

# Desafiando el Equilibrio: Revelando la Revolución Evolutiva en las Poblaciones Eslovacas y su Contraste con España

**Júlia Mičencová**

**Gymnázium bilingválne**

Tomáša Ružičku 2186/3, 010 01 Žilina

## 1. INTRODUCCIÓN

La feniltiocarbamida (PTC), una sustancia que despierta un sabor amargo en algunas personas y es insípida para otras, ha intrigado a los científicos durante décadas. Su estudio no solo proporciona una fascinante perspectiva sobre las complejidades del sistema gustativo humano, sino que también ofrece una ventana hacia la genética y la evolución. La investigación sobre la percepción de la PTC ha revelado información

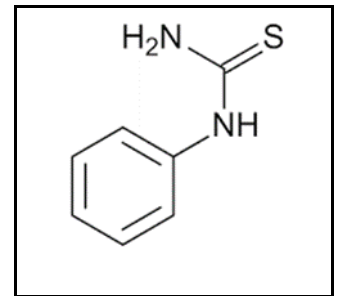


Figura 1. Molécula de feniltiocarbamida (PTC).

invalorable sobre la base genética de las habilidades gustativas y su distribución en diferentes poblaciones (Fox, 1932; Blakeslee, 1932; Molnar, 1983). La PTC ha sido objeto de estudio debido a su capacidad para desencadenar sensaciones amargas en concentraciones extraordinariamente bajas. Esta característica ha llevado a la hipótesis de que la capacidad de detectar trazas de sustancias amargas podría haber brindado ventajas evolutivas a los individuos que poseen esta habilidad (Fox, 1932). Además, la PTC es solo una de las muchas sustancias amargas presentes en nuestra dieta diaria, por lo que comprender la genética subyacente a su percepción tiene implicaciones tanto en términos de preferencias alimentarias como de posibles conexiones con enfermedades y otras características fenotípicas (Guo, Reed, 2001).

Los estudios sobre la percepción de la PTC han revelado:

- que el patrón de herencia de este carácter es autosómica dominante, esto es, tenemos un gen (**T, t**): **T** gustador (sensible a PTC) > **t** no gustador (no sensible a PTC). Siendo el genotipo **TT** supergustador, es decir, muy sensibles a PTC; el genotipo **Tt** es gustador (sensible) y el genotipo **tt** es no gustador (Pons, 1960).
- una notable variabilidad en su distribución entre las poblaciones estudiadas. Se ha observado que la frecuencia de individuos que perciben la PTC como amarga es mucho más alta que la abundancia típica de enfermedades mendelianas recesivas, y se han identificado diferencias significativas entre diferentes grupos étnicos y

geográficos (Guo, Reed, 2001). Por ejemplo, se ha encontrado una mayor representación de no gustadores en poblaciones europeas y habitantes de América del Norte, seguidos por asiáticos, africanos e indígenas de América (Drewnowski, Rock, 1995).

Teniendo en cuenta estas consideraciones, el objetivo de este estudio es profundizar en la genética de la percepción de la PTC, examinando la frecuencia y distribución de gustadores y no gustadores en una población actual de Eslovaquia (muestra de alumnos de nuestra escuela). Además, se realizará una comparación con estadísticas anteriores en nuestra ubicación geográfica y la población española en general. Al analizar los datos recopilados, se buscará comprender las posibles influencias de factores externos y examinar si existen cambios en la representación porcentual de individuos recesivos a lo largo del tiempo (Bartoshuk, Duffy, Miller, 1994; Kalmus, 1976; Bhatia, Sharma, Mehta, 1981).

## 2. MATERIALES Y MÉTODOS

- *Muestra:* 92 voluntarios de ambos sexos del Instituto Bilingüe de Žilina fueron genotipados.
- *Papeles de prueba:* Se usaron papeles con PTC (30  $\mu$ g) y papeles de control sin PTC (figura 2).
- *Procedimiento:* Durante las pausas escolares, se entregaron papeles a los alumnos para lamer. Utilizamos una “prueba triangular” o “prueba de tres puntos” (Meilgaard, 2016).



Figura 2. Papeles con PTC y control utilizados para hacer los test a los individuos participantes.



Figura 3. Proceso de obtención de muestras y registro de datos.

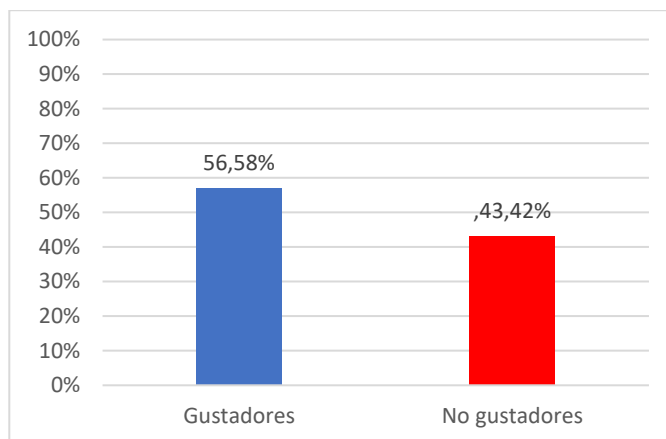
- *Datos:* Se registraron la edad, el sexo y las sensaciones gustativas, esto es, se determinó la sensibilidad a PTC (figura 3).
- *Análisis:* Los datos se procesaron en MS Excel, excluyendo casos no relevantes. Se utilizaron técnicas estadísticas para analizar los resultados y obtener conclusiones significativas (prueba de  $\chi^2$ ).

### 3. RESULTADOS

Se investigó una categoría de edad de 14 a 20 años. Se analizaron a 92 personas descartando 16 individuos que superaban dicho rango de edad y, por tanto, pertenecerían a otra generación dentro de la población, y a individuos que no pasaron el cribado de la “prueba de tres puntos”.

#### 3.1. Percepción del gusto de PTC en la población analizada

Del número total de individuos genotipados aceptados (76): 20 eran supergustadores, esto es, detectaban fuertemente un sabor amargo (genotipo: TT), 23 eran gustadores (Tt) y 33 eran insensibles a la PTC (tt). Por tanto, tuvimos que un 43,42% de nuestra población son no gustadores (Gráfica 1).



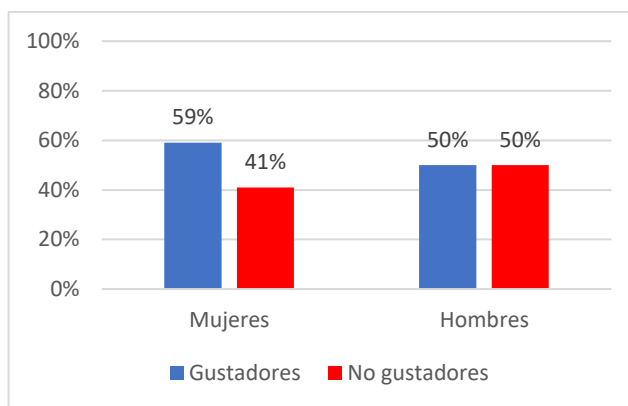
#### 3.2. Percepción del gusto de PTC por género

Gráfica 1. Percepción del sabor de PTC en el Instituto Bilingüe de Žilina.

Los datos obtenidos por edades y sexos fueron los mostrados en la Tabla 1. En la gráfica 2 podemos los porcentajes obtenidos a partir de estos datos.

Edad	Mujeres	Hombres
14	8	0
15	6	1
16	10	7
17	12	7
18	12	4
19	4	2
20	2	1
Total	54	22

Tabla 1: Datos específicos de hombres y mujeres en la prueba



Gráfica 2: Histograma de la representación de gustadores y no gustadores de PTC en función del género.

#### 3.3. Cálculo de las frecuencias genotípicas y alélicas

Con los datos obtenidos después del genotipado de nuestra población, calculamos las frecuencias genotípicas:

Genotipos	TT	Tt	tt	Total
Número de individuos	20	23	33	76
Frecuencias genotípicas	D = 20/76 = <b>0,26</b>	H = 23/76 = <b>0,30</b>	R = 33/76 ≈ <b>0,44</b>	1

Y las frecuencias alélicas en nuestra población son:

Alelos	T	t	Total
Frecuencias génicas	$p = D + 1/2H = 0,26 + 1/2 0,30 = 0,41$	$q = R + 1/2 H = 0,44 + 0,15 = 0,59$	1

## 4. DISCUSIÓN Y ANÁLISIS

### 4.1. ¿La percepción de la PTC es dependiente del sexo?

Entre las mujeres, hay una representación significativamente mayor de gustadores que no gustadores, un 59%, mientras que en los hombres están al 50%. Esto podría darnos idea de que las mujeres son más sensibles que los hombres. Sin embargo, la diferencia también puede deberse al hecho de que se ha testado aun mayor número de mujeres. Constituían más de 2/3 del grupo (Tabla 1). Los hombres no están tan representados en nuestra escuela y tenían menor participación en las pruebas.

Por ello realizamos una prueba de  $\chi^2$  donde como hipótesis nula ( $H_0$ ), asumimos independencia y como hipótesis alternativa ( $H_A$ ) que las características monitoreadas están relacionadas. Se realizó una tabla de contingencia bidimensional (Tabla 2) y se

Sexo	Capacidad de sentir PTC		Total
	No gustadores	Gustadores	
Hombre	11	11	22
Mujer	22	32	54
Suma	33	43	76

calculó el valor de  $\chi^2 = 0,5455$ . Este valor es menor que el valor crítico de 3.841 al 5% de significancia con un grado de libertad. Por lo tanto, no se rechaza la hipótesis nula y se afirma que no se comprueba la dependencia entre la capacidad de percibir el sabor de PTC y el sexo. Estos resultados concuerdan con los obtenidos por Pons (1960) y otros investigadores. La conclusión es contraria a algunos estudios que asumen que la capacidad de sentir PTC y el género femenino están significativamente asociados (Bartoshuk, Duffy, Miller, 1994; Fackelmann, 1997; Drewowski et al., 1998). Definitivamente se requiere de un estudio pormenorizado para saber si el sexo puede influir sobre la percepción de la PTC aunque no la determine directamente como indican nuestros resultados y la de otros investigadores.

### 4.2. ¿Está nuestra población en equilibrio?

El equilibrio de Hardy-Weinberg es un principio fundamental en genética de poblaciones que establece que las frecuencias genotípicas y alélicas permanecen constantes de una generación a otra en ausencia de fuerzas evolutivas, como la selección, la mutación, la deriva genética y la migración.

Para calcular las frecuencias alélicas y genotípicas esperadas utilizamos el método de Snyder (Snyder, 1949).

Partimos del dato obtenido: 33 personas con fenotipo (t) (no gustadores) en nuestra población e inferimos los parámetros para una población panmíctica, esto es, en equilibrio, tal que:

- Frecuencias alélicas y genotípicas:

- Frecuencia del fenotipo recesivo (t):  $f(t) = q^2 = 33/76 = 0.4342$
- Frecuencia del alelo recesivo:  $q = \sqrt{0.4342} \approx 0.66$
- Frecuencia del alelo dominante:  $p = 1 - q \approx 0.34$

- Relación Hardy-Weinberg:

- Frecuencia de heterocigotos (Tt):  
 $H = 2pq = 2 \times 0.34 \times 0.66 = 0.4488$
- Frecuencia de homocigotos dominantes (TT):  
 $D = p^2 = 0.34^2 = 0.1156$
- Frecuencia de homocigotos recesivos (tt):  
 $R = q^2 = 0.4342$

- Individuos esperados para cada genotipo:

- Número de individuos heterocigotos (Tt):  
 $H \times \text{número total} = 0.4488 \times 76 \approx 34$
- Número de individuos homocigotos dominantes (TT):  
 $D \times \text{número total} = 0.1156 \times 76 \approx 9$
- Número de individuos homocigotos recesivos (tt):  
 $R \times \text{número total} = 0.4342 \times 76 \approx 33$

Tipo	Esperado	Observado	%
TT	9	20	56,6
Tt	34	23	
tt	33	33	43,4
Total	76	76	100

*Tabla 3: Individuos esperados en una población en equilibrio frente a los individuos observados en una nuestra población actual. Se incluyen los porcentajes de los datos observados.*

Basado en los resultados obtenidos, podemos comprobar que las frecuencias genotípicas y alélicas no coinciden las esperadas (método de Snyder) con las observadas (véase punto 3.3. de este trabajo). Y, por tanto, el número de individuos por genotipo observados no coincide con las proporciones de genotipos esperadas en equilibrio Hardy-Weinberg (Tabla 3). Esto podría indicar que la población no está en equilibrio genético. Para tener una conclusión más precisa, podemos realizar una prueba de chi-cuadrado para determinar si existen diferencias significativas entre los genotipos observados y esperados. Se realizó una tabla bidimensional (no mostrada) y se realizaron los cálculos pertinentes y obtenemos una  $\chi^2 \approx 6.316$

Comparamos este valor de  $\chi^2$  con un valor crítico de chi-cuadrado para el grado de libertad correspondiente (a un nivel de significancia del 0.05 y 2 grados de libertad, el valor crítico de chi-cuadrado es aproximadamente 5.991).

Como nuestro valor de  $\chi^2$  es mayor a 5.991, podemos concluir que la población no está en equilibrio Hardy-Weinberg. Esto sugiere que están ocurriendo fuerzas evolutivas y que las proporciones están cambiando en la población actual.

### 4.3. Análisis de los resultados obtenidos con estudios anteriores

En la Tabla 4 podemos ver estudios que se han realizado en regiones similares a la nuestra y los estudios realizados en España:

País	Autores, año	Frecuencia	
		Gustador	No gustador
Eslovaquia	Mičencová, 2023	56,6%	43,4%
República Checa	Hybášková, 2010	60%	40%
Checoslovaquia	Brdlička, 1964	75%	25%
Checoslovaquia	Miluničová y Sottner, 1965	77%	23%
España	Harrison et al., 1977	74%	26%

Tabla 4. Porcentaje de gustadores y no gustadores en estudios poblacionales en España, República Checa y Eslovaquia a lo largo de la historia.



Figura 4. Mapa del mundo con población sensible a PTC.. Cuanto más oscura es la sombra, más población puede percibir gusto de PTC

Lo primero que observamos es que nuestros datos no se corresponden con estudios previos en la población checoslovaca (Brdlička, 1964; Miluničová, Sottner, 1965). De hecho, Drewnowski y Rock (1995) afirman que la representación de los no gustadores en Europa y el Norte América está entre un 26-30%. Se puede ver una diferencia significativa en comparación con la proporción de no

gustadores de este estudio (43,4%). Sin embargo, nuestros estudios coinciden con los estudios más recientes realizados por Hybášková (2010) en la República Checa. En Eslovaquia no se habían realizado nuevos estudios hasta ahora. Esto parece confirmar un cambio en la proporción del alelo recesivo en las poblaciones actuales en nuestras regiones.

Si un alelo recesivo está en baja proporción implica que es desventajoso y/o letal para el individuo. Esto implicará que la mayoría de los individuos que portan este alelo serán heterocigotos (Relichová, 1997). Sin embargo, parece según los estudios de Hybášková (2010) y los nuestros que está aumentando la proporción de este alelo en las poblaciones de Centroeuropa. De esto se puede concluir que los no sensibles han sido seleccionados, es posible que

hayan tenido una cierta ventaja.

El polimorfismo de PTC afecta la elección de alimentos. Las diferencias en la selección de alimentos pueden tener efectos graduales en el metabolismo y la fisiología. El alelo T tendría la ventaja de detectar sustancias tóxicas y el amargor de las verduras ya que este aumenta con el contenido de sustancias nocivas que impiden la absorción de yodo, que es esencial para la función tiroidea. Esto afectaría, entre otras cosas, a la maduración sexual, y por lo tanto la elección de alimentos en este sentido puede causar presión evolutiva (Tepper et al., 2009; Sandell, Breslin, 2006). Por otro lado, se cree que el alelo t (no gustador) codifica un receptor funcional para las demás sustancias tóxicas distintas de PTC. En ese caso, el heterocigoto Tt tendría la capacidad reconocer ambas categorías de sustancias tóxicas y por lo tanto tienen una ventaja selectiva (Wooding *et al.*, 2004) respecto a los individuos homocigóticos TT. Además, que nuestra población no esté en equilibrio demuestra que la distribución de los alelos está cambiando actualmente, ya sea por presiones selectivas, como las ya mencionadas, o migraciones ante el efecto de la globalización, esto es, el movimiento libre de individuos entre las regiones.

La población española en el estudio realizado por Harrison (1977) es aproximadamente similar al estudio realizado en Checoslovaquia por Brdlička en 1964. En España había 26% no gustadores y en Checoslovaquia 25% de no gustadores. La diferencia era solo un 1%. De momento no hay estudios más recientes disponibles *online* de la población española que serían más adecuados para compararlo con este trabajo. Pero es más que probable que estas proporciones estén cambiando por lo que se recomienda un estudio de este polimorfismo en España.

## 5. CONCLUSIÓN

Este trabajo destaca la importancia de analizar la dinámica evolutiva y las influencias biológicas, ambientales y culturales en las frecuencias genéticas en las poblaciones actuales. De modo que:

- Las frecuencias genotípicas y fenotípicas en la población eslovaca del Instituto GBZA no se ajustan al equilibrio Hardy-Weinberg para el carácter gustador de PTC.
- El carácter gustador de PTC no muestra asociación con el sexo, aunque no se descarta una posible influencia.
- La presencia de factores como selección natural, flujo genético y deriva genética podría estar contribuyendo a las diferencias observadas en las frecuencias genotípicas.

- Se encontraron diferencias en las frecuencias genotípicas en comparación con estudios previos en Checoslovaquia.
- Se sugiere llevar a cabo estudios adicionales en España para determinar si existen cambios similares en las frecuencias genotípicas y fenotípicas en esa población.

## 6. BIBLIOGRAFÍA

- (1) BARTOSHUK, Linda M.; DUFFY, Valerie B.; MILLER, Inglis J. (1994): PTC/PROP. Tasting: Anatomy, Psychophysics, and Sex Effects. *Physiol. Behav.*, roč. 56, č. 6, s. 1165-1171.
- (2) BENEŠ, Jan (1979): Člověk se mění a přizpůsobuje. Brno : Krajský pedagogický ústav v Brně. 98 s. 3. BHATIA, S. ; SHARMA, K. N. ; MEHTA, V. (1981): Taste Responsivness to Phenyl-thio-carbamide and Glucose during Menstrual Cycle. *Curr. Sci.*, roč. 50, č. 22, s. 980-983.
- (3) BLAKESLEE, Albert F. (1932): Genetics of Sensory Thresholds: Taste for Phenyl-thio-carbamide. *Proc. Natl. Acad. Sci.,USA*. 1932, roč. 18, s. 120-130.
- (4) BRDIČKA, Radim (1964): Chuťové vnímání fenylthiomochoviny (PTC). *Sborník lékařský*, roč. 66, č. 4, s. 116-120.
- (5) BROWN, Frankie; CORCOS, Alain (1982): Threshold Perceptions of phenylthiocarbamide: Absence of Sexual Dimorphism. *Ohio J. Sci.*, roč. 82, č. 1, s. 66-67.
- (6) DRAYNA, Dennis, et al. (2003): Genetic Analysis of a Complex Trait in Utah Genetic Reference Project: a Major Locus for PTC Taste Ability on Chromosome 7q and a Secondary Locus on Chromosome 16p. *Hum. Genet.*, roč. 112, s. 567-572.
- (7) DREWNOWSKI, Adam; ROCK, Cheryl L. (1995): The Influence of Genetic Taste Markers on Food Acceptance. *Am. J. Clin. Nutr.*, roč. 62, s. 506-511.
- (8) DREWNOWSKI, Adam, et al. (1998): Sensory Responses to 6-n-propylthiouracil (PROP) or Sucrose Solutions and Food Preferences in Young Women. *Ann. NY Acad. Sci.*, roč. 855, s. 797-801.
- (9) FACKELMANN, Kathleen (1997): The Bitter Truth: Do Some People Inherit a Distaste for Broccoli?. *Sci. News*, roč. 152, č. 2, s. 24-26.23
- (10) FISCHER, Roland; GRIFFIN, F.; KAPLAN, A. R. (1963): Taste Thresholds, Cigarette Smoking, and Food Dislikes. *Med. exp.*, roč. 9, s. 151-167.
- (11) FISCHER, Roland, et al. (1961): Taste Thresholds and Food Dislikes. *Nature*, roč.191, s. 1328.
- (12) FOX, Arthur L. (1932): The Relationship Between Chemical Constitution and Taste. *Proc. Natl. Acad. Sci., USA.*, roč. 18, s. 115-120.
- (13) GUO, Sun-Wei; REED, Danielle R. (2001): The Genetics of Phenylthiocarbamide Perception. *Ann. Hum. Biol.*, roč. 28, č. 2, s. 111-142.
- (14) HALL, Ada R.; BLAKESLEE, Albert F. (1945): Effect of Smoking on Taste Thresholds for Phenyl-thio-carbamide (PTC). *Proc. Natl. Acad. Sci.,USA*, roč. 31, s. 390-396.
- (15) HYBÁŠKOVÁ, Marcela. Vnímání chuti fenylthiocarbamidu v současné české populaci [online]. Brno, 2011 [cit. 2023-02-10]. Available from: <https://theses.cz/id/h1nf49/>. Master's thesis. Masaryk University, Faculty of Science. Thesis supervisor doc. RNDr. Eva Drozdová, Ph.D.
- (16) KALMUS, H. (1976): PTC Tasting of Infants. *Ann. Hum. Genet., Lond.*, roč. 40, s. 139-140.
- (17) KIM, Un-Kyung, et al. (2004): Genetics of Human Taste Perception. *J. Dent. Res.*, roč. 83, č. 6, s. 448-453.
- (18) MEILGAARD, M., CIVILLE, G. V., & CARR, B. T. (2016). *Sensory evaluation techniques* (5th ed.). CRC Press.
- (19) MILUNIČOVÁ, Atena; SOTTNER, Lubomír (1965): Chuťový test PTC u dárců krve z Prahy a okolí. *Vnitřní lékařství*, roč. 11, č. 2, s. 139-144.
- (20) MOLNAR, Stephen (1983): *Human Variation. Races, Types and Ethnic Groups*. Inc. New Jersey : Prentice – Hall. 253 s.
- (21) PONS, Jose (1960): A Contribution to the Heredity of the P.T.C. Taste Character. *Ann.Hum. Genet., Lond.*, roč. 24, s. 71-76.
- (22) RELICHOVÁ, Jiřina (1997): *Genetika populací*. Brno: Masarykova univerzita. 175 s. 24
- (23) SANDELL, Mari A.; BRESLIN, Paul A. S. (2006): Variability in a Taste-Receptor Gene Determines whether We Taste Toxins in Food. *Curr. Biol.*, roč. 16, č. 18, s. R792- R794.
- (24) SNYDER, L. H. (1949). The Theory of the Distribution of Gene Frequencies. *American Naturalist*, 83(822), 203-218.
- (25) TEPPER, Beverly J., et al. (2009): Genetic Variation in Taste Sensitivity to 6-n-propylthiouracil and Its Relationship to Taste Perception and Food Selection. *Ann. N Y Acad. Sci.*, č. 1170, s. 126-139.
- (26) WOODING, Stephen, et al. (2004): Natural Selection and Molecular Evolution in PTC, a Bitter-Taste Receptor Gene. *Am. J. Hum. Genet.*, č. 74, s. 637-646.
- (27) YACKINOUS, Carol A.; GUINARD, Jean-Xavier (2002): Relation Between PROP (6-n-propylthiouracil) Taster Status, Taste Anatomy and Dietary Intake Measures for Young Men and Women. *Appetite*, roč. 38, s. 201-209.