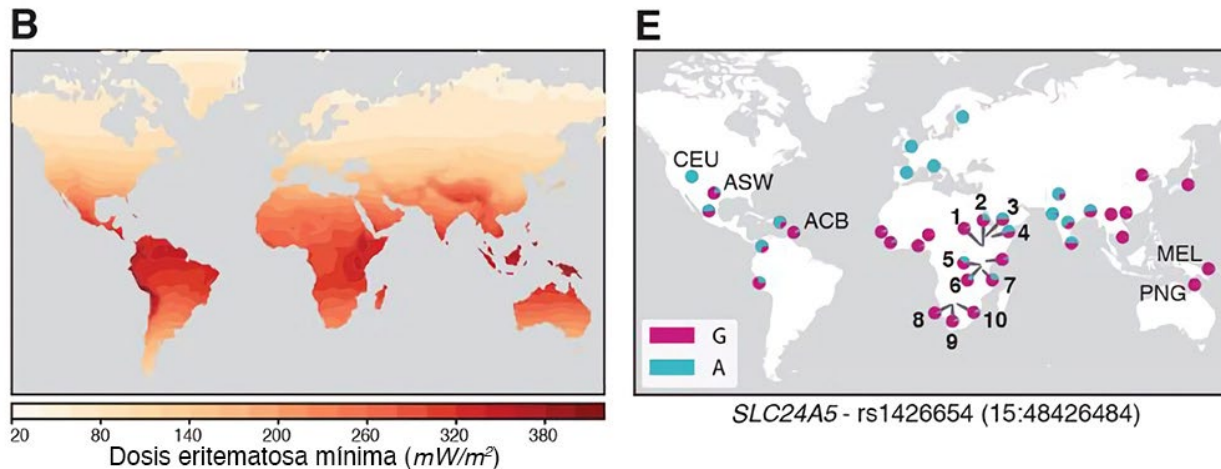




CÓMO UTILIZAR ESTE RECURSO

Muestra a los estudiantes la siguiente figura, junto con su leyenda y la información general. La Hoja de trabajo para el estudiante que acompaña este recurso, tiene espacio debajo de la leyenda de la imagen para observaciones, notas, preguntas, y junto a la Información general hay espacio para grandes ideas, notas y preguntas. Las secciones “Interpretación de la gráfica” y “Preguntas de discusión” brindan información adicional y sugieren preguntas que puedes utilizar para estimular el pensamiento de los estudiantes, aumentar su participación o guiar una discusión grupal sobre las características de la gráfica y lo que representa.



Leyenda: La figura B muestra mediciones globales de la tasa de dosis eritematosa mínima. Mayores tasas de dosis eritematosa indican mayor exposición a la radiación ultravioleta (UV) de la luz solar. La figura E se basa en muestras de ADN de poblaciones humanas de todo el mundo. Cada círculo en el mapa representa una población diferente, y los colores del círculo indican la proporción de esa población que posee el alelo ancestral (“G”) o el alelo derivado (“A”) del gen *SLC24A5*. El estudio incluyó 10 poblaciones africanas (Etiquetas 1–10). Se compararon los datos de estas poblaciones con datos publicados de otras poblaciones, como las de Melanesia (MEL), Papúa Nueva Guinea (PNG), ancestros europeos (CEU), afroamericanos del suroeste de EE. UU. (ASW) y el Caribe africano de Barbados (ACB).

INFORMACIÓN GENERAL

La altura, el peso, el color de ojos, el color de piel y muchos otros rasgos se ven afectados por los genes, la regulación génica y el ambiente. Los factores genéticos que contribuyen a la variación de estos rasgos son a menudo poco claros y, por tanto, objeto de mucha investigación. Los resultados de esta investigación han mejorado nuestro entendimiento de cómo se forman los rasgos, las afecciones médicas relacionadas y la evolución humana.

En este estudio, el equipo de investigación estudió los factores genéticos que contribuyen a las diferencias en el color de piel, particularmente en poblaciones africanas. Antes de este estudio, la investigación sobre la genética del color de piel incluía principalmente a personas de ascendencia europea o asiática. El equipo de investigación recopiló muestras de ADN de 1,570 personas de ascendencia africana y obtuvo más datos genéticos de otras poblaciones de distintas partes del mundo. Tras comparar muchas secuencias de ADN, se identificaron cuatro regiones genómicas que estaban significativamente correlacionadas con las diferencias en el color de piel. La correlación más significativa entre la variación en el color de piel y la variación en la secuencia genética en los africanos fue el gen *SLC24A5*. Este gen codifica para una proteína de transporte en la membrana celular que

ayuda a las células llamadas melanocitos a producir el pigmento melanina. La melanina le da color a la piel y la protege de la radiación UV del sol. Aunque demasiada radiación UV puede dañar la piel, nuestro cuerpo utiliza la exposición a pequeñas cantidades de radiación UV para producir vitamina D. Este proceso es importante para la salud de los huesos, especialmente para las personas con dietas bajas en vitamina D.

Un cambio en un solo nucleótido en el gen *SLC24A5* puede cambiar la forma en que funciona la proteína. Este tipo de variación genética se denomina polimorfismo de un solo nucleótido o SNP, por sus siglas en inglés. En este estudio, el equipo de investigación examinó un SNP de *SLC24A5* con una fuerte asociación con las diferencias en el color de piel. La forma ancestral de *SLC24A5* de este SNP es un nucleótido de guanina (G). Más tarde surgió un nuevo alelo, o versión, de *SLC24A5* en algunos grupos de personas debido a una mutación que cambió la guanina por adenina (A). Esta mutación altera la función de la proteína codificada por *SLC24A5*, lo que impide que los melanocitos produzcan la misma cantidad de melanina. Aunque tanto el alelo ancestral (G) como el alelo derivado (A) existen en la actualidad, estos alelos tienen frecuencias diferentes en poblaciones diferentes.

INTERPRETACIÓN DE LA GRÁFICA

Si comparamos las figuras B y E, observamos que generalmente hay una mayor frecuencia del alelo ancestral (G) en regiones con *mayor* exposición a los rayos UV. De manera similar, generalmente hay una mayor frecuencia del alelo derivado (A) en regiones con *menor* exposición a los rayos UV.

Por ejemplo, las poblaciones con ascendencia del oeste de África tienen una mayor frecuencia del alelo ancestral (G). Los individuos que poseen este alelo generalmente tienen piel más oscura porque sus células producen más melanina. Esta melanina protege a los individuos de los altos niveles de rayos UV cerca del ecuador, y a la vez, les permite recibir la radiación UV necesaria para la producción de suficiente vitamina D. Obsérvese que algunas poblaciones, como las de ascendencia del este asiático, también tienen una alta frecuencia del alelo ancestral (G) aunque sus colores de piel no suelen ser tan oscuros. Otras variaciones genéticas, algunas de las cuales también fueron investigadas en el estudio (para ver ejemplos, consulta los otros paneles de la figura 1 en la [publicación original, en inglés](#)) pero muchas, que no se han identificado aún, pueden contribuir al tono de piel más claro de estas poblaciones.

Por otro lado, las poblaciones de ascendencia europea o de Asia central tienen una mayor frecuencia del alelo derivado (A). Los individuos que poseen este alelo generalmente tienen piel más clara porque sus células producen menos melanina. Esto se debe probablemente a que estos individuos viven en regiones con una exposición más limitada a los rayos UV, lo que limita la producción de vitamina D. Las mutaciones que reducen la producción de melanina, como la mutación en el alelo derivado, pueden incrementar la producción de vitamina D a niveles saludables.

Mediante el uso de análisis genéticos, el equipo de investigación estimó que el alelo derivado (A) apareció por primera vez en Eurasia hace 29,000 años. En los últimos 10,000 años, este alelo probablemente se introdujo en las poblaciones africanas por humanos que migraron desde Eurasia Occidental hacia África. Sin embargo, ciertas poblaciones en el este y el sur de África tienen frecuencias del alelo derivado más altas de las esperadas, posiblemente debido a una fuerte selección natural en favor de este alelo. Aún no resulta claro por qué el alelo derivado puede ser ventajoso en estas poblaciones.

Consejo didáctico: Pide a los estudiantes que expliquen las diferentes partes de la gráfica.

Figura B:

- Tipo de gráfica: Mapa de calor

- **Leyenda:** Tasa de dosis eritematosa en milivatios por metro cuadrado (mW/m^2). La dosis eritematosa, una medida de la cantidad de radiación UV necesaria para enrojecer temporalmente la piel de color claro, se utiliza como indicador de la exposición promedio a los rayos UV en una región. Los colores más oscuros indican una mayor tasa de dosis eritematosa y, por tanto, una mayor exposición a los rayos UV.

Figura E:

- **Tipo de gráfica:** Mapa con gráficas circulares. Cada gráfica circular corresponde a una población diferente.
- **Leyenda:** En cada gráfica circular, el violeta representa la proporción de la población que posee el alelo ancestral (G) de *SLC24A5* y el azul representa la proporción que posee el alelo derivado (A).
- **Etiquetas de la gráfica circular:** Las etiquetas indican poblaciones específicas sobre las que los científicos tenían datos. (Toma en cuenta que no todas las poblaciones están etiquetadas). Las etiquetas 1 a 10 corresponden a las 10 poblaciones africanas sobre las que se centró el estudio (1: nilo-saharianas de Etiopía, 2: omóticas de Etiopía, 3: cushíticas de Etiopía y Tanzania, 4: semíticas de Etiopía, 5: nilo-saharianas de Tanzania, 6: hadzas de Tanzania, 7: sandaveses de Tanzania, 8: bantúes de Botsuana, 9: sanes/bantúes incorporadas de Botsuana, y 10: sanes de Botsuana). El resto de las etiquetas representan otras poblaciones con datos genómicos publicados, como MEL (Melanesia), PNG (Papúa Nueva Guinea), CEU (ascendencia europea), ASW (afroamericano del suroeste de EE. UU.) y ACB (Caribe africano en Barbados).
- **Etiqueta inferior:** El nombre del gen (*SLC24A5*), el número de identificación del SNP (rs1426654) y la ubicación cromosómica del SNP (15:48426484).

PREGUNTAS DE DISCUSIÓN

- ¿Qué patrones observas en la figura B, el mapa de la tasa de dosis eritematosa? ¿Y en la figura E, el mapa con las gráficas circulares?
- Compara los patrones en los dos mapas. ¿Qué similitudes y diferencias observas?
- En la figura E, ¿qué representan los colores de cada gráfica circular? Describe las diferencias genéticas y fenotípicas típicas de los individuos representados por cada color.
- Explica la diferencia entre un “alelo ancestral” y un “alelo derivado”.
- ¿Qué alelo del *SLC24A5*, ancestral (G) o derivado (A), esperarías encontrar en un individuo de ascendencia escandinava? ¿Por qué?
- ¿De qué regiones del mundo suelen descender los individuos con un color de piel más oscuro? ¿Y los de color de piel más claro? Utiliza evidencia tomada de la figura para respaldar tu respuesta.
- En poblaciones de ascendencia del este asiático se puede encontrar alta frecuencia del alelo ancestral (G). Sin embargo, estas poblaciones suelen tener colores de piel más claros que las poblaciones de ascendencia africana. ¿Cómo puedes explicar estas diferencias?
- ¿Qué recomendaciones de salud le darías a una persona con un color de piel más oscuro que vive en un área con bajo nivel de UV? ¿Y qué sucede con una persona de un color de piel más claro que vive en un área con alta radiación UV? ¿Por qué?
- Una definición de evolución es “un cambio en la frecuencia alélica”. Según esta definición, ¿crees que los seres humanos están evolucionando? Proporciona evidencia tomada de las figuras.
- ¿Crees que el color de piel es una adaptación? De ser así, ¿cuáles podrían ser sus presiones y ventajas selectivas? Proporciona evidencia tomada de las figuras.
- ¿Cómo podrían las prácticas culturales modernas afectar el contexto de la selección natural sobre el color de piel? ¿Han cambiado con el tiempo determinadas presiones selectivas sobre el color de piel?
- ¿Cómo podría afectar la migración humana los patrones que se muestran en la figura E?
- Algunas mutaciones en *SLC24A5* se han relacionado con afecciones médicas como el melanoma (un tipo de cáncer de piel) y el albinismo. ¿A qué crees que se debe esto?

- La delección de una gran parte del gen *SLC24A5* causa un fenotipo albino en perros de raza Doberman Pincher blancos. ¿Qué sugiere esta observación sobre la conservación de la función génica en el transcurso de la evolución?

TÉRMINOS CLAVE

alelo, migración humana, melanina, polimorfismo de un solo nucleótido (SNP), pigmentación de la piel, radiación ultravioleta (UV)

FUENTE

Figura 1b y 1e de:

Nicholas G. Crawford, Derek E. Kelly, Matthew E. B. Hansen, Marcia H. Beltrame, Shaohua Fan, Shanna L. Bowman, Ethan Jewett, *et al.* "Loci associated with skin pigmentation identified in African populations." *Science* 358, 6365 (2017). <https://doi.org/10.1126/science.aan8433>.

CRÉDITOS

Natalie Dutrow, PhD, Salt Lake City School District, UT

Editado por Sarah Tishkoff, University of Pennsylvania; Paul Beardsley, Cal Poly Pomona; Esther Shyu, HHMI

Traducido al español por UBIQUS y editado por Lorena Villanueva-Almanza, Freelance Editor, Jamillah Echeverria, Vialux Media y Zulmarie Pérez Horta, HHMI