

## SESIÓN 9

### MUESTREO DE UNA POBLACIÓN GENÉTICA HUMANA

#### I. CONTENIDOS:

1. Concepto de población genética.
2. Genes de la población humana.

#### II. OBJETIVOS:

Al término de la Sesión, el alumno:

- Conocerá cómo se muestra una población genética humana.
- Citará cómo se utiliza el cuadro de Punnett.
- Comprenderá el término *mutación*.
- Distinguirá el concepto de lote genético común estable.
- Comprenderá por que existen grupos sanguíneos y factor Rh, además de aceptar que no hay donadores universales.
- Admitirá que en algunas ocasiones las mutaciones favorecen la adaptabilidad evolutiva de los organismos.

#### III. PROBLEMATIZACIÓN:

*Comenta las preguntas con tu Asesor y selecciona las ideas más significativas.*

- ¿Qué entiendes por “Muestreo de una población genética humana”?
- ¿Puedes hacer la lengua taco? Cuenta cuántas personas del grupo pueden hacerlo ¿Qué relación tiene este ejercicio con el “Muestreo de una población genética humana”?
- Cuando se realiza un estudio de población, ¿se encuesta al 100% de la población? ¿Por qué?

#### IV. TEXTO INFORMATIVO-FORMATIVO:

##### **Prenotandos (conceptos básicos):**

**Población:** Grupo de individuos de una especie dada que habitan una zona geográfica determinada.

- 1 **Muestra:** Porción de individuos extraídos de una población y que son representativos de esta.
- 2 **Lote genético común:** “Depósito común” de los genes de una población de donde cada nuevo individuo puede sacar un juego representativo.
- 3 **Frecuencia:** Número de veces que se repite un dato en un registro estadístico.
- 4 **Mutación:** Cambio heredable y estable en un gen.
- 5 **Antígeno:** Sustancia extraña, generalmente una proteína, o complejo polisacárido proteínico, que provoca la formación de anticuerpos específicos en un organismo.
- 6 **Factor Rh:** Antígeno presente en algunas células rojas de la sangre, que a veces promueve la producción de anticuerpos si se mezcla con sangre que carece de esta antígeno.
- 7 **Probabilidad:** Estimación de la ocurrencia de un evento que se obtiene al dividir el número de eventos que nos interesan entre el total de resultados posibles (llamado también campo muestral).
- 8 **Frecuencia relativa:** En una tabla estadística de frecuencias, se obtiene al dividir cada una de las frecuencias individuales entre el total de las frecuencias y expresándolas como porcentaje.

##### **1.1. Concepto de población genética.**

Una “población Mendeliana” puede ser considerada como un conjunto de organismos que se reproducen sexualmente y que comparten una relativa cercanía en su relación genética, tal como su especie, raza, variedad, y que residen en espacio geográfico determinado.

Tomando en cuenta este concepto, se entienden las dificultades que se enfrentan los genetistas cuando tienen la necesidad de estudiar alguna característica de su interés en una población humana, salvo que esta sea pequeña y su área geográfica que ocupa sea muy limitada, hecho poco común en la actualidad, se podría estudiar al 100% de la población.

Para salvar este inconveniente se emplean algunas técnicas estadísticas para tal fin. Se extrae de dicha población una muestra representativa de la misma, y se precede a su estudio, normalmente los individuos que se escogen deben ser seleccionadas al azar y todos deben tener las mismas oportunidades de ser elegidos, esto asegura hasta cierto punto la representatividad de la muestra extraída de dicha población.

Lo anterior solo resuelve una parte del problema al cual se enfrentan los genetistas, es común que este tipo de estudios traten de determinar la frecuencia con que aparecen cierto tipo de alelos en una población, los cuales son responsables de la transmisión de algún carácter genético específico, por ejemplo cierta clase de enfermedad

### 2.1. Genes de la población humana

Para lo anterior los genetistas tienen tres suposiciones básicas:

- 1. Los individuos de la población son diploides y se reproducen sexualmente, esto quiere decir que cada individuo lleva dos juegos de genes completos y cada uno de estos juegos está distribuido al azar en sus gametos.*
- 2. Los nuevos individuos de la población se ha originado por reproducción sexual y que todos los apareamientos han sido al azar.*
- 3. Números iguales de nuevos descendientes serán producidos por cada par de consortes, y cada uno de las descendientes sobrevivirá igualmente bien y continuará manteniendo el lote de genes a través de cada nueva generación.*

Las consideraciones de estos supuestos deberán aplicarse con criterio, ya que no se pueden considerar como estrictamente reales ó científicas pero que nos ayudan a establecer un punto de partida para efectuar este tipo de análisis y elaborar el ó los modelos de la población bajo estudio.

La frecuencia de aparición de los ojos color café es mayor que la de los ojos color azul, una pregunta que nos podríamos hacer es ¿por qué si los genes de los ojos color café dominan a los genes de los ojos color azul, no han desaparecido todos los genes de los ojos color azul y todos los individuos con este color de ojos? La respuesta reside parcialmente en el hecho de que un gen recesivo, como el que determina los ojos azules, no ha cambiado por haber existido durante una generación en la misma célula con un gen que produce los ojos color café. El resto de la explicación se basa en mientras que no haya selección de uno u otro color de ojos, es decir, mientras las personas de ojos color azul tengan la misma probabilidad de casarse y tener tantos hijos como las personas de ojos color café, las generaciones sucesivas tendrán las mismas proporciones de personas de ojos color azul y de ojos color café que la inicial.

El principio de que una población de una especie de animales o plantas está en equilibrio genético, en ausencia de selección natural, y tiende a tener la misma proporción de organismos con una característica determinada en sucesivas generaciones fue expuesto independientemente por el matemático inglés G. H. Hardy y por el médico alemán G. Weinberg en año 1908. Señalaron que la frecuencia de posibles combinaciones de un par de genes en una población puede calcularse partiendo del desarrollo de un binomio elevado al cuadrado el cual genera una ecuación de segundo grado.

De acuerdo a este principio se considera al proceso evolutivo como un cambio gradual en la frecuencia de genes de una población que ocurren cuando se trastorna el equilibrio de Hardy-

Weinberg. Este trastorno puede producirse a causa de mutaciones, porque la reproducción es no aleatoria, es decir, porque hay selección, o porque la población es pequeña y la casualidad por sí sola puede determinar la supervivencia o la pérdida de un alelo específico debido a un proceso llamado tendencia genética. Este proceso de *reproducción diferencial* supone que las condiciones del equilibrio de Hardy-Weinberg se aplican a dicha población en particular.

En general, para obtener una estimación de la frecuencia en una muestra de una población, se puede aplicar la teoría de la probabilidad y ley de Hardy-Weinberg ya mencionada, se puede utilizar el número de homocigóticos recesivos para calcular los otros genotipos, empleando el cuadro de Punnett, lo que se describe a continuación.

Se acostumbra usar una letra para simbolizar el o los alelos de un determinado genotipo, por ejemplo el color de los ojos, el del cabello, la forma de las orejas. Si al estudiar una población determinamos el número de individuos que poseen cierta característica (gen dominante) y el número de individuos que no la tienen (gen recesivo), sin embargo puede haber individuos que tengan una combinación de esos genes, supongamos el siguiente problema.

En el hospital general de una ciudad mediana, al realizar un estudio estadístico se determinó que de 1000 pacientes atendidos 360 de ellos desarrollaron una enfermedad incurable y los restantes 640 no la presentan, se ha demostrado que la presencia del alelo dominante **D** es el causante de dicha enfermedad, por el contrario las personas que solo tienen el alelo **d** no la desarrollan.

De entrada para resolver un problema de este tipo es conveniente utilizar el llamado cuadro de Punnett, con este cuadro podemos determinar las maneras en forma gráfica en las que es posible combinar los dos alelos en cada descendencia, aplicando la teoría de la probabilidad (es recomendable consultar una bibliografía elemental al respecto), primero establecemos el siguiente cuadro ilustrativo:

Personas que desarrollaron la enfermedad: 360

Personas que no la desarrollaron : 640

Total : 1000

De acuerdo a estas cifras podemos decir que el 0.36 o 36% tiene el genotipo **DD** y el 0.64 o el 64% tiene el genotipo **dd**, de tal manera que podemos escribir:  $dd = d \times d = d^2 = 0.36$ , por lo que podemos ahora calcular el valor de **d** que es igual a la raíz cuadrada de 0.36, es decir, **d** = 0.60 o 60% es la frecuencia de alelo **d**.

Como la suma de los porcentajes de ambos alelos **D** y **d** debe ser el 100% y como el 60% de los alelos son de tipo **d**, obviamente el 40% de los alelos son tipo **D**, poniendo esta información en el cuadro de Punnett, nos quedaría el siguiente arreglo:

**D** = 0.40

**d** = 0.60

<b>D</b> = 0.40	<b>DD</b> = 0.40 x 0.40 = 0.16 o 16%	<b>Dd</b> = 0.40 x 0.60 = 0.24 o 24%
<b>d</b> = 0.60	<b>Dd</b> = 0.60 x 0.40 = 0.24 o 24%	<b>dd</b> = 0.60 x 0.60 = 0.36 o 36%

EN resumen, estos resultados se pueden resumir de la siguiente forma:

**DD** = 16%

**Dd** = 48%

**dd** = 36%

Es decir la probabilidad de hallar a una persona con el tipo de alelos mencionados es respectivamente: 16%, 48% y 36%

Los intentos para sustituir la sangre que se derrama durante una hemorragia datan de año 1667, ensayaba con la tentativa de introducir la sangre de un animal en la vena de un ser humano. Esas primitivas transfusiones casi siempre fracasaban terminando en graves consecuencias para el receptor humano, posteriormente se ensayó, pasar sangre humana a otro ser humano, algunas veces se tuvieron buenos resultados. Pero en otras fue motivo de un fenómeno llamado aglutinación, es decir, un “amontonamiento” de los glóbulos rojos de receptor. Ahora sabemos que la aglutinación se debe a una reacción entre antígeno y anticuerpo, esto no debe ser confundido con la coagulación (solidificación) que es causada por la reacción entre dos componentes de la sangre llamados *trombina* y *fibrinógeno*.

















La razón por la cual las transfusiones algunas veces eran exitosas y otras letales fue descubierto en el año 1900 por el doctor austriaco Kart Landsteiner, quien intuyó que tal vez había diferencias entre los componentes químicos de la sangre entre los individuos, lo que provoca que las sangres respectivas entre el donador y el receptor sean incompatibles debido a la presencia de esos componentes químicos. En la actualidad se considera que hay cuatro grupos en los cuales se clasifica la sangre, designados como **O**, **A**, **B** y **AB** los cuales se distinguen por la presencia de cierto tipo de antígenos A o B en los glóbulos rojos, así como por la de *aglutininas* a o b en el plasma.

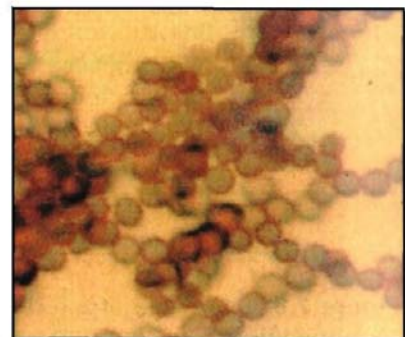
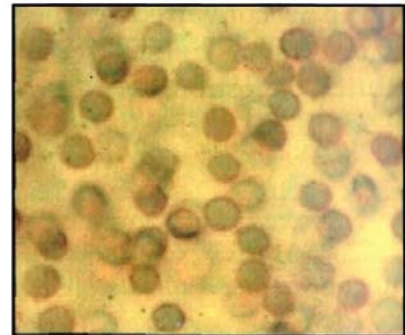
Antes de proceder a una transfusión se tiene que encontrar a un donador cuyo tipo de sangre sea compatible con sangre del receptor, para esto se practica un ensayo en ambas sangres, mediante la mezcla de cierta cantidad de suero del receptor con glóbulos rojos del donador potencial, prueba mediante la cual se prueba la compatibilidad o incompatibilidad. Además de los cuatro grupos mencionados, deben considerarse dos subgrupos, en caso de presentarse una urgencia, si no se encuentra donador del mismo tipo de sangre del receptor, es posible emplear sangre de otro tipo, siempre y cuando el plasma del receptor no aglutina los glóbulos rojos del donador. Pongamos un ejemplo, una persona con tipo de sangre B puede recibir sangre tipo O de un donador, debido a que los eritrocitos O no contienen aglutinógenos y no se aglutinan con ningún tipo de plasma. El plasma contiene aglutininas a y b. pero en el curso de la transfusión se van diluyendo gradualmente en el plasma del receptor, razón por la que no se aglutinan los glóbulos rojos del receptor. Las personas del tipo O se les llaman “*donadores universales*”, debido al hecho de que su sangre puede transfundirse a cualquier otra, en tanto que las de tipo AB se llaman receptores universales”, debido a que pueden recibir todo tipo de sangre. El tipo de sangre es un carácter hereditario, el cual no varía en toda la existencia de un individuo, ver tabla anexa de compatibilidades e incompatibilidades entre los grupos sanguíneos.

El término alelo múltiple se aplica a tres o más genes que pueden ocupar un solo locus, que pueden. Ocupar las posiciones correspondientes a un par de cromosomas homólogos.

Los tipos sanguíneos humanos O, A, B y AB son heredados por alelos múltiples. El  $I^A$  proporciona el código para la síntesis de una proteína específica el **aglutinógeno A**, en el eritrocito. El gen  $I^B$  origina la producción de una proteína diferente, el **aglutinógeno B**, el gen  $i$  no produce

aglutinógeno, este gen es recesivo de los otros dos, los símbolos usados para identificar estos genes se usan para hacer constar que los tres son alelos del mismo locus. Las personas que tienen genotipos  $I^A I^A$  e  $I^A i$  constituyen el grupo sanguíneo A. Las personas que tienen el genotipo  $I^B I^B$  o  $I^B i$  comprenden el grupo sanguíneo B, los individuos de grupo sanguíneo O tienen el genotipo  $ii$ . Cuando los genes  $I^A$  e  $I^B$  están presentes en el mismo individuo, se producen aglutinógenos A y B en sus eritrocitos y pertenece al grupo sanguíneo AB. **Figura** <sup>19</sup>

		Tipo de Sangre del Donador			
		O	A	B	AB
Tipo de Sangre del Receptor	O				
	A				
	B				
	AB				



a) Respuesta de aglutinación en los tipos de sangre O, A, B Y AB, cuando se mezcla con sus mismos o diferentes tipos.

b) Las microfotografías muestran la ausencia de aglutinación, cuando se mezclan dos tipos diferentes de sangre, pero que son compatibles (arriba) y abajo se muestra como se aglutinan cuando se mezclan dos tipos incompatibles,

<sup>19</sup> Starr C. ET McMillan B. (2001) Human Biology, 4th Edition, USA, Ed. Thomson, p. 142.