es la variación en el material genético de una población o especie, e incluye los genomas nuclear, mitocondrial y ribosomal , además de los genomas de otros orgánulos. La variabilidad genética nueva puede estar causada por mutaciones, recombinaciones y alteraciones en el cariotipo (el número, forma, tamaño y ordenación interna de los cromosomas). Los procesos que eliminan variabilidad genética son la selección natural y la deriva genética.

Para que la selección natural pueda actuar sobre un carácter, debe haber algo que seleccionar, es decir, varios alelos para el gen que codifica ese carácter. Además, cuanta más variación haya, más evolución hay. R.A. Fisher demostró matemáticamente que cuantos más alelos existan para un gen, más probabilidad hay de que uno de ellos se imponga al resto (se fije). Esto implica que cuanta más variabilidad genética exista en una población, mayor será el ritmo de la evolución. Esto se conoce como Teorema fundamental de la selección natural de Fisher, que establece que:

El ritmo de aumento en adaptación de un organismo en cualquier momento es igual a su variación genética en adaptación en ese momento.

El ritmo de aumento de aptitud media de cualquier organismo en cualquier momento atribuíble a la selección natural actuando a través de cambios en las frecuencias génicas es exactamente igual a su variabilidad genética en aptitud en ese momento

Las mutaciones son las que finalmente producen la necesaria variación genética que necesita la evolución. Las mutaciones son unos cambios sutiles de las bases nitrogenadas que constituyen el ADN y produce nuevas células que varían genéticamente de su progenitora

La base fundamental de tal cambio es denominado polimorfismo de nucleótido simple y consiste en un error de copia cuando el ADN es duplicado, esta sería pues la “mutación elemental” que no estaba bien explicada.

Ahora un grupo de investigadores japoneses han mostrado cómo una de esas letras de las cuatro que componen el sistema (A, C, G y T, o respectivamente adenina, citosina, guanina y timina son las bases nitrogenadas del ADN y constituyen las unidades de información genética más pequeñas) es dañada por el ambiente permitiendo un error de trascripción y eventualmente permite las mutaciones que finalmente genera la evolución genética de todos los seres de este planeta, incluyendo al ser humano.

La variación genética explica algunas de las diferencias entre las personas. tales como el color de los ojos y el tipo de sangre

Hay por lo menos dos razones por las que la variación genética geográficamente se distribuye:

• selección natural puede conferir una ventaja adaptante a los individuos en un ambiente específico, por ejemplo la pigmentación oscura de la piel protege contra altos niveles de radiación ultravioleta, mientras que un nivel bajo de melanina en la piel puede conferir una ventaja en regiones con los niveles bajos de la luz UV. Los Alelos bajo selección son probables ocurrir solamente en esas regiones geográficas donde confieren una ventaja.

• La segunda causa principal de la variación genética geográficamente distribuida es debido al muestreo no uniforme de una población. La causa principal es efecto del fundador, éste es el efecto de un grupo pequeño de individuos que emigran de un grupo más grande y fundando a una nueva población, si la población de migración representa solamente un subconjunto pequeño de la población parental, entonces no será genético representante de la población parental (error de muestreo). Las poblaciones de fundación pequeñas están también conforme a deriva genética, que puede alterar más lejos frecuencias del alelo. Un ejemplo de esto es la migración humana fuera de África, él se ha teorizado que migración fuera de África representó solamente una fracción pequeña de la variación genética adentro La África del Este, y ésa esto es la causa de los niveles inferiores observados de la diversidad en todos los seres humanos no-Africanos indígenas. Polimorfismos neutrales más recientes causados cerca mutación sea probable relativamente geográficamente ser localizado, mientras que más viejos polimorfismos son más probables ser compartidos por todos los grupos humanos. Distribuyen una grana mayoría de la variación genética observada sin embargo dentro de cualquier región geográfica más bien que entre las regiones, aunque es generalmente posible identificar exactamente los orígenes geográficos de los antepasados de cualquier individuo por medios genéticos.

El estudio de la variación geográfica humana tiene la significación evolutiva y usos médicos. La poder del estudio ayuda a científicos a entender migraciones humanas antiguas de la población tan bien como cómo relacionan a diversos grupos humanos biológico con uno otro. De una perspectiva médica el estudio de la variación genética humana puede ser importante porque una cierta enfermedad que causa los alelos ocurre en una mayor frecuencia en la gente de regiones geográficas específicas.

La mutación en genética y biología, es una alteración o cambio en la información genética (genotipo) de un ser vivo y que, por lo tanto, va a producir un cambio de características, que se presenta súbita y espontáneamente, y que se puede transmitir o heredar a la descendencia. La unidad genética capaz de mutar es el gen que es la unidad de información hereditaria que forma parte del ADN. En los seres multicelulares, las mutaciones sólo pueden ser heredadas cuando afectan a las células reproductivas. Una consecuencia de las mutaciones puede ser una enfermedad genética, sin embargo, aunque en el corto plazo puede parecer perjudiciales, a largo plazo las mutaciones son esenciales para nuestra existencia. Sin mutación no habría cambio y sin cambio la vida no podría evolucionar

La diversidad genética representa la variación heredable dentro y entre poblaciones de organismos. Esencialmente, depende de las variaciones en la sucesión de los cuatro pares fundamentales conque se constituyen el código genético, teniendo en cuenta que -en los organismos avanzados- sólo una pequeña parte (frecuentemente menos de 1%) del material genético se expresa exteriormente en la forma y en el funcionamiento del organismo.

La función de la diversidad genética (=carga genética, expresada o no en los individuos de una especie) es la de mantener un reservorio de condiciones -de variación- de respuesta al medio, que permita la adaptación y la supervivencia. Ante ello, la importancia de cualquier alteración en la diversidad genética (reservorio) es incierta.

Cada uno de los genes diferentes presentes en el biota del mundo no hace una contribución idéntica a la diversidad total genética. En particular, los genes que controlan los procesos bioquímicos fundamentales se conservan en tasas diferenciales y generalmente muestran poca variación, aunque la variación que sí exista puede ejercer un fuerte efecto sobre la viabilidad del organismo; lo opuesto es posible respecto de otros genes. Además, un nivel asombroso de variación molecular en el sistema de inmunidad de los mamíferos, por ejemplo, es posible por medio de un número pequeño de genes heredados.