

Igenetika, zelulen, molekulen eta eboluzioaren biologiaren esparru barneko sperimentazioaren hastapena

4. Jarduera. Populazio Analisiaren emaitza



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

Populazioen Genetika eta Bioinformatika

- Analizatu R151C mutazioaren maiztasunak giza talde desberdinetan. Hedatu ikerketa *MC1R locus* osora dibertsitate genetikoa analizatu eta *MC1R*-ko mutazioak hautespen motaren baten eraginpean dauden aztertzeke. Horretarako, kalkulatu Tajimaren D estatistikoa eta dibertsitate haplotipikoa populazio afrikarrear eta Europaren Iparralde eta Hegoaldeko populazioetan (1000 Genoma Proiektuko datuak).
- Emaitzak interpretatu.
- Aurrean, zein eskualde geografiko edo/eta populaziotan espero den melanomaren intzidentzia handiagoa/txikiagoa.



Populazioen Genetika eta Bioinformatika

Irudian (A) giza talde desberdinetan R151C mutazioaren maiztasunak aztertzeko **populazio analisiaren emaitzak adierazten dira**. Ikerketa *MC1R* locus osora hedatu da dibertsitate genetikoa eta *MC1R*-ko mutazioak hautespen motaren baten eraginpean dauden ikusteko.

Emaitzak interpretatu

A

POPULAZIOA	R151C MAIZTASUNA
AFRIKA	0,004
EUROPA HEGOALDEA	0,022
EUROPA IPARRALDEA	0,091

B

POPULAZIOA	SEKUENTZIAK N	DIBERTSITATE HAPLOTIPIKOA	TAJIMA-ren D TOKI EZ-SINONIMOAK	P-BALIOA
AFRIKA	492	0,661	-1,804	0,001
EUROPA HEGOALDEA	224	0,578	-1,43	0,055
EUROPA IPARRALDEA	536	0,682	-0,87	0,193

A Irudiak, 1000 Genoma proiektuan analizatutako populazioen R151C-en (rs1805007) maiztasuna azaltzen du. B irudian, populazio analisiaren emaitzak adierazten dira, zeinetan populazio bakoitzaren dibertsitate haplotipikoa eta kasu bakoitzean Tajimaren D balioa adierazten diren.



Populazioen Genetika eta Bioinformatika

R151C-ren (rs18005007) maiztasuna (1000 Genoma Proiektuko populazioetan) ondokoa da: Afrikarretan: 0,004; Europaren Iparraldean: 0,091; eta Europaren Hegoaldean: 0,022 (A irudia). Emaidza hauek adierazten dutenez, mutazio hau afrikar populazioan hautespenaren eraginpean dago eta hautespen hori lasaitu egin da europar populazioetan, non, horrez gain, mutazioaren maiztasuna latitudearekin emendatzen bait da. Europaren Iparraldeko populazioetan mutazio honen maiztasun handiagoak nabaritzen dira.



Populazioen Genetika eta Bioinformatika

Aurrekoa baieztatu asmotan, *MC1R locus* osoaren dibertsitate haplotipikoa analizatu dugu eta populazio desberdinetan hautespenaren eragina Tajimaren D testaren bidez estimatu dugu (B irudia). Afrikar populazioetan dibertsitate haplotipikoa altua dela ikus dezakegu, baina are altuagoa da Europaren Iparraldeko populazioetan. Gainera, Tajimaren D testa ez da esangarria europar populazioetan, aldaki alelikoa hautespenaren eraginpean ez dagoela adierazten duelarik. Hala ere, afrikar populazioan, probaren balioa negatiboa eta esangarria da. Honek, aldaki alelikoa afrikar populazioan hautespen purifikatzailearen eraginpean dagoela adieraziko liguke, gene honetatik sortzen diren aldaki berriak ezabatu egiten direla adieraziz.

Dirudienez, Europaren Iparraldean hautespen presioaren lasaitzeak dibertsitate maila altua mantentzea eragin du. Gogora dezagun, normalean, dibertsitate altuena Afrikako populazioan aurkitzen dugula (*Homo sapiens*-en sorterrria delako eta honen historia demografikoagatik).



Populazioen Genetika eta Bioinformatika

Melanomaren intzidentzia altuena duten eskualde geografikoak, jatorria Europaren Iparraldean duten gizabanakoak bizi diren eguzki-erradiazio altukoak dira, hala nola Australia (OHARRA: australiar aborigenak alde batera utziz, azal ilunekoak eta eskualdeko autoktonoak direlako). Kontutan izan, orokorrean, eguzki-erradiazio baxuko eskualdetako gizabanakoak baina aisialdi edo oporretan eguzki-erradiazio altuetan jartzen diren ohiturak jarraitzen dituztenak, orokorrean, melanoma pairatzeko arrisku handiagoa dutela.

Zentzu honetan, Europaren Iparraldeko populazioak aldakorrenak izango dira begi eta ile koloreari dagokionez.

