

Navn: \_\_\_\_\_

Parti: \_\_\_\_\_

Journalen leveres senest tirsdag 27. September 2005 i kassen utenfor labben.

## BIO 1000

### LAB-ØVELSE 2

## Populasjonsgenetikk – 20. september 2005

**Faglig ansvarlig: Eli K. Rueness**

Hovedansvarlig for lab-øvelsen: Eli K. Rueness

Gruppe	Gruppeansvarlig	Hjelpelærer
1	Johannes Holmen	Nemanja Jevremovic
2	Eli K Rueness	Kjetill Voje
3	Eli K Rueness	Kjetill Voje
4	Irja Ratikainen	Beatriz Decenciere
5	Johannes Holmen	Nemanja Jevremovic
6	Irja Ratikainen	Beatriz Decenciere

#### Kontakt-adresser

Eli K. Rueness

[e.k.rueness@bio.uio.no](mailto:e.k.rueness@bio.uio.no)

Irja Ratikainen

[irjar@student.matnat.uio.no](mailto:irjar@student.matnat.uio.no)

Johannes Holmen

[johannes.holmen@bio.uio.no](mailto:johannes.holmen@bio.uio.no)

Nemanja Jevremovic

[njevremovic@gmail.com](mailto:njevremovic@gmail.com)

Kjetill Voje

[kjetillv@student.matnat.uio.no](mailto:kjetillv@student.matnat.uio.no)

Beatriz Decenciere

[beatriz.decenciere@bio.uio.no](mailto:beatriz.decenciere@bio.uio.no)

## Human-Genetikk



Mennesket er ikke noe lett objekt å studere genetisk. Vi kan ikke eksperimentere med mennesker på samme måte som vi gjør med for eksempel *Drosophila*, gjær og mais. Det finnes ikke desto mindre et stort antall vanlige ytre/synlige karakterer og dessuten blodgrupper som egner seg for genetiske studier.

### Vanlige ytre karakterer og deres genetikk

Tabellen nedenfor viser noen vanlige synlige karakterer som er genetisk betinget

Karakter	Alternative former
Fargesyn (rød/grønn fargeblindhet er kjønnsbundet)	Normalt fargesyn / redusert eller ingen følsomhet over rødt eller grønt lys
PTC-smaking	Kan / kan ikke smake fortynnede løsninger av fenythiokarbamid (PTC)
Korslegging av armene	Høyre / venstre arm øverst
Håndfolding	Høyre hånds fingre/ venstre hånds fingre øverst ved folding av hendene
Håndferdighet	Høyrehendt / venstrehendt (kjevhendt)
Hårfarge	Naturlig svart / brun / blond etc.
Hårvirvelrotasjon	Virvelens hår går medsols / motsols
Krøllet hår	Naturlig krøllet / rett / bølget
Tungerulling	Kan / kan ikke rulle tungen på langs
Tungebøyning	Kan / kan ikke bøye tungen bakover
Øyefarge	Brun / blå / grå etc. øyefarge
Øreflipper	Frie / faste øreflipper
Fingerlengde	Pekefinger lengre / kortere enn ringfinger
Tå lengde	Annen tå ('peketå') lengre / kortere enn stortåen (første tå)

I denne øvelsen skal vi undersøke PTC-smaking, tungerulling, fri eller fast øreflipp, samt lengdeforholdet mellom pekefinger og ringfinger i den populasjonen som labpartiet /kurset utgjør.

### PTC-smaking

Mennesker varierer svært meget m.h.t. evnen til å smake ulike substanser, medregnet salt og sukker. I så henseende er hver og en av oss biokjemisk sett enestående noe som gjør at vi f.eks. liker forskjellig mat. Et tydelig eksempel er evnen til å smake lave konsentrasjoner av PTC. For de fleste smaker PTC meget bittert, mens andre ikke kan kjenne smak i det hele tatt. Frekvensen 'smakere' varierer blant ulike etniske populasjoner og også mellom ulike aldersgrupper. F.eks. er de amerikanske indianerne 100 % 'smakere' mens frekvensen blant kaukasiere er 70 %. Flere kjemiske stoffer forårsaker samme smaksrespons som PTC. Alle har gruppen  $\text{NC}=\text{S}$  (isothiocyant) felles og denne antas å føre til smaks-reaksjonen. PTC finnes naturlig i visse planter som spises av fe og som i sin tur spises av mennesker. Konsentrasjonen er imidlertid da for lav til at vi kan kjenne smaken.

Analyser av familiedata viser at evnen til å smake PTC styres av ett gen med to alleler. 'Smaker'-allelet **T** er dominant over 'ikke-smaker'-allelet **t**. Heterozygoter kan ikke skilles fra homozygoter, så derfor er 'smakere' **TT** eller **Tt**, mens 'ikke-smakere' er **tt**.

### Løs/fast øreflipp

Formen på øreflippen er bestemt av ett gen med to alleler. Det dominante allelet **L** gir fri (løs) øreflipp, mens personer som er homozygot recessive **ll** har fast øreflipp. La din labpartner kontrollere din fenotype.

### Longitudinell tungerulling

Evnen til å rulle tungen på langs (longitudinelt) er først og fremst genetisk bestemt, men kan i visse tilfeller læres/trenes opp. 'Ruller'-fenotypen er en dominant karakter med genotypene **RR** eller **Rr**; 'ikke-ruller'-fenotypen har genotypen **rr**. Det kan i visse tilfeller være vanskelig å avgjøre om et individ er 'ruller' eller ikke. I så fall kan man la personen øve noen dager og deretter bestemme fenotypen (Vi håper dette ikke skal bli nødvendig på lab'en).

### Lengdeforhold mellom pekefinger og ringfinger

Lengdeforholdet mellom fingrene våre er en karakter som bestemmes av genetiske faktorer. Lengdeforholdet mellom pekefinger og ringfinger er interessant fordi det foreligger ulike dominansforhold hos kvinner og menn.

Karakteren styres av et gen med to alleler, **A<sub>1</sub>** og **A<sub>2</sub>**. Lengst pekefinger hos kvinner bestemmes av genotypene **A<sub>1</sub>A<sub>1</sub>** og **A<sub>1</sub>A<sub>2</sub>**, dvs. **A<sub>1</sub>** er dominant over **A<sub>2</sub>**; lengst ringfinger bestemmes av genotypen **A<sub>2</sub>A<sub>2</sub>**. Hos menn er det motsatt og kun **A<sub>1</sub>A<sub>1</sub>** gir lengst pekefinger, mens **A<sub>1</sub>A<sub>2</sub>** og **A<sub>2</sub>A<sub>2</sub>** gir lengst ringfinger. Hos menn er med andre ord **A<sub>2</sub>** dominant over **A<sub>1</sub>**.

## Praktisk

1. Registrer dine egne karaktertrekk

2. Partiets totale resultater skal føres inn i tabellen på neste side. Disse verdiene kan så anvendes for å beregne gen- og genotype-frekvensene etter *Hardy-Weinbergs* lov. For å gjøre dette må vi gå ut fra at karakterene bestemmes av *ett* gen med to alleler, hvorav det ene er dominant. Vi må videre anta at det ikke er seleksjon mot noen av allelene og at det ikke foregår migrasjon til eller fra populasjonen. Hvis alle forutsetninger er tilfredsstillende, er populasjonen i følge Hardy-Weinbergs lov i likevekt m.h.p. de aktuelle allelene.

La  $p$  = frekvensen av det dominante allel (f.eks. **T** for PTC-'smakere').

La  $q$  = frekvensen av det recessive allel (**t** for PTC-'ikke-smakere').

Da er  $p + q = 1$ . Hvis populasjonen er i **Hardy-Weinberg-likevekt** så er den genotypiske sammensetningen gitt med binomialuttrykket:

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

hvor  $p^2$  = frekvensen av den homozygote dominante genotypen (f.eks. **TT**),

$2pq$  = frekvensen av heterozygoter (**Tt**), og  $q^2$  = frekvensen av homozygot recessive (**tt**).

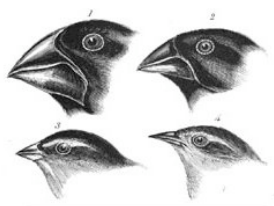
I praksis må vi ta utgangspunkt i den homozygot recessive genotypen (da dette stort sett er den eneste som viser seg entydig som fenotype i våre øvelser).

Andelen av en populasjon som er homozygot recessive gir  $q^2$  direkte.

Resten er enkel utregning ( $q = \text{kvadratroten av } q^2$ ,  $p = 1 - q$  osv.).



## Drift og Seleksjon



Mikroevolusjon er endring i en populasjons genetiske sammensetning fra generasjon til generasjon. De forskjellige mikroevolusjonære prosessene (drift, seleksjon, mutasjon og genflyt) kan forandre allelfrekvensene i en populasjon på ulike måter. I denne øvelsen skal vi se nærmere på hvordan drift og seleksjon kan påvirke evolusjonen av frø over ti generasjoner.

**Genetisk drift** er tilfeldige endringer i allel-frekvenser og er sterkest i små populasjoner.

**Naturlig seleksjon** er ulik overlevelse/reproduksjon for forskjellige fenotyper som skyldes interaksjoner mellom organismer og deres miljø.

Vi skal se på hvordan fenotypefrekvenser av frø utvikler seg i to populasjoner som er utsatt for predasjon over ti generasjoner. Dette er en illustrasjon av mikroevolusjonære prosesser (og ikke av systematikk) så vi later som at alle frøene er av samme art. Til sammen har vi tre fenotyper, i den ene populasjonen finnes det to forskjellige frøfarger (grønn/gul), i den andre populasjonen er det to forskjellige frøformer (rund/flat). Utgangsfrekvensen av hver fenotype er 0.5.

### Praktisk

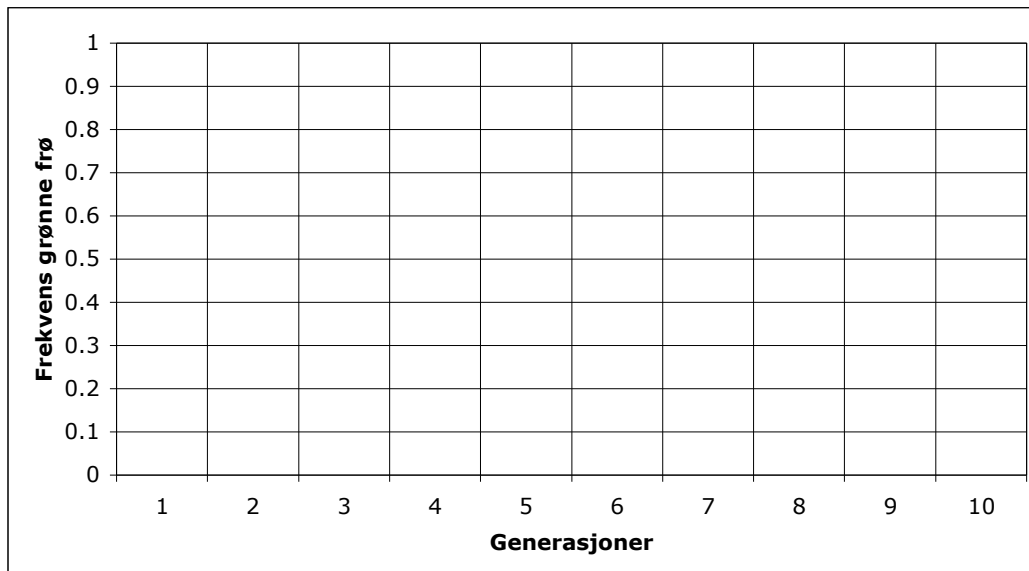
Du er en fugl som spiser frø som du plukker med nebbet ditt (pinsetten). Du skal plukke fra to forskjellige populasjoner av frø over ti generasjoner.

1. Plukk ti frø fra populasjon en og skriv ned antallet som er grønne i tabellen for farge.
2. Gjenta ti ganger.
3. Plukk ti frø fra populasjon to og skriv ned antallet som er runde i tabellen for form.
4. Gjenta ti ganger.
5. Regn ut fenotypefrekvenser per generasjon og gjennomsnitt for hver populasjon.
6. Skriv ned gjennomsnitt for hele gruppen.
7. Tegn utviklingen per generasjon for farge og form i de respektive diagrammene.
8. Svar på spørsmål.

**NB! Husk at det vi måler er antallet frø som blir spist av predatoren, dvs de det blir spist færrest av har bedre overlevelse (høyere fitness).**

## FARGE

Generasjon	# grønne frø	Frekvens grønne frø
1		
2		
3		
4		
5		
6		
7		
8		
9		
10		
Gjennomsnitt		
Gjennomsnitt hele gruppen.		

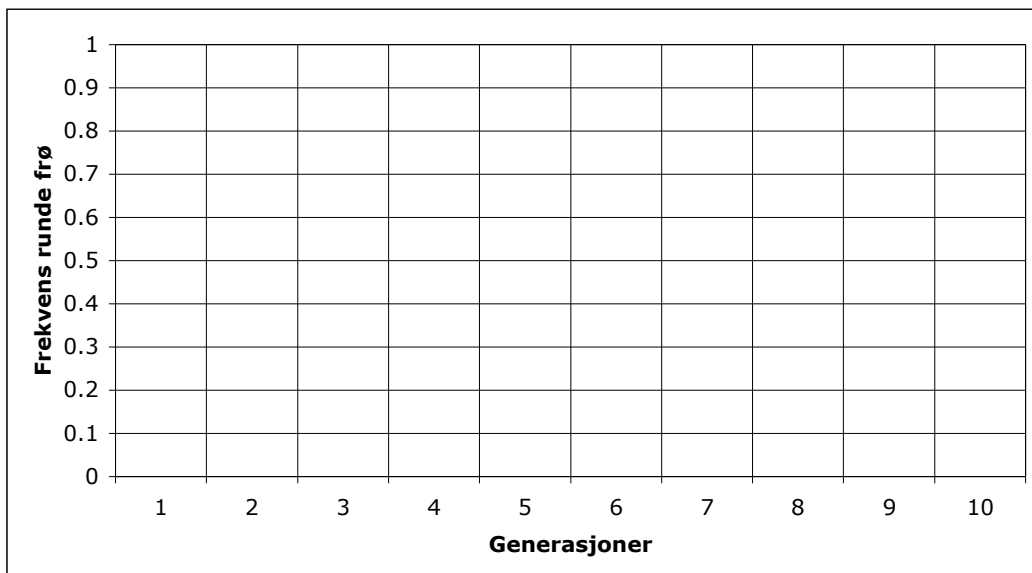


## Spørsmål

1. Kan du se noen effekt av genetisk drift, og hvordan?
2. Kan du se noen effekt av seleksjon, og hvordan?
3. Tror du det skjer evolusjon med hensyn på frøfarge, og i så fall hvilken farge tror du blir mer vanlig?

## FORM

Generasjon	# runde frø	Frekvens runde frø
1		
2		
3		
4		
5		
6		
7		
8		
9		
10		
Gjennomsnitt		
Gjennomsnitt hele gruppen		



## Spørsmål

1. Kan du se noen effekt av genetisk drift, og hvordan?
2. Kan du se noen effekt av seleksjon, og hvordan?
3. Tror du det skjer evolusjon med hensyn på frøform, og i så fall hvilken form tror du blir mer vanlig?