

# BASE GENÉTICA DE LA VARIACIÓN CONTINUA



W. JOHANNSEN



O. KEMPTHORNE y  
R. A. FISCHER



W. G. HILL



M.  
KIMURA

- [El experimento de Johansen \(1903\)](#)
- [El experimento de Nilsson-Ehle \(1908\)](#)
- [La base genética de los caracteres cuantitativos](#)
- [La heredabilidad](#)
- [La selección artificial](#)
- [Respuesta a corto plazo](#)
- [Respuesta a largo plazo](#)
- [Respuesta correlacionada](#)
- [Selección con información de parientes](#)

## INTRODUCCIÓN.

En genética se estudian dos tipos de caracteres: Caracteres discretos y caracteres cuantitativos o continuos.

Se llama **caracteres discretos** a aquellas características para las cuales es posible clasificar a los individuos de una población en unas pocas clases, identificables sin ambigüedad, que corresponden con genotipos concretos.

Los **caracteres continuos o cuantitativos** son aquellos que muestran una distribución continua de fenotipos; por lo tanto, no existe una única clasificación fenotípica sino que ésta se realiza agrupando los distintos valores en clases establecidas arbitrariamente según la unidad de medida. Habitualmente, se trata de características que se miden (longitud, peso, producción de una sustancia, etc.) o se cuentan (número de hijos por parto, número de huevos puestos al día, etc.); a estos últimos se les llama **caracteres merísticos**.

La primera pregunta que se plantearon los genéticos de principios del siglo XX fue si la base genética de ambos tipos de caracteres era la misma, es decir, si las leyes de Mendel, recién re-descubiertas, eran aplicables no sólo a los caracteres discretos sino también a los continuos.

Pronto se produjo una agria polémica al respecto con dos posturas claramente enfrentadas: La de los que creían que la base genética de estos caracteres consistía en múltiples genes de tipo mendeliano, y la de los que creían que los caracteres cuantitativos no tenían base genética y reflejaban diferencias ambientales.

En el fondo de la cuestión en litigio, estaba el problema de la posible mejora futura de la especie humana, en cuanto a los caracteres que consideramos realmente importantes, que son casi todos cuantitativos (inteligencia, creatividad, habilidades varias, etc.)

En el transcurso de esta disputa, buscando argumentos para defender su hipótesis acerca de la existencia de genes cuantitativos, R. Fisher desarrolló algunas de las técnicas fundamentales de la estadística inductiva, sentando las bases de esta ciencia tal como se conoce actualmente.



## EL EXPERIMENTO DE JOHANNSEN (1903)

Johannsen realizó el primer experimento para analizar cuál era la base genética de los caracteres cuantitativos.

Su experimento se basaba en la teoría de las líneas puras.

Supongamos una planta que se reproduce por autofecundación y consideremos un único gen mendeliano con dos alelos. Partamos de un parental heterocigoto, en la primera generación de descendientes, sólo la mitad de los individuos son heterocigotos; en la generación siguiente (2) los descendientes homocigotos sólo tienen hijos homocigotos e iguales a ellos, y sólo la mitad de los descendientes de los heterocigotos son heterocigotos a su vez, por tanto, la frecuencia de heterocigotos en la descendencia total es la mitad de la mitad, es decir, la cuarta parte. Al cabo de  $n$  generaciones de autofecundación, la frecuencia de

heterocigotos será  $\left(\frac{1}{2}\right)^n = \frac{1}{2^n}$  y la frecuencia de homocigotos  $1 - \left(\frac{1}{2}\right)^n = \frac{2^n - 1}{2^n}$

Por esta razón, en las especies de plantas que se reproducen por autofecundación, tienden a formarse líneas puras, es decir, poblaciones de homocigotos.

Johannsen eligió para sus experimentos la judía común (*Phaseolus vulgaris*) de la variedad princesa.



(cg)										(cg)
27,5		1	5	6	11	4	8	5		44,5
37,5	1	2	6	27	43	45	27	11	2	45,3
47,5		5	9	18	28	19	21	3		43,4
57,5		1	7	17	16	26	17	8	3	45,8

Por otra parte, tal como se ve en la tabla siguiente, los pesos medios de las semillas de plantas procedentes de línea distintas eran distintos, independientemente de que el peso de las semillas madre pudiera ser igual.

Peso de la semilla madre (cg)	Peso medio de las semillas descendientes (cg)					
	19	18	13	7	2	1
20		41,0		45,9		
30	35,8	10,7	47,5			
40	34,8	40,8	45,0	49,5	57,2	
50			45,1		54,9	
60			45,8	48,2	56,5	63,1
70					55,5	64,9
Media de la línea	35,1	40,8	45,4	49,2	55,8	64,2

Por tanto, resultaba evidente que el peso medio de las semillas sólo dependía de cuál fuera la línea a la que pertenecieran las plantas y que las diferencias o semejanzas entre semillas individuales eran irrelevantes a efectos de la descendencia, es decir, que se debían a causas ambientales.

La consecuencia final del experimento de Johanssen es que el valor fenotípico de un individuo es la suma del valor de su genotipo (valor genotípico) más un efecto del ambiente (desviación ambiental)



## EL EXPERIMENTO DE NILSSON-EHLE (1908)

Posteriormente, Nilsson-Ehle realizó un experimento en el que se analizaba la resistencia al frío y la precocidad en plantas de trigo (*Triticum aestivum*) que también es una planta autógama.



En este experimento se comprobó que al cruzar dos líneas puras se obtenían una primera generación filial (F<sub>1</sub>) cuyos valores medios para estos caracteres eran intermedios entre los de las líneas originales. Por otra parte, la segunda generación filial, obtenida por autofecundación de la F<sub>1</sub> (F<sub>2</sub>) presentaba segregaciones mucho más amplias, que abarcaban a las segregaciones de las líneas parentales y, a menudo, resultaban ser transgresivas, es decir, incluían individuos con valores fenotípicos más extremos que los de las líneas parentales.

La hipótesis de Nilsson-Ehle fue que los caracteres cuantitativos estaban determinados por muchos genes mendelianos, con efectos pequeños y aditivos a los que llamó factores polímeros o poligenes, y que el valor fenotípico del individuo resultaba de la suma de los valores de sus genes más una desviación producida por el ambiente:

$$P = G + E$$
$$P_1 = P_2 \not\Rightarrow G_1 = G_2$$



## LA BASE GENÉTICA DE LOS CARACTERES CUANTITATIVOS

La mayor dificultad para el análisis de la base genética de los caracteres cuantitativos consiste en que los genes que los controlan son imposibles de distinguir fenotípicamente, en la mayoría de los casos, salvo que tengan efectos pleiotrópicos sobre algún carácter accesorio que permita identificar genotipos. Los métodos actuales de detección de QTL's (Quantitative Trait Loci) permiten identificar algunos de los genes implicados, en concreto aquellos cuyos efectos sean más importantes, pero, en términos generales se puede afirmar que, normalmente, de estos genes no se conoce ni el número exacto, ni los efectos ni su localización en los cromosomas, razón por la cuál su tratamiento se realiza mediante de modelos matemáticos en los que se definen y manejan parámetros genético estadísticos. La tarea de citar uno por uno a todos los investigadores que han contribuido al desarrollo de la teoría sería tan ardua que desistiremos de hacerlo; no obstante, aun a riesgo de mostrar una inevitable parcialidad, citaremos a los que consideramos más importantes (en orden alfabético): J. F. Crow, D. S. Falconer, R. A. Fisher, W. G. Hill, O. Kempthorne, M. Kimura, A. Robertson.

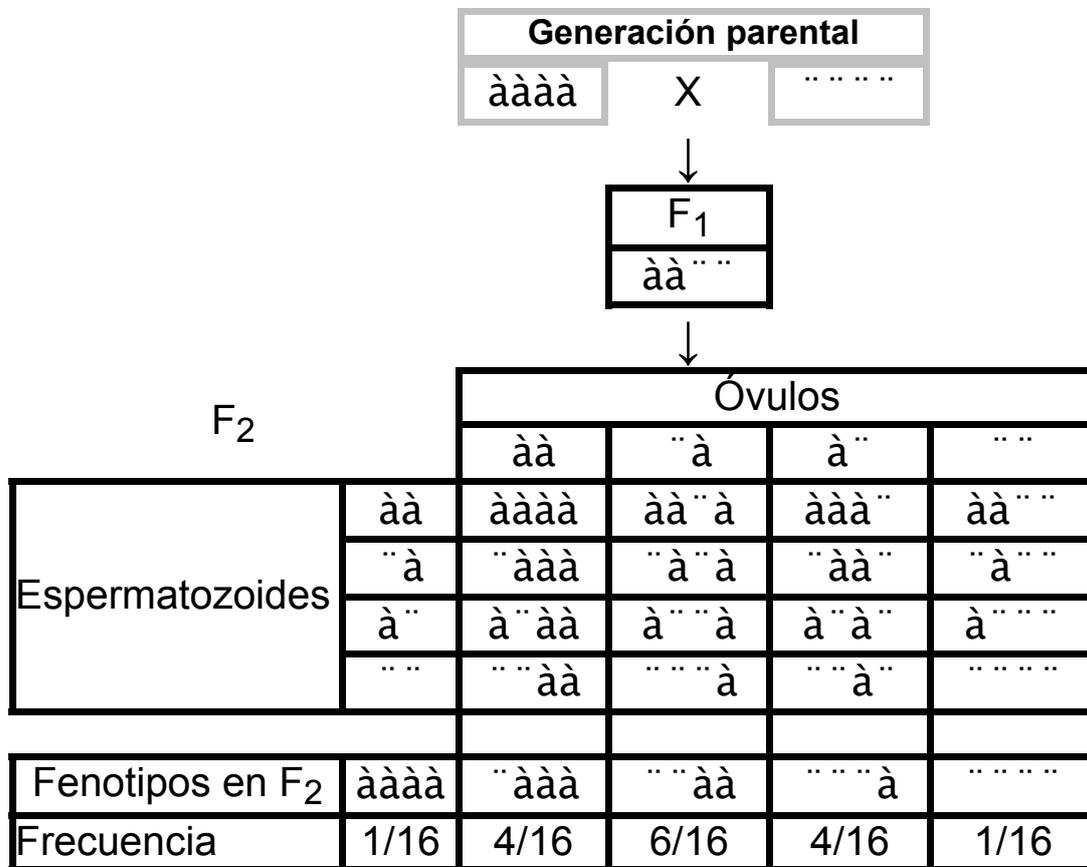
La hipótesis más simple acerca del control genético de los caracteres cuantitativos

consistiría en suponer que están controlados por **K** loci bialélicos (A,a, B,b, C,c ,..., K,k) en los cuales todos los alelos mayúscula son equivalentes y contribuye al valor genotípico con **X** unidades y todos los alelos minúscula son igualmente equivalentes y contribuye al valor genotípico con **Y** unidades.

En esta caso, existen  $2K+1$  genotipos potencialmente distinguibles en cuanto a su valor genotípico, desde el compuesto por  $2K$  alelos dominantes (AABBCC...NN), cuyo valor genotípico es  $2K \cdot X$ , hasta el compuesto por  $2K$  alelos recesivos (aabbcc...nn), cuyo valor genotípico es  $2K \cdot Y$ . Genéricamente, un genotipo compuesto por  $J$  alelos mayúscula ( $2K - J$  alelos minúscula) tendrá un valor genotípico  $J \cdot X + (2K - J) \cdot Y$ .

En este modelo simplificado supondremos que prácticamente no existen efectos ambientales, es decir, que se puede distinguir sin problemas a los individuos con distinto valor genotípico.

El siguiente esquema ilustra este modelo simplificado. El carácter que se representa es intensidad de color y se supone controlado por dos loci bialélicos. Los alelos representados por un rombo claro contribuyen  $x$  unidades de pigmento amarillo y los alelos representados por un rombo negro contribuyen  $y$  unidades de pigmento azul. Los individuos se representan por medio de cuadrados en los que se indica su genotipo y el color.



En la F<sub>2</sub> de un cruzamiento K-híbrido para un carácter cuantitativo encontraremos una serie de genotipos genéricos compuestos por  $J$  alelos mayúscula y  $2K - J$  alelos minúscula, cuyo valor genotípico se calcula como  $J \cdot X + (2K - J) \cdot Y$ , como decíamos antes.

El número de genotipos que comparten esta definición se calcula como las combinaciones de 2K elementos tomados de J en J

$$C_J^{2K} = \binom{2K}{J} = \frac{2K!}{J!(2K-J)!}$$

por tanto, su frecuencia relativa en la segregación de la F<sub>2</sub> se calcula con la expresión:

$$C_J^{2K} \left(\frac{1}{2}\right)^J \left(\frac{1}{2}\right)^{2K-J} = \frac{2K!}{J!(2K-J)!} \left(\frac{1}{2}\right)^{2K}$$

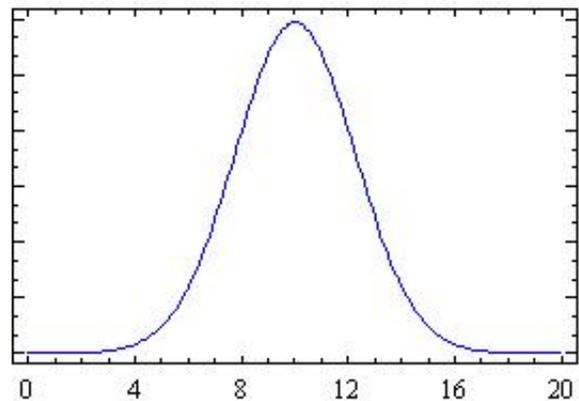
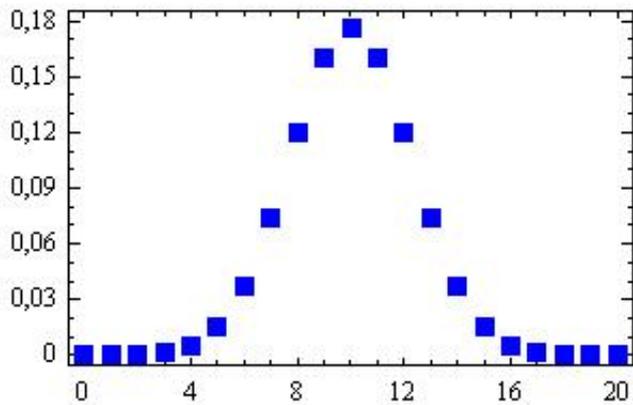
es decir, que si consideramos la variable “número de alelos mayúscula en el genotipo de un individuo de la F<sub>2</sub>”, ésta resulta ser una variable binomial. Si el número de genes es suficientemente grande ( $K \geq 10$ ) su distribución se parecerá a la binomial.

Esta es la ecuación de la distribución binomial. Cuando el número de genes sea muy grande ( $K \geq 10$ ) esta distribución se aproximará a la normal de Gauss.

En la “Tabla de segregación en F<sub>2</sub>” se muestran las segregaciones de 4 caracteres cuantitativos controlados por 1, 2, 5 y 10 poligenes. Hemos ajustado los efectos alélicos para que el rango de valores sea el mismo en todos los casos. A efectos de comparación, en la última línea se muestran las frecuencias correspondientes a una distribución normal con la misma media y la misma desviación típica que la F<sub>2</sub> del carácter controlado por 10 genes. Los gráficos situados bajo la tabla corresponden a las distribuciones de frecuencias de las dos últimas líneas de ésta (carácter controlado por 10 genes y distribución normal)

Valores Fenotípicos de la F <sub>2</sub>	1 LOCUS	2 LOCI	5 LOCI	10 LOCI	NORMAL
0	1/4	1/16	$9,8 \times 10^{-4}$	$9,5 \times 10^{-7}$	0
1				$1,9 \times 10^{-6}$	0
2			$9,8 \times 10^{-3}$	$1,8 \times 10^{-4}$	$4,0 \times 10^{-4}$
3				$1,1 \times 10^{-3}$	$1,4 \times 10^{-3}$
4			$4,4 \times 10^{-2}$	$4,6 \times 10^{-3}$	$5,1 \times 10^{-3}$
5		4/16		$1,5 \times 10^{-2}$	$1,5 \times 10^{-2}$
6			0,12	$3,7 \times 10^{-2}$	$3,7 \times 10^{-2}$
7				$7,4 \times 10^{-2}$	$7,4 \times 10^{-2}$

8			0,21	0,12	0,12
9				0,16	0,16
10	1/2	6/16	0,24	0,17	0,17
11				0,16	0,16
12			0,21	0,12	0,12
13				$7,4 \times 10^{-2}$	$7,4 \times 10^{-2}$
14			0,12	$3,7 \times 10^{-2}$	$3,7 \times 10^{-2}$
15		4/16		$1,5 \times 10^{-2}$	$1,5 \times 10^{-2}$
16			$4,4 \times 10^{-2}$	$4,6 \times 10^{-3}$	$5,1 \times 10^{-3}$
17				$1,1 \times 10^{-3}$	$1,4 \times 10^{-3}$
18			$9,8 \times 10^{-3}$	$1,8 \times 10^{-4}$	$4,0 \times 10^{-4}$
19				$1,9 \times 10^{-6}$	0
20	1/4	1/16	$9,8 \times 10^{-4}$	$9,5 \times 10^{-7}$	0



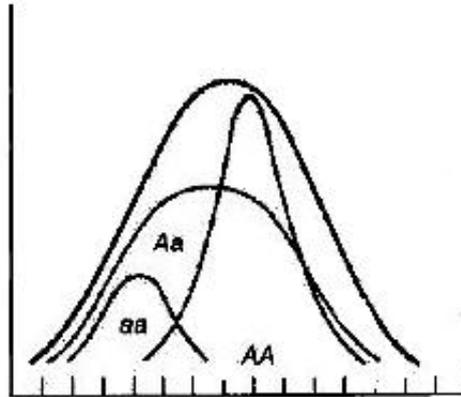
**Distribución de la  $F_2$  de un  
cruzamiento deca-híbrido y su  
correspondiente aproximación  
mediante una variable normal con la  
misma media y varianza.**

En experimentos controlados, se supone que las desviaciones ambientales siempre son debidas a efectos pequeños provocados por causas ambientales múltiples y desconocidas o incontrolables, por tanto, la distribución estadística de sus valores será normal con media 0.

Si suponemos que las desviaciones ambientales son lo suficientemente pequeñas

como para que se pueda asociar un genotipo determinado a cada fenotipo, se podrá estimar el número de genes que controlan un carácter comparando la distribución fenotípica observada con las esperadas para varios números de genes.

Si, como ocurre casi siempre, las desviaciones ambientales son grandes o el número de genes es importante la distribución de valores fenotípicos será aproximadamente normal y solo podremos describir el carácter en términos estadísticos. El gráfico siguiente muestra el caso de un carácter cuantitativo controlado por un locus bialélico; en la figura se indican las distribuciones de los valores fenotípicos para cada uno de los tres genotipos de la población y la distribución fenotípica poblacional que resulta al considerar todos los individuos juntos.



Para este caso más general, se postuló el modelo infinitesimal que supone que el **valor fenotípico (P)** de un individuo para un carácter cuantitativo está determinado por la acción conjunta de dos causas: a) El genotipo para un conjunto de genes independientes, cuyos efectos se supone que son pequeños y acumulativos (en teoría infinitesimales) y b) el ambiente en el que se desarrolla el individuo.

**A)** El efecto conjunto de los genes implicados se llama **valor genotípico (G)** Se supone que:

- Los efectos de los alelos en cada uno de los genes implicados son aditivos,
- No existe ni dominancia ni epistasia,
- Los genes se comportan como independientes
- El número de genes es alto;

Así, la distribución del valor genotípico es, aproximadamente, una normal con media  $\bar{G}$  y varianza  $\sigma_G^2$ .

En ocasiones, existen genes de efecto suficientemente grande como para que se puedan identificar genotipos; estos genes se llaman genes mayores y, cuando están segregando, la distribución fenotípica del carácter deja de ser normal en su conjunto, aunque, si consideramos independientemente los individuos que comparten el mismo genotipo para el gen mayor, la distribución, dentro del grupo, será también aproximadamente normal.

**B)** Al efecto del ambiente, que se suma al valor genotípico para determinar el valor fenotípico, se le llama **desviación ambiental (E)** La desviación ambiental se supone que es una variable aleatoria con distribución normal, media 0 y varianza  $\sigma_E^2$ .

Tal es la importancia del ambiente en este contexto, que la definición de un carácter cuantitativo siempre debe incluir la especificación del ambiente en el que se evalúa.

Ambos efectos, valor genotípico y desviación ambiental, se suman para constituir el valor fenotípico del individuo, es decir:  $P = G + E$

$$\begin{array}{l} \text{Fenotipo } (P) = \text{Genotipo } (G) + \text{Ambiente } (E) \\ \left. \begin{array}{l} G \approx N(\bar{G}, \sigma_G^2) \\ E \approx N(\bar{E}, \sigma_E^2) = N(0, \sigma_E^2) \end{array} \right\} \Rightarrow P \approx N(\bar{P}, \sigma_P^2) \left\{ \begin{array}{l} \bar{P} = \bar{G} + \bar{E} \Rightarrow \bar{P} = \bar{G} \\ \sigma_P^2 = \sigma_G^2 + \sigma_E^2 \end{array} \right. \end{array}$$

Como consecuencia, en la mayoría de los casos los fenotipos observables no pueden relacionarse con genotipos concretos, ni viceversa, porque las desviaciones ambientales pueden ser mayores que las diferencias en valor genotípico entre genotipos distintos.

La descomposición de la varianza fenotípica en componentes atribuibles a causas genéticas y ambientales suele ser laboriosa, cuando no imposible y requiere de la evaluación, por métodos estadísticos, del parecido entre parientes próximos. No se puede eliminar completamente la variación ambiental porque, por mucho que se controle, es imposible crear un ambiente absolutamente uniforme para todos los individuos de la población. No obstante, en poblaciones genéticamente uniformes, como por ejemplo una línea pura, una  $F_1$  o parejas de gemelos, toda la varianza fenotípica es ambiental y parecería que esto resuelve el problema, salvo que las reacciones de distintos genotipos a los efectos ambientales es distinta y, en general, se puede asegurar que una población genéticamente variable tendrá una varianza ambiental distinta a la de cualquier grupo genéticamente uniforme que se extraiga de ella.



## LA HEREDABILIDAD.

Desde el punto de vista genético la parte más interesante de la varianza fenotípica es la varianza genética, dado que la única componente del fenotipo que los hijos reciben de sus padres es la genética y, por tanto, las posibilidades de evolucionar de una población de individuos dependen de su variabilidad genética y no de su variabilidad fenotípica. Esta es la razón de que se defina un parámetro estadístico que se llama **heredabilidad** de un carácter  $H^2$  que mide el cociente entre la varianza genética y la fenotípica o, de forma equivalente, el tanto por ciento del valor fenotípico que es atribuible a causas hereditarias.

$$\text{Heredabilidad} = H^2 = \frac{\sigma_G^2}{\sigma_P^2}$$

$$0 \leq H^2 \leq 1$$

El parámetro  $H^2$  se conoce como heredabilidad en sentido amplio, para distinguirlo de otro similar, de mayor interés al que se designa como  $h^2$  y se llama heredabilidad y que depende de la varianza aditiva en vez de depender de la varianza genética. La varianza aditiva es la fracción de la variabilidad genética que se debe a los efectos aditivos de los genes, excluyendo efectos de dominancia, epistasias y cualquier otra interacción.

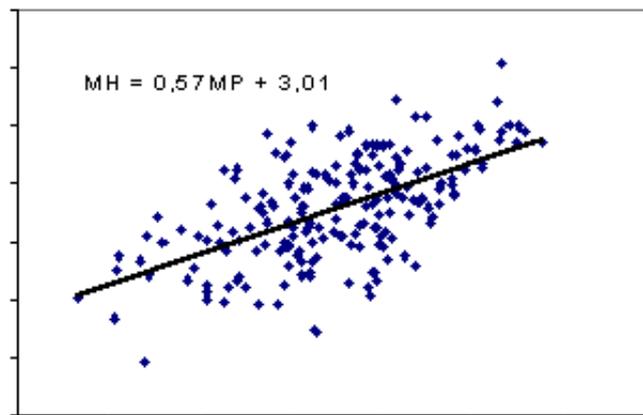
$$h^2 = \frac{\sigma_A^2}{\sigma_P^2} \leq H^2 \quad 0 \leq h^2 \leq 1$$

Los valores de la heredabilidad oscilan entre 0, para caracteres sin variabilidad genética, y 1, para caracteres sin variabilidad ambiental (como era el caso de los experimentos de Mendel) En el caso de los caracteres con heredabilidad 0 no hay que presuponer que no estén controlados genéticamente, sino que simplemente puede ocurrir que los genes que los controlan estén en homocigosis en la población.

La heredabilidad de un carácter en una población se puede estimar de dos métodos:

a) Mediante el parecido entre parientes. En experimentos con ambientes controlados, el parecido entre parientes se debe al hecho de que estos comparten los mismos genes; puesto que la heredabilidad mide el tanto por ciento del valor fenotípico que es atribuible a causas hereditarias, es obvio que, en este tipo de experimentos, estará relacionada con los parámetros estadísticos que podamos utilizar para evaluar el parecido entre parientes. Supongamos, por ejemplo, que evaluamos el parecido entre padres e hijos mediante la regresión del valor medio de los hijos sobre la media de los padres; el coeficiente de regresión que obtengamos será igual a la heredabilidad del carácter.

El gráfico siguiente muestra el resultado de un experimento de este tipo. Las coordenadas x e y de los puntos son, respectivamente, las medias de la pareja de padres y de su descendencia.



b) A través de la respuesta a la selección artificial, como veremos en el próximo apartado.

Los caracteres muy relacionados con la capacidad de supervivencia o reproducción del individuo suelen tener heredabilidades bajas, mientras que los caracteres menos relacionados pueden tener heredabilidades muy altas.



**LA SELECCIÓN ARTIFICIAL**

La selección artificial es un procedimiento para cambiar las propiedades de la población que se basa en la elección como reproductores de los individuos de fenotipo más adecuado de acuerdo con algún objetivo previamente definido.

El modelo de selección artificial más simple es el que tiene como objetivo la modificación de la media de un carácter cuantitativo para hacerla más acorde con los intereses del seleccionador (mayor o menor)

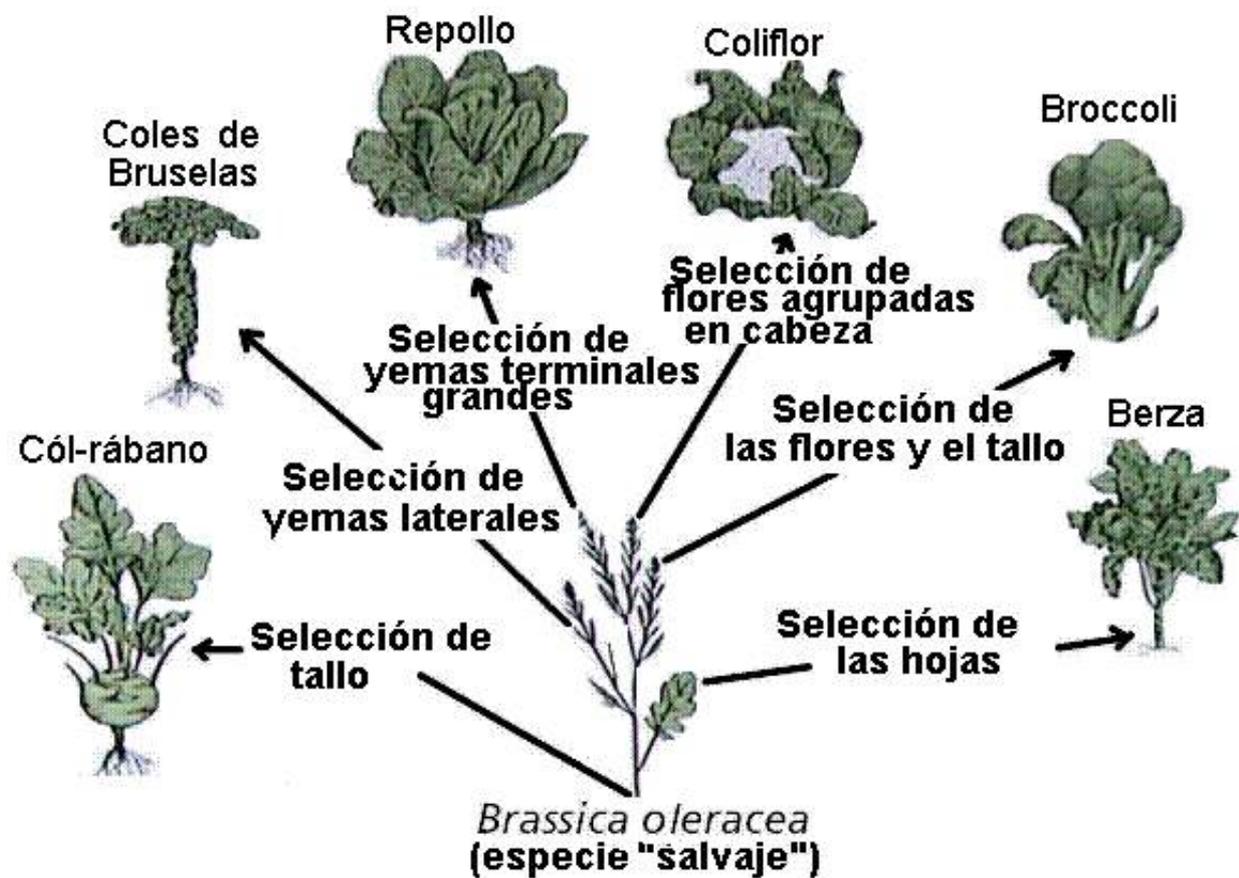
Un ejemplo bien conocido del efecto de la selección artificial son las razas de animales domésticos. Las siguientes imágenes muestran la enorme diversidad de razas de perros que se han obtenido a partir de los cánidos salvajes, que debían ser muy similares a los lobos actuales. Otro ejemplo, del mismo tipo, es el de las variedades de plantas cultivadas obtenidas a partir de plantas silvestres mediante selección para diversas características.



**Lobo mejicano**



**Diversas razas de perros**



El efecto básico de la selección es el cambio en las frecuencias de los genes implicados en la variación del carácter pero, dado que estos habitualmente son desconocidos, el efecto de la selección se mide en términos de los cambios en los parámetros genético-estadísticos de la población (medias, varianzas y covarianzas) Para medir este efecto se comparan dos generaciones sucesivas de la población seleccionada; esta comparación se realiza, en el mismo momento de la vida en ambas generaciones, normalmente en adultos jóvenes o al llegar a la madurez sexual.

La selección sigue a la evaluación y se eligen como reproductores a todos aquellos individuos que superen (o estén por debajo de) un determinado valor mínimo (máximo) al que llamaremos punto de truncamiento. Así, los individuos seleccionados son, como media, fenotípicamente distintos del promedio de la población evaluada y, si el carácter evaluado tiene una base genética, estos individuos seleccionados serán, también, genéticamente distintos al promedio de la población y generación a la que pertenecen.

Si no existen diferencias en fertilidad o en fecundidad entre los padres, las frecuencias génicas en los hijos son iguales a las de los padres seleccionados. Es decir, el efecto de la selección depende de las diferencias entre los individuos seleccionados y los no seleccionados en la generación parental. Obviamente, la selección natural siempre estará presente porque siempre existirán diferencias en fertilidad de los y viabilidad entre los individuos de la población; no obstante, estas diferencias no tienen porqué estar relacionadas directamente con el genotipo para el carácter.

Un bonito ejemplo de selección artificial en la naturaleza es el caso de los cangrejos samurai, un tipo de cangrejos japoneses que tienen un caparazón cuyo diseño sugiere, claramente, un rostro humano, en concreto un guerrero japonés. Estos cangrejos habitan una laguna próxima a un lugar en el que hubo una importante batalla en la que, prácticamente, desapareció una estirpe de guerreros samuráis (los heikes) Los guerreros heikes que sobrevivieron a la batalla se ahogaron en la laguna y los descendientes de las mujeres heikes y los pescadores de la laguna, siempre creyeron que estos guerreros continuaron viviendo en el

fondo del lago, convertidos en cangrejos. El proceso a través del cuál una leyenda se puede convertir en algo tan sólido como un cangrejo cuya concha imita una cara es el siguiente: Si algún día un pescador recoge en sus redes un cangrejo cuya concha lleva un diseño que, por azar, recuerda vagamente a una cara, el pescador puede sentir un cierto reparo en comérselo y lo devolverá a la laguna; de este modo, los cangrejos cuya concha recuerda vagamente a una cara tienen mayores posibilidades de sobrevivir y, por tanto, dejarán más descendencia. Con el paso de las generaciones, se han ido acumulando mutaciones y el diseño se ha perfeccionado.

Existe una versión autóctona del cangrejo samurai que es nuestro santiaguíño, un marisco gallego en cuyo caparazón "se distingue perfectamente" una cara adornada con una cruz de Santiago, que dicen los lugareños que recuerda al busto del Apóstol Santiago situado sobre el altar mayor de la Catedral compostelana, y que, probablemente ha sido "obtenido" por los pescadores gallegos de una forma muy similar a la comentada para los pescadores japoneses.



### Respuesta a corto plazo

El cambio en la media de la población entre una generación y la siguiente se llama **respuesta a la selección, R**, y se calcula como la diferencia entre la media fenotípica de la generación filial ( $\bar{X}_1$ ) y la de la generación parental ( $\bar{X}_0$ )

$$R = \bar{X}_1 - \bar{X}_0$$

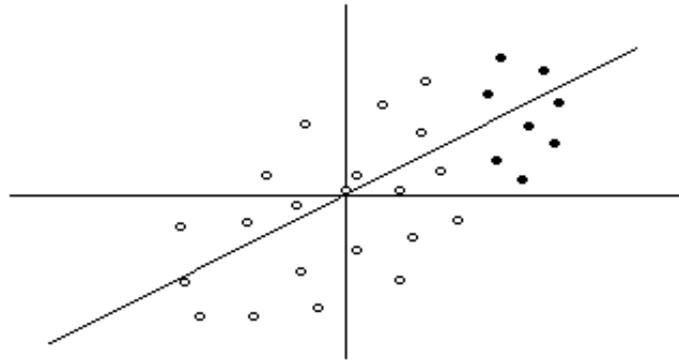
La medida de la cantidad de selección aplicada es la superioridad fenotípica promedio de los padres seleccionados, es decir, la diferencia entre la media fenotípica de los padres seleccionados () y la de la generación parental ( $\bar{X}_0$ ) A esta diferencia se le llama **diferencial de selección, S**,

$$S = \bar{X}_s - \bar{X}_0$$

La relación entre ambos parámetros es la regresión de la media de los hijos sobre la

media de sus padres ( $\bar{X}_0$ ).

Supongamos una población en la que se cruzan todos los adultos de la generación 0 por parejas, se obtienen los hijos y se representan los puntos de coordenadas  $X_1$  (valor medio de los padres),  $Y_1$  (valor medio de los hijos) en un sistema de ejes cartesianos centrado en el punto  $(\bar{X}_0, \bar{X}_1)$  (si no hay selección, las medias de ambas generaciones son iguales)



En ausencia de parecido ambiental entre padres e hijos, el coeficiente de regresión es la heredabilidad,  $h^2$ , por tanto,

$$R = b_{\sigma_p} S = h^2 S$$

En relación con esta expresión cabe indicar que:

1. Para que esta expresión sea válida es necesario que los padres aparean al azar antes de la selección y, en líneas seleccionadas resulta que la selección se efectúa antes de aparear los padres por lo cual, en la práctica, resulta como si los padres seleccionados aparearan discriminativamente (en función del fenotipo) Afortunadamente, el efecto del apareamiento discriminativo en el grupo seleccionado es lo suficientemente pequeño como para que pueda ser ignorado.
2. Su mayor problema es que describe un experimento ya realizado, es decir, no tiene valor predictivo; como máximo, podríamos estimar previamente la heredabilidad de un carácter y, así, conocido el diferencial de selección, podríamos estimar el valor de la respuesta.
3. Además, su capacidad predictiva se limita a una generación de selección pues, al cambiar las frecuencias génicas por efecto de la selección, cambiará la varianza genética (se reducirá) y la heredabilidad del carácter con ella.

Estrictamente hablando sólo se puede predecir el cambio en la primera generación. No obstante, en la práctica, la heredabilidad del carácter sólo se altera ligeramente en las primeras generaciones y, por tanto, la respuesta es predecible, de forma bastante aproximada durante un cierto periodo conocido como periodo de respuesta lineal que dura unas pocas generaciones. En este periodo, la respuesta por generación ( $R$ ) es constante y, por tanto, la respuesta acumulada al cabo de  $t$  generaciones ( $R_t$ ) será:

$$R_t = \sum_{x=1}^t R = t \cdot R$$

Para dotar de mayor capacidad predictiva a la ecuación anterior analizamos el diferencial de selección para poder estimarlo sin necesidad de medir los individuos de la generación parental.

El diferencial de selección depende de:

- La proporción de los individuos evaluados en la generación parental que fueron seleccionados ( $p$ )
- La variabilidad fenotípica que se expresa en términos de la desviación típica fenotípica ( $i = \frac{z}{p}$ )

La desviación típica es una propiedad del carácter en la población y establece las unidades en las que se va a medir la respuesta. El diferencial de selección se puede estandarizar dividiéndolo por la desviación típica y su valor estandarizado es igual a la media de los individuos seleccionados en la distribución tipificada del carácter. Al diferencial de selección tipificado se le llama **intensidad de selección,  $i$** .

$$i = \frac{S}{\sigma_p}$$

La intensidad de selección nos permite predecir la respuesta tipificada:

$$\frac{R}{\sigma_p} = \frac{S}{\sigma_p} h^2 = i h^2$$

por tanto, podremos predecir la respuesta en escala real, reordenando los términos de la ecuación precedente:

$$R = i h^2 \sigma_p$$

bien, como  $h^2 = \frac{\sigma_A^2}{\sigma_p^2} \Rightarrow h = \frac{\sigma_A}{\sigma_p} \Rightarrow R = i h^2 \sigma_p = i h \sigma_A$

La intensidad de selección sólo depende la proporción seleccionada ( $p$ ) y, como la distribución del carácter se supone que es normal, puede calcularse  $i$  según la siguiente ecuación:

$$i = \frac{z}{p}$$

donde  $z$  es la ordenada de la distribución normal tipificada en el punto de truncamiento.

Obviamente, esta relación sólo será exacta para poblaciones prácticamente infinitas (muy grandes); a medida que los grupos evaluado y seleccionado se hacen más pequeños la aproximación va empeorando en el sentido de que cada vez se sobrestima más el valor de  $i$ .

Existen dos métodos principales a través de los cuales se puede mejorar la respuesta a la selección:

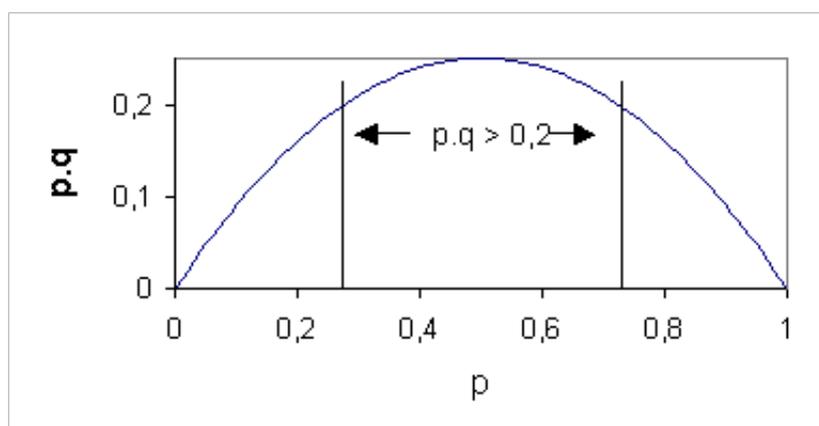
1. Aumentar el valor de la heredabilidad, lo cual se consigue disminuyendo la varianza ambiental del carácter a través mejorando las condiciones de cría o manejo de los individuos.
2. Aumentando  $i$ , o sea, reduciendo la proporción seleccionada. Esto tiene un límite en la capacidad reproductiva de la especie. Por otra parte, las reducciones en el número de reproductores provocan un aumento de la consanguinidad que, en el caso de que exista dominancia producirá depresión consanguínea, que será contraria a nuestros intereses. En este contexto es importante notar que siempre es posible reducir más el número de machos que de hembras y que, además, en especies con baja tasa reproductiva el mejorador puede imponer un límite aún más bajo a la capacidad reproductiva de la especie porque no tenga interés en mantener a determinados animales demasiados años antes de reemplazarlos por otros más jóvenes.



## Respuesta a largo plazo

Como dijimos, el efecto básico de la selección artificial consiste en el cambio de las frecuencias de los genes implicados en la variación del carácter. Al inicio del proceso, estos cambios en frecuencia sólo producen cambios en la media de la población pero no suelen ser suficientes para modificar la varianza genética puesto que ésta depende, para cada locus, de la existencia de heterocigotos y, por tanto, de su frecuencia, es decir, del producto de las frecuencias génicas ( $p \cdot q$ ) y el valor de este producto es bastante estable.

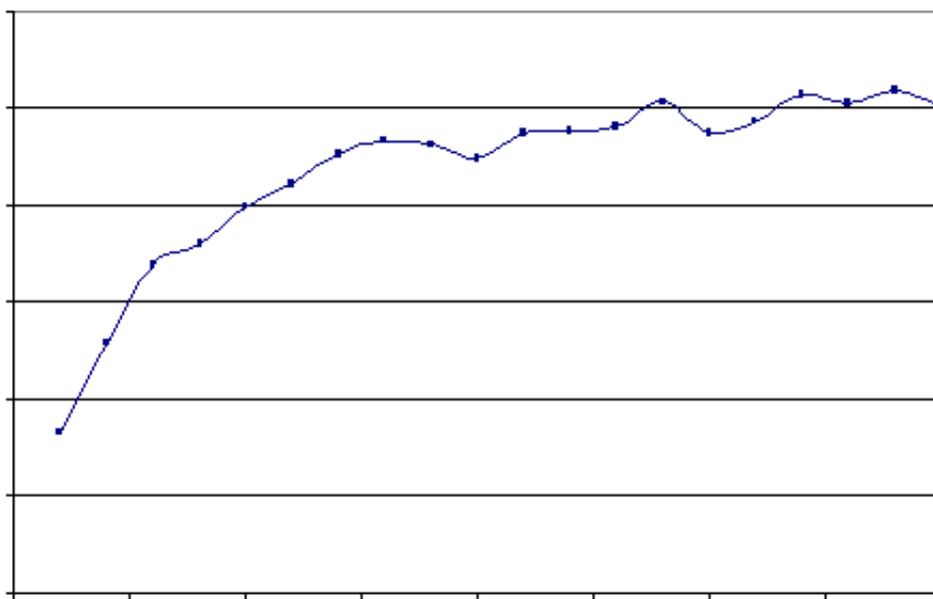
En el siguiente gráfico se puede observar que, para valores de  $p$  ( $q$ ) entre 0,27 y 0,73, el producto de las frecuencias génicas toma valores muy similares (entre 0,20 y 0,25)



Esta es la razón por la cuál la respuesta a la selección se mantiene lineal durante unas cuantas generaciones.

No obstante, llega un momento en el que la varianza genética, y con ella la heredabilidad, empiezan a disminuir por efecto del cambio de las frecuencias génicas y la respuesta empieza a reducirse. Por otra parte, es evidente que la respuesta no puede continuar indefinidamente sino que, con el paso de las generaciones, tiene que agotarse. Salvo que ocurran nuevas mutaciones, lo máximo que puede conseguirse por selección es fijar los alelos “mejores” (los que produzcan un fenotipo más acorde con lo deseado) y, en este caso, el valor

genotípico medio de la población sería igual al del homocigoto más “adecuado”. A esta situación en la que la media de la población no cambia se le llama **límite de selección**. La gráfica siguiente ilustra un proceso de selección, para aumento en la media, en el que se ha alcanzado un límite.



La respuesta total obtenida cuando se ha alcanzado el límite de selección,  $R_T$  es función de dos parámetros:

- ❖ La varianza genética inicialmente presente, en concreto de  $V_A$ , la fracción de esta varianza que se debe a los efectos aditivos de los genes, descontados los efectos de interacción entre alelos
- ❖ Del censo de población  $y$ , en concreto, del número de reproductores por generación, que determina la intensidad del proceso de deriva genética del que depende la pérdida aleatoria de alelos.

$$R_T = f(2NV_A)$$

No obstante, en los últimos años se ha propuesto otro modelo que incluye la consideración de que también, con el paso de las generaciones, se van acumulando mutaciones en los genes responsables de la determinación del carácter, mutaciones que van reconstruyendo una nueva varianza genética a la que se llama varianza de mutación. Esta varianza de mutación produce una nueva respuesta, lineal, pequeña pero consistente, que ya no se agotará porque se produce una especie de equilibrio en el cuál la variabilidad genética que se fija por selección es igual a la que se genera por nueva mutación.



## Respuesta correlacionada

El modelo de selección artificial más simple es el que hemos desarrollado en los apartados anteriores. En él se supone que la selección tiene un objetivo único que, habitualmente, consiste en la modificación de la media de un carácter cuantitativo para adaptarla a los intereses del seleccionador.

Como ya hemos repetido anteriormente, el efecto básico de la selección es el cambio en las frecuencias de los genes implicados en la variación del carácter, cambio que arrastra otros cambios en los parámetros genético-estadísticos del carácter.

La cuestión es que ni los caracteres ni los genes están aislados. Los genes se encuentran en los cromosomas, ligados a otros vecinos y además, a menudo, un mismo gen afecta a más de un carácter, cuantitativo o no (este fenómeno se conoce como pleiotropía y es mucho más corriente de lo que se pudiera pensar *a priori*) Cuando esto ocurre, y ocurre con frecuencia, los caracteres que comparten genes o están controlados por genes ligados muestran una asociación de valores que se manifiesta en una correlación estadística.

Si dos caracteres están correlacionados genéticamente, cualquier modificación en la media o la varianza de uno de ellos arrastrará modificaciones en los parámetros del otro. Así, cuando en un proceso de selección artificial se controla algún carácter distinto del objetivo directo de selección, pero correlacionado con él, se observa que este carácter secundario se modifica en la dirección que corresponda con el signo de la correlación. Si la media del carácter correlacionado cambia por efecto indirecto de la selección a este cambio se le llama **respuesta correlacionada**, y su magnitud y signo dependen, respectivamente, del valor absoluto y el signo de la correlación.

Por ejemplo, en China los campesinos que criaban cerdos debían entregar al señor feudal un lechón de cada camada que naciera; lógicamente, durante siglos, los campesinos estuvieron seleccionando como reproductoras a las cerdas que tuvieran más hijos en cada piara dado que, cuantos más lechones nacieran, tanto menor sería, proporcionalmente, la pérdida que sufrían. En mamíferos multíparos el peso al destete de los hijos está correlacionado negativamente con el número de hijos por camada, obviamente, pues los hermanos compiten por el recurso alimenticio que proporciona la madre y, cuantos más competidores haya a tanto menos tocará cada uno. Como consecuencia, al cabo de los siglos, el resultado de esta selección para aumento del tamaño de camada es que las razas de cerdos chinos son sorprendentemente prolíficas, y los lechoncitos, típicamente, son muy pequeños.



La respuesta correlacionada de un carácter Y, **CR(Y)**, obtenida como consecuencia de la selección artificial sobre otro carácter X se puede calcular mediante la expresión:

$$CR_Y = b_{(A)YX} R_X = ih_X r_A \sigma_{AY}$$

donde:

- #  $b_{(A)YX}$  es el coeficiente de regresión del valor genotípico de Y sobre el valor genotípico de X,
- #  $R_X$  es la respuesta directa del carácter X a la selección,
- #  $i$  es la intensidad de selección aplicada sobre el carácter X,
- #  $h_X$  es la raíz cuadrada de la heredabilidad del carácter X,
- #  $r_A$  es la correlación de los valores genotípicos de X e Y y
- #  $\sigma_{AY}$  es la desviación típica genotípica (aditiva) del carácter Y.

Este fenómeno que hemos descrito no es exclusivo de la selección artificial; en realidad, ocurre lo mismo con la selección natural y, como muchos caracteres relacionados muy estrechamente con la eficacia biológica están correlacionados negativamente, resulta que enseguida se llega a un conflicto de intereses que impide su mejora por selección. Una consecuencia indirecta (y afortunada) de este fenómeno es que debido al complejo entramado de correlaciones entre caracteres, éstos mantienen una gran cantidad de variabilidad genética y sus heredabilidades no son tan bajas como cabría suponer, lo cuál facilita la adaptación a las modificaciones ambientales.

Un aspecto interesante de la respuesta correlacionada es que podemos utilizarla para modificar caracteres que sean difíciles o imposible de determinar en el individuo.

Por ejemplo, imaginemos que queremos seleccionar una población de cerdos para aumentar el grosor de la capa de tocino subcutáneo; la evaluación del carácter en un individuo requiere matarlo y, por tanto, si evaluamos un individuo no podremos utilizarlo luego como reproductor; sin embargo, el carácter “grosor de la capa de grasa subcutánea” está correlacionado con otro carácter que es la conductividad eléctrica de la piel del cerdo, carácter que puede evaluarse sin siquiera molestar al animal. Por tanto, lo que se puede hacer es seleccionar para el carácter “conductividad de la piel” y aprovechar la respuesta correlacionada en el grosor de la capa de grasa, que es el carácter que realmente nos interesa.



### Selección con información de parientes

A menudo, en programas de selección artificial se plantea la necesidad de ampliar la información disponible acerca de un individuo haciendo uso de la información de sus parientes próximos.

Esto puede deberse a diversas razones. Entre las más frecuentes podemos destacar:

1. Que el carácter que nos interesa mejorar sólo se manifieste en un sexo, lo cuál, en

principio, nos impediría seleccionar ambos sexos; por ejemplo, producción de leche en ganado vacuno, tamaño de camada, etc.,

2. Que la evaluación del carácter de interés implique procedimientos destructivos o gravemente lesivos para el individuo, tal como era el caso del espesor de la grasa subcutánea en cerdos, que comentamos en el apartado anterior,
3. Que el valor fenotípico del individuo sea poco indicativo del valor genotípico, como ocurre en caracteres cuya heredabilidad sea muy pequeña, por ejemplo tasa de fecundidad o cualquier otro carácter muy relacionado con la eficacia biológica,
4. En animales que reciben cuidados maternos (o paternos) que el valor fenotípico del individuo sea poco indicativo del valor genotípico debido a que el ambiente perinatal tenga demasiado peso en la determinación del fenotipo, por ejemplo, peso al destete en ratones (o cualquier especie de mamíferos múltiparos)

Cuando se presenta alguna de estas situaciones se puede optar por utilizar información procedente de los parientes próximos y, en concreto, se suelen utilizar datos de hermanos.

El procedimiento es el siguiente. La población que se va a seleccionar se estructura en familias de hermanos y se evalúan  $n$  hermanos en cada familia. Llamaremos  $P_i$  al valor fenotípico del individuo  $i$ ,  $\bar{P}_f$  a la media de su familia, incluido el individuo, y  $\bar{P}$  a la media de la población evaluada en esa generación.

El criterio de selección que deberíamos aplicar, si realizásemos **selección individual** es la ventaja fenotípica del individuo  $i$ , es decir, la diferencia entre su valor fenotípico y la media de la población ( $P_i - \bar{P}$ ) Esta diferencia se puede dividir en dos sumandos:

- # la ventaja fenotípica del individuo  $i$  respecto de su familia, es decir, la diferencia entre su valor fenotípico y la media de su familia ( $P_i - \bar{P}_f$ ) y
- # la ventaja fenotípica de la familia a la que pertenece el individuo respecto de la media de la población ( $\bar{P}_f - \bar{P}$ )

$$P_i - \bar{P} = (P_i - \bar{P}_f) + (\bar{P}_f - \bar{P})$$

Dependiendo del peso relativo que le concedamos a cada uno de estos dos sumando obtendremos distintos tipos de selección:

- a) Si elegimos como único criterio de selección el segundo sumando, estaremos realizando **selección familiar**. Este procedimiento es el más adecuado en las situaciones 1 y 3 de las planteadas al inicio de este capítulo.
  - ❖ Cuando se trata de un carácter cuya evaluación requiere procedimientos destructivos (situación 2) no se puede realizar selección familiar propiamente dicha porque no se puede evaluar el individuo y se emplea una variante del procedimiento anterior, la **selección fraterna**, en la que el criterio de selección es la media de un grupo de hermanos del individuo.
  - ❖ Cuando lo que ocurre es que el carácter no se expresa en ambos sexos, en algunos casos se sustituye la selección familiar por una **prueba de descendencia** que consiste en que los individuos del sexo que no expresa el carácter se selecciona sobre la base del valor medio de un grupo de hijas obtenidas a partir de cruces del

individuo problema con una muestra aleatoria de individuos del sexo contrario, tomada en la población. El sexo que sí muestra el carácter se selecciona mediante selección individual. Este es el caso, por ejemplo, de la producción de leche en ganado vacuno.



- b) Si elegimos como único criterio de selección el primer sumando estaremos realizando **selección intrafamiliar**. Este procedimiento es el más adecuado en la situación 4 de las planteadas al inicio de este capítulo.
- c) También podemos emplear ambas fuentes de información, aplicando unos coeficientes adecuados, obtenidos mediante métodos de optimización estadística. Al procedimiento resultante se le llama **selección combinada** y, a corto plazo, es el procedimiento de selección más eficiente de los citados hasta el momento.
- d) Estos mismos procedimientos de optimización pueden utilizarse para combinar información procedente de otros tipos de parientes y/o de otros caracteres accesorios. Estos procedimientos se denominan, en conjunto, **selección por índice** y se utilizan, también para la mejora simultánea de varios caracteres. No obstante su interés, su nivel de complejidad estadística está más allá del alcance de esta asignatura.

