

Carolina™

AP[®] BIOLOGY

LABORATORY 8

Genética de la Población y Evolución

Manual del Profesor y Guía del Alumno



CAROLINA

World-Class Support for Science & Math

Laboratorio 8. Población, Genética y Evolución

Nota: En algunos colegios y establecimientos educacionales está prohibido realizar actividades en las que haya que meterse algo en la boca. Si ese es su caso, refiérase a la Actividad Alternativa A para obtener instrucciones sobre cómo modificar este procedimiento de laboratorio.

Aspectos generales:

Este laboratorio consiste de cuatro partes. Esta guía presenta varias alternativas para la parte A (para aquellos que no deseen o no puedan utilizar papel de pruebas en la sala de clases) así como también una serie de actividades opcionales.

Actividad A (Estimando Frecuencias de Alelos con las ecuaciones de Hardy-Weinberg): Usando las ecuaciones de Hardy – Weinberg para estimar la frecuencia de alelos.

Actividad B (El equilibrio de Hardy – Weinberg): simulando el equilibrio de Hardy-Weinberg.

Actividad C (Selección): Simulando la selección frente a un Homocigoto recesivo.

Actividad D (Heterocigotos y Selección): Simulando selección para un heterocigoto.

Objetivos:

- Estimar la frecuencia de alelos en una población utilizando las ecuaciones de Hardy – Weinberg.
- Demostrar que la frecuencia de alelos en una población puede cambiar a lo largo del tiempo.

Estándares de Contenido

Este kit está diseñado para los estudiantes de enseñanza media y cubre los siguientes temas:

Unificando Conceptos y Procesos

- Sistemas, orden y organización
- Evidencia, modelos y explicaciones
- Constancia, cambio y medidas

Indagación en ciencias

- Habilidades necesarias para hacer indagación científica
- Comprensión sobre la indagación ciencias.

Requerimiento de tiempo:

Actividad A: 15 minutos

Actividad B: 30 minutos

Actividad C: 30 minutos

Actividad D: 30 minutos

Seguridad:

Utilice este kit de acuerdo con precauciones propias de un laboratorio, incluyendo guantes, delantal, gafas de protección. Siga toda la reglamentación de su institución respecto del trabajo en laboratorio así como también de la correcta disposición de los desechos de laboratorio.-

Preparación y Presentación:

Es recomendable que los alumnos hayan realizado exitosamente los laboratorios de Mitosis y Meiosis (Laboratorio 3) y Genética de los organismos (Laboratorio 7) antes de comenzar esta actividad.

Fotocopie la guía para el alumno para cada alumno o grupo de alumnos.

ACTIVIDAD A: Estimando la frecuencia de alelos con las ecuaciones de Hardy – Weinberg

Dibuje la Tabla 1 en la pizarra, para recolectar la información de la clase. La información se puede recolectar mejor con el método de mano alzada.-

Probar la sensibilidad a la FTC (Fenil TioCarbamida) es una clásica actividad en la enseñanza de genética humana. Es usualmente presentada (como en este laboratorio), como un simple caso de alelos dominantes y recesivos. Nuestra comprensión de la genética humana se ha expandido mucho en los últimos años, por lo que no debe ser una sorpresa encontrar que la herencia de la capacidad de sentir la FTC es más compleja que A y a. El principal locus genético de la sensibilidad a la FTC está en el cromosoma 7 e involucra a múltiples alelos. Es posible que exista otro loci genético en otros cromosomas que también estén involucrados en la sensibilidad a la FTC. Existen, ciertamente diferencias en el umbral para sentir la FTC. El conocimiento que hoy tenemos de la genética de la sensibilidad a la FTC continuará evolucionando y mejorando a medida que se reportan nuevas investigaciones.

Recuerde que las poblaciones humanas son, en un sentido, poblaciones silvestres, esto es, las poblaciones humanas no son resultado de un proceso controlado de un programa de reproducción. Considere por ejemplo el maíz de granos de colores amarillos y púrpura, alelos R 3:1. Esta variedad se obtiene del cruzamiento de un maíz púrpura con uno amarillo. Los cruzamientos que se realizan para obtenerlos son las siguientes:

P	R/R X r/r	
F1	Rr Heterocigoto púrpura	
F1 cruzamiento	R/r X R/r	
F2	R/R, R/r, r/r	fenotipos: Púrpura, amarillo en una relación 3:1

Esto se ve maravillosamente simple, pero si nos vamos a una situación de cruzamiento abierto de maíz, encontraremos maíces que son enteros púrpura, enteros rojos, enteros blancos, enteros amarillos, variegados y cualquier combinación de estos. El color de grano en maíz está determinado por una interacción de varios genes. Solamente mediante un cruzamiento controlado es posible obtener líneas puras que pueden ser cruzadas para

mostrar claramente el efecto de un par de alelos. Nadie (felizmente) ha reproducido líneas puras de humanos “sensibles” y “no sensibles” a la FTC para realizar estudios. ¿Significa esto que el estudio de la sensibilidad a la FTC debe ser abandonada? No necesariamente. Los alumnos que puedan sentir la FTC en las pequeñas concentraciones presentes en los papeles de prueba portan, probablemente, al menos un alelo para “sensible”. Aquellos que no logran sentir el sabor de la FTC probablemente no portan el alelo para “sensible” y pueden ser considerados homocigotos recesivos para los fines de esta actividad.-

Otro factor a considerar es que esta actividad no satisface uno de los requerimientos del muestreo del método de Hardy – Weinberg, porque la muestra de población es muy pequeña. Se requiere de una muestra de varios miles para poder calcular frecuencias con precisión. La población de EEUU presenta un porcentaje de 70% “sensibles” y 30% “no sensibles”, sin embargo, los resultados de su clase pueden diferir significativamente de estos valores.-

Probablemente es mejor enfocarse en la recolección y análisis de información de esta actividad, y el entusiasmo que se genera cuando los alumnos aprenden algo nuevo sobre ellos. Los alumnos pueden explorar las limitaciones de esta actividad como parte del Análisis de Datos y mediante la discusión en la clase, investigación e informes.-

ACTIVIDADES B, C Y D

Para la actividad B, dibuje la Tabla 2 en la pizarra. Para la Actividad C dibuje la Tabla 3. Para la actividad D dibuje la tabla 4 en la pizarra. Recolecte la información mediante pidiendo a los alumnos que vayan levantando la mano.

Configuración de la Estación de Trabajo.

A continuación se detalla una lista de materiales necesarios para que un alumno desarrolle las actividades de este laboratorio. Prepare tantas estaciones de trabajo como necesite para su clase.-

Nota: Cada alumno comienza las Actividades B, C y D con 8 tarjetas: 4 marcadas “A” (alelo dominante) y 4 marcadas “a” (alelo recesivo). Las simulaciones comienzan con dos tarjetas de cada tipo, las demás se mantienen en reserva, para ser usadas cuando los resultados lo requieran. Refiérase al procedimiento de la Actividad para más detalles.-

	Actividad A	Actividad B	Actividad C	Actividad D
Tiras de papel control	1			
Tiras de papel PTC	1			
Tarjetas con la letra A		4	4	4
Tarjetas con la letra a		4	4	4
Calculadora con función de raíz cuadrada*	1	1	1	1
Moneda*				1

*no incluido

Respuestas ejemplo a las preguntas de la Guía del alumno

Información Previa

Observe que debemos calcular un valor para q antes de poder calcular p. ¿Por qué es esto cierto?

La información de Rh+ incluye aquellos individuos homocigotos como heterocigotos. La información de Rh- incluye solamente a aquellos que son homocigotos recesivos. Esto hace posible calcular un valor para q^2 . Una vez que tenemos un valor para q , se puede determinar fácilmente p .

Actividad A: Estimando la frecuencia de alelos con las ecuaciones de Hardy – Weinberg

1. Utilice la información de su clase para completar la Tabla 1.-

Tabla 1. (ejemplo) Sensibilidad a FTC

	sensibles	No sensibles	Total Muestra	Frecuencia de Alelos	
				A (p)	a (q)
Total Clase	22	10	32	44	56

2. ¿Cuál es la frecuencia de “no sensibles” en tu clase?

Las respuestas deben reflejar la información recolectada. Usando la Tabla 1. Del ejemplo:

$$\%A/a=2pq=2(0.44)(0.56)=0.49 \text{ o } 49\%$$

3. Respecto de los alelos para FTC. ¿Tu curso satisface los requerimientos o al menos se aproxima a los requerimientos de una población ideal de Hardy – Weinberg?

Las respuestas pueden variar. El apareamiento es probablemente aleatorio respecto de los alelos FTC y todos los fenotipos tienen igual posibilidades de reproducirse. La tasa de mutación de los alelos para FTC es baja, pero lo alumnos pueden no saber esto. Dependiendo de la estabilidad de la comunidad local, los alumnos pueden argumentar que ha habido o no ha habido suficiente intercambio con otras poblaciones.-

4. Respecto de los alelos para FTC, ¿de qué forma tu curso difiere de una población ideal de Hardy – Weinberg?

La clase representa una población muy pequeña para aproximarse a una población ideal de Hardy – Weinberg. De acuerdo a las condiciones locales, los alumnos pueden incluir otras excepciones.

5. Esperarías que la frecuencia de alelos de FTC se mantengan constantes para Norte América por los próximos 200 años. Justifica tu respuesta.-

Casi todos los requisitos para el equilibrio de Hardy – Weinberg se cumplen. La población es grande, las personas no eligen parejas basadas en su habilidad para sentir la FTC, las tasas de mutación son bajas, y no hay selección por ninguno de los alelos. (Algunos estudiantes pueden argumentar que la selección influye y si son capaces de justificarlo se les debe dar un crédito). Una migración significativa es el único factor que podría cambiar la frecuencia de los alelos. La frecuencia de estos alelos debiera permanecer prácticamente constante.-

Actividad B: El equilibrio de Hardy – Weinberg

Los alumnos deben entender que las cuatro tarjetas usadas en esta actividad representan los alelos presentes en los gametos producidos por meiosis. Deben comprender también que los valores para p y q son estimaciones de frecuencias de alelos y no conteos directos como se hace en esta actividad. Las ecuaciones de Hardy – Weinberg entregan resultados más precisos en la medida que la muestra es de mayor tamaño. Por ser el tamaño de la muestra muy pequeño para aplicar las ecuaciones de Hardy – Weinberg es que se hace necesario el conteo directo. También permitirá a los alumnos aproximar los valores para p y q con un decimal, tal como se hace en la tabla de datos que se presenta a continuación.-

Para simplificar la recolección de información de toda la clase, dibuje esta tabla de datos en el pizarrón o proyector. Cuando recolecte la información, recuerde que los totales para todos los genotipos debe permanecer constante (A/A, A/a, a/a), esto es, el tamaño de la población se mantiene constante (si no, debe haber un error de conteo).

Actividad B: El equilibrio de Hardy – Weinberg

Tabla 2: (Ejemplo) Equilibrio de Hardy – Weinberg

Frecuencias Iniciales	p=0.5	q=0.5	Genotipo Inicial A/a	
	Mi Genotipo	Totales del Curso		
		A/A	A/a	a/a
Generación 1	variará	3	17	4
Generación 2	variará	6	12	6
Generación 3	variará	3	18	3
Generación 4	variará	3	17	4
Generación 5	variará	4	15	5
Frecuencias finales Generación 5	p=0.5	q=0.5		

Análisis de Resultados

1. ¿Son los valores de p y q para la Generación 5 diferentes de sus valores iniciales?

No, los valores son los mismos. (Nota: Debido al pequeño tamaño de la población simulada, pueden haber algunas variaciones en los resultados obtenidos en su clase. Observe además que los valores calculados para p y q con los datos de ejemplo han sido aproximados a un decimal).

2. ¿Es tu respuesta a la pregunta 1 consistente con alelos en equilibrio? Si tu respuesta es no, justifique.

Sí, es consistente. Debido al azar, algunas pequeñas variaciones pueden ocurrir, pero no deben ser significativas.

3. Revisa las cinco condiciones que se deben cumplir para que la frecuencia de alelos se mantenga constante.- ¿Cuál de estas condiciones puede no haberse cumplido en esta simulación?

El tamaño de la población es muy pequeña.

Actividad C: Selección

Los alumnos pueden esperar que el alelo “a” sea rápidamente eliminado, pero será transmitido a través de los heterocigotos por muchas generaciones y el valor q disminuirá levemente, sólo después de 5 o 10 generaciones.

Tabla 3: (Ejemplo) Selección

Frecuencias iniciales	p=0.5	q=0.5	Genotipo inicial A/a
	Mi Genotipo	Totales de la clase	
		A/A	A/a
Generación 1	variará		
Generación 2	variará		
Generación 3	variará		
Generación 4	variará		
Generación 5	variará		
Frecuencias finales Generación 5	p=0.8	q=0.2	

Análisis de Resultados

1. ¿Son los valores para p y q en la Generación 5 diferentes de los valores iniciales? Explica.

Si, los valores son diferentes. La selección ha removido todos los genotipos a/a de la población, disminuyendo el número de alelos “a” en la población.

2. Compara los valores de p y q en la generación 5 obtenidos en la actividad B con los de la actividad C. Describe lo que encuentre.

La frecuencia de p ha aumentado, mientras que la de q ha disminuido.

3. ¿Qué esperarías que ocurriera con las frecuencias de p y q si continuas la simulación por otras cinco generaciones?

La frecuencia de q seguirá disminuyendo pero no llegará a cero.

4. Esta simulación implica una alta selección con el alelo recesivo. ¿Fue eliminado el alelo recesivo por la selección? Si no, ¿por qué el alelo persiste?

El alelo recesivo persistió porque lo portó el heterocigoto y no hubo selección negativa en contra el heterocigoto.-

Actividad D. Heterocigotos y Selección

Tabla 4: (Ejemplo) Heterocigotos y Selección

Frecuencias iniciales	p=0.5	q=0.5	Genotipo inicial A/a
	Mi Genotipo	Totales de la Clase	
		A/A	A/a
Generación 1	variará	8	16
Generación 2	variará	7	17
Generación 3	variará	8	16
Generación 4	variará	6	18
Generación 5	variará	5	19
Generación 6	variará	6	18
Generación 7	variará	5	19
Generación 8	variará	7	17
Generación 9	variará	6	18
Generación 10	variará	5	19
Frecuencias finales Generación 10	p=0.6	q=0.4	

Análisis de Resultados

1. Analiza las diferencias, de existir, entre los valores finales de p y q en la Actividad C y D.

El heterocigoto A/a tiene una ventaja selectiva y por tanto aumenta su frecuencia en la población. Esto aumenta el valor de q

2. Considera dos poblaciones aisladas de personas que han ocupado sus tierras por innumerables generaciones. Una de las poblaciones ocupa un terreno seco, azotado por fuertes vientos y plano. La otra población ocupa una tierra baja, tropical con muchas vertientes y pantanos. ¿En cuál de estas poblaciones esperarías encontrar una mayor frecuencia del alelo para hemoglobina “S”? Explique su razonamiento.

Se esperaría encontrar una mayor frecuencia del alelo para hemoglobina “S” en la población que habita zonas bajas, tropicales. Los mosquitos, que requieren de aguas estancadas para completar su ciclo de vida, que contagian la malaria, son más comunes en estas zonas. Dado que la condición Heterocigótica confiere resistencia a la Malaria, esto produciría un aumento en la frecuencia del alelo para hemoglobina “S”. (Nota: Esta pregunta asume que los alumnos saben que los mosquitos son vectores de la Malaria. También asume que el alelo para Hemoglobina “S” ha estado presente en ambas poblaciones desde su inicio, o que ha ingresado a ellas en una etapa muy inicial del desarrollo de las mismas. Algunos alumnos pueden indicar que existen alelos de otros loci genéticos que confieren resistencia a Malaria, por lo que la presencia de Malaria aumentará la frecuencia de estos alelos más que la del alelo para hemoglobina “S”).

3. Analiza las siguientes afirmaciones: “La Malaria selecciona para anemia falciforme.”

Existe una muy fuerte selección contra la anemia falciforme. La Malaria selecciona para la condición heterocigótica, la que no produce anemia falciforme. Al seleccionar para la condición heterocigótica, la malaria aumenta la frecuencia del alelo para hemoglobina "S", pero la aseveración confunde el alelo con la condición fenotípica de anemia falciforme.-

4. "Las mutaciones causan evolución". De acuerdo con tu experiencia en este laboratorio y tus conocimientos de genética de poblaciones, ¿estás de acuerdo o en desacuerdo con esta afirmación? Explique su razonamiento.

Es posible justificar ambos argumentos. Es cierto, por ejemplo, que una población de insectos no puede evolucionar hacia la resistencia a un pesticida a no ser que ocurra al menos una mutación para resistencia a pesticidas en la población. Sin embargo, también es cierto que en ausencia de la exposición a pesticidas la población de insectos no evolucionará hacia la resistencia aun existiendo un cierto número de mutaciones resistentes al pesticida. En sus respuestas los alumnos deben dejar claro que mientras la mutación sea la última fuente de variación genética, no conduce a la evolución.-

5. ¿Es la mutación para hemoglobina "S" dañina o beneficiosa? Justifica tu respuesta.

Dañina o beneficiosa debe ser entendida en términos de disminuir o aumentar el éxito reproductivo de la especie. En este sentido, ser portador del alelo puede ser dañino cuando está presente como homocigoto o beneficioso cuando está presente como heterocigoto y en un medioambiente en el cual la Malaria sea prevalente y los tratamientos médicos modernos no existieran.

6. Imagina que eres miembro de un comité asignado para evaluar un informe sobre neurofibromatosis, un desorden heredado por un alelo dominante. (La neurofibromatosis es una condición en la cual, tumores no cancerosos se desarrollan en los nervios). El informe concluye que, debido a que $\frac{3}{4}$ partes de la descendencia de padres heterocigóticos para la neurofibromatosis tendrán este desorden, eventualmente $\frac{3}{4}$ partes de la población lo padecerán. ¿Qué opinas de esta conclusión? Explica tu razonamiento.

Los alumnos no deben estar de acuerdo con esta conclusión. El informe, incorrectamente asume que la dominancia del alelo determinará su frecuencia en la población humana. Si todas las condiciones para el equilibrio de Hardy – Weinberg se cumplen, la frecuencia del alelo y por tanto el fenotipo no cambiará. La frecuencia del alelo puede cambiar por factores tales como la selección, pero estos no están relacionados con la dominancia o recesividad del alelo.

Actividad Alternativa A: Sustitutos para la prueba de PTC

Para cumplir los objetivos de la actividad A, sus alumnos pueden estudiar la distribución de una variedad de rasgos genéticos. Considere cualquier rasgo observable que sea controlado por un locus genético. Después de haber seleccionado un rasgo genético a estudiar, simplemente sustituya este rasgo genético observable por la habilidad para sentir la FTC.

Determine un método para identificar el genotipo de cada miembro de la clase (idealmente, observación directa) y sustituya los nombres del rasgo en las tablas correspondientes en la Tabla 1.-

Tabla 1. Información de la Clase para lóbulo adherido o libre

	Libre	Adherido	Libre + Adherido	Frecuencia de Alelos	
				A (p)	a (q)
Total Clase					

A continuación se presentan algunas sugerencias obtenidas de Corriher, Charles M., "Herencia Mendeliana en Humanos", Carolina Tips, Vol 48, N°11, Noviembre 1, 1985.

Lóbulo Adherido:

Un alelo dominante produce un lóbulo de la oreja adherido o libre (Fig 1). El homocigoto recesivo tiene el lóbulo adherido directamente a la cabeza. Otros genes modifican el tamaño y forma de la oreja.

Enrollamiento de la lengua:

La habilidad para doblar o enrollar los bordes de la lengua hacia arriba, formando un tubo, es debido a un alelo dominante (Fig 2.). Los que no pueden enrollarla son homocigotos recesivos para este rasgo. Algunos, que no pueden enrollarla, con práctica, aprenden a hacerlo, pero los verdaderos enrolladores pueden hacerlo fácilmente y sin práctica.-



**Figura 1: Izquierda, lóbulo libre
Derecha, lóbulo adherido**

Vellocidad en los dedos:

La presencia de vellos entre el segundo y tercer nudillo, yendo distalmente desde la mano es debido a un alelo dominante (Fig 3.). Algunos alumnos pueden requerir de una lupa de mano para determinar su fenotipo, dependiendo del tamaño de sus vellos. Este rasgo es más común en descendientes de ancestros europeos más que otros grupos.-



Figura 2: Lengua enrollada

Actividades Opcionales

Deriva Genética

Las simulaciones desarrolladas en las actividades B, C y D de este laboratorio pueden ser modificadas otras situaciones que pueden cambiar la frecuencia alélica en poblaciones. Una de estas modificaciones podría ser la siguiente: Divida la clase en tres grupos separados, que representarán a tres poblaciones aisladas que no se reproducen en forma cruzada. Desarrolle la actividad B, para finalmente pedir a los alumnos que comparen la frecuencia alélica final para las tres poblaciones aisladas. Si lo desea, simule el efecto fundador llevando a cabo la simulación con $\frac{3}{4}$ de la clase son el genotipo a/a y $\frac{1}{4}$ con el genotipo A/a.

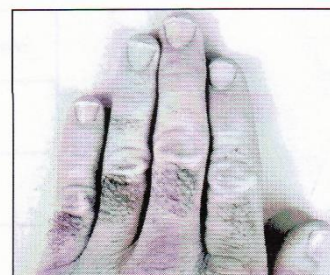


Figura 3: Vellocidad en los dedos

Anemia falciforme

Haga que los alumnos investiguen y preparen un informe sobre la Anemia falciforme, el primer desorden cuya causa fue identificada en el cambio de una sola proteína. Mucha investigación en genética humana se ha enfocado en el tema de las enfermedades hereditarias. Mucho se sabe de la herencia y naturaleza de enfermedades como la fibrosis quística y otros desórdenes.

Grupos sanguíneos

Haga que los alumnos investiguen y preparen un informe sobre la distribución de los grupos sanguíneos y otros rasgos. Las distribuciones de los grupos sanguíneos ABO pueden revelar patrones de migración humana en tiempos prehistóricos y en el comienzo de la historia. Un clásico caso involucra el cambio en la frecuencia del alelo para el grupo sanguíneo B desde Asia Central hacia Europa Oriental.

Preferencia de mano

La heredabilidad de la preferencia de mano es un tema interesante, no resuelto, en el que Ud. podría desear que sus alumnos investiguen. Muchos estudios indican que los zurdos son más propensos a morir de determinadas enfermedades y de accidentes que las personas diestras.¹

Dado que la preferencia de mano parece ser heredada, debiera haber selección negativa contra los zurdos, pero el porcentaje de la población humana que es zurda parece no haber cambiado significativamente desde la prehistoria hasta los tiempos modernos.-

¹ Algunos investigadores rebaten estos estudios y el tema se mantiene muy controversial en la actualidad.

Laboratorio 8. Población, Genética y Evolución

Nombre / Grupo # _____

Fecha: _____

Objetivos

- Estimar la frecuencia alélica de una población usando las ecuaciones de Hardy – Weinberg
- Demostrar que la frecuencia alélica puede cambiar en una población a lo largo del tiempo.

Introducción

A comienzos del 1900 muchos biólogos intentaron explicar la evolución en términos de una ciencia emergente llamada genética. Debido a que la F2 de un cruzamiento monohíbrido mostró una relación de 3:1 de fenotipos dominantes sobre los recesivos muchos asumieron que las poblaciones debieran evolucionar hacia similares relaciones de fenotipos. Dos matemáticos, Godfrey Hardy y Wilhelm Weinberg se dieron cuenta que la frecuencia de alelos en una población era independiente del patrón de herencia de este alelo de un padre individual a su descendencia. Postularon una población con reproducción ideal con las siguientes propiedades.-

1. El tamaño de la población es infinito o muy grande.
2. El apareamiento es aleatorio. El apareamiento no muestra preferencia por un fenotipo por sobre otro.
3. No hay mutación.
4. No hay intercambio con otras poblaciones. No ocurre migración.
5. No hay selección hacia un fenotipo por sobre otro. Todos los fenotipos tienen igual posibilidad de reproducirse.

Si se cumplen estas condiciones, la frecuencia alélica y de genotipos se mantienen estadísticamente constantes a través del tiempo, condición conocida como el equilibrio de Hardy – Weinberg. Si determinamos la frecuencia de un par de alelos en la población, podemos realizar un seguimiento a esa población por varias generaciones para determinar si la frecuencia cambia. Si cambia, sabremos que la población está evolucionando respecto de ese par de alelos.

Hardy y Weinberg desarrollaron fórmulas matemáticas para estimar la frecuencia alélica en poblaciones. Considera la siguiente información sobre tipo de sangre Rh para una población humana hipotética de 6000 habitantes.-

Resultados de Prueba Sanguínea Tipo Rh

Tipo de Sangre	Número de personas
Rh+	4680
Rh-	1320
Total	6000

Asume que el factor Rh es heredado a través de dos alelos: “D”, el dominante para Rh+, y “d” el recesivo para Rh-

Usando las ecuaciones de Hardy – Weinberg:

Se establece que:

P= frecuencia del alelo dominante (D)

q= frecuencia del alelo recesivo (d)

Cada persona es Rh+ o Rh-, por lo tanto

$P+q=1$ o el 100% de la población.

Dado que los humanos son diploides, los individuos pueden ser homocigotos dominantes (D/D), heterocigotos (D/d) u homocigotos recesivos (d/d). La ecuación básica debe ser expandida para representar a todas las frecuencias de genotipos, Así:

$$(p+q)(p+q)=1, \text{ o}$$

$$P^2+2pq+q^2=1, \text{ donde}$$

P^2 = frecuencia del homocigoto dominante (D/D).

$2pq$ = frecuencia del heterocigoto (D/d).

q^2 =frecuencia del homocigoto recesivo (d/d).

Observe que P^2+2pq = frecuencia del fenotipo Rh+ en la población.

Ahora podemos calcular q^2 , la frecuencia del homocigoto recesivo. Usando la información de nuestra población hipotética:

$$q^2=\text{frecuencia de Rh-} \text{ o } \frac{\text{Número de personas Rh-}}{\text{Número total de personas}}$$

$$q^2=1320/6000=0.22, \text{ así}$$

$$q=\sqrt{0.22}=0.47 \text{ y}$$

$$p+q=1$$

$$p=1-q$$

$$p=1-0.47=0.53$$

Esto nos indica que el 53% de la población muestreada tiene el alelo “D” y un 47% el alelo “d”. Si repetimos este muestreo por varias generaciones, podremos saber si esta población está evolucionando respecto de los alelos para el factor Rh.

Observe que debimos calcular primero el valor de q para poder determinar p. ¿Por qué ocurre esto?

Actividad A:

Estimando la frecuencia alélica con las ecuaciones de Hardy – Weinberg

Materiales

Papel de prueba para FTC (Feniltiocarbamida)

Introducción

En esta actividad, recolectarás información de tu clase respecto de la habilidad para sentir la FTC, en concentraciones muy bajas. Debe asumir que una percepción de sabor amargo a la FTC evidencia la presencia del alelo dominante, ya sea como homocigoto (A/A) o como heterocigoto (A/a) y la incapacidad para sentir el sabor de la FTC por completo la presencia del homocigoto recesivo (a/a). Usarás los datos en tu ecuación de Hardy – Weinberg para calcular las frecuencias de ambos alelos en tu población (la clase).

Procedimiento

1. Presiona una tira de papel control en la punta de tu lengua. Espera hasta que la saliva haya saturado por completo el papel, entonces intenta percibir el sabor.
2. Ahora, repite el paso 1. Utilizando el papel de prueba para FTC (PTC). Si sientes un sabor amargo, eres “sensible” a la FTC. Si sientes algo parecido al sabor del papel solo, similar al paso 1, eres “no sensible”. Si tienes dudas sobre si sentiste el sabor de la FTC, eres “no sensible”. Las personas “sensibles” no tendrán ninguna duda al respecto. Cuenta los resultados de tu clase. Registra los resultados en la Tabla 1.-

Análisis de Resultados, Actividad A:

Estimando la frecuencia alélica con la ecuación de Hardy – Weinberg

1. Usa los resultados de tu clase y las ecuaciones de Hardy – Weinberg para completar la Tabla 1.-

Tabla 1. Sensibilidad a FTC

				Frecuencia de Alelos	
	sensibles	No sensibles	Total Muestra	A (p)	a (q)
Total Clase					

2. ¿Cuál es la frecuencia de heterocigotos “sensibles” en su clase? _____
3. Respecto de los alelos para FTC. ¿Tu curso satisface los requerimientos o al menos se aproxima a los requerimientos de una población ideal de Hardy – Weinberg? Explica tu respuesta.
4. Respecto de los alelos para FTC, ¿de qué forma tu curso difiere de una población ideal de Hardy – Weinberg?
5. Esperarías que la frecuencia de alelos de FTC se mantengan constantes para Norte América por los próximos 200 años. Justifica tu respuesta.-

Actividad B: El equilibrio de Hardy - Weinberg

Materiales:

2 tarjetas marcadas A, 2 tarjetas marcadas a.

Introducción

En esta actividad, tu clase simulará una población de organismos diploides en reproducción. Tienes 4 tarjetas que representan los gametos producidos por meiosis.- (Recuerda que los gametos, producidos por meiosis son haploides). La letra en la tarjeta representa un alelo que es heredado con el gameto. Aportarás con un gameto para cada uno de tus descendientes. Todos en la clase comienzan con las mismas cuatro tarjetas, dos “A” y dos “a”. ¿Cuál es la frecuencia inicial de los alelos “A” y “a”? Regístralo en la Tabla 2.

Las ecuaciones de Hardy – Weinberg son usadas para estimar la frecuencia alélica en grandes poblaciones. En esta simulación no será necesario estimar las frecuencias alélicas porque tendrás conteos reales. Por ejemplo, supongamos que la simulación termina con el siguiente conteo para la generación 5.-

A/A=6

A/a=12

a/a=6

Total de alelos en la población: 48

El total de alelos en la población es igual al número de alumnos en la clase, multiplicado por 2. Podemos calcular p y q para la generación 5 como sigue:

Número de alelos "A" en la generación 5

Cantidad con Genotipo A/A: $6 \times 2 = 12$ alelos

Cantidad con Genotipo A/a: $12 \times 1 = 12$ alelos

Total=24 alelos

$$p = \frac{\text{Número total de alelos "A"}}{\text{Número total de alelos en la población}} = \frac{24}{48} = 0.5$$

Número de alelos "a" en la generación 5

Cantidad con Genotipo a/a: $6 \times 2 = 12$ alelos

Cantidad con Genotipo A/a: $12 \times 1 = 12$ alelos

Total=24 alelos

$$p = \frac{\text{Número total de alelos "a"}}{\text{Número total de alelos en la población}} = \frac{24}{48} = 0.5$$

Como $p+q=1$ y tenemos un valor para p, entonces

$$q=1-p$$

$$q=1-0.5=0.5$$

Procedimiento

1. Revuelve tus tarjetas, boca abajo. Haz pareja con otro estudiante. Da vuelta la primera tarjeta y ponla junto a la de tu compañero. Estas dos primeras tarjetas representan el genotipo de tu primera descendencia. Uno de ustedes tiene que registrar esto como genotipo de la generación 1 en la Tabla 2.-
2. Devuelve la tarjeta al mazo y vuelve a revolver las 4 tarjetas. Repite el primer paso con el mismo compañero para producir un segundo descendiente. El alumno que no registró un genotipo para la generación 1 debe registrar este resultado en la Tabla 2.-
3. Ahora, asume el genotipo de tu generación 1.- Por ejemplo, si registraste el genotipo a/a, debes tener cuatro tarjetas marcadas "a", si registraste el genotipo A/A, debes tener cuatro tarjetas marcadas "A" y si registraste el genotipo A/a mantén las tarjetas originales, es decir 2 "A" y 2 "a". Devuelve y consigue nuevas tarjetas según sea necesario.-
4. Aleatoriamente, emparejate con otro estudiante y repite el proceso por cinco generaciones, hasta que hayas completado la Tabla 2.-

Tabla 2: Equilibrio de Hardy – Weinberg

Frecuencias Iniciales	p=	q=	Genotipo Inicial A/a	
	Mi Genotipo	Totales del Curso		
		A/A	A/a	a/a
Generación 1				
Generación 2				
Generación 3				
Generación 4				
Generación 5				
Frecuencias finales Generación 5	p=	q=		

Análisis de Resultados, Actividad B: Equilibrio de Hardy – Weinberg

1. ¿Son los valores de p y q para la Generación 5 diferentes de sus valores iniciales?
2. ¿Es tu respuesta a la pregunta 1 consistente con alelos en equilibrio? Si tu respuesta es no, justifique.
3. Revisa las cinco condiciones que se deben cumplir para que la frecuencia de alelos se mantenga constante.- ¿Cuál de estas condiciones puede no haberse cumplido en esta simulación?

Actividad C: Selección**Materiales**

2 tarjetas marcadas “A”, 2 tarjetas marcadas “a”

Introducción

El genotipo puede afectar el éxito reproductivo del organismo que lo porta. Por ejemplo, un alelo recesivo provoca una producción anormal de una molécula de hemoglobina, la hemoglobina S. Las personas que son homocigóticas para este alelo recesivo tienen la enfermedad conocida como anemia falciforme. Históricamente, las personas con anemia falciforme rara vez han sobrevivido a la niñez y por lo mismo rara vez alcanzan a reproducirse. ¿Qué ocurre con ese alelo en la población a lo largo del tiempo? Explorarás esta respuesta en la siguiente simulación.

Procedimiento

En esta actividad, asumirás que el homocigoto recesivo (a/a) no se reproduce.

Igual que en la actividad anterior, comienzas con cuatro tarjetas dos “A” y dos “a”, sigue los procedimientos de la Actividad B nuevamente, pero con una excepción: no registres ningún descendiente a/a. Cuando ocurra una combinación a/a devuelve las tarjetas y repite el procedimiento hasta que obtengas A/A o A/a. Repite este proceso por cinco generaciones hasta completar la Tabla 3.-

Tabla 3: Selección

Frecuencias iniciales	p=	q=	Genotipo inicial A/a
	Mi Genotipo	Totales de la clase	
		A/A	A/a
Generación 1			
Generación 2			
Generación 3			
Generación 4			
Generación 5			
Frecuencias finales Generación 5	p=	q=	

Análisis de Resultados, Actividad C: Selección

1. ¿Son los valores para p y q en la Generación 5 diferentes de los valores iniciales? Explica.
2. Compara los valores de p y q en la generación 5 obtenidos en la actividad B con los de la actividad C. Describe lo que encuentres.
3. ¿Qué esperarías que ocurriera con las frecuencias de p y q si continuas la simulación por otras cinco generaciones?
4. Esta simulación implica una alta selección con el alelo recesivo. ¿Fue eliminado el alelo recesivo por la selección? Si no, ¿por qué el alelo persiste?

Actividad D: Heterocigotos y Selección

Materiales

2 tarjetas marcadas "A", 2 tarjetas marcadas "a" y una moneda.

Introducción

Estudios indican que los individuos que son heterocigotos para el alelo de la hemoglobina S, A/a, podrían tener una mayor resistencia a la Malaria. ¿Qué ocurre en una población donde existe selección contra los dos homocigotos? (A/A y a/a). La siguiente simulación explora esta respuesta.-

Procedimiento

Para comprender los resultados de la selección, simularás más generaciones en esta actividad. Sigue el procedimiento de la Actividad C, con esta condición adicional. Si el descendiente es A/A tira una moneda al aire, si sale "cara", el descendiente sobrevive, si sale "sello" el individuo no sobrevive. En este último caso, vuelve a mezclar las tarjetas y repite el procedimiento. Recuerda que al igual que en la Actividad C, el genotipo a/a nunca sobrevive. Repite el procedimiento hasta obtener dos descendientes vivos por diez generaciones. Registra tus resultados en la Tabla 4.-

Tabla 4: (Ejemplo) Heterocigotos y Selección

Frecuencias iniciales	p=	q=	Genotipo inicial A/a
	Mi Genotipo	Totales de la Clase	
		A/A	A/a
Generación 1			
Generación 2			
Generación 3			
Generación 4			
Generación 5			
Generación 6			
Generación 7			
Generación 8			
Generación 9			
Generación 10			
Frecuencias finales Generación 10	p=	q=	

Análisis de Resultados, Actividad D: Heterocigotos y Selección

1. Analiza las diferencias, de existir, entre los valores finales de p y q en la Actividad C y D.

2. Considera dos poblaciones aisladas de personas que han ocupado sus tierras por innumerables generaciones. Una de las poblaciones ocupa un terreno seco, azotado por fuertes vientos y plano. La otra población ocupa una tierra baja, tropical con muchas vertientes y pantanos. ¿En cuál de estas poblaciones esperarías encontrar una mayor frecuencia del alelo para hemoglobina “S”? Explique su razonamiento.
3. Analiza las siguientes afirmaciones: “La Malaria selecciona para anemia falciforme.”
4. “Las mutaciones causan evolución”. De acuerdo con tu experiencia en este laboratorio y tus conocimientos de genética de poblaciones, ¿estás de acuerdo o en desacuerdo con esta afirmación? Explique su razonamiento.
5. ¿Es la mutación para hemoglobina “S” dañina o beneficiosa? Justifica tu respuesta.
6. Imagina que eres miembro de un comité asignado para evaluar un informe sobre neurofibromatosis, un desorden heredado por un alelo dominante. (La neurofibromatosis es una condición en la cual, tumores no cancerosos se desarrollan en los nervios). El informe concluye que, debido a que $\frac{3}{4}$ partes de la descendencia de padres heterocigóticos para la neurofibromatosis tendrán este desorden, eventualmente $\frac{3}{4}$ partes de la población lo padecerán. ¿Qué opinas de esta conclusión? Explica tu razonamiento.