sinónimo cambia la traducción del codón correspondiente.

Politomía: Punto de ramificación, en una filogenia, del cual emergen dos o más

linajes descendientes. La politomía puede reflejar la divergencia simultánea de más de dos linajes o que no contamos con información para resolverla en dicotomías.

Radiación adaptativa: Divergencia evolutiva de los miembros de un mismo linaje filogenético en variedad de formas adaptativas diferentes. Usualmente ocurre en un corto intervalo de tiempo resultando en diferentes formas de aprovechamiento de recursos y/o hábitats.

Reloj molecular: refiere a la estabilidad en las tasas de cambio de secuencias nucleotídicas a lo largo del tiempo. Por lo tanto, la divergencia genética entre dos secuencias (dos especies) sigue una relación lineal con el tiempo transcurrido desde que ambas han empezado a evolucionar independientemente (desde su ancestro común).

Selección dependiente de la frecuencia: tipo de selección natural en la cual la eficacia darwiniana de cada genotipo no es constante, sino que varía en función de su frecuencia en la población.

Selección direccional: proceso evolutivo donde la selección favorece un extremo de la variación de un rasgo, que resulta en un mayor éxito reproductivo, en comparación con el valor promedio del rasgo. A lo largo del tiempo, la media del rasgo seleccionado, si el mismo es al menos en parte heredable, se desplaza en una dirección particular, ya sea hacia un valor más alto o bajo.

Selección disruptiva: es el tipo de selección que favorece los fenotipos extremos en una población y desfavorece los fenotipos intermedios (menor éxito reproductivo).

Selección estabilizadora: Selección que favorece los valores intermedios de un rasgo y promueve la disminución de la diversidad genética, estabilizando el valor promedio del rasgo a un valor óptimo.

Selección positiva: aumento en la frecuencia de un alelo, dentro de una población, debido a que el mismo tiene una mayor eficacia darwiniana.

Selección natural: es la diferencia consistente en supervivencia y/o reproducción entre clases de entidades que difieren en una o más características, al menos en parte

heredables. Dicho de otra forma, es la contribución diferencial de clases de entidades a las siguientes generaciones (diferencias heredables). Las entidades pueden ser, por ejemplo, alelos, genotipos, poblaciones o incluso especies.

Selección negativa: selección que resulta en la remoción de alelos deletéreos de la población. También llamada de selección purificadora, ya que actúa eliminando las variantes alélicas que comprometen negativamente el éxito reproductivo.

Sinapomorfia: Estado de carácter derivado y compartido por dos o más linajes (homólogos). En ausencia de homoplasia, las sinapomorfías definen grupos monofiléticos.

Sustitución: reemplazo completo de un alelo por otro en una población en tiempo evolutivo. En un gen codificante para proteínas, una sustitución sinónima es la fijación de un cambio de pares de bases que no altera la traducción, mientras que una sustitución no sinónima cambia la traducción del codón correspondiente.

Tamaño poblacional efectivo (N_e): el tamaño de una población real es igual al número de individuos (en genética de poblaciones es común contar solamente los adultos). Su tamaño efectivo, en cambio, es el tamaño equivalente de una población ideal (por ejemplo, en el modelo de Wright-Fisher) que sufre una intensidad (tasa) de deriva genética equivalente a la de la población real. También puede definirse como el tamaño de una población real que pierde heterocigosidad al mismo ritmo que una población ideal en un modelo de referencia. Por ejemplo, si la proporción sexual de adultos es distinta de 1:1 (exceso de cualquiera de los sexos), la deriva aumenta porque, en un sistema diploide, cada sexo contribuye la mitad de los alelos. El tamaño poblacional efectivo es igual al número de adultos si la proporción es 1:1 ($N_e = N$), y más pequeño cuanto más sesgada es la proporción sexual ($N_e < N$).

Tasa de migración: fracción de individuos dentro de una población que inmigraron desde otra población (en una generación).

Tasa de mutación (μ): la probabilidad de que ocurra una mutación en un *locus* particular por alelo y por generación.

Tasa de sustitución (k): cantidad de cambios que se acumulan a lo largo del tiempo en una secuencia genética dada. En un contexto de neutralidad, $k = \mu$ (independiente

del tamaño poblacional).

Teoría Neutral: propuesta por Motoo Kimura (1968), sugiere que la mayoría de las sustituciones a nivel molecular (como los cambios en el ADN) son selectivamente neutras, es decir, no afectan la capacidad de un organismo para sobrevivir o reproducirse. De igual modo, la teoría sugiere que la mayoría de los polimorfismos dentro de una población involucran alelos neutrales, es decir sin diferencias en su eficacia darwiniana. En este contexto, los polimorfismos y las sustituciones ocurren por deriva genética actuando sobre variantes neutrales.

Test McDonald-Kreitman: test de neutralidad basado en comparar el número de mutaciones no sinónimas (dN) vs. sinónimas (dS) dentro de una o más especies (polimorfismos) y entre especies (sustituciones).

Fuentes

- **Futuyma, J. D., & Kirkpatrick, M.** (2017). **Evolution (4th Ed.)**. Sinauer, Sunderland, MA: Sinauer Associates
- **Nature Education.** (n.d.). Glossary. *Nature Scitable*.
<https://www.nature.com/scitable/glossary/>
- **Slatkin, M.** (1985). **Gene flow in natural populations**. *Annual review of ecology and systematics*, 393-430.