

Iniciación a la experimentación en el ámbito de la Biología Celular, Molecular, Genética y Evolutiva

Actividad 4. Solución del Análisis poblacional



OCW
OpenCourseWare



ZTF-FCT
Zientzia eta Teknologia Fakultatea
Facultad de Ciencia y Tecnología

eman ta zabal zazu



Universidad del País Vasco
Euskal Herriko Unibertsitatea

NAZIOARTEKO BIKAINASUN CAMPUSA
CAMPUS DE EXCELENCIA INTERNACIONAL

Genética Poblacional y Bioinformática

- Analizar las frecuencias de la mutación R151C en diferentes grupos humanos. Ampliar el estudio a todo el locus MC1R para analizar la diversidad génica y testar si las mutaciones en MC1R están bajo algún tipo de selección. Para ello, calcular el estadístico D de Tajima y la diversidad haplotípica en población Africana, del Sur de Europa y del Norte de Europa (datos del proyecto 1000 Genomas)
- Interpretar los resultados
- Predecir en qué regiones geográficas y/o poblaciones se espera una mayor/menor incidencia de melanoma



Genética Poblacional y Bioinformática

En la figura se muestran los resultados del análisis poblacional para analizar frecuencias de la mutación R151C en diferentes grupos humanos (A). Se amplía el estudio a todo el locus MC1R para analizar la diversidad génica y testar si las mutaciones en MC1R están bajo algún tipo de selección.

Interpreta los resultados

A

POBLACIÓN	FRECUENCIA de R151C
AFRICA	0.004
SUR EUROPA	0.022
NORTE EUROPA	0.091

B

POBLACIÓN	N SECUENCIAS	DIVERSIDAD HAPLOTÍPICA	TAJIMA'S D SITIOS NO-SINÓNIMOS SOLO	P-VALOR
AFRICA	492	0.661	-1.804	0.001
SUR EUROPA	224	0.578	-1.43	0.055
NORTE EUROPA	536	0.682	-0.87	0.193

La figura A muestra la frecuencia de R151C (rs1805007) en poblaciones analizadas en el proyecto 1000G.

La figura B muestra los resultados del análisis poblacional, indicando la medida de diversidad haplotípica de cada población y el valor de D de Tajima en cada caso.



Genética Poblacional y Bioinformática

La frecuencia de R151C (rs1805007) es (poblaciones del proyecto 1000G): En Africanos: 0.004; en Norte europeos: 0.091; y en el Sur de Europa: 0.022 (Figura A). Estos resultados sugieren que esta mutación está bajo selección en población africana y dicha selección se ha relajado en población europea, donde, además, la frecuencia de la mutación aumenta con la latitud. Notar la mayor frecuencia de esta mutación en las poblaciones del Norte de Europa.



Genética Poblacional y Bioinformática

Para confirmar lo anterior, analizamos la diversidad haplotípica de todo el locus MC1R y estimamos el efecto de la selección mediante el test D de Tajima en las diferentes poblaciones (Figura B). Observamos que la diversidad haplotípica es elevada en poblaciones africanas, pero aún lo es más en poblaciones del Norte de Europa. Además el test D de Tajima no es significativo poblaciones europeas, indicando que la variante alélica no está sometida a selección. Sin embargo, en población africana el valor de la prueba es negativo y significativo. Esto nos estaría indicando que la variante alélica en población africana está sometida a selección purificadora, sugiriendo que las nuevas variantes que surgen del gen se eliminan.

Parece que la relajación selectiva en el Norte de Europa ha permitido que se mantenga una alta diversidad. Recordemos que lo normal es encontrar la mayor diversidad que la población Africana (por ser la cuna de *Homo sapiens*, así como por su historia demográfica).



Genética Poblacional y Bioinformática

Las regiones geográficas con mayor incidencia de melanoma serán aquellas con alta radiación solar que estén habitadas por individuos de origen Norte Europeo, como por ejemplo Australia (NOTA: descontando los aborígenes australianos, que son de piel oscura y son autóctonos de la región). Notar que, en general, aquellos individuos pertenecientes a regiones de baja radiación solar pero que se exponen por hábitos recreativos o vacacionales a alta dosis de radiación solar tienen en general mayor riesgo de padecer melanoma.

En el mismo sentido, las poblaciones del Norte de Europa serán más variables en cuanto a color de ojos y pelo.

