



# GENÈTICA DE LA CONSERVACIÓ

## L'APLICACIÓ DELS CONCEPTES DE L'EVOLUCIÓ A LA CONSERVACIÓ DE LA DIVERSITAT BIOLÒGICA

ARMANDO CABALLERO RÚA

La comprensió de les forces de canvi evolutiu que actuen sobre les poblacions, en conjunció amb les tècniques més modernes d'anàlisi genètica, ha anat aplicant-se en els darrers vint anys al servei de la conservació de la biodiversitat. Aquesta nova aplicació de la genètica ha rebut el nom de genètica de la conservació.

Paraules clau: deriva genètica, consanguinitat, vòrtexs d'extinció, cens efectiu de població.

El manteniment de la biodiversitat és un dels problemes més urgents sobrevinguts del creixement demogràfic humà i de la utilització irresponsable dels recursos naturals. La desaparició d'espècies se succeeix a ritme vertiginós i cada vegada és major el nombre d'aquestes que requereixen de la intervenció humana per tal d'optimitzar-ne la gestió i assegurar-ne la supervivència. Les raons que sustenten la necessitat d'establir programes de conservació són molt variades, des de les netament ecològiques fins a les històriques, culturals, socials i fins i tot econòmiques. Per exemple, certes races locals d'animals domèstics estan associades a sistemes de producció característics o són la font d'algun producte de qualitat. Té també gran interès social el manteniment de certes espècies o races que han estat històricament lligades a una regió o ètnia i formen part del seu patrimoni cultural. En els últims vint anys el problema de la pèrdua de diversitat biològica i l'extinció massiva d'espècies com a conseqüència de l'activitat humana ha disparat l'interès per buscar solucions, tant en el desenvolupament de tècniques analítiques per a poder identificar les causes del problema com en tècniques actives de gestió per a poder proporcionar una solució a aquest. La genètica de poblacions i evolutiva clàssica, desenvolupada des de començament del segle XX, proporciona les bases essencials de la genètica de la conservació. L'estudi de la constitució genètica de les poblacions i de les forces

de canvi evolutiu que hi actuen (és a dir, la selecció natural, la deriva genètica, la mutació i la migració; Benito i Espino, 2012) són els pilars que constitueixen les eines de la genètica de la conservació. La importància d'aquesta nova aplicació de la genètica poblacional i evolutiva es fa patent amb l'aparició l'any 2000 de la revista científica *Conservation Genetics*, específicament dirigida a aquest camp, i més recentment, el 2009, de la revista *Conservation Genetics Resources*.

**«LA DESAPARICIÓ D'ESPÈCIES SE SUCCEEIX A RITME VERTIGINÓS I CADA VEGADA ÉS MAJOR EL NOMBRE D'AQUESTES QUE REQUEREIXEN DE LA INTERVENCIÓ HUMANA PER TAL D'OPTIMITZAR-NE LA GESTIÓ I ASSEGURAR-NE LA SUPERVIVÈNCIA»**

### ■ VARIABILITAT GENÈTICA: DIVERSITAT GÈNICA I AL·LÈLICA

La potencialitat d'una població per a evolucionar i adaptar-se als canvis del medi depèn fonamentalment de la seua variabilitat genètica, en última instància, del patrimoni de gens de què la població és portadora. Aquesta variabilitat sol estimar-se a partir de la freqüència d'individus heterozigots (heterozigosi o diversitat gènica, figura 1), és a dir, la freqüència d'individus portadors d'al·lels diferents per a un gen donat, i de la diversitat al·lèlica, és a dir, el nombre d'al·lels distintes que són presents en la població per a un gen donat. Les diversitats gènica i al·lèlica solen estimar-se actualment amb regions de l'ADN fàcilment identificables, que, en termes generals, es denominen «marcadors genètics». Com que la variació és la base de la potencialitat evolutiva de les espècies, la diversitat genètica, en el seu sentit més ampli, esdevé fona-

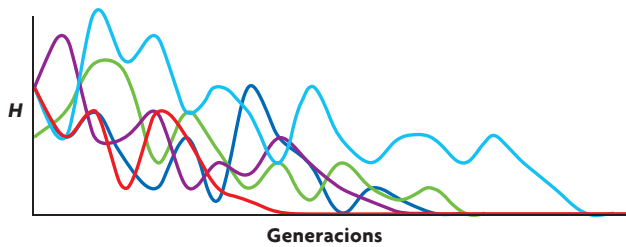


Figura 1. Simulació per ordinador de l'evolució de l'heterozigosi ( $H$ : freqüència mitjana d'heterozigots) al llarg de les generacions de cinc gens amb freqüència inicial de 0,5 en una població amb deu individus reproductors.

mental per a la capacitat d'aquestes de respondre als reptes ambientals i, així, garantir-ne la perdurabilitat i configurar-se com el pilar essencial de la conservació genètica.

#### ■ MUTACIÓ, DERIVA GENÈTICA I DEPRESSIÓ CONSANGUÍNIA

El procés de mutació (qualsevol canvi que es produeix en l'ADN durant el procés reproductiu), encara que molt lentament, va generant nous al·lels (i nous individus heterozigòtics) que entren a formar part del patrimoni genètic de la població. No obstant això, en les poblacions de cens reduït, com és el cas de les poblacions d'espècies en perill d'extinció, el canvi aleatori en les freqüències al·lèliques (procés denominat «deriva genètica») és responsable de la pèrdua de molts d'aquests al·lels amb el transcurs de les generacions. La pèrdua d'al·lels per deriva genètica és un dels problemes més urgents a què s'enfronten les espècies en perill d'extinció. Un altre, no de menor magnitud, és la consanguinitat, és a dir, el resultat de l'aparellament entre parents que es produeix inexorablement quan el nombre de reproductors és reduït. Una de les conseqüències més notòries de la consanguinitat, àmpliament reconeguda per criadors d'animals i plantes, és el deteriorament de la capacitat reproductiva o vigor dels individus, fenomen denominat «depressió consanguínia». Quan augmenten els nivells de consanguinitat, molts caràcters, sobretot els relacionats amb la reproducció i la supervivència (nombre de descendents, nombre de fruits i llavors, viabilitat, fertilitat, etc.), pateixen una reducció en major o menor mesura, depenent del caràcter i la població considerats. La causa de la depressió consanguínia és la conjunció de dues circumstàncies. Primer, que la majoria de les mutacions en gens funcionals són deletèries, és a dir, els al·lels nous que es generen solen presentar menor funcionalitat que l'al·lel silvestre més freqüent en la població. Segon, que aquests al·lels deleteris tendeixen a ser recessius, és

a dir, només manifesten el seu efecte negatiu en individus homozigòtics. Els al·lels deleteris recessius se solen presentar en individus heterozigòtics portadors de l'al·lel silvestre funcional, i la consanguinitat augmenta la probabilitat que aquests al·lels es presenten en homozigosi i que manifesten el seu efecte deleteri.

Un cas ja clàssic de la deriva genètica i la consanguinitat sobre la variació genètica és el del guepard, l'hàbitat del qual s'estenia fa 20.000 anys per Àfrica, Europa i Amèrica del Nord, i avui dia es redueix a entre 1.500 i 5.000 exemplars, bàsicament a Àfrica. La diversitat genètica estimada en aquesta espècie és extraordinàriament baixa i això deu tenir el seu origen en uns quants colls d'ampolla (reduccions dràstiques del cens poblacional) que van delmar les poblacions i van reduir-ne la variabilitat genètica fins en un 99% (Menotti-Raymond i O'Brien, 1995). La depressió consanguínia en el guepard es manifesta pel baix nombre d'espermatozoides i l'elevada freqüència d'aquests que són anormals, la baixa fecunditat en captivitat, l'alta

incidència de mortalitat juvenil (de l'ordre del 30%) i l'alta vulnerabilitat a malalties infeccioses, especialment a la peritonitis felina.

#### ■ EL CENS EFECTIU VIABLE D'UNA POBLACIÓ

Com ja s'ha indicat anteriorment, la deriva genètica, que implica la pèrdua d'al·lels, i la consanguinitat, que implica l'augment en la freqüència d'homozigots i, amb això, la depressió consanguínia, es poden generar per diverses raons. Les més importants, encara que no les úniques, són la fluctuació temporal en el cens de reproductors, el biaix en el nombre d'individus de cada sexe o la variació en les contribucions de descendents dels individus. Aquestes situacions es poden quantificar mitjançant el concepte de «cens efectiu de població» ( $N_e$ ), que pot definir-se com el cens que tindria una població hipotètica lliure de les causes de deriva sota consideració, que donara lloc a la consanguinitat o deriva observades en la població real (Benito i Espino 2012).

El cens efectiu de les poblacions naturals pot estimar-se mitjançant diversos procediments i diversos estudis indiquen que la magnitud sol ser molt inferior al cens de reproductors ( $N$ ), com a mitjana de vora del 10% d'aquest últim (Frankham *et al.*, 2010). Els programes de conservació solen tenir com a objectiu incrementar o mantenir un elevat cens efectiu en la població, i la pregunta bàsica que es planteja és quin és el cens efectiu

**«COM QUE LA VARIACIÓ  
ÉS LA BASE DE LA  
POTENCIALITAT EVOLUTIVA  
DE LES ESPÈCIES, LA  
DIVERSITAT GENÈTICA  
ESDEVÉ FONAMENTAL PER A  
LA CAPACITAT D'AQUESTES  
DE RESPONDRE ALS REPTES  
AMBIENTALS»**



mínim que ha de tenir una població per a considerar-se raonablement blindada contra la deriva genètica, i per sota del qual la viabilitat de la població està compromesa. S'han dut a terme diversos estudis en aquest sentit i s'ha conclòs que el cens efectiu mínim que pot garantir la perdurabilitat d'una població ha de ser de l'ordre de  $N_e=500$  individus. Tenint en compte la relació empírica entre  $N$  i  $N_e$ , descrita anteriorment, el nombre d'individus reproductors hauria de ser deu vegades major, és a dir  $N=5.000$ . Aquest nombre relativament elevat posa de manifest la difícil situació en què es poden trobar moltes poblacions d'animals i plantes en la naturalesa.



#### ■ ELS VÒRTEXS D'EXTINCIÓ

En la pràctica, quan una espècie està en perill d'extinció i mostra una eficàcia biològica mitjana compromesa, es fa molt difícil discernir en quina mesura això és degut a un deteriorament genètic i avaluar fins a quin punt la causa d'aquest és l'acumulació de mutacions deletèries, la depressió consanguínia o la pèrdua de variabilitat genètica. És probablement la conjunció d'aquests factors, juntament amb d'altres de demogràfics, ecològics, ambientals o estocàstics, el que comporta l'extinció. El fenomen es coneix com «vòrtex», o «remolí d'extinció» (Frankham *et al.*, 2010), i es representa en la figura 2. El canvi ambiental fluctuant, la competència entre espècies, la lluita pels recursos i les catàstrofes naturals s'enquadren entre les causes naturals de reducció del cens poblacional. D'altra banda, l'acció humana –materialitzada en la destrucció i fragmentació de l'hàbitat, la degradació ambiental, la sobreexplotació i la introducció d'espècies exòtiques que desplacen les autòctones– porta també a una contínua fragmentació i aïllament de les poblacions. Com ja hem ressaltat, els censos reduïts generen majors pèrdues de variabilitat genètica per deriva, reduccions en la capacitat reproductiva dels individus per depressió consanguínia i acumulació de mutacions deletèries, factors que, al seu torn, contribueixen a reduir encara més els censos. El reforç mutu entre efectes demogràfics, estocàstics i genètics

Figura 2. Esquema dels anomenats vòrtexs d'extinció, que descriuen el reforç mutu entre efectes demogràfics, estocàstics i genètics que propicia l'extinció de les poblacions de cens reduït. (Adaptat de Frankham *et al.*, 2010).

propicia l'extinció com a últim destí d'una població de cens reduït.

#### ■ UNITATS DE CONSERVACIÓ

El primer pas quan es dissenya un programa de conservació és decidir quina població cal mantenir o quina és la unitat de conservació. En aquest procés cal tenir en compte raons ecològiques, culturals, econòmiques i del grau d'amenaça de la població, així com de la probabilitat d'èxit del programa (Oldenbroek, 1999). Però també és primordial la definició de criteris genètics que permeten determinar les prioritats a l'hora de mantenir o rebutjar poblacions de la mateixa espècie. L'establiment de les anomenades «unitats significativament evolutives», com a poblacions a les quals es dona prioritat en la conservació, és un aspecte molt debatut en l'actualitat, ja que és primordial definir quina és la unitat de conservació abans de començar un programa d'accions (Allendorf *et al.*, 2013). La utilització de marcadors genètics s'ha convertit en una eina essencial per a resoldre problemes taxonòmics i

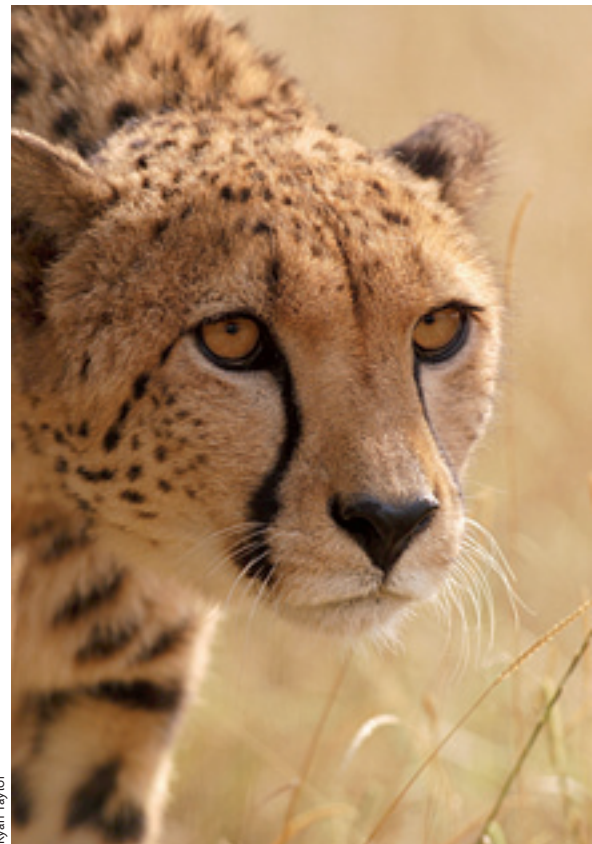
«L'OBJECTIU D'UN PROGRAMA DE CONSERVACIÓ D'UNA ESPÈCIE AMENÇADA O EN PERILL D'EXTINCIÓ ÉS MANTENIR EL NIVELL MÉS ALT POSSIBLE DE VARIABILITAT GENÈTICA»

determinar les diferències genètiques entre grups. Més recentment s'han incorporat mètodes complementaris que classifiquen les poblacions d'acord amb les seues relacions ecològiques i genètiques. L'agrupament de les poblacions seguint ambdós criteris simultàniament permet establir amb una certa confiança les unitats evolutivament significatives que seran la base dels programes de conservació.

#### ■ ELS PROGRAMES DE CONSERVACIÓ

Des del punt de vista genètic, l'objectiu d'un programa de conservació d'una espècie amenaçada o en perill d'extinció és mantenir el nivell més alt possible de variabilitat genètica, com també garantir la capacitat de pervivència dels seus individus amb el fi últim de facilitar-los la reintroducció en el medi natural. En els programes de conservació *in situ*, és a dir, en la conservació de les poblacions en el seu propi entorn natural, els principis d'acció se centren, bàsicament, a prendre les mesures necessàries perquè els censos de les poblacions augmenten. Entre les distintes accions es poden citar el control o prohibició de la caça i pesca, la designació de reserves naturals, la reducció de la contaminació i la degradació ambiental, l'eradicació de depredadors i competidors, l'establiment de corredors entre poblacions aïllades, etc. Els aspectes genètics també són essencials per a una correcta aplicació d'aquestes accions. Per exemple, el transport d'individus d'unes localitats a altres a fi de pal·liar els efectes negatius de la consanguinitat ha de dur-se a terme sota assessorament genètic. L'encreuament entre individus molt allunyats genèticament (que sol estar correlacionat amb l'allunyament físic) pot donar lloc, més que no al pretès vigor híbrid, a la situació contrària, una menor capacitat reproductiva dels descendents. Un exemple dels problemes sorgits per la mala gestió genètica el constitueix la repoblació amb salmons d'origen escocès i noruec duta a terme en els rius salmoners del Cantàbric entre els anys setanta i noranta. L'escassa adaptació dels peixos forans als rius espanyols ha estat la principal raó que ha impedit que la immensa majoria dels individus reintroduïts hagen tingut èxit reproductiu.

En els programes de conservació *ex situ* la població es manté en condicions de captivitat, ja siga de manera indefinida o amb l'objectiu final de reintroduir les espècies conservades en el seu medi natural. S'ha estimat que, només de vertebrats terrestres, unes 2.000 espècies requereixen cria en captivitat per salvaguardar-les de l'extinció (Frankham *et al.*, 2010). La captivitat es porta a terme en zoològics, parcs naturals, aquaris, jardins botànics i arborètums, però també en bancs de gèrmo-plasma vegetal i criopreservació de plantes i animals,



Ryan Taylor

El guepard és una espècie que presenta una baixa variabilitat genètica a causa dels colls d'ampolla que ha patit durant la seua història evolutiva.

cultius cel·lulars i gàmetes. L'exemple més conegut d'espècie ibèrica en perill d'extinció amb què es porta a terme un important programa de conservació és el linx ibèric (Vargas, 2009). Els objectius principals dels programes de conservació *ex situ* són (Toro *et al.*, 2009): en primer lloc, evitar la consanguinitat (excepte en espècies autògames), ja que un augment d'aquesta disminueix la viabilitat de l'espècie; en segon lloc, mantenir la major variació genètica possible, per salvaguardar així la capacitat d'adaptació de la població davant dels nous reptes ambientals; i, finalment, protegir la població d'una adaptació a la captivitat que perjudique l'èxit d'una possible reintroducció a l'estat silvestre.

Com que els recursos genètics es mantenen generalment amb censos de població reduïts, tant en el cas dels animals en captivitat com en el dels bancs de gèrmo-plasma vegetal, la deriva genètica és la font principal de pèrdua de variació genètica. El criteri primari que cal perseguir serà, per tant, mantenir el màxim cens efectiu de les poblacions mantingudes en captivitat, la qual cosa pot aconseguir-se mitjançant les directrius següents: primer, incrementar el cens fins arribar al màxim possible segons les disponibilitats i, a continuació, mantenir aquest cens amb el menor nombre possible de fluctuacions temporals; segon, evitar els aparellaments entre parents; tercer, evitar biaixos en la raó de sexes i minimitzar la variació en les contribucions





Els programes de repoblació dels rius salmoners del Cantàbric en els anys setanta i noranta amb salmons d'origen escocès i noruec no van tenir èxit a causa de la falta d'adaptació dels peixos a les condicions climàtiques dels rius espanyols.



El linx ibèric és una de les espècies en perill d'extinció més representatives del nostre país, i per conservar-lo es porta a terme un ambiciós programa de recuperació.

de descendència dels progenitors; i finalment, connectar mitjançant migració controlada els nuclis reproductius que es mantenen per separat per raons logístiques o naturals. Actualment es disposa d'algorismes i procediments computacionals d'optimització que permeten mantenir la màxima diversitat genètica possible en poblacions en captivitat si es disposa d'un cert control en els aparellaments. Aquests mètodes cada vegada són més sofisticats i incorporen, quan és possible, informació de marcadors genètics d'alta densitat, obtinguts amb les noves tecnologies de seqüenciació de l'ADN.

## ■ PERSPECTIVES

El manteniment de la biodiversitat és un dels problemes més greus sobrevinguts pel creixement demogràfic humà i la utilització irresponsable dels recursos naturals. La genètica i, particularment, la genètica de poblacions, desenvolupada des de començament del segle XX, dona resposta a moltes de les qüestions plantejades en la recuperació *in situ* d'espècies en perill d'extinció i la gestió d'espècies en captivitat. L'aplicació dels conceptes genètics a la conservació de la diversitat biològica ha tingut, no obstant això, el desenvolupament més dinàmic en les dues últimes dècades, fins convertir-se en un dels camps més actius d'investigació. La gestió de programes de conservació *ex situ* es veurà millorada en el futur pel desenvolupament de noves tecnologies reproductives i de criocervació combinades amb l'incessant desenvolupament de noves tècniques moleculars de monitorització de la diversitat genètica, i el desenvolupament d'aplicacions informàtiques que siguin capaces d'incorporar eficientment tota la informació disponible al servei del conservador. En els programes de conservació *in situ* el paper clau pot consistir a millorar la coordinació de la informació procedent de diverses vies (genètica, ecològica, demogràfica, ambiental), mitjançant el desenvolupament de plataformes informàtiques més globals que permeten combinar una gran quantitat d'informació sobre els individus i les poblacions amenaçades, i els hàbitats on viuen. No obstant això, els factors genètics representen només un component dels riscos d'extinció. Les amenaces fonamentals són la pèrdua d'hàbitat, la degradació del medi, l'escalfament del globus i la sobreexplotació, entre altres factors. És en aquest aspecte fonamental que els governs han de col·laborar més activament per frenar la pèrdua de biodiversitat. 🔄

## BIBLIOGRAFIA

- ALLENDORE, F. W.; LUIKART, G. i S. N. AITKEN, 2013. *Conservation and the Genetics of Populations*. 2a edició. Wiley-Blackwell Publishing, Malden, EUA.
- BENITO, C. i F. J. ESPINO, 2012. *Genética, conceptos esenciales*. Editorial Médica Panamericana. Madrid.
- FRANKHAM, R.; BALLOU, J. D. i D. A. BRISCOE, 2010. *Introduction to Conservation Genetics*. 2a edició. Cambridge University Press. Cambridge.
- MENOTTI-RAYMOND M. i S. J. O'BRIEN, 1995. «Evolutionary Conservation of Ten Microsatellite Loci in Four Species of Felidae». *Journal of Heredity*, 86(4): 319-322.
- OLDENBROEK, J. K., 1999. *Genebanks and the Conservation of Farm Animal Genetic Resources*. DLO Institute for Animal Sciences and Health. Lelystad, Holanda.
- TORO, M. A.; FERNÁNDEZ, J. i A. CABALLERO, 2009. «Molecular Characterization of Breeds and Its Use in Conservation». *Livestock Science*, 120: 174-195. DOI: <10.1016/j.livsci.2008.07.003>.
- VARGAS, A., 2009. *Conservación ex-situ del linx ibérico: un enfoque multidisciplinario*. Fundación Biodiversidad. Madrid. Disponible en: <[http://www.linxexsitu.es/ficheros/documentos\\_pdf/377/bookexsituvargas2009\\_3.pdf](http://www.linxexsitu.es/ficheros/documentos_pdf/377/bookexsituvargas2009_3.pdf)>.

Armando Caballero Rúa. Catedràtic de Genètica de la Universitat de Vigo.