

Genètica de poblacions

Presentació

Actualment es manifesta molta preocupació per tot el tema relacionat amb les malalties hereditàries. També és curiós que algunes poblacions humanes tenen algunes característiques físiques, com la forma del nas, que les fa diferents de la resta de poblacions. Aquestes diferències també es poden trobar en altres característiques no tan visibles com els grups sanguinis.

En aquest treball es volen analitzar alguns caràcters hereditaris i la freqüència dels al·lels en la població, específicament de la població de Tarragona.

Es vol fer una recollida dels fenotips dels caràcters triats i a partir d'aquests fer un estudi. Aquest estudi es refereix a caràcters que són observables a simple vista en els humans i dels quals es coneix el seu patró d'herència.

A més a més, s'estudiaran les freqüències gèniques, genotípiques i fenotípiques d'una mostra de la població de Tarragona.

Una població és el conjunt d'individus d'una mateixa espècie que habiten en el mateix lloc i que per això es poden encreuar entre si; per tant, comparteixen un mateix conjunt de gens, l'anomenat fons genètic comú, i són capaços d'encreuar-se entre ells. La genètica de poblacions estudia la constitució genètica de les poblacions i la transmissió de gens d'una generació a la següent.



L'estudi genètic d'una població es basa a comptabilitzar amb quina freqüència apareixen els diferents fenotips, genotips i al·lèls.

Per estudiar la freqüència amb la qual apareixen els fenotips s'utilitza la freqüència fenotípica que és la proporció d'individus de cada fenotip present a la població. Per estudiar la freqüència dels genotips s'utilitza la freqüència genotípica, que és el tant per u de cada genotip. Finalment, per trobar la freqüència dels al·lèls s'utilitza la freqüència gènica que és el tant per u de cadascun dels al·lèls que hi ha per a cada caràcter. Es calculen a partir de les freqüències genotípiques.

Metodologia

Els caràcters triats són senzills d'observar, només tenen dos fenotips possibles, és a dir, que només es poden presentar en l'individu de dues maneres i ja es coneix la relació de dominància entre ells.

Els nou caràcters triats són poder enrotllar la llengua, la forma de la línia del cabell, la mà amb la qual s'escriu, el lòbul de l'orella, la forma del mentó, els clotets a les galtes, la forma de creuar els braços, la forma de creuar les mans i si el polze és extensible.

El caràcter enrotllar la llengua consisteix a poder col·locar la llengua en forma de U fora de la boca. En aquest cas trobem els fenotips de poder enrotllar la llengua, que és el dominant (L), i el fenotip de no poder fer-ho, que és recessiu (l). Els indiquem amb la lletra «l» de llengua.

Per al caràcter línia del cabell hem vist que la forma de la línia del naixement del cabell pot presentar dos fenotips, el de presentar en el centre una punxa (pic de vídua) o ser recta. En aquest cas el que domina és que es formi una punxa (C) i que la línia sigui recta és recessiu (c), s'utilitza la lletra «c» de cabell per indicar-ho.

Per al caràcter escriptura hem considerat que es pot tenir més facilitat per fer accions amb una mà que amb l'altra, per això en aquest cas estudiem els dos fenotips que es poden presentar que són que domini l'esquerra o que ho faci la dreta. Que domini la dreta és el fenotip dominant (E) i que ho faci l'esquerra és el recessiu (e), utilitzem la lletra «e» d'escriptura.

Per al caràcter lòbul de l'orella estudiem si el lòbul de l'orella està adherit a la cara o si, en contra, està lliure. El fenotip que predomina és que el lòbul es trobi lliure (O) i, per tant, que estigui adherit és el recessiu (o), la lletra «o» correspon a orella.

Per al caràcter mentó veiem que com a fenotips trobem que el mentó sigui llis o que sigui marcat. El fenotip que predomina és que sigui marcat (M) i que sigui llis (m) és el recessiu, utilitzarem la lletra «m» de mentó.

Per al caràcter clotets de les galtes hem vist que en somriure hi ha la possibilitat que es formin dos petits clotets a les galtes, al costat de la boca. Per tant, podem

trobar el cas que els clotets no es formin (G), que és el fenotip dominant, o que sí que es marquin els clotets (g), que és el fenotip recessiu. Per indicar-ho utilitzem la lletra «g» de galta.

Per poder estudiar el caràcter de creuar les mans el que s'ha de fer és creuar les mans alternant un dit de la mà dreta amb un dit de la mà esquerra i fixar-nos a quina mà correspon el dit polze que ha quedat a sobre de tot. Els fenotips que es presenten són que quedi a sobre el de la mà dreta o el de la mà esquerra, i el dominant és el de la dreta (A) i el recessiu el de la mà esquerra (a). En aquest cas la lletra que s'utilitza és la «a», ja que no es pot repetir cap de les lletres.

Igual que hi ha persones que escriuen amb la dreta o amb l'esquerra, també n'hi ha que en el moment de creuar els braços en posen a sobre l'un o l'altre. El caràcter creuar els braços presenta dos fenotips, que quedi el braç dret per sobre o que hi quedi l'esquerra. El fenotip que domina és que quedi l'esquerra per sobre (B) i el recessiu és que hi quedi el dret (b). La lletra emprada és la «b» de braç.

El dit polze pot presentar major o menor capacitat de doblegar-se. Quan es pot doblegar s'identifica amb el nom de corbat i si no amb el nom de recte. Per tant, per al caràcter doblegar el polze el fenotip que domina és que no es pugui doblegar (P) i el recessiu és que sí que es pot (p). S'utilitza la lletra «p» de polze per indicar-ho. La metodologia que s'utilitza en primer lloc és una recerca bibliogràfica. L'objectiu d'aquesta recerca és recollir la base teòrica necessària per poder fer el treball. El suport utilitzat serà textual i informàtic.

La principal metodologia que es fa servir és l'observació directa dels caràcters triats en un grup de la població. Per fer-ho es construeix una taula de recollida de dades, que és senzilla i fàcil d'interpretar, per tal d'organitzar les dades còmodament. A més a més també s'utilitza una enquesta digital que serà utilitzada per poder passar l'enquesta a més gent.

Per fer aquest tipus de treball de recerca es va creure convenient delimitar la població a la zona geogràfica de Tarragona i que els enquestats tinguessin més de 15 anys.

Els enquestats han de tenir més de 15 anys, ja que és una edat en la qual els individus no canviaran més físicament i podem estudiar bé els caràcters.

La mostra total és de 382 persones, ja que en iniciar el treball es va establir que havia de ser de més de 300 persones per poder estudiar bé els resultats posteriorment. La mostra triada es va limitar a la zona geogràfica de Tarragona. Per obtenir els resultats es va passar el qüestionari per diferents zones de Tarragona, en concret la zona del centre de la ciutat, la zona del casc antic, la zona del parc del Francolí i la zona del Serrallo.

De tots els caràcters que podrien haver estat triats s'han escollit aquests nou perquè segueixen les característiques establertes abans de començar el treball. Aquestes

són que els caràcters no presenten cap relació entre ells, és a dir que no depenen els uns dels altres; que són identificables fàcilment de manera visual i no és necessari fer cap tipus de prova per poder realitzar la recollida de dades; l'heretabilitat és del 100 %, i per tant no hi ha cap factor extern que influeixi en la manifestació d'aquests caràcters, només presenten dos al·lels, és a dir que només hi ha dues variants de cada gen, ja que si n'hi hagués més, es complicaria l'estudi i també és necessari el mateix nombre de variants de cada gen a l'hora de fer l'estadística, i no estan lligats al sexe.

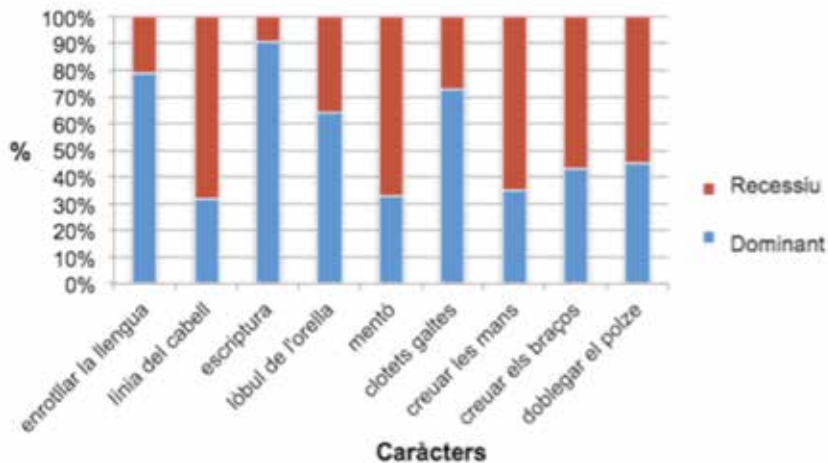
La relació de dominància entre els al·lels dels diferents caràcters s'ha obtingut d'estudis anteriors, concretament del treball de recerca anomenat «Els grups sanguinis i l'herència» de l'alumna Judith Franquès.

Quan es tenen totes les dades es recullen en una única taula d'Excel per tal de tractar-les estadísticament.

Finalment s'analitzen els resultats per poder calcular les freqüències fenotípiques, gèniques i genotípiques i extreure conclusions.

Resultats

A partir de les dades recollides s'ha creat un gràfic on, expressades en percentatges, trobem les dades recollides. En la part inferior i de color blau hi ha representats els fenotips dominants i en la part superior i de color vermell, els fenotips recessius.



Un cop efectuats els càlculs amb tots els caràcters obtenim els següents resultats, amb els quals s'han creat les taules que trobem a continuació com a resum.

CARÀCTER	Freqüència genotípica		
	Homozigot dominant	Heterozigot	Homozigot recessiu
Doblegar llengua	0,29	0,50	0,21
Línia cabell	0,03	0,29	0,68
Escriptura	0,49	0,42	0,09
Lòbul orella	0,16	0,48	0,36
Mentó	0,03	0,30	0,67
Clotets galtes	0,23	0,50	0,27
Creuar mans	0,04	0,31	0,65
Creuar braços	0,06	0,38	0,56
Doblegat polze	0,07	0,38	0,55

Dels resultats obtinguts podem veure que encara que un dels fenotips sigui el dominant i l'altre el recessiu, no significa que el dominant sigui el fenotip que més es presenta en la mostra.

Conclusió

El perfil d'una persona que tingués tots els fenotips més abundants en la població de Tarragona seria una persona que pogués enrotllar la llengua, tingués la línia del cabell en punxa, fos dretana, el lòbul de l'orella estigués lliure, el mentó llis, al somriure no presentés clotets a les galtes, en creuar les mans el dit polze que quedés damunt fos el de la mà esquerra, en creuar els braços el que quedés damunt fos el dret i en intentar estirar el polze aquest es doblegués enrere i per tant quedés corbat.

De les 382 persones a les quals es va passar el qüestionari només sis compleixen totes aquestes característiques.

Bibliografia

– FRANQUÈS MONTSERRAT J. *Els grups sanguinis l'herència*. Tarragona, 2007. [Treball de recerca inèdit] [Consulta: juny 2015]. – GENÈTICA 2012, Freqüències [en línia]. <<https://genetica2012.wikispaces.com/FRECUENCIA+AL%C3%89LIGA>> [Consulta: juliol de 2015]. – GENETICS SOCIETY OF AMERICA, genètica de poblacions [en línia]. <<http://www.genetics.org/>> [Consulta: novembre de 2015]. – LA GENÈTICA A L'ABAST DE TOTHOM [en línia]. <<http://lagenetica.info/ca/>> [Consulta: juny de 2015]. – UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID, Genètica mendeliana en poblacions [en línia]. <https://www.uam.es/personal_pdi/ciencias/joaquina/BOXES_CCAA/HARDY-WEINBERG/Hardy-Weinberg.htm> [Consulta: setembre de 2015]. – UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID, Departamento de zoología y antropología física [en línia]. <<http://pendientedemigracion.ucm.es/info/antropo/genetica.htm>> [Consulta: juny de 2015]. – UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID, Genética de poblaciones humanas [en línia]. <<http://www.ucm.es/zooantropo/genetica-de-poblaciones-humanas>> [Consulta: juliol de 2015]. – UNIVERSIDAD DE NAVARRA, Genética de poblaciones [en línia]. <http://www.unavarra.es/genmic/genetica%20y%20mejora/genetica_poblaciones/genetica_poblaciones.htm> [Consulta: novembre de 2015]. – UNIVERSITAT AUTÒNOMA DE BARCELONA, Departament de genètica i microbiologia [en línia]. <<http://biologia.uab.es/divulgacio/genpob.html>> [Consulta: juliol de 2015]. – UNIVERSITY OF UTAH HEALTH SCIENCE [en línia]. <<http://learn.genetics.utah.edu/es/>> [Consulta: juny de 2015]. – WIKIPEDIA, Genética.