

LA GENÈTICA DE POBLACIONS

Estudi de les freqüències gèniques i genotípiques de les poblacions de Girona i Salt

*«Nada tiene sentido en evolución si no
es a la luz de la genética de
poblaciones.»*

Michael Lynch.

ÍNDIX

AGRAÏMENTS	5
INTRODUCCIÓ	6
Motius de la tria.....	6
Objectius	6
Metodologia.....	6
Hipòtesi	7
MARC TEÒRIC.....	8
1. LA GENÈTICA	8
1.1. Genètica mendeliana	9
1.1.1. Una mica d'història	9
1.1.2. Les tres lleis de Mendel	10
1.2. Genètica molecular	10
1.2.1. L'ADN com a material genètic	11
1.2.2. La replicació de l'ADN	12
1.2.3. La transcripció de l'ADN	14
1.2.4. La traducció de l'ADN	14
1.2.5. El codi genètic.....	15
1.2.6. Les mutacions.....	15
1.3. Genètica de poblacions	16
1.3.1. La llei de Hardy-Weinberg	16
1.3.2. Població genètica: freqüències gèniques i genotípiques.....	17
1.3.3. Demostració de la llei de Hardy-Weinberg.....	17
1.3.4. Mecanismes que alteren la llei de Hardy-Weinberg	19
1.4. La genètica dels segle XXI	23
1.4.1. Aplicacions de l'enginyeria genètica	23
MARC PRÀCTIC	26
1. OBJECTIUS.....	26
2. PROCEDIMENT	26
3. RESULTATS.....	26
3.1. Resultats globals	26
3.2. Clotet de la galta	27

3.3. Forma d'encreuar els braços	32
3.4. Pèl a la segona falange dels dits	37
3.5. Lòbul de l'orella	42
3.6. Forma de la línia frontal dels cabells	47
4. CONCLUSIONS FINALS	52
CONCLUSIONS	53
BIBLIOGRAFIA.....	55
ANNEXOS	56
1. GLOSSARI	56
2. ENQUESTES.....	58

AGRAÏMENTS

Primer de tot, voldria agrair els meus pares, Rosa i Manel per la paciència que han tingut al aguantar-me en els moment en què no sabia on buscar la informació, no sabia per on agafar el treball... ells m'han ajudat en tot i han estat allà sempre per animar-me.

Moltes gràcies a l'alumnat de batxillerat de l' IES Santiago Sobrequés i Vidal de Girona i l' IES Vallvera de Salt, que han contestat les enquestes per poder treure les conclusions d'aquest treball.

Sobretot vull agrair part del meu treball a la meva tutora que m'ha ajudat molt i m'ha donat la idea clau per fer el meu treball. Per tot el seu interès en aquest treball, els moments que ha dedicat a buscar informació que em pogués ajudar i totes les vegades que em quedat fora d'horari escolar per anar fent un seguiment de tot el treball. Sense la meva tutora hagués anat molt perduda i per això l'he volgut nombrar en aquesta secció del treball.

INTRODUCCIÓ

Motius de la tria.

La idea d'aquest treball neix perquè el tema de la genètica sempre m'ha cridat molt l'atenció.

Quan estava fent tercer d'ESO em van començar a parlar a les classes de biologia del temari que faríem si triàvem l'assignatura l'any següent. Un dels apartats era la genètica. Com que encara no tenia molt clara la meua tria em vaig deixar aconsellar per altra gent que ja havien passat aquest curs. Tothom em va dir que em decantés per la branca de ciències, per tant, vaig acabar triant, entre d'altres, l'assignatura de biologia.

Quan a quart d'ESO vam començar la unitat de genètica, em va semblar un tema molt interessant i a partir d'aquell moment vaig decidir que faria el meu treball de recerca sobre aquest tema que tant m'havia atret i, que en un futur proper, estudiaria una carrera relacionada amb aquest tipus de ciència.

Un cop vaig tenir el tema triat a primer de batxillerat, em van assignar com a tutora del treball la professora de biologia. Vam veure que la genètica era un tema molt ampli i, per tant, l'havíem d'acotar una mica. La meua tutora em va donar unes quantes opcions, entre elles la que vaig triar; fer un estudi sobre les freqüències gèniques i genotípiques de la població de Girona.

Objectius.

A partir d'aquell moment els meus objectius van ser aprofundir en el tema de la genètica de poblacions i calcular les freqüències gèniques i genotípiques de la població que havia triat; els alumnes de primer de batxillerat de l'IES Santiago Sobrequés de Girona. Després d'estar un temps treballant sobre aquesta idea vam decidir ampliar el treball passant la mateixa enquesta a una altra població; els alumnes de l'IES Vallvera de Salt, on hi ha més varietat de nacionalitats i, d'aquesta manera, comprovar si l'apartat de la llei de Hardy-Weinberg que enuncia que quan en una població hi ha migracions les freqüències gèniques i genotípiques varien es compleix i, així, acabar d'arrodonir el treball.

Metodologia.

La metodologia que he seguit a l'hora de fer l'apartat teòric i el pràctic ha sigut diferent.

El marc teòric l'he fet a partir d'informació que he trobat a diferents llibres sobre el tema de la genètica de poblacions, apunts fets a classe de quart d'ESO i primer de

batxillerat i a pàgines web. Tota la informació que he anat recopilant al llarg de tots els mesos de treball l'he organitzada i, a partir d'aquí, he fet tota la part teòrica.

El marc pràctic, com he comentat abans, l'he fet seguint una metodologia diferent. Ha consistit en passar una sèrie d'enquestes a dos tipus diferents de població, recollir els resultats, fer-ne un anàlisi comparatiu amb l'ajut de diferents càlculs i gràfiques i, després de tot això, extreure les meves pròpies conclusions.

Hipòtesi.

La meva hipòtesi és la següent:

“Les freqüències gèniques i genotípiques varien degut a les migracions.”

MARC TEÒRIC

1. LA GENÈTICA.

La genètica és la branca de la biologia que estudia l'herència: transmissió de caràcters hereditaris d'una generació a la següent.

Tots els éssers vius: gats, ocells, plantes, arbres, humans... tots tenim unes característiques diferents; cabells clars, cabells foscos, ulls blaus, ulls marrons, alguns tenim més probabilitat de patir diabetis o malalties cardíaques, etc. Tota aquesta informació que ens fa una mica diferent i especial a cada ésser viu està guardada i codificada en una molècula molt especial anomenada àcid desoxiribonucleic (ADN), que és el constituent principal d'unes estructures de forma filamentosa anomenades cromosomes i que es troben en el nucli de cadascuna de les nostres cèl·lules en forma de cromatina.

La característica més important de l'ADN és que es pot replicar a si mateix i pot transmetre de generació en generació la informació que té acumulada, per tant, és la molècula base de l'herència.

Cada espècie animal o vegetal té un nombre determinat de cromosomes i aquests poden formar parelles d'homòlegs als organismes diploides. Cada un dels cromosomes que constitueix aquest parell provenen d'un progenitor diferent, un del pare i l'altre de la mare. Cada parell de cromosomes és diferent a qualsevol dels altres: en forma, mida... pel què és possible identificar-los i determinar el *cariotip**.

Cada molècula d'ADN cromosòmic està formada per milions de components anomenats *nucleòtids** i les seqüències lineals d'un nombre determinat d'ells formen els *gens**, les unitats bàsiques de l'herència. Cadascuna de les variacions que pot tenir un determinat gen es diu *al·lel**. Normalment un gen sol tenir dos al·lells però trobem excepcions com per exemple un gen per al qual pot haver-hi més de dos al·lells, llavors parlem d'una sèrie al·lèlica

Actualment es poden reconèixer tres grans branques de la genètica:

- Genètica mendeliana: estudia la manera com es transmeten i s'expressen els caràcters hereditaris (gens) en els organismes.

IMPORTANT: Els termes assenyalats amb un * es troben recollits en l'apartat d'annexos, glossari, on se'n dona una informació més detallada.

- Genètica molecular: estudia l'estructura i la funció dels gens en l'àmbit molecular.
- Genètica de poblacions: estudia el comportament dels gens en les poblacions naturals i entronca amb l'evolució.

1.1. Genètica mendeliana.

La genètica mendeliana és la genètica que estudia l'herència a nivell macroscòpic.

1.1.1. Una mica d'història.

Fins a mitjans del segle XIX, els científics no coneixien res sobre els processos de la mitosi ni la meiosi i, només sabien, sobre l'herència, que els factors hereditaris havien de trobar-se en els gàmetes, perquè eren els gàmetes, en la reproducció sexual, els que formaven el zigot a partir del qual s'obtenia l'individu fill. A partir d'aquí van crear la següent hipòtesi; l'herència ve determinada per uns líquids paterns i materns presents en els gàmetes i que es barregen en el zigot. Es tenia la idea que si de vegades els fills s'assemblaven més a un progenitor que a l'altre era perquè un dels líquids era més "fort".



Figura 1.

Amb tota aquesta informació podem afirmar que la genètica com a ciència no va ser iniciada fins que Gregor Mendel va fer la publicació dels seus treballs amb el llibre *Experiments d'hibridació en plantes* el 1865. Les seves experiències van passar desapercebudes fins al 1900, quan els botànics De Vries, Tschermack i Correns van arribar a les mateixes conclusions que Mendel, a qui van reconèixer tot el mèrit.

El mètode que utilitzava Mendel era més senzill. Consistia en fer encreuaments controlats amb espècies de taxa de reproducció alta i temps de generació breu (els

Figura 1: Gregor Johann Mendel (Àustria, 1822 - Brno, 1884). Botànic austríac, cursà estudis a l'institut de Leipzig i fou ordenat sacerdot al convent agustinà de Sant Tomàs, a Brno, on es convertí en el pare Gregor. Ensenyà ciències naturals a l'escola primària de Brno, i dedicà bona part del seu temps a l'experimentació.

pèsols, *Pisum sativum*) i tractar els resultats obtinguts amb les experiències matemàticament. A partir d'aquest mètode, Mendel va dissenyar tres lleis les quals continuen sent la base de la genètica actual. Aquestes lleis es compleixen la major part dels cops però trobem alguns cassos com l'al·lelisme múltiple, els gens letals, l'interacció gènica, etc. en què aquestes lleis no es compleixen, és a dir, els resultats no coincideixen.

1.1.2. Les tres lleis de Mendel.

- 1era llei o llei de la uniformitat de la primera generació filial:

Quan es fa un encreuament entre dos individus de la mateixa espècie pertanyents a dos varietats homocigòtiques distintes per a un caràcter determinat, tots els híbrids de la primera generació filial (F1) seran iguals.

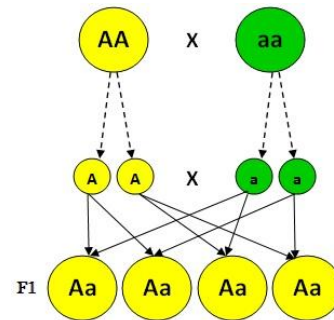


Figura 2.

- 2na llei o llei de la separació dels al·lells:

Quan s'encreuen entre ells dos individus de la primera generació filial d'un encreuament entre individus pertanyents a races homocigòtiques diferents de la mateixa espècie, entre els individus de la segona generació filial (F2) apareixen caràcters de la generació paterna que s'havien mantingut ocults en la primera generació filial.

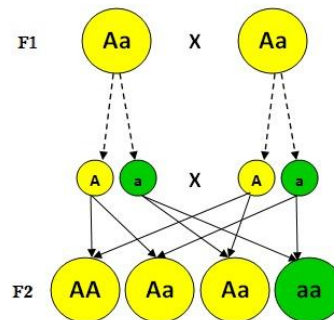


Figura 3.

- 3era llei o llei de la transmissió independent dels caràcters:

Quan es tracta de dos caràcters diferents d'un ésser viu, cada un d'ells es transmet seguint les lleis anteriors amb independència de la presència de l'altre caràcter. A la descendència es poden presentar totes les combinacions possibles.

1.2. Genètica molecular.

La genètica molecular és la genètica que estudia a nivell molecular els gens i la seva expressió, per tant, estudia l'ADN com a material genètic (la seva replicació, transcripció i traducció). Aquesta branca de la genètica també estudia les mutacions a

Figura 2: Representació gràfica de la primera llei de Mendel.

Figura 3: Representació gràfica de la segona llei de Mendel.

nivell molecular.

El dogma central de la biologia molecular és:



Figura 4.

1.2.1. L'ADN com a material genètic.

La primera prova de que l'ADN era després de tot el material genètic, va ser obtinguda el 1944 per Oswald T. Avery i els seus companys mentre intentaven trobar una explicació al fenomen observat uns anys abans pel genetista britànic Frederick Griffith quan estudiava el procés d'infecció dels ratolins pel bacteri *Streptococcus pneumoniae** al 1928. Aquest bacteri presenta 2 soques diferents: R (sense càpsula) i S (amb càpsula).

L'experiment de F. Griffith va consistir en:

1. Injectar bacteris de soca R a un ratolí.
El ratolí vivia.
2. Injectar bacteris de soca S a un ratolí.
El ratolí moria.
3. Injectar bacteris de soca S morts a un ratolí.
El ratolí vivia.

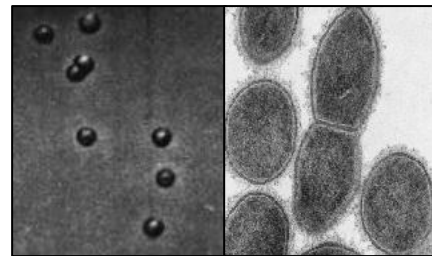


Figura 5.

4. Injectar bacteris de soca R + bacteris de soca S morts. El ratolí moria. Aquest fet li va semblar molt estrany a Griffith per això va analitzar la sang del ratolí. A l'anàlisi de sang va trobar bacteris de soca S vius. A partir d'aquí va deduir que algun agent transformant dels bacteris S morts havia fet canviar els bacteris R i adquirir càpsula.

Aquesta informació que va descobrir Griffith no va ser important fins al 1944 quan Avery, Mcleod i MaCarty van investigar la naturalesa de l'agent transformador mitjançant uns experiments:

1. Injectar bacteris de soca R + S morts + carbohidrases (enzims que hidrolitzen els polisacàrids) a un ratolí. El ratolí moria, per tant, podien afirmar que els

Figura 4: Representació gràfica del dogma central de la biologia molecular.

Figura 5: Bacteri *Streptococcus pneumoniae* de soca R (fotografia de l'esquerre) i de soca S (fotografia de la dreta).

polisacàrids no eren l'agent transformant perquè si ho fossin, en ser destruïts, la soca R no es podria transformar en S i el ratolí viuria.

2. Injectar bacteris de soca R + S morts + proteases (enzims que hidrolitzen les proteïnes) a un ratolí. El ratolí moria, per tant, pel mateix motiu que el cas anterior, les proteïnes no eren l'agent transformant.
3. Injectar bacteris de soca R + S morts + ribonucleases (enzims que hidrolitzen l'ARN) a un ratolí. El ratolí moria, per tant, l'ARN no era l'agent transformant.
4. Injectar bacteris de soca R + S morts + desoxiribonucleases (enzims que hidrolitzen l'ADN) a un ratolí. El ratolí vivia, per tant, van descobrir que l'ADN era l'agent transformant ja que en ser destruït, la soca R no es podia transformar en S i el ratolí continuava viu.

1.2.2. La replicació de l'ADN.

La replicació consisteix en formació d'ADN a partir d'ADN ja existent i té una sèrie de característiques destacables:

- El procés de replicació només té lloc una vegada en cada generació cel·lular, tant en els procariontes com en els eucariotes.
- La replicació es fa d'una manera ordenada i seqüencial.
- Es poden distingir tres etapes: iniciació, allargament i terminació.
- La replicació es fa d'una manera semiconservadora.

L'afirmació anterior es va verificar gràcies als resultats obtinguts amb les experiències dels científics Matthew Meselson i Franklin Stahl publicades al 1958 en forma d'article científic a la revista *Proceedings of National Academy of Sciences*¹.



Figura 6.

¹ Revista científica americana publicada setmanalment. Web: <http://www.pnas.org/>

Figura 6: Fotografia dels científics Matthew Meselson i Franklin Stahl.

L'experiment es va duu a terme ja que en un principi hi havien tres possibles hipòtesis sobre la replicació de l'ADN:

- Hipòtesi semiconservativa: cada dúplex resultant de la replicació conté una de les dues cadenes o filaments del dúplex inicial.
- Hipòtesi conservativa: la doble hèlix inicial de l'ADN serveix de motlle per a la síntesi d'una doble hèlix nova.
- Hipòtesi dispersiva: diferents fragments de l'ADN nou i vell es barregen en les diferents cadenes repartides a les cèl·lules filles.

Per deduir la hipòtesi correcte van treballar amb el bacteri *Escherichia coli** (centrifugant el seu ADN, les bases nitrogenades del qual tenen N^{14}).

El van cultivar al llarg de moltes generacions en N^{15} , fins assegurar-se que tot el nitrogen dels bacteris fos N^{15} .

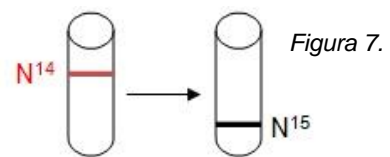


Figura 7.

Després van transferir els bacteris a un medi N^{14} i els van deixar reproduir-se una generació (van deixar que cada cèl·lula només es pogués dividir un cop). Llavor van extreure l'ADN i el van ultracentrifugar. Seguidament van estudiar la posició de l'ADN.

Els resultats obtinguts van eliminar la hipòtesi conservativa, ja que els resultats variarien perquè després de la primera replicació tindríem una banda de N^{14} per un costat i una altra de N^{15} per un altre i no totes dos juntes com es podia observar als resultats de l'experiència.



Figura 8.

Si es continuava fent el mateix procediment amb la segona generació (cada cèl·lula es divideix dos cops un cop transferits al medi N^{14}), al estudiar la posició de l'ADN s'hi poden observar dues bandes. Una d'aquestes bandes es troba en la mateixa posició que en la primera experiència i una altra en la zona del N^{14} .



Figura 9.

Figura 7: Tub d'assaig amb ADN ultracentrifugat del bacteri de bases nitrogenades N^{14} (imatge de l'esquerra) i de bases nitrogenades N^{15} (imatge de la dreta) després d'haver estat cultivat diverses generacions en N^{15} .

Figura 8: Resultat de la primera experiència de Meselson i Stahl, el qual descarta la hipòtesi conservativa de la replicació de l'ADN.

Figura 9: Resultat de la segona experiència de Meselson i Stahl, el qual descarta la hipòtesi dispersiva de la replicació de l'ADN.

Aquests resultats confirmen que la replicació de l'ADN és semiconservativa ja que si fos dispersiva, el resultat de la segona generació seria igual al de l'experiència anterior.

1.2.3. La transcripció de l'ADN.

La transcripció de l'ADN són el conjunt de processos gràcies als quals la informació emmagatzemada en la seqüència de nucleòtids de l'ADN es transfereix a una seqüència d'ARN complementària.

Com l'ADN, l'ARN està format per una cadena de nucleòtids. Cada un està format per un glúcid anomenat ribosa, un grup fosfat i una de quatre possibles bases nitrogenades: adenina, guanina, uracil i citosina. L'ARN es diferencia químicament de l'ADN per contenir la base uracil enlloc de la timina.

Una part de l'ADN actua com a motlle per formar una nova cadena que es diu *ARN missatger** o ARNm. L'ARNm surt del nucli cel·lular (en el cas dels organismes eucariotes) i s'acobla als ribosomes.

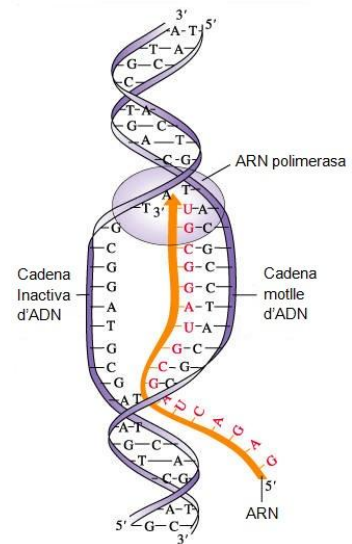


Figura 10.

1.2.4. La traducció de l'ADN.

La traducció és el procés pel qual la informació genètica continguda en l'ADN i transcrita a un ARN missatger serà utilitzada per sintetitzar una proteïna d'acord a les regles del codi genètic. En aquest procés intervenen l'*ARN ribosòmic** (ARNr) i l'*ARN de transferència** (ARNt), i consta de diferents fases:

- Activació: cada *aminoàcid** s'uneix a un l'ARNt específic.
- Iniciació: la subunitat petita del ribosoma s'enllaça amb l'extrem 5' de l'ARNm gràcies a l'ajuda dels factors d'iniciació i altres proteïnes.
- Elongació: ocorre quan l'ARNt carregat de la seqüència s'enllaça amb el ribosoma.
- Acabament: succeeix quan es troba amb un *codó** de terminació.

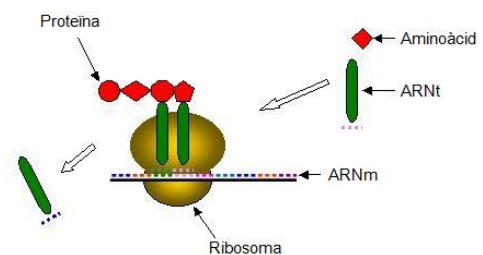


Figura 11.

Figura 10: Representació gràfica de la transcripció de l'ADN.

Figura 11: Representació gràfica de la traducció de l'ADN.

1.2.5. El codi genètic.

El codi genètic és el conjunt de regles utilitzades per traduir la seqüència de nucleòtids de l'ARNm a una seqüència d'aminoàcids en el procés de traducció. Característiques del codi genètic:

- Està format per triplets d'ARN anomenats codons.
- El sentit de lectura dels codons és sempre de 5' a 3'.
- Dels 64 codons possibles, n'hi ha tres que són signes de terminació.
- És universal.

1.2.6. Les mutacions.

L'ADN és transmet d'una generació a l'altra amb fidelitat i és molt estable, però malgrat tots els sistemes de què disposa la naturalesa per evitar la seva alteració, de tant en tant apareixen mutacions.

Les mutacions són canvis permanents en l'ADN que es transmeten a la descendència, que poden ésser causats per agents exògens (provenen de l'exterior) o endògens (provenen de l'interior). També es poden produir per errades en la replicació i la reparació de l'ADN.

Les mutacions les podem classificar seguint diferents criteris:

- Segons les cèl·lules afectades:
Si afecta una *cèl·lula germinal**, la mutació la trobarem igual a totes les cèl·lules de la descendència.
Si afecta una *cèl·lula somàtica**, la mutació només la trobarem en les cèl·lules descendents de la cèl·lula somàtica afectada.
- Segons el tipus de mutació:
Mutació gènica, són alteracions en l'estructura dels gens i es deuen a errors de replicació o de reparació de l'ADN, com substitucions d'unes bases per unes altres, etc.
Mutació cromosòmica, són aquelles que afecten l'estructura o el nombre de cromosomes.

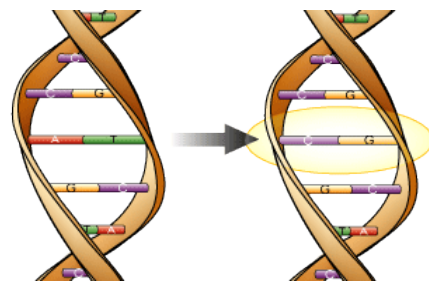


Figura 12.

Figura 12: Representació gràfica d'una mutació de tipus gènica, substitució d'unes bases per unes altres, en aquest cas, canvi de les bases AT per CG.

1.3. Genètica de poblacions.

L'evolució és una part fonamental de la biologia moderna que dona ordre i estructura i, l'única manera d'entendre la evolució, és a través de la genètica de poblacions.

La genètica de poblacions és l'estudi de les diferències genètiques que tenen lloc de forma natural entre els organismes, per tant, estudia les poblacions d'una espècie des del punt de vista de l'intercanvi de gens, les manifestacions fenotípiques, els canvis en la variabilitat, les lleis que impliquen l'estabilitat genètica de la població, etc.

1.3.1. La llei de Hardy-Weinberg.

Aquesta llei va ser formulada el 1908 per G.H. Hardy i per G. Weinberg, de forma independent, i donava resposta a tots els interrogants de com és possible que els al·lels recessius d'una població no acabin desapareixent o que en una mateixa població hi hagi al·lels dominants i recessius a la vegada.

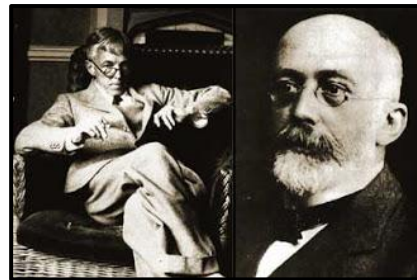


Figura 13.

La llei de Hardy-Weinberg és la formulació matemàtica de la constància o equilibri de les freqüències dels al·lels (freqüències gèniques) i dels genotips (freqüències genotípiques) en una població, en la qual s'han de mantenir una sèrie de requisits per tal que la llei es compleixi; així, la llei és vàlida al 100% només en una població idealitzada.

Els van estudiar una població d'organismes amb reproducció sexual idealitzada que al llarg de les generacions es mantien constants les freqüències gèniques i genotípiques, però aquesta població havia de complir les condicions següents:

- Que no es presentin mutacions.
- Que no tingui moviment d'individus, és a dir, que no hi hagi immigracions ni emigracions.
- Que sigui prou gran (infinita) perquè es compleixin les lleis de probabilitat.
- Que els aparellaments siguin a l'atzar, població panmíctica.
- Que no actuï la selecció natural.
- Sense deriva genètica.
- Que tots els al·lels siguin igual de viables, és a dir, que no hi hagi al·lels letals i

Figura 13: A l'esquerra el matemàtic anglès Hardy i a la dreta el metge alemany Weinberg.

que qualsevol descendent sigui fèrtil i pugui reproduir-se amb el mateix èxit.

Aquesta població idealitzada no evolucionarà perquè l'herència per si mateixa no engendra evolució. Això és conseqüència del fet que la recombinació genètica simplement origina un nombre infinit de combinacions diferents, però no canvia la freqüència dels gens.

L'expressió matemàtica de la llei de Hardy-Weinberg és:

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

1.3.2. Població genètica: freqüències gèniques i genotípiques.

El concepte de població prové del terme llatí "*populatio*". En el seu ús més habitual, la paraula fa referència al grup format per les persones que viuen en un determinat lloc o fins i tot al planeta en general. Aquestes persones es poden encreuar entre si, per tant, comparteixen un mateix conjunt de gens, l'anomenat fons genètic comú.

L'estudi genètic de les poblacions es basa en el coneixement de les freqüències gèniques i genotípiques.

- Les freqüències genotípiques són el tant per u de cada genotip. En una població d'individus diploides, cada locus és ocupat per dos al·lels iguals o diferents.

Si per a un determinat caràcter hi ha dos al·lels (A i a), poden aparèixer tres tipus de genotips: AA, Aa i aa. Si el nombre d'individus que hi ha de cadascun és n_1 , n_2 , i n_3 i N és el nombre total d'individus ($N = n_1 + n_2 + n_3$), les freqüències genotípiques són:

$$f(AA) = \frac{n_1}{N} \qquad f(Aa) = \frac{n_2}{N} \qquad f(aa) = \frac{n_3}{N}$$

- Les freqüències gèniques són el tant per u de cadascun dels al·lels que hi ha per a cada caràcter.

$$f(A) = p = f(AA) + \frac{1}{2} f(Aa)$$

$$f(a) = q = f(aa) + \frac{1}{2} f(Aa)$$

Es calculen a partir de les freqüències genotípiques. Seguint el cas anterior, si les freqüències gèniques de A i de a se simbolitzen amb les lletres p i q, el càlcul és el següent:

1.3.3. Demostració de la llei de Hardy-Weinberg.

La demostració d'aquesta llei es pot explicar amb un exemple:

Es considera una població que compleix les condicions establertes per Hardy i Weinberg, una població idealitzada, en la qual per a un gen determinat hi ha dos al·lells, l'al·lel A i l'al·lel a, $f(A) = p$ i $f(a) = q$.

Aquests al·lells es repartiran entre els gàmetes segons les seves freqüències gèniques i, per tant, les freqüències genotípiques de la generació següent seran aquestes:

Freqüències genotípiques en els zigots per A $f(A) = p$ i $f(a) = q$		
Femella \ Mascle	Espermatozoides portadors de A p	Espermatozoides portadors de a q
Òvuls portadors de A p	AA p^2	Aa pq
Òvuls portadors de a q	Aa pq	Aa q^2

$$f(a) = q = f(aa) + \frac{1}{2} f(Aa) = q^2 + \frac{1}{2} (2pq) = q^2 + pq = q(q + p) = q$$

$$f(A) = p = f(AA) + \frac{1}{2} f(Aa) = p^2 + \frac{1}{2} (2pq) = p^2 + pq = p(p + q) = p$$

Tenint en compte que $p + q = 1$, les freqüències en aquesta generació seran:

Amb aquest exemple es demostra que les freqüències gèniques de A i de a no han variat en el pas d'una generació a la següent. Si aquesta condició no es compleix, l'equilibri s'aconseguirà en la següent generació.

La relació entre freqüències gèniques i genotípiques per dos al·lells en una població en equilibri, es poden representar gràficament:

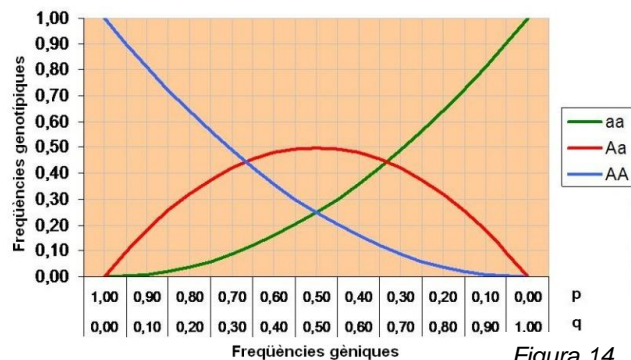


Figura 14.

Figura 14: Relació entre les freqüències gèniques i genotípiques per una població en equilibri Hardy-Weinberg.

Les freqüències genotípiques de la descendència depenen sempre de les freqüències gèniques dels progenitors.

A la pràctica amb exemples reals, les condicions establertes en la llei de Hardy i Weinberg no es donen mai ja que hi ha mutacions, migracions, selecció natural, etc. Una prova evident d'això és que les poblacions sí que han evolucionat al llarg de les generacions.

1.3.4. Mecanismes que alteren la llei de Hardy-Weinberg.

Les freqüències gèniques i, en conseqüència, les freqüències genotípiques es poden modificar en una població, de manera que l'equació de Hardy-Weinberg no es complirà durant un cert temps mentre la població no retorni a l'equilibri.

Els mecanismes pels quals es poden alterar les freqüències gèniques són processos que comporten canvis en la població que modifiquen la variabilitat genètica, per tant, aquests mecanismes són motors de l'evolució.

Els principals mecanismes o motors de l'evolució són la selecció natural, les mutacions, les migracions, la deriva gènica i la reproducció no aleatòria.

- La selecció natural.

«A esta conservación de las variaciones y diferencias individualmente favorables y a la destrucción de las que son perjudiciales, la he llamado selección natural o supervivencia de los más aptos.»²

La selecció natural és l'eliminació dels individus menys aptes, és a dir, dels que tenen menys eficàcia biològica. Aquesta es pot definir com la capacitat de sobreviure i deixar descendència. Només sobreviuen aquells individus que tenen un *fenotip** amb més avantatges reproductors en un hàbitat concret; això suposa que proliferen els individus que tenen l'esmentat fenotip, en detriment d'aquells que no el tenen.

Si les condicions de l'hàbitat tornen a canviar, tindrà avantatges un altre fenotip i, per tant, a la llarga hi haurà més individus amb aquest nou fenotip.

La selecció actua sobre els fenotips i així produeix canvis en les freqüències genotípiques, ja que un fenotip és l'expressió de molts gens i de la interacció de

² Cita del naturalista anglès Charles Robert Darwin. Va explicar que totes les espècies han evolucionat al llarg del temps a partir d'avantpassats comuns mitjançant la selecció natural.

l'ambient amb el *genotip**. Per tant, en un fenotip concret hi estan implicades moltes combinacions genotípiques; així, si un fenotip desapareix per selecció natural, també desapareixerà un determinat gen o conjunt de gens, per la qual cosa la variabilitat haurà canviat i les proporcions gèniques i genotípiques, també.

Segons l'efecte que produeix en la població, hi ha tres tipus de selecció natural:

1. Selecció direccional. S'afavoreix un fenotip extrem. Un exemple n'és l'augment de la mida mitjana d'una espècie perquè els individus més corpulents es poden defensar millor dels depredadors.
2. Selecció estabilitzadora. S'afavoreix un fenotip intermedi. En l'exemple d'abans, és mantenir la mida mitjana, per exemple, perquè els més petits són fàcilment depredats ja que corren menys, i els més grans també, perquè es detecten fàcilment. Aquest tipus de selecció manté el polimorfisme de la població, és a dir, la coexistència de dos o més fenotips, i es dona gràcies a la superioritat dels heterozigots o heterosi.
3. Selecció disruptiva. S'afavoreixen els dos fenotips extrems. En el mateix exemple d'abans, per exemple, perquè els més petits no són detectats pels depredadors, i els més grans en poden fugir. Amb el temps, la població se subdivideix en dues subpoblacions

- Les mutacions.

L'enorme reserva genètica present en el conjunt de gens permet que la transmissió mendeliana i la recombinació produeixin noves combinacions genotípiques contínuament, però aquests processos no donen lloc a nous al·lells. Únicament les mutacions donen lloc a nous al·lells.

Són canvis inesperats i a l'atzar en la informació genètica. El fenomen resultant pot ser la creació d'un al·lel nou o el canvi d'una forma al·lèlica a una altra ja existent.

Són preadaptatives, és a dir, no es donen les que són beneficioses, sinó que es donen en totes direccions i és la selecció natural la que afavoreix als

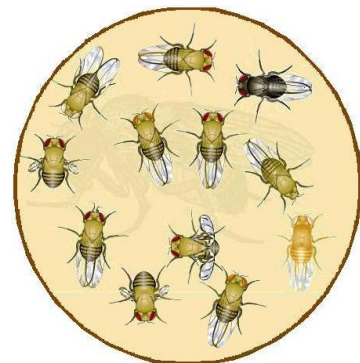


Figura 15.

Figura 15: Diferents mutants de *Drosophila melanogaster*, també anomenada la mosca del vinagre. De tots els mutants possibles que hi ha al final només en sobreviurà un, la més apte segons la selecció natural.

portadors de mutacions beneficioses.

Es poden classificar en:

1. Mutació no recurrent: són poc freqüents i la probabilitat de produir canvis en l'estructura genètica de la població és insignificant. El més probable és que es perdi al cap de diverses generacions.
2. Mutació recurrent: són més freqüents i produeixen canvis en les freqüències de la població. Es mantenen al llarg de les generacions.

La taxa de mutació és la probabilitat de què un al·lel muti a un altre. Llavors, per a la població, la freqüència de mutació, és el producte de la taxa de mutació per la freqüència al·lèlica, per tant, en una generació, després de poques generacions, les freqüències al·lèliques no són modificades per les mutacions en forma mesurable. L'efecte només es fa visible després de moltes generacions.

- Les migracions.

Les migracions es donen quan els individus es desplacen entre poblacions diferents que, en principi, tindran diferents freqüències gèniques i genotípiques.

El nom que es dóna al procés concret d'intercanvi d'individus depèn de la població de referència: quan una població perd individus, perquè passen a una altra població propera, el procés s'anomena emigració mentre que quan aquesta mateixa població rep individus d'alguna població veïna, el procés s'anomena immigració.

Anomenem fons gènic la pèrdua o la incorporació d'al·lèls en una població a causa de la immigració o l'emigració dels seus individus o els seus gàmetes. Aquest fons gènic pot variar degut a les migracions. Aquesta variació l'anomenem flux genètic i el seu grau de variació depèn del nombre de migrants respecte del nombre de residents i de la diferència de freqüències que un al·lel presenta en les dues poblacions.

El flux gènic fa que es redueixin les diferències entre poblacions, ja que, globalment, podem parlar d'intercanvi d'al·lèls. Les poblacions veïnes comparteixen més al·lèls i, per tant, també fan variar les freqüències gèniques.

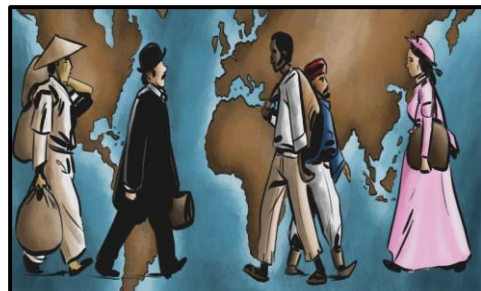


Figura 16.

Figura 16: Representació de les migracions humanes en sentit figurat.

- La deriva gènica.

La llei de Hardy-Weinberg es compleix en poblacions grans. No obstant això, és comú l'existència de poblacions petites, originades per desastres naturals, com una epidèmia, donant lloc a un petit nombre de supervivents, a la que per atzar poden tenir lloc errors perquè tenim pocs gàmetes que intervenen per produir la següent generació, augmentant amb això la probabilitat de que siguin similars. Això és el que ens condueix a la deriva gènica.

Per tant, la deriva gènica és el canvi que es manifesta en les freqüències gèniques per atzar.

La deriva gènica és important per explicar l'evolució en poblacions petites, en que la falta d'un al·lel pot provocar canvis importants.

Les conseqüències de la deriva gènica són:

1. Canvis en les freqüències gèniques.
2. Reducció de la variació genètica dins la població.
3. Divergència a l'atzar entre poblacions, tot i que hagin tingut freqüències gèniques inicials similars o s'hagin fundat amb molt pocs individus.

Podem parlar de dues formes de deriva gènica:

1. L'efecte fundador, que es manifesta quan una petita part d'una població se separa de l'original. La separació implica aïllar un conjunt d'al·lels amb unes freqüències determinades, que no han de reproduir exactament les freqüències de la població original. L'efecte s'observa perquè la població no és prou gran per mantenir estadísticament totes les freqüències al·lel·liques.
2. L'efecte de coll l'ampolla d'una població, que és un mecanisme que pot ocasionar deriva genètica. Aquest efecte es manifesta quan una població determinada queda reduïda a molts pocs individus per causes totalment alienes a la selecció natural, per exemple per una catàstrofe natural (un tsunami, un terratrèmol...) o per l'eliminació d'una gran massa d'una determinada espècie. Un efecte d'aquest tipus pot fer desaparèixer certs al·lels de la població i, en conseqüència, provocar l'augment de la freqüència d'altres al·lels. Per tant, implica o modifica la deriva genètica.

- Reproducció no aleatòria.

Si els individus no s'aparellen aleatòriament, l'equilibri de Hardy-Weinberg tampoc es compleix i, per tant, té lloc una reproducció selectiva.

Si la llei de Hardy-Weinberg no es compleix vol dir que les freqüències gèniques i genotípiques tampoc es mantindran al llarg de les generacions, per tant, variaran.

1.4. La genètica dels segle XXI.

En els últims anys s'han produït avenços en la genètica molecular a un ritme impressionant. Tots aquests coneixements nous han estat possibles gràcies a la tecnologia de l'ADN recombinant i l'enginyeria genètica.

L'enginyeria genètica consisteix en agafar fragments de molècules d'ADN, modificar-los, recombinar-los i introduir-los en altres cèl·lules, on s'aconsegueix que els gens de l'ADN introduït s'expressin.

Tots aquests avenços produïts en les tècniques d'investigació científica han permès resoldre gran part de les incògnites que, durant molt de temps, han estat sense resposta en el camp de la genètica. Moltes de les malalties que fins ara ens havien preocupat i eren incurables estan controlades. Tenim suficient informació sobre els gens i els cromosomes, per tant, podem manipular animals, plantes i bacteris amb la finalitat que fabriquin diferents substàncies beneficioses per a l'home, etc.

1.4.1. Aplicacions de l'enginyeria genètica.

- Transgènics.

Els transgènics són aquells organismes que han estat modificats genèticament amb la finalitat de millorar la seva producció. Els més coneguts són el blat de moro, la soja, la patata, la tomata i la poma. A part dels vegetals, actualment s'estan fent experiments amb animals transgènics.

El procés per obtenir un transgènic és introduint un gen d'una espècie al genoma d'un altra espècie amb l'objectiu de que aquest nou gen s'hi manifesti a l'organisme aportant alguna nova propietat o millora. La tècnica més utilitzada per dur a terme aquest procés és la microinjecció tot hi que hi ha moltes més tècniques com per exemple, la transferència electroforètica, la cointegració...

Algunes de les aplicacions dels transgènics són:

1. Bases genètiques de malalties humanes i animals, així com el disseny d'estratègies de teràpia.
2. Models per a investigació de teràpia gènica.
3. En biotecnologia, models de "granges moleculars", on es poden obtenir grans beneficis econòmics amb dissenys transgènics en indústries agropecuàries.

4. En estudis de biologia molecular, models d'animals transgènics permetrien analitzar els efectes de la modulació, activació o, per contra, supressió de l'expressió gènica.

Els transgènics des de la seva aparició ha sigut un tema molt polèmic, per això té molta gent a favor i molta en contra.

- Medicina.

L'enginyeria genètica ens ha permès el desenvolupament de certes activitats relacionades amb la medicina. Podem diferenciar algunes aplicacions en aquest camp:

1. El diagnòstic clínic. Gràcies al millor coneixement de la relació entre la genètica i moltes malalties, la identificació dels gens que les provoquen ens permeten realitzar un diagnòstic prometedor.

Els avenços de l'enginyeria genètica han fet possible la localització dels gens responsables d'algunes malalties a partir de sondes d'ADN.

2. La teràpia gènica. Permet no tan sols diagnosticar sinó també corregir certes malalties genètiques en els éssers humans. En el cas d'una malaltia deguda a la presència d'un únic gen defectuós és teòricament possible reemplaçar-lo per un normal i funcional o substituir-ne la funció.

- Alimentació.

Es pot aplicar per al perfeccionament dels aliments. Així es pot conservar en bon estat durant més temps el que mengem. Per exemple, el tomàquet. Mitjançant un gen artificial s'ha aconseguit un tomàquet amb bon gust i, que es pot conservar durant més temps en bon estat.

- Indústria i medi ambient.

Es pot aplicar l'enginyeria genètica per reduir els problemes ambientals de la indústria. Per exemple, en el passat els vessaments de petroli eren molt perjudicials per a les costes. Avui en dia, gràcies a l'enginyeria genètica, s'ha aconseguit bacteries que s'alimenten de petroli. Això és molt útil per a netejar petroli i reduir els seus danys.

En la indústria també poden ser modificats els gens dels animals amb altres finalitats, com oferir un tipus de mascota especial i exòtica.



Figura 17.

Figura 17: Infant amb el GloFish fluorescent. El primer animal modificada genèticament i venut com a mascota.

1. OBJECTIUS.

En aquesta part del treball he realitzat un estudi de les freqüències gèniques i genotípiques de dues poblacions diferents (una d'elles on hi ha una part important d'immigrants), a partir d'unes enquestes que vaig passar. Els caràcters triats per ser estudiats són:

1. El clotet de la galta.
2. La forma d'encreuar els braços.
3. El pèl a la segona falange dels dits.
4. El lòbul de l'orella.
5. La forma de la línia frontal dels cabells.

Seguidament, he comparat els resultats de les dos poblacions per veure si hi ha alguna diferència entre les freqüències i comprovar, d'aquesta manera, si l'apartat de la llei de Hardy-Weinberg que anuncia que les freqüències gèniques i genotípiques varien si en una població hi ha migracions (cas de la població de l'institut Vallvera), es compleix.

Finalment, els resultats d'aquest estudi podran servir com a base de dades de l'any 2013, per a propers treballs sobre les freqüències gèniques i genotípiques de la població de Girona i Salt.

2. PROCEDIMENT.

- a) Elaborar les enquestes (es poden trobar a l'apartat d'annex del final del treball) i passar-les als dos instituts.
- b) Una vegada recollides, realitzar un estudi estadístic dels resultats i fer les gràfiques.
- c) Fer un estudi de cada caràcter per separat trobant, així, les freqüències gèniques i genotípiques.
- d) Comparar els resultats dels dos instituts.
- e) Treure les conclusions.

3. RESULTATS.

3.1. Resultats globals.

CARÀCTER	INSTITUT SOBREQÜÉS		INSTITUT VALLVERA	
	Present	Absent	Present	Absent
Clotet de la galta	22/127	105/127	37/127	90/127
Forma d'encreuar els braços	Dret dalt 49/127	Esquerre dalt 78/127	Dret dalt 30/127	Esquerre dalt 97/127
Pèl a la segona falange dels dits	Present 32/127	Absent 95/127	Present 17/127	Absent 110/127
Lòbul de l'orella	Adherit 26/127	Lliure 101/127	Adherit 30/127	Lliure 97/127
Forma línia frontal dels cabells	Recta 89/127	Pic 38/127	Recta 107/127	Pic 20/127

3.2. Clotet de la galta.

Resultats IES Sobrequés:

Càlcul de les freqüències gèniques i genotípiques.

Sabem que:

$A = \text{absència del clotet}$
 $a = \text{presència del clotet}$

} A (absència) domina sobre a (presència); $A > a$

$$f(AA) = p^2, \quad f(Aa) = 2pq \quad \text{i} \quad f(aa) = q^2$$

A partir d'aquí, els càlculs que realitzem per trobar les freqüències són:

$$aa = 22/127 = q^2 = \mathbf{0'173}$$

$$q^2 = \sqrt{0'173} \rightarrow \mathbf{q = 0'416}$$

$$p + q = 1; \quad p = 1 - q; \quad p = 1 - 0'416; \quad \mathbf{p = 0'584}$$

$$AA = p^2 = 0'584^2 = \mathbf{0'338}$$

$$Aa = 2pq = 2 \times 0'584 \times 0'416 = \mathbf{0'488}$$

Ara ja tenim totes les freqüències calculades, però hi ha una altra manera de calcular-les que és seguint les fórmules donades a la part teòrica del treball:

Primer busquem les freqüències genotípiques per saber dins dels 105 genotips dominants, quants són Aa i quants AA:

$$105/127 = 0'827 \rightarrow \text{persones que no presenten el clotet de la galta.}$$

A partir d'una regla de tres podem obtenir quantes persones tenen Aa com a genotip:

$$105 / 0'827 = X / 0'486 \rightarrow X = 62 \text{ persones tenen el genotip Aa.}$$

Ara podem saber quantes presenten el genotip AA de dues maneres diferents;

- persones amb el genotip dominant - persones amb el genotip Aa,
 $105 - 62 = 43$
- tornant a fer una regla de tres,
 $105 / 0'827 = X / 0'341 \rightarrow X = 43$

Un cop tenim aquestes dades podem calcular les freqüències gèniques i genotípiques aplicant les fórmules:

Freqüències genotípiques:

Freqüències gèniques:

$$f(AA) = 43/127 = 0'338$$

$$p = f(A) = 43/127 + (1/2 \times 62/127) = 0'584$$

$$f(Aa) = 62/127 = 0'488$$

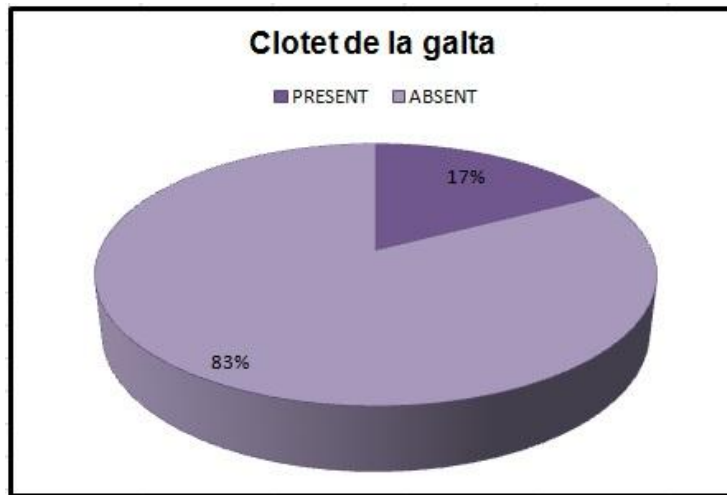
$$f(aa) = 22/127 = 0'173$$

$$q = f(a) = 22/127 + (1/2 \times 62/127) = 0'416$$

A partir de les freqüències genotípiques, si les multipliquem per cent, és a dir, les expressem en %, obtindrem el % de cada fenotip que hi ha a la població estudiada:

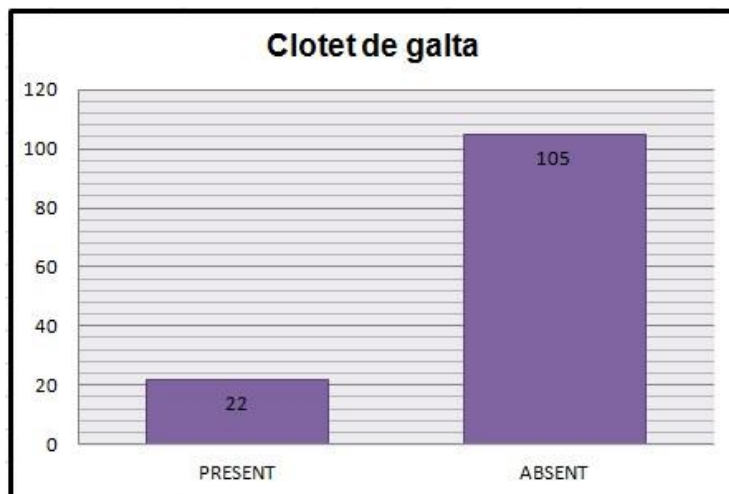
- Fenotip presència del clotet (genotip aa) = $0'173 \times 100 = 17'3 \%$
- Fenotips absència del clotet (genotip AA + Aa) = $(0'338 + 0'488) \times 100 = 82'6 \%$

Aquests resultats en % es poden veure a la gràfica 1. Observant aquesta gràfica ens serà més fàcil extreure les conclusions a l'hora de comparar les dues poblacions perquè tindrem els resultats expressats sobre cent i no sobre el número de persones que van respondre l'enquesta, en aquest cas 127 alumnes.



Gràfica 1.

A la següent gràfica, gràfica 2, s'hi poden veure els resultats obtinguts sobre el fenotip del caràcter del clotet de la galta de les enquestes respostes pels alumnes de l' IES Sobrequés de Girona. Es pot veure com domina l'absència del clotet sobre la presència.



Gràfica 2.

Resultats IES Vallvera:

Càlcul de les freqüències gèniques i genotípiques.

Sabem que:

$A = \text{absència del clotet}$
 $a = \text{presència del clotet}$

} A (absència) domina sobre a (presència); $A > a$

$$f(AA) = p^2, \quad f(Aa) = 2pq \quad \text{i} \quad f(aa) = q^2$$

A partir d'aquí, els càlculs que realitzem per trobar les freqüències són:

$$aa = 37/127 = q^2 = \mathbf{0'291}$$

$$q^2 = \sqrt{0'291} \rightarrow \mathbf{q = 0'540}$$

$$p + q = 1; p = 1 - q; p = 1 - 0'540; \mathbf{p = 0'460}$$

$$AA = p^2 = 0'460^2 = \mathbf{0'212}$$

$$Aa = \mathbf{2pq} = 2 \times 0'540 \times 0'460 = \mathbf{0'497}$$

Ara ja tenim totes les freqüències calculades, però hi ha una altra manera de calcular-les que és seguint les fórmules donades a la part teòrica del treball:

Primer busquem les freqüències genotípiques per saber dins dels 90 genotips dominants, quants són Aa i quants AA:

$$90/127 = 0'709 \rightarrow \text{persones que no presenten el clotet de la galta.}$$

A partir d'una regla de tres podem obtenir quantes persones tenen Aa com a genotip:

$$90 / 0'709 = X / 0'497 \rightarrow X = 63 \text{ persones tenen el genotip Aa.}$$

Ara podem saber quantes presenten el genotip AA de dues maneres diferents;

- persones amb el genotip dominant - persones amb el genotip Aa,
 $90 - 63 = 27$
- tornant a fer una regla de tres,
 $90 / 0'709 = X / 0'212 \rightarrow X = 27$

Un cop tenim aquestes dades podem calcular les freqüències gèniques i genotípiques aplicant les fórmules:

Freqüències genotípiques:

Freqüències gèniques:

$$f(AA) = 27/127 = 0'212$$

$$p = f(A) = 27/127 + (1/2 \times 63/127) = 0'460$$

$$f(Aa) = 63/127 = 0'497$$

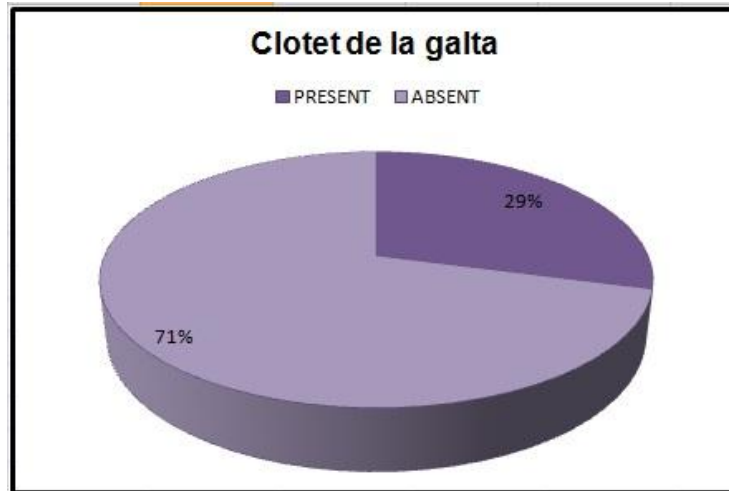
$$f(aa) = 37/127 = 0'291$$

$$q = f(a) = 37/127 + (1/2 \times 63/127) = 0'540$$

A partir de les freqüències genotípiques, si les multipliquem per cent, és a dir, les expressem en %, obtindrem el % de cada fenotip que hi ha a la població estudiada:

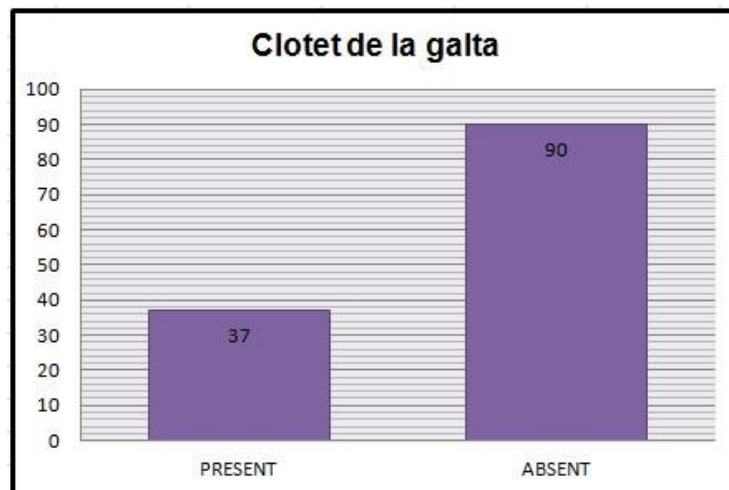
- Fenotip presència del clotet (genotip aa) = $0'291 \times 100 = 29'1 \%$
- Fenotips absència del clotet (genotip AA + Aa) = $(0'212 + 0'497) \times 100 = 70'9 \%$

Aquests resultats en % es poden veure a la gràfica 3. Observant aquesta gràfica ens serà més fàcil extreure les conclusions a l'hora de comparar les dues poblacions perquè tindrem els resultats expressats sobre cent i no sobre el número de persones que van respondre l'enquesta, 127 en aquest cas



Gràfica 3.

A la gràfica 4 s'hi poden observar els resultats obtinguts sobre el fenotip del caràcter del clotet de la galta de les enquestes respostes pels alumnes de l' IES Vallvera de Salt. Es pot veure com domina l'absència del clotet sobre la presència d'aquest.



Gràfica 4.

Comparació dels resultats entre les dues poblacions:

Quan comparem els càlculs de les freqüències gèniques i genotípiques dels dos instituts, aquestes varien tal com es veu a la taula.

FREQÜÈNCIES	SOBREQÜÉS	VALLVERA
f (aa)	17'3	29'1

f (Aa)	48'4	49'7
f (AA)	33'8	21'2
q = f (a)	41'6	54
p = f (A)	58'4	46

Aquesta variació és deguda a què a l' institut de Salt, l' IES Vallvera, hi ha un nombre més elevat d'immigrants que a l' IES Sobrequés. Aquesta variació, que anomenem flux genètic, verifica l'apartat de la llei de Hardy-Weinberg que enuncia que quan en una població hi ha migracions, les freqüències gèniques i genotípiques varien perquè el fons gènic ha canviat degut a la integració o pèrdua d'al·lels, en aquest cas degut a la integració de nous al·lels que han aportat els immigrants.

3.3. Forma d'encreuar els braços.

Resultats IES Sobrequés:

Càlcul de les freqüències gèniques i genotípiques.

Sabem que:

$B = \text{braç esquerre a dalt}$
 $b = \text{braç dret a dalt}$

} B (esquerre a dalt) domina sobre b (dret a dalt); $B > b$

$$f(BB) = p^2, \quad f(Bb) = 2pq \quad \text{i} \quad f(bb) = q^2$$

A partir d'aquí, els càlculs que realitzem per trobar les freqüències són:

$$bb = 49/127 = q^2 = \mathbf{0'386}$$

$$q^2 = \sqrt{0'386} \rightarrow \mathbf{q = 0'621}$$

$$p + q = 1; \quad p = 1 - q; \quad p = 1 - 0'621; \quad \mathbf{p = 0'379}$$

$$BB = p^2 = 0'379^2 = \mathbf{0'144}$$

$$Bb = 2pq = 2 \times 0'379 \times 0'621 = \mathbf{0'471}$$

Ara ja tenim totes les freqüències calculades, però hi ha una altra manera de calcular-les que és seguint les fórmules donades a la part teòrica del treball:

Primer busquem les freqüències genotípiques per saber dins dels 78 genotips dominants, quants són Bb i quants BB:

$78/127 = 0'614 \rightarrow$ persones que encreuen el braç esquerre per dalt.

A partir d'una regla de tres podem obtenir quantes persones tenen Bb com a genotip:

$78 / 0'614 = X / 0'471 \rightarrow X = 60$ persones tenen el genotip Bb.

Ara podem saber quantes presenten el genotip BB de dues maneres diferents;

- persones amb el genotip dominant - persones amb el genotip Bb,
 $78 - 60 = 18$

- tornant a fer una regla de tres,

$78 / 0'614 = X / 0'144 \rightarrow X = 18$

Un cop tenim aquestes dades podem calcular les freqüències gèniques i genotípiques aplicant les fórmules:

Freqüències genotípiques:

Freqüències gèniques:

$$f(BB) = 18/127 = 0'144$$

$$p = f(B) = 18/127 + (1/2 \times 60/127) = 0'379$$

$$f(Bb) = 60/127 = 0'471$$

$$f(bb) = 49/127 = 0'386$$

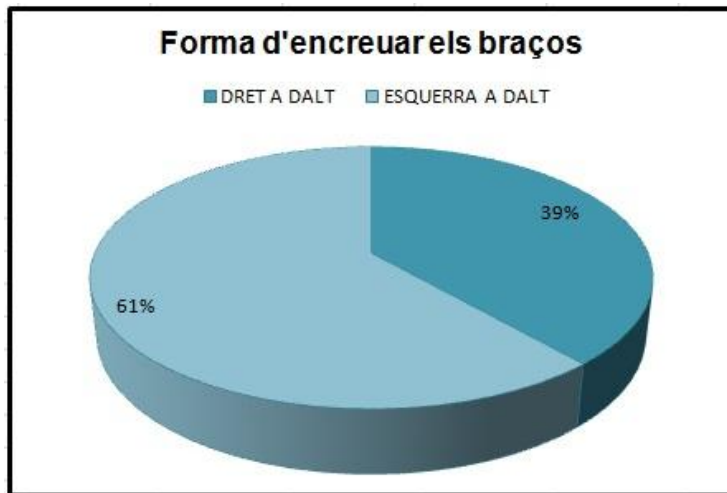
$$q = f(b) = 49/127 + (1/2 \times 60/127) = 0'621$$

A partir de les freqüències genotípiques, si les multipliquem per cent, és a dir, les expressem en %, obtindrem el % de cada fenotip que hi ha a la població estudiada:

- Fenotip encreuar braç dret per dalt (genotip bb) = $0'386 \times 100 = 38'6 \%$

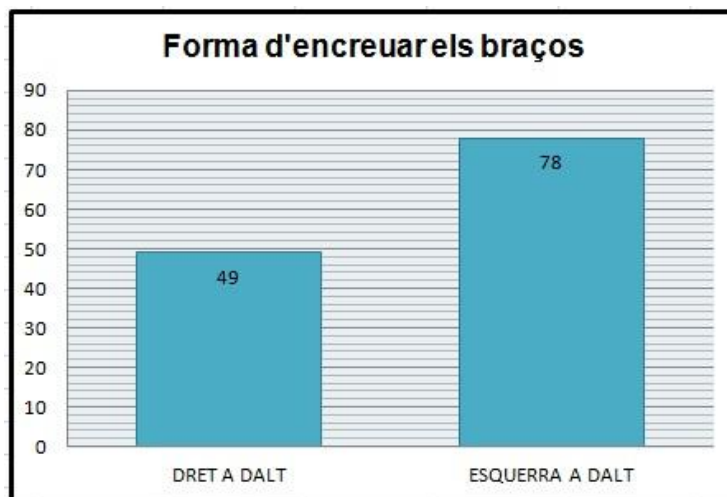
- Fenotips encreuar braç esquerre per dalt (genotip BB + Bb) = $(0'471 + 0'144) \times 100 = 61'5 \%$

Aquests resultats en % es poden veure a la gràfica 5. Observant aquesta gràfica ens serà més fàcil extreure les conclusions a l'hora de comparar les dues poblacions perquè tindrem els resultats expressats sobre cent i no sobre el número de persones que van respondre l'enquesta, en aquest cas 127 alumnes.



Gràfica 5.

A la següent gràfica, gràfica 6, s'hi poden veure els resultats obtinguts sobre el fenotip del caràcter de la forma d'encreuar els braços de les enquestes respostes pels alumnes de l' IES Sobrequés. Es pot veure com domina la forma d'encreuar el braç esquerre per dalt sobre la d'encreuar el dret per dalt.



Gràfica 6.

Resultats IES Vallvera:

Càlcul de les freqüències gèniques i genotípiques.

Sabem que:

$B = \text{braç esquerre a dalt}$
 $b = \text{braç dret a dalt}$

} B (esquerre a dalt) domina sobre b (dret a dalt); $B > b$

$$f(BB) = p^2, \quad f(Bb) = 2pq \quad \text{i} \quad f(bb) = q^2$$

A partir d'aquí, els càlculs que realitzem per trobar les freqüències són:

$$bb = 30/127 = q^2 = \mathbf{0'236}$$

$$q^2 = \sqrt{0'236} \rightarrow q = \mathbf{0'486}$$

$$p + q = 1; p = 1 - q; p = 1 - 0'486; p = \mathbf{0'514}$$

$$BB = p^2 = 0'514^2 = \mathbf{0'264}$$

$$Bb = 2pq = 2 \times 0'486 \times 0'514 = \mathbf{0'499}$$

Ara ja tenim totes les freqüències calculades, però hi ha una altra manera de calcular-les que és seguint les fórmules donades a la part teòrica del treball:

Primer busquem les freqüències genotípiques per saber dins dels 97 genotips dominants, quants són Bb i quants BB:

$$97/127 = 0'764 \rightarrow \text{persones que encreuen el braç esquerre per dalt.}$$

A partir d'una regla de tres podem obtenir quantes persones tenen Bb com a genotip:

$$97 / 0'764 = X / 0'499 \rightarrow X = 63 \text{ persones tenen el genotip Bb.}$$

Ara podem saber quantes presenten el genotip BB de dues maneres diferents;

- persones amb el genotip dominant - persones amb el genotip Bb,
 $97 - 63 = 34$

- tornant a fer una regla de tres,
 $97 / 0'764 = X / 0'264 \rightarrow X = 34$

Un cop tenim aquestes dades podem calcular les freqüències gèniques i genotípiques aplicant les fórmules:

Freqüències genotípiques:

Freqüències gèniques:

$$f(BB) = 34/127 = 0'264$$

$$p = f(B) = 34/127 + (1/2 \times 63/127) = 0'514$$

$$f(Bb) = 63/127 = 0'499$$

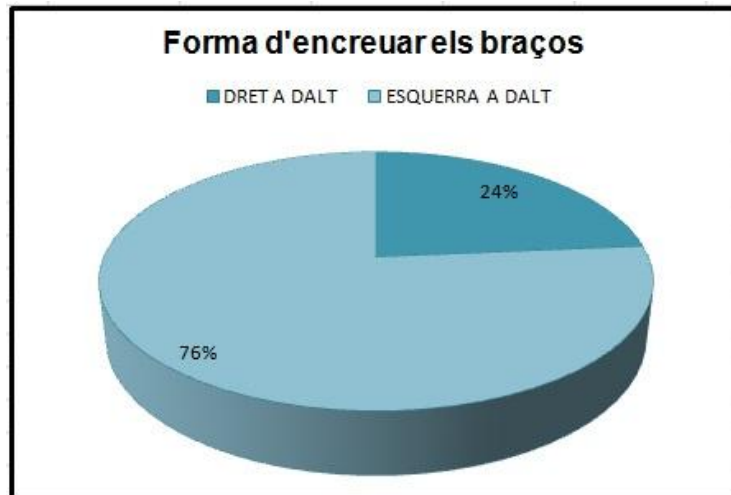
$$f(bb) = 30/127 = 0'236$$

$$q = f(b) = 30/127 + (1/2 \times 63/127) = 0'486$$

A partir de les freqüències genotípiques, si les multipliquem per cent, és a dir, les expressem en %, obtindrem el % de cada fenotip que hi ha a la població estudiada:

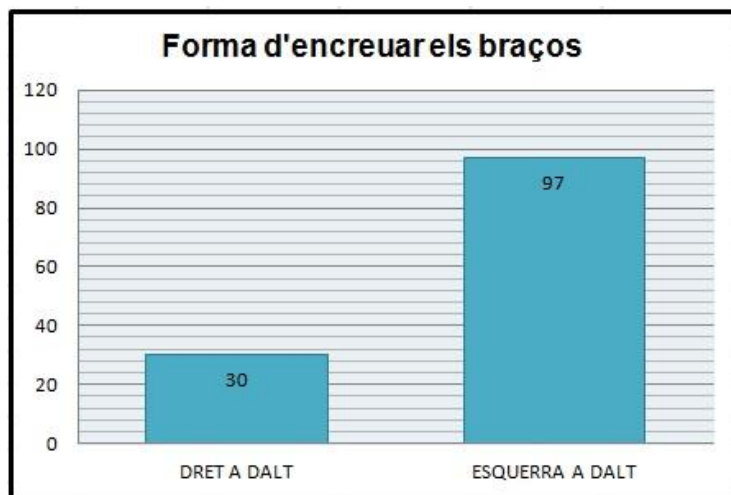
- Fenotip encreuar braç dret per dalt (genotip bb) = $0'236 \times 100 = 23'6 \%$
- Fenotips encreuar braç esquerre per dalt (genotip BB + Bb) = $(0'264 + 0'499) \times 100 = 76'3 \%$

Aquests resultats en % es poden veure a la gràfica 7. Observant aquesta gràfica ens serà més fàcil extreure les conclusions a l'hora de comparar les dues poblacions perquè tindrem els resultats expressats sobre cent i no sobre el número de persones que van respondre l'enquesta, en aquest cas 127 alumnes.



Gràfica 7.

A la gràfica 8 s'hi poden observar els resultats obtinguts sobre el fenotip del caràcter de la forma d'encreuar els braços de les enquestes respostes pels alumnes de l' IES Vallvera de Salt. Es pot veure com domina la forma d'encreuar el braç esquerre per dalt sobre la d'encreuar el dret per dalt.



Gràfica 8.

Comparació dels resultats entre les dues poblacions:

Quan comparem els càlculs de les freqüències gèniques i genotípiques dels dos instituts, aquestes varien tal com es veu a la taula.

FREQÜÈNCIES	SOBREQUÉS	VALLVERA
f (bb)	38'6	23'6
f (Bb)	47'1	49'9
f (BB)	14'4	26'4
q = f (b)	62'1	48'6
p = f (B)	37'9	51'4

Aquesta variació és deguda a què a l' institut de Salt, l' IES Vallvera, hi ha un nombre més elevat d'immigrants que a l' IES Sobrequés. Aquesta variació, que anomenem flux genètic, verifica l'apartat de la llei de Hardy-Weinberg que enuncia que quan en una població hi ha migracions, les freqüències gèniques i genotípiques varien perquè el fons gènic ha canviat degut a la integració o pèrdua d'al·lels, en aquest cas degut a la integració de nous al·lels que han aportat els immigrants.

3.4. Pèl a la segona falange dels dits.

Resultats IES Sobrequés:

Càlcul de les freqüències gèniques i genotípiques.

Sabem que:

$R = \text{absència del pèl}$
 $r = \text{presència del pèl}$

} R (absència) domina sobre r (presència); $R > r$

$$f(RR) = p^2, f(Rr) = 2pq \text{ i } f(rr) = q^2$$

A partir d'aquí, els càlculs que realitzem per trobar les freqüències són:

$$rr = 32/127 = q^2 = \mathbf{0'252}$$

$$q^2 = \sqrt{0'252} \rightarrow q = \mathbf{0'502}$$

$$p + q = 1; p = 1 - q; p = 1 - 0'502; p = \mathbf{0'498}$$

$$RR = p^2 = 0'498^2 = \mathbf{0'248}$$

$$Rr = 2pq = 2 \times 0'498 \times 0'502 = \mathbf{0'499}$$

Ara ja tenim totes les freqüències calculades, però hi ha una altra manera de calcular-les que és seguint les fórmules donades a la part teòrica del treball:

Primer busquem les freqüències genotípiques per saber dins dels 95 genotips dominants, quants són Rr i quants RR:

$95/127 = 0'748 \rightarrow$ persones que no presenten pèls a la segona falange del dit.

A partir d'una regla de tres podem obtenir quantes persones tenen Rr com a genotip:

$95 / 0'748 = X / 0'499 \rightarrow X = 64$ persones tenen el genotip Rr.

Ara podem saber quantes presenten el genotip RR de dues maneres diferents;

- persones amb el genotip dominant - persones amb el genotip Rr,
 $95 - 64 = 31$
- tornant a fer una regla de tres,
 $95 / 0'748 = X / 0'248 \rightarrow X = 31$

Un cop tenim aquestes dades podem calcular les freqüències gèniques i genotípiques aplicant les fórmules:

Freqüències genotípiques:

Freqüències gèniques:

$$f(RR) = 31/127 = 0'248$$

$$p = f(R) = 31/127 + (1/2 \times 64/127) = 0'498$$

$$f(Rr) = 64/127 = 0'499$$

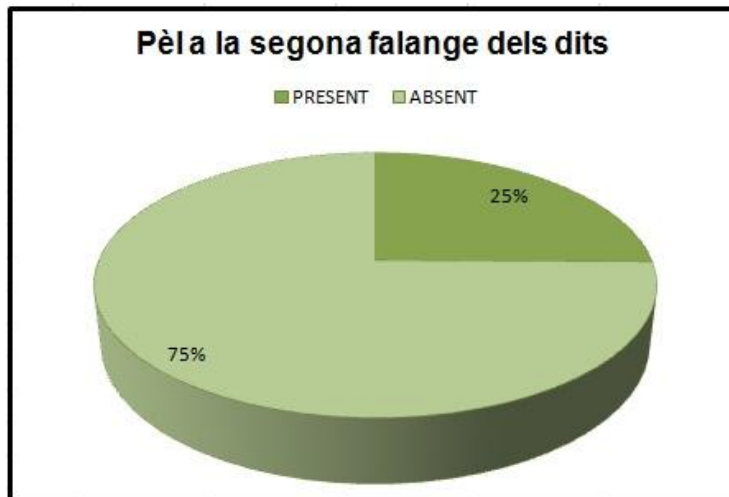
$$f(rr) = 32/127 = 0'252$$

$$q = f(r) = 32/127 + (1/2 \times 64/127) = 0'502$$

A partir de les freqüències genotípiques, si les multipliquem per cent, és a dir, les expressem en %, obtindrem el % de cada fenotip que hi ha a la població estudiada:

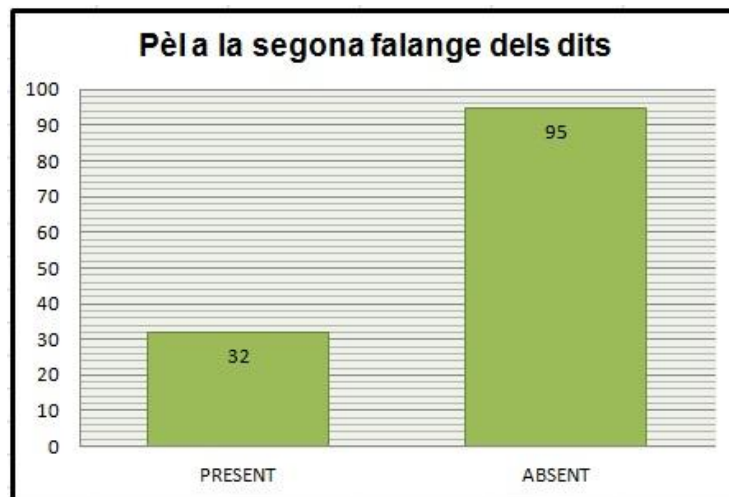
- Fenotip presència dels pèls (genotip rr) = $0'252 \times 100 = 25'2 \%$
- Fenotips absència dels pèls (genotip RR + Rr) = $(0'248 + 0'499) \times 100 = 74'7 \%$

Aquests resultats en % es poden veure a la gràfica 9. Observant aquesta gràfica ens serà més fàcil extreure les conclusions a l'hora de comparar les dues poblacions perquè tindrem els resultats expressats sobre cent i no sobre el número de persones que van respondre l'enquesta, en aquest cas 127 alumnes.



Gràfica 9.

A la gràfica 10 s'hi poden veure els resultats obtinguts sobre el fenotip del caràcter pèl a la segona falange dels dits de les enquestes respostes pels alumnes de l' IES Sobrequés. Es pot veure com domina l'absència dels pèls sobre la presència d'aquests.



Gràfica 10.

Resultats IES Vallvera:

Càlcul de les freqüències gèniques i genotípiques.

Sabem que:

$R = \text{absència del pèl}$
 $r = \text{presència del pèl}$

} R (absència) domina sobre r (presència); $R > r$

$$f(RR) = p^2, f(Rr) = 2pq \text{ i } f(rr) = q^2$$

A partir d'aquí, els càlculs que realitzem per trobar les freqüències són:

$$rr = 17/127 = q^2 = \mathbf{0'134}$$

$$q^2 = \sqrt{0'134} \rightarrow q = \mathbf{0'366}$$

$$p + q = 1; p = 1 - q; p = 1 - 0'366; p = \mathbf{0'634}$$

$$RR = p^2 = 0'634^2 = \mathbf{0'402}$$

$$Rr = 2pq = 2 \times 0'634 \times 0'366 = \mathbf{0'464}$$

Ara ja tenim totes les freqüències calculades, però hi ha una altra manera de calcular-les que és seguint les fórmules donades a la part teòrica del treball:

Primer busquem les freqüències genotípiques per saber dins dels 110 genotips dominants, quants són Rr i quants RR:

$$110/127 = 0'866 \rightarrow \text{persones que no presenten pèls a la segona falange del dit.}$$

A partir d'una regla de tres podem obtenir quantes persones tenen Rr com a genotip:

$$110 / 0'866 = X / 0'464 \rightarrow X = 59 \text{ persones tenen el genotip Rr.}$$

Ara podem saber quantes presenten el genotip RR de dues maneres diferents;

- persones amb el genotip dominant - persones amb el genotip Rr,
 $110 - 59 = 51$

- tornant a fer una regla de tres,
 $110 / 0'866 = X / 0'402 \rightarrow X = 51$

Un cop tenim aquestes dades podem calcular les freqüències gèniques i genotípiques aplicant les fórmules:

Freqüències genotípiques:

Freqüències gèniques:

$$f(RR) = 51/127 = 0'402$$

$$p = f(R) = 51/127 + (1/2 \times 59/127) = 0'634$$

$$f(Rr) = 59/127 = 0'464$$

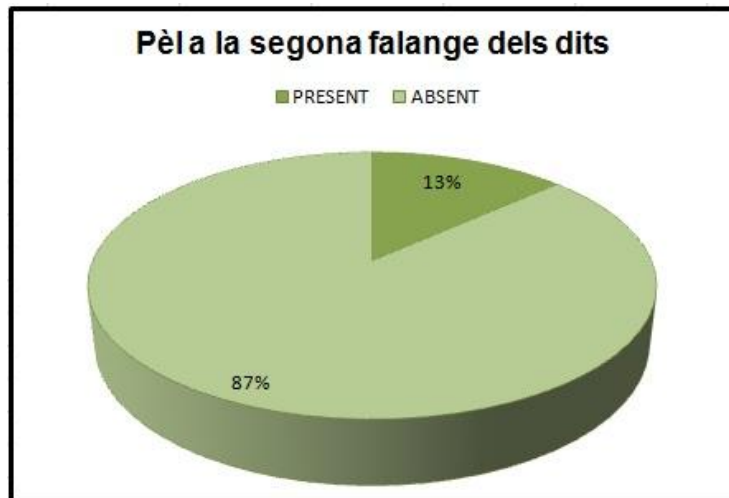
$$f(rr) = 17/127 = 0'134$$

$$q = f(r) = 17/127 + (1/2 \times 59/127) = 0'366$$

A partir de les freqüències genotípiques, si les multipliquem per cent, és a dir, les expressem en %, obtindrem el % de cada fenotip que hi ha a la població estudiada:

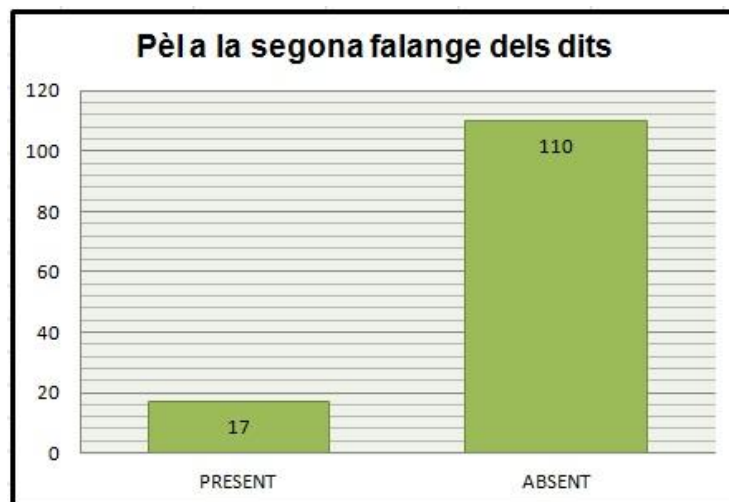
- Fenotip presència dels pèls (genotip rr) = $0'134 \times 100 = 13'4 \%$
- Fenotips absència dels pèls (genotip RR + Rr) = $(0'402 + 0'464) \times 100 = 86'6 \%$

Aquests resultats en % es poden veure a la gràfica 11. Observant aquesta gràfica ens serà més fàcil extreure les conclusions a l'hora de comparar les dues poblacions perquè tindrem els resultats expressats sobre cent i no sobre el número de persones que van respondre l'enquesta, en aquest cas 127 alumnes.



Gràfica 11.

A la gràfica 12 s'hi poden observar els resultats obtinguts sobre el fenotip del caràcter pèl a la segona falange dels dits de les enquestes respostes pels alumnes de l' IES Vallvera de Salt. Es pot veure com domina l'absència dels pèls sobre la presència d'aquests.



Gràfica 12.

Comparació dels resultats entre les dues poblacions:

Quan comparem els càlculs de les freqüències gèniques i genotípiques dels dos instituts, aquestes varien tal com es veu a la taula.

FREQÜÈNCIES	SOBREQUÉS	VALLVERA
f (rr)	25'2	13'4
f (Rr)	49'9	46'4
f (RR)	24'8	40'2
q = f (r)	50'2	36'6
p = f (R)	49'8	63'4

Aquesta variació és deguda a què a l' institut de Salt, l' IES Vallvera, hi ha un nombre més elevat d'immigrants que a l' IES Sobrequés. Aquesta variació, que anomenem flux genètic, verifica l'apartat de la llei de Hardy-Weinberg que enuncia que quan en una població hi ha migracions, les freqüències gèniques i genotípiques varien perquè el fons gènic ha canviat degut a la integració o pèrdua d'al·lels, en aquest cas degut a la integració de nous al·lels que han aportat els immigrants.

3.5. Lòbul de l'orella.

Resultats IES Sobrequés:

Càlcul de les freqüències gèniques i genotípiques.

Sabem que:

$D = \text{lòbul de l'orella lliure}$
 $d = \text{lòbul de l'orella adherit}$

} D (lliure) domina sobre d (adherit); $D > d$

$$f(DD) = p^2, f(Dd) = 2pq \text{ i } f(dd) = q^2$$

A partir d'aquí, els càlculs que realitzem per trobar les freqüències són:

$$dd = 26/127 = q^2 = \mathbf{0'205}$$

$$q^2 = \sqrt{0'205} \rightarrow \mathbf{q = 0'452}$$

$$p + q = 1; p = 1 - q; p = 1 - 0'452; \mathbf{p = 0'548}$$

$$DD = p^2 = 0'548^2 = \mathbf{0'300}$$

$$Dd = 2pq = 2 \times 0'548 \times 0'452 = \mathbf{0'495}$$

Ara ja tenim totes les freqüències calculades, però hi ha una altra manera de calcular-les que és seguint les fórmules donades a la part teòrica del treball:

Primer busquem les freqüències genotípiques per saber dins dels 101 genotips

dominants, quants són Dd i quants DD:

$101/127 = 0'795 \rightarrow$ persones que presenten el lòbul de l'orella lliure.

A partir d'una regla de tres podem obtenir quantes persones tenen Dd com a genotip:

$101 / 0'795 = X / 0'495 \rightarrow X = 63$ persones tenen el genotip Dd.

Ara podem saber quantes presenten el genotip DD de dues maneres diferents;

- persones amb el genotip dominant - persones amb el genotip Dd,
 $101 - 63 = 38$
- tornant a fer una regla de tres,
 $101 / 0'795 = X / 0'300 \rightarrow X = 38$

Un cop tenim aquestes dades podem calcular les freqüències gèniques i genotípiques aplicant les fórmules:

Freqüències genotípiques:

Freqüències gèniques:

$$f(DD) = 38/127 = 0'300$$

$$p = f(D) = 38/127 + (1/2 \times 63/127) = 0'548$$

$$f(Dd) = 63/127 = 0'495$$

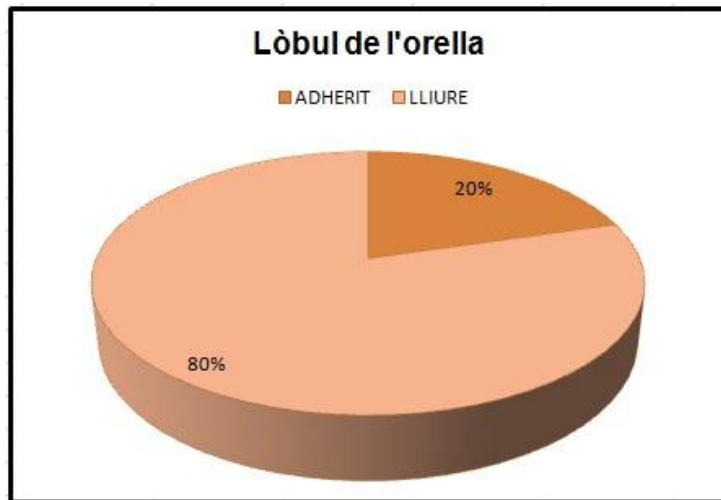
$$f(dd) = 26/127 = 0'205$$

$$q = f(d) = 26/127 + (1/2 \times 63/127) = 0'452$$

A partir de les freqüències genotípiques, si les multipliquem per cent, és a dir, les expressem en %, obtindrem el % de cada fenotip hi ha a la població estudiada:

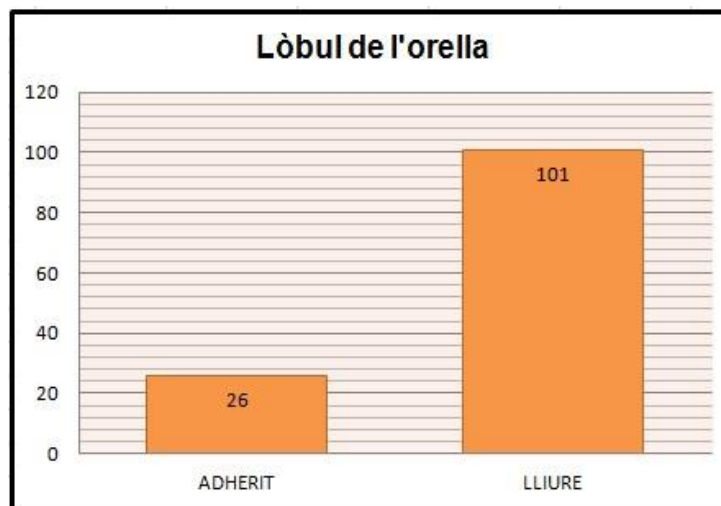
- Fenotip lòbul adherit (genotip dd) = $0'205 \times 100 = 20'5 \%$
- Fenotips lòbul lliure (genotip DD + Dd) = $(0'300 + 0'495) \times 100 = 79'5 \%$

Aquests resultats en % es poden veure a la gràfica 13. Observant aquesta gràfica ens serà més fàcil extreure les conclusions a l'hora de comparar les dues poblacions perquè tindrem els resultats expressats sobre cent i no sobre el número de persones que van respondre l'enquesta, en aquest cas 127 alumnes.



Gràfica 13.

A la següent gràfica, gràfica 14, s'hi poden veure els resultats obtinguts sobre el fenotip del caràcter del lòbul de l'orella de les enquestes respostes pels alumnes de l'IES Sobrequés. Es pot veure com domina el lòbul lliure sobre el lòbul adherit.



Gràfica 14.

Resultats IES Vallvera:

Càlcul de les freqüències gèniques i genotípiques.

Sabem que:

$D = \text{lòbul de l'orella lliure}$
 $d = \text{lòbul de l'orella adherit}$

} D (lliure) domina sobre d (adherit); $D > d$

$$f(DD) = p^2, f(Dd) = 2pq \text{ i } f(dd) = q^2$$

A partir d'aquí, els càlculs que realitzem per trobar les freqüències són:

$$dd = 30/127 = q^2 = 0'236$$

$$q^2 = \sqrt{0'236} \rightarrow q = 0'486$$

$$p + q = 1; p = 1 - q; p = 1 - 0'486; p = 0'514$$

$$DD = p^2 = 0'514^2 = 0'264$$

$$Dd = 2pq = 2 \times 0'486 \times 0'514 = 0'499$$

Ara ja tenim totes les freqüències calculades, però hi ha una altra manera de calcular-les que és seguint les fórmules donades a la part teòrica del treball:

Primer busquem les freqüències genotípiques per saber dins dels 97 genotips dominants, quants són Dd i quants DD:

$$97/127 = 0'764 \rightarrow \text{persones que presenten el lòbul de l'orella lliure.}$$

A partir d'una regla de tres podem obtenir quantes persones tenen Dd com a genotip:

$$97 / 0'764 = X / 0'499 \rightarrow X = 63 \text{ persones tenen el genotip Dd.}$$

Ara podem saber quantes presenten el genotip DD de dues maneres diferents;

- persones amb el genotip dominant - persones amb el genotip Dd,
 $97 - 63 = 34$
- tornant a fer una regla de tres,
 $97 / 0'764 = X / 0'264 \rightarrow X = 34$

Un cop tenim aquestes dades podem calcular les freqüències gèniques i genotípiques aplicant les fórmules:

Freqüències genotípiques:

Freqüències gèniques:

$$f(DD) = 34/127 = 0'265$$

$$p = f(D) = 34/127 + (1/2 \times 63/127) = 0'514$$

$$f(Dd) = 63/127 = 0'498$$

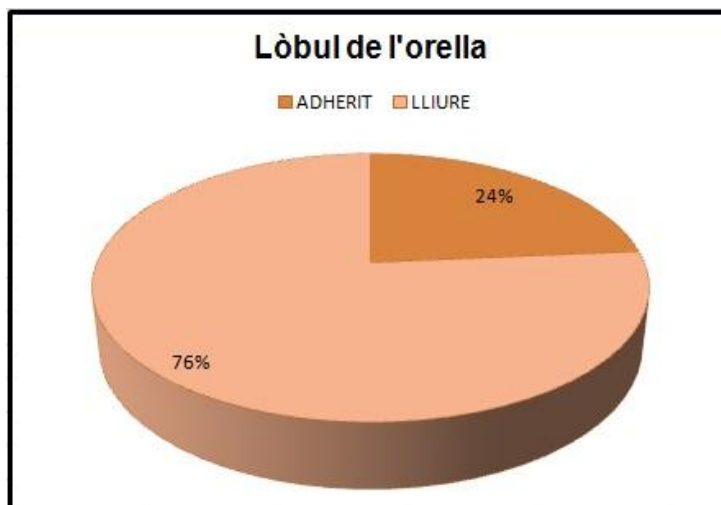
$$f(dd) = 30/127 = 0'236$$

$$q = f(d) = 30/127 + (1/2 \times 63/127) = 0'486$$

A partir de les freqüències genotípiques, si les multipliquem per cent, és a dir, les expressem en %, obtindrem el % de cada fenotip que hi ha a la població estudiada:

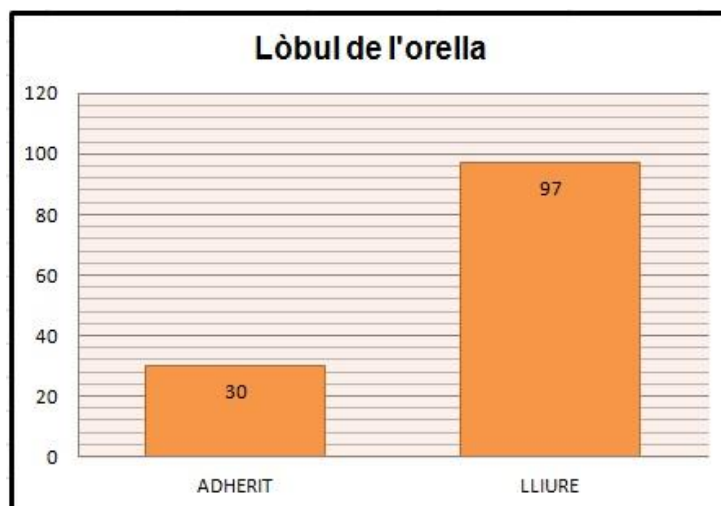
- Fenotip lòbul adherit (genotip dd) = $0'236 \times 100 = 23'6 \%$
- Fenotips lòbul lliure (genotip DD + Dd) = $(0'265 + 0'498) \times 100 = 76'3 \%$

Aquests resultats en % es poden veure a la gràfica 15. Observant aquesta gràfica ens serà més fàcil extreure les conclusions a l'hora de comparar les dues poblacions perquè tindrem els resultats expressats sobre cent i no sobre el número de persones que van respondre l'enquesta, en aquest cas 127 alumnes.



Gràfica 15.

A la següent gràfica, gràfica 16, s'hi poden veure els resultats obtinguts sobre el fenotip del caràcter del lòbul de l'orella de les enquestes respostes pels alumnes de l'IES Vallvera. Es pot veure com domina el lòbul lliure sobre el lòbul adherit.



Gràfica 16.

Comparació dels resultats entre les dues poblacions:

Quan comparem els càlculs de les freqüències gèniques i genotípiques dels dos instituts, aquestes varien tal com es veu a la taula:

FREQÜÈNCIES	SOBREQÜÉS	VALLVERA
f (dd)	20'5	23'6

f (Dd)	49'5	49'8
f (DD)	30	26'5
q = f (d)	45'2	48'6
p = f (D)	54'8	51'4

Aquesta variació és deguda a què a l' institut de Salt, l' IES Vallvera, hi ha un nombre més elevat d'immigrants que a l' IES Sobrequés. Aquesta variació, que anomenem flux genètic, verifica l'apartat de la llei de Hardy-Weinberg que enuncia que quan en una població hi ha migracions, les freqüències gèniques i genotípiques varien perquè el fons gènic ha canviat degut a la integració o pèrdua d'al·lels, en aquest cas degut a la integració de nous al·lels que han aportat els immigrants.

3.6. Forma de la línia frontal dels cabells.

Resultats IES Sobrequés:

Càlcul de les freqüències gèniques i genotípiques.

Sabem que:

$G = \text{línia en forma recta}$
 $g = \text{línia en forma de pic}$

} G (forma recta) domina sobre g (forma pic); $G > g$

$$f(GG) = p^2, f(Gg) = 2pq \text{ i } f(gg) = q^2$$

A partir d'aquí, els càlculs que realitzem per trobar les freqüències són:

$$gg = 38/127 = q^2 = \mathbf{0'299}$$

$$q^2 = \sqrt{0'299} \rightarrow q = \mathbf{0'547}$$

$$p + q = 1; p = 1 - q; p = 1 - 0'547; p = \mathbf{0'453}$$

$$GG = p^2 = 0'453^2 = \mathbf{0'205}$$

$$Gg = 2pq = 2 \times 0'453 \times 0'547 = \mathbf{0'495}$$

Ara ja tenim totes les freqüències calculades, però hi ha una altra manera de calcular-les que és seguint les fórmules donades a la part teòrica del treball:

Primer busquem les freqüències genotípiques per saber dins dels 89 genotips dominants, quants són Gg i quants GG:

$89/127 = 0'701 \rightarrow$ persones que presenten la línia en forma recta.

A partir d'una regla de tres podem obtenir quantes persones tenen Gg com a genotip:

$89 / 0'701 = X / 0'495 \rightarrow X = 63$ persones tenen el genotip Gg.

Ara podem saber quantes presenten el genotip GG de dues maneres diferents;

- persones amb el genotip dominant - persones amb el genotip Gg,
 $89 - 63 = 26$

- tornant a fer una regla de tres,

$89 / 0'701 = X / 0'205 \rightarrow X = 26$

Un cop tenim aquestes dades podem calcular les freqüències gèniques i genotípiques aplicant les fórmules:

Freqüències genotípiques:

Freqüències gèniques:

$$f(GG) = 26/127 = 0'205$$

$$p = f(G) = 26/127 + (1/2 \times 63/127) = 0'453$$

$$f(Gg) = 63/127 = 0'495$$

$$f(gg) = 38/127 = 0'299$$

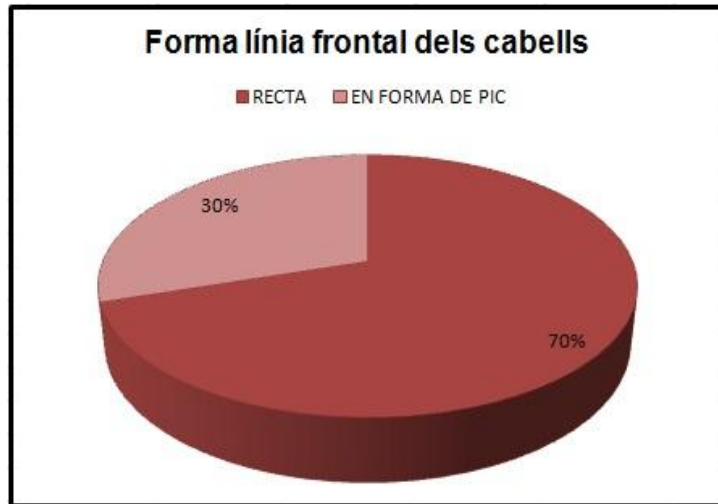
$$q = f(g) = 38/127 + (1/2 \times 63/127) = 0'547$$

A partir de les freqüències genotípiques, si les multipliquem per cent, és a dir, les expressem en %, obtindrem el % de cada fenotip que hi ha a la població estudiada:

- Fenotip lòbul adherit (genotip gg) = $0'299 \times 100 = 29'9 \%$

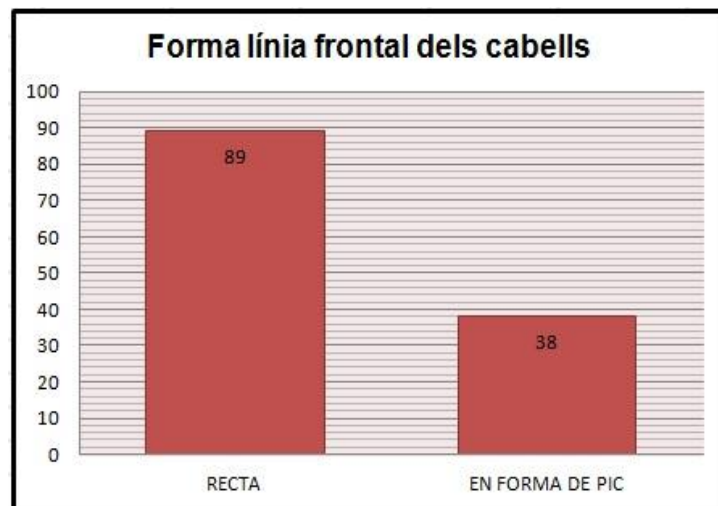
- Fenotips lòbul lliure (genotip GG + Gg) = $(0'205 + 0'495) \times 100 = 70'0 \%$

Aquests resultats en % es poden veure a la gràfica 17. Observant aquesta gràfica ens serà més fàcil extreure les conclusions a l'hora de comparar les dues poblacions perquè tindrem els resultats expressats sobre cent i no sobre el número de persones que van respondre l'enquesta, en aquest cas 127 alumnes.



Gràfica 17.

A la següent gràfica, gràfica 18, s'hi poden veure els resultats obtinguts sobre el fenotip del caràcter de la forma de la línia frontal dels cabells de les enquestes respostes pels alumnes de l' IES Sobrequés. Es pot veure que domina la forma recta per sobre de la forma de pic.



Gràfica 18.

Resultats IES Vallvera:

Càlcul de les freqüències gèniques i genotípiques.

Sabem que:

$G = \text{línia en forma recta}$
 $g = \text{línia en forma de pic}$

} G (forma recta) domina sobre g (forma pic); $G > g$

$$f(GG) = p^2, f(Gg) = 2pq \text{ i } f(gg) = q^2$$

A partir d'aquí, els càlculs que realitzem per trobar les freqüències són:

$$gg = 20/127 = q^2 = \mathbf{0'157}$$

$$q^2 = \sqrt{0'157} \rightarrow q = \mathbf{0'397}$$

$$p + q = 1; p = 1 - q; p = 1 - 0'397; p = \mathbf{0'603}$$

$$GG = p^2 = 0'603^2 = \mathbf{0'364}$$

$$Gg = 2pq = 2 \times 0'603 \times 0'397 = \mathbf{0'479}$$

Ara ja tenim totes les freqüències calculades, però hi ha una altra manera de calcular-les que és seguint les fórmules donades a la part teòrica del treball:

Primer busquem les freqüències genotípiques per saber dins dels 107 genotips dominants, quants són Gg i quants GG:

$$107/127 = 0'843 \rightarrow \text{persones que presenten la línia en forma recta.}$$

A partir d'una regla de tres podem obtenir quantes persones tenen Gg com a genotip:

$$107 / 0'843 = X / 0'479 \rightarrow X = 61 \text{ persones tenen el genotip Gg.}$$

Ara podem saber quantes presenten el genotip GG de dues maneres diferents;

- persones amb el genotip dominant - persones amb el genotip Gg,
 $107 - 61 = 46$

- tornant a fer una regla de tres,
 $107 / 0'843 = X / 0'364 \rightarrow X = 46$

Un cop tenim aquestes dades podem calcular les freqüències gèniques i genotípiques aplicant les fórmules:

Freqüències genotípiques:

Freqüències gèniques:

$$f(GG) = 46/127 = 0'363$$

$$p = f(G) = 46/127 + (1/2 \times 61/127) = 0'603$$

$$f(Gg) = 61/127 = 0'480$$

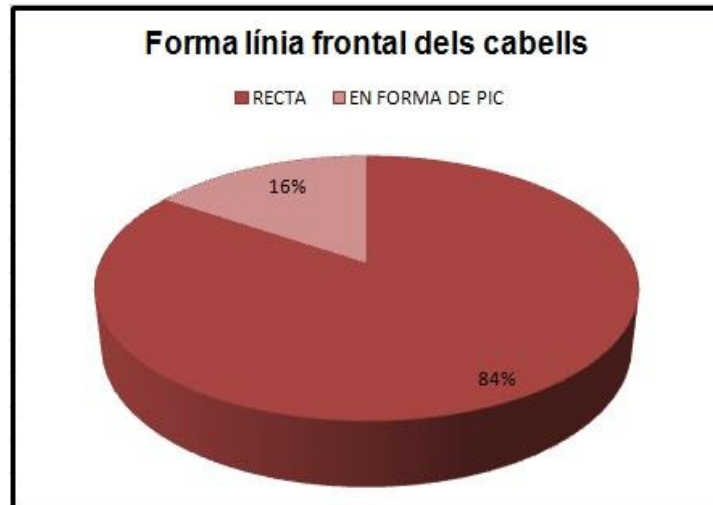
$$f(gg) = 20/127 = 0'157$$

$$q = f(g) = 20/127 + (1/2 \times 61/127) = 0'397$$

A partir de les freqüències genotípiques, si les multipliquem per cent, és a dir, les expressem en %, obtindrem el % de cada fenotip que hi ha a la població estudiada:

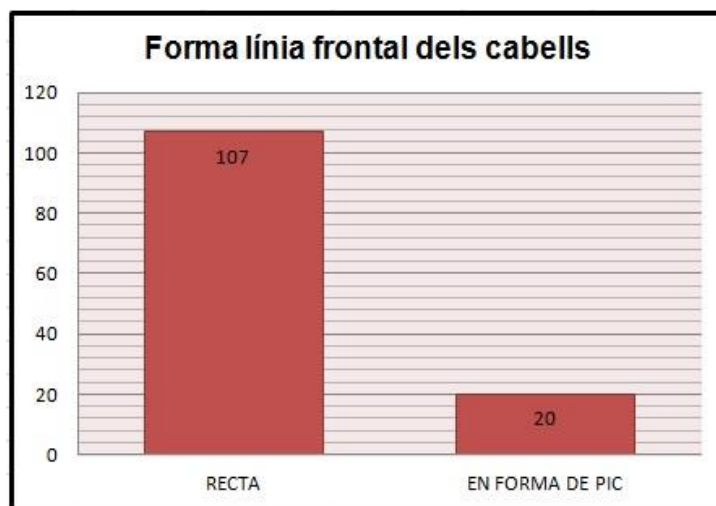
- Fenotip lòbul adherit (genotip gg) = $0'157 \times 100 = 15'7 \%$
- Fenotips lòbul lliure (genotip GG + Gg) = $(0'363 + 0'480) \times 100 = 84'3 \%$

Aquests resultats en % es poden veure a la gràfica 19. Observant aquesta gràfica ens serà més fàcil extreure les conclusions a l'hora de comparar les dues poblacions perquè tindrem els resultats expressats sobre cent i no sobre el número de persones que van respondre l'enquesta, en aquest cas 127 alumnes.



Gràfica 19.

A la gràfica 20 s'hi poden veure els resultats obtinguts sobre el fenotip del caràcter de la forma de la línia frontal dels cabells de les enquestes respostes pels alumnes de l'IES Vallvera. Es pot veure que domina la forma recta per sobre de la forma de pic.



Gràfica 20.

Comparació dels resultats entre les dues poblacions:

Quan comparem els càlculs de les freqüències gèniques i genotípiques dels dos instituts, aquestes varien tal com es veu a la taula.

FREQÜÈNCIES	SOBREQUÉS	VALLVERA
f (gg)	29'9	15'7
f (Gg)	49'5	48
f (GG)	20'5	36'3
q = f (g)	54'7	39'7
p = f (G)	45'3	60'3

Aquesta variació és deguda a què a l' institut de Salt, l' IES Vallvera, hi ha un nombre més elevat d'immigrants que a l' IES Sobrequés. Aquesta variació, que anomenem flux genètic, verifica l'apartat de la llei de Hardy-Weinberg que enuncia que quan en una població hi ha migracions, les freqüències gèniques i genotípiques varien perquè el fons gènic ha canviat degut a la integració o pèrdua d'al·lels, en aquest cas degut a la integració de nous al·lels que han aportat els immigrants.

4. CONCLUSIONS FINALS.

Després de fer un anàlisi detallat de cada cas, he arribat a les conclusions que la llei de Hardy-Weinberg és compleix, ja que la variació entre les dues poblacions, per a mi, és significativa, però això ho tindria que dir un especialista en genètica de poblacions perquè podria ser que per a ell no fos tan important la variació.

La mida de la mostra, més de 100 enquestes en cada centre, em sembla suficient, però suggereixo com a confirmació ampliar el tamany de la mostra enquestada en estudis posteriors.

La meva hipòtesi inicial: "Les freqüències gèniques i genotípiques varien degut a les migracions" es compleix.

CONCLUSIONS

Tal com vaig dir a la introducció, els meus objectius a l'hora de fer aquest treball, eren comprovar si la llei de Hardy-Weinberg es complia en l'apartat que enuncia que si en una població hi ha migracions, les freqüències gèniques i genotípiques varien. Ara, després d'haver fet tot l'estudi, puc afirmar que la llei es compleix.

A mida que anava fent al llarg de l'any, he tingut diferents idees per anar acabant de consolidar el treball. Al principi tenia pensat de passar només unes enquestes pels alumnes de l' institut Santiago Sobrequés, per tant, vaig anar avançant sobre aquesta base fins a finals del curs de 1er de batxillerat, amb la idea de fer únicament els càlculs de les freqüències gèniques i genotípiques d'aquesta població. A principis de l'estiu, en una de les reunions personalitzades amb la tutora, se'ns va ocórrer ampliar l'estudi passant les mateixes enquestes a una altra població, concretament, els alumnes de l'institut Vallvera de Salt, una població on podem trobar un nombre més elevat d'immigrants. A partir d'aquí, l'objectiu del meu treball es va ampliar. Per una part, calcular les freqüències gèniques i genotípiques de cada una de les poblacions i, posteriorment, comparar els resultats obtinguts i observar si hi havia alguna variació entre aquests. Com he dit anteriorment, aquesta idea ens va venir al cap just a principis d'estiu, quan ja havien finalitzat les classes, per tant, això suposava que m'havia d'esperar fins a l' inici del nou curs, al setembre, per poder continuar amb la part pràctica del treball, la qual cosa va ser força estressant, en el sentit que se m'endarreria tota la feina d'aquest apartat. Tot i aquest contratemps, vaig estar tot l'estiu treballant amb la part teòrica i les enquestes que ja tenia del Sobrequés, per tal de tenir gran part de la feina feta i quan arribés el setembre, dedicar-me exclusivament a l' anàlisi dels resultats obtinguts amb les enquestes de l' institut de Salt i finalitzar el meu treball.

Des del principi he tingut pensat fer una entrevista a un genetista, per tenir l' opinió d'un especialista sobre el tema. Al no conèixer personalment a cap, no vaig tenir l' opció de fer-la. Durant l'estiu, buscant informació sobre gent destacada en aquest àmbit de la biologia, vaig trobar el correu electrònic a la pàgina web de la universitat on imparteix classes, la universitat d' Indiana dels Estats Units, el professor Michael Lynch, del qual també he posat la cita inicial, ja que vaig fer una petita recerca sobre aquest professor i em va semblar força interessant. Posteriorment, li vaig enviar un correu electrònic presentant-me i preguntant-li si em podria fer el favor de respondre una sèrie de preguntes i així, poder tenir l'entrevista que des del principi havia volgut

que formes part del meu treball. Pel motiu que sigui mai vaig rebre una resposta del missatge. Per aquest motiu i al no conèixer a ningú, he hagut de deixar de banda aquesta idea.

Finalment, com he dit anteriorment, a partir de setembre i, gràcies a una professora de l' institut Vallvera, la Núria Portell, coneguda de la meva tutora, que es va oferir a passar ràpidament les enquestes els primers dies de classe, vaig poder tenir-les aviat. A partir d'aquell moment vaig acabar la part pràctica i finalment vaig donar per finalitzat el meu treball amb la redacció d'aquestes conclusions.

BIBLIOGRAFIA

Llibres.

BALLESTEROS, Manuel; JIMENO, Antonio. *Biología 2 batxillerat*. A Coruña: Grup promotor Santillana, 2010.

ARIAS, Matilde. [et al.] *Biología 1*. Barcelona: Castellnou, 2008.

ARIAS, Matilde. [et al.] *Biología 2*. Barcelona: Castellnou, 2009.

AYALA, Francisco José. *La evolución de un evolucionista*. València: Universitat de València, 2011.

GONZÁLEZ, Fernando. *La evolución, de Darwin al genoma*. València: Universitat de València, 2009.

HARTL, Daniel; CLARK, Andrew. *Principles of population genetics*. Massachusetts: Sinauer Associates, Inc. Publishers, 1997.

RUSE, Michael. *Charleas Darwin*. Madrid: Katz editores, 2008.

Articles.

PENNISI, E. "Population Geneticists Move Beyond the Single Gene". *Science Magazine*, 2007, núm. 316.

PRZEWORSKI, M. "The golden age of human population genetics". *Science Magazine*, 2011, núm. 331.

Webs.

<http://www.genetics.org/> (última consulta: 26 d'agost del 2013).

<http://www.sciencemag.org/> (Última consulta: 16 d'octubre del 2013).

<http://www.pnas.org/> (Última consulta: 20 de maig del 2013).

ANNEXOS

1. GLOSSARI.

1. Cariotip: Conjunt de cromosomes d'una cèl·lula agrupats per parells homòlegs i disposats segons un ordre preestablert. Per ordenar es té en compte la longitud, forma, posició del centròmer i les bandes observables. En l'espècie humana, l'observació del cariotip permet detectar anomalies genètiques importants, com la síndrome de Down (trisomia al cromosoma 21).

2. Nucleòtids: és un compost orgànic que està format per una base nitrogenada, un sucre i àcid fosfòric. És possible dividir els nucleòtids en ribonucleòtids (quan el sucre és la ribosa) i desoxiribonucleòtids (si el sucre és la desoxiribosa).

3. Gen: És la "unitat hereditària" mendeliana. Els gens controlen els diferents caràcters hereditaris. Exemple: el gen que controla l'aspecte llis o rugós de les llavors del pèsol.

4. Al·lel: Cadascuna de les diferents alternatives que pot presentar un gen, i que donen lloc a les diferents alternatives que pot presentar un caràcter. Exemple: l'al·lel A, que determina l'aspecte llis de les llavors del pèsol. Els al·lells d'un gen poden ser dominants o recessius. Quan un al·lel dominant i un altre recessiu es troben presents en un mateix individu, aquest mostrarà l'alternativa per al caràcter determinada pel al·lel dominant. L' al·lel recessiu només s'expressarà en absència l'al·lel dominant. També podem trobar l'herència intermèdia i la codominància; en el primer cas s'expressen els dos al·lells creant un fenotip híbrid entre els dos, per exemple si tenim un al·lel vermell i un blanc, el fenotip resultant serà rosa, mentre que a la codominància, el fenotip resultant és una barreja dels dos inicials, és a dir, si tornem a tenir un al·lel vermell i un blanc, el fenotip resultant seria blanc amb taques vermelles o vermell amb taques blanques.

5. Streptococcus pneumoniae: és un microorganisme patògen capaç de causar en humans diverses infeccions com pneumònies, otitis mitjana, meningitis... i processos invasius severos.

6. Escherichia coli: Es tracta d'un bacteri amb diverses soques. Normalment viu a l'intestí de l'home i dels animals i no sol causar cap tipus de problema, és més, és necessària per al funcionament correcte del procés digestiu. No obstant això, algunes soques per intercanvi de material genètic, han adquirit la capacitat de causar infeccions i provocar diarrees sanguinants. És un dels bacteris més estudiat per la nostra espècie.

7. ARN missatger: és l'ARN que transporta la informació genètica present en els gens fins als ribosomes, en el citoplasma, on es realitza la traducció d'aquesta informació a una proteïna.

8. ARN ribosòmic: és l'ARN que forma part dels ribosomes. Té una activitat enzimàtica de tipus peptidiltransferasa, catalitzant la formació de l'enllaç peptídic entre aminoàcids durant la traducció. És el tipus d'ARN més abundant representant el 80% de l'ARN de la cèl·lula eucariota.

9. ARN de transferència: és un element clau en la traducció de la informació que porta l'ARN missatger a una seqüència de proteïnes. D'una banda s'uneix de forma específica a un aminoàcid concret i per un altre reconeix un triplet de nucleòtids que codifica aquest aminoàcid en l'ARN missatger. En el procés de síntesi de proteïnes l'ARNt és un transductor d'informació capaç de passar de nucleòtids a aminoàcids i que per tant tradueix ARNm a proteïna.

10. Aminoàcid: és una molècula orgànica amb un grup amino (-NH₂) i un grup carboxil (-COOH). Els aminoàcids més freqüents i de major interès són aquells que formen part de les proteïnes. Dos aminoàcids es combinen en una reacció de condensació entre el grup amino d'un i el carboxil de l'altre, alliberant una molècula d'aigua i formant un enllaç amida que s'anomena enllaç peptídic; aquests dos "residus" d'aminoàcid formen un dipèptid. Si s'uneix un tercer aminoàcid es forma un tripèptid i així, successivament, fins a formar un polipèptid. Aquesta reacció té lloc de manera natural dins de les cèl·lules, en els ribosomes.

11. Codó: és un triplet de nucleòtids. És la unitat bàsica d'informació en el procés de traducció. Cada codó codifica un aminoàcid i aquesta correspondència és la base del codi genètic que permet traduir la seqüència d'ARNm a la seqüència d'aminoàcids que constitueix la proteïna fins arribar al codó sense sentit o stop.

12. Cèl·lula germinal: és una cèl·lula de l'organisme que pateix el procés de meiosi. Les cèl·lules germinals més conegudes són els espermatogonis i les oogònies, que es transformaran en espermatozous i òvuls, respectivament.

13. Cèl·lula somàtica: Les cèl·lules somàtiques són aquelles cèl·lules que formen el conjunt de teixits i òrgans d'un ésser viu, procedents de cèl·lules mare originades durant el desenvolupament embrionari i que pateixen un procés de proliferació i diferenciació cel·lular.

14. Fenotip: El fenotip d'un individu ho decideix principalment el seu genotip, és a dir, els gens que tenen les seves cèl·lules, però també hi ha altres factors que influeixen en el fenotip, com pot ser la nutrició, la temperatura, la llum, els agents infecciosos, entre altres, és a dir, les interaccions amb el medi.





15. Genotip: el genotip és el component intern de l'organisme que especifica a grans trets el lloc d'un ésser viu en l'ordre natural. és a dir, el contingut genètic d'un organisme.







2. ENQUESTES.

Enquesta als alumnes de l' institut Santiago Sobrequés de Girona:

CARÀCTERS EN L'ESPÈCIE HUMANA

- Aquesta enquesta serveix per a un treball de recerca de batxillerat sobre el tema de freqüències gèniques i genotípiques. Per duu a terme aquest projecte prèviament s'ha de saber algunes característiques d'una població d'individus. En aquest cas, la població escollida són els alumnes de 1er de batxillerat de l' IES Santiago Sobrequés i les característiques a estudiar són el clotet de la galta, la forma d'encreuar els braços, el pèl a la segona falange dels dits, el lòbul de l'orella i la forma de la línia frontal dels cabells.
- A continuació trobareu l'enquesta. Heu de marcar amb una 'X' la característica que més bé us defineix de cada un dels caràcters. Agrairia la vostra honestedat a l'hora de respondre.



CARÀCTER	FENOTIPS	
Clotet de la galta	<input type="checkbox"/> Present 	<input type="checkbox"/> Absent 
Forma d'encreuar els braços	<input type="checkbox"/> Dret dalt 	<input type="checkbox"/> Esquerre dalt 








Pèl a la segona falange dels dits	<input type="checkbox"/> Present 	<input type="checkbox"/> Absent 
Lòbul de l'orella	<input type="checkbox"/> Adherit 	<input type="checkbox"/> Lliure 
Forma línia frontal dels cabells	<input type="checkbox"/> Recta 	<input type="checkbox"/> En forma de pic 

Enquesta als alumnes de l' institut Vallvera de Salt:

CARÀCTERS EN L'ESPÈCIE HUMANA

- Aquesta enquesta serveix per a un treball de recerca de batxillerat sobre el tema de freqüències gèniques i genotípiques. Per duu a terme aquest projecte prèviament s'ha de saber algunes característiques d'una població d'individus. En aquest cas, la població escollida són els alumnes de l'eso i de batxillerat de l' IES Vallvera de Salt i les característiques a estudiar són el clotet de la galta, la forma d'encreuar els braços, el pèl a la segona falange dels dits, el lòbul de l'orella i la forma de la línia frontal dels cabells.
- A continuació trobareu l'enquesta. Heu de marcar amb una 'X' la característica que més bé us defineix de cada un dels caràcters. Agrairia la vostra honestedat a l'hora de respondre.

CARÀCTER	FENOTIPS	
Clotet de la galta	<input type="checkbox"/> Present 	<input type="checkbox"/> Absent 

<p>Forma d'encreuar els braços</p>	<p><input type="checkbox"/> Dret dalt</p> 	<p><input type="checkbox"/> Esquerre dalt</p> 
<p>Pèl a la segona falange dels dits</p>	<p><input type="checkbox"/> Present</p> 	<p><input type="checkbox"/> Absent</p> 
<p>Lòbul de l'orella</p>	<p><input type="checkbox"/> Adherit</p> 	<p><input type="checkbox"/> Lliure</p> 
<p>Forma línia frontal dels cabells</p>	<p><input type="checkbox"/> Recta</p> 	<p><input type="checkbox"/> En forma de pic</p> 