

## Solución del examen de Genética. 24 de junio de 2008

1.- Ud. recibe la siguiente información:

En una especie voladora del grupo de los vertebrados se obtuvo una hembra que presentaba una anomalía en el ojo, rara en la especie. Después de aparear esta hembra con un macho de fenotipo normal se obtuvo una descendencia homogénea de fenotipo normal. Se realizó una generación adicional de apareamientos entre individuos de esta descendencia homogénea. Todos estos nuevos apareamientos dieron los mismos resultados: todos los machos fueron de fenotipo normal mientras que la mitad de las hembras presentaban la anomalía.

A partir de estos datos, deduzca si estos animales tienen plumas o pelo.

UNA RESPUESTA NO RAZONADA SERÁ CALIFICADA CON 0 PUNTOS

La transmisión de la anomalía se corresponde con la de un alelo recesivo de un gen ligado al sexo (cromosoma X) en una especie en la que las hembras son el sexo heterogamético (XY) y los machos el sexo homogamético (XX).

A= fenotipo silvestre; a= anomalía en el ojo; A>a

el cruzamiento original es:

Hembra con anomalía en el ojo      Macho de fenotipo normal

$X^aY \times X^AX^A$

La F1 es: machos  $X^AX^a$ ; hembras  $X^AY$ ; todos de fenotipo normal

En la F2 la segregación es: 1/4 machos  $X^AX^a$  (normales); 1/4 machos  $X^AX^A$  (normales); 1/4 hembras  $X^AY$  (normales); 1/4 hembras  $X^aY$  (anomalía en el ojo)

Las aves son los únicos vertebrados voladores en los que las hembras son el sexo heterogamético (XY) y los machos el sexo homogamético (XX). Por tanto los animales del problema son aves y tienen plumas

2.- Se dispone de dos líneas mutantes L1 y L2 de *D. melanogaster*. La línea L1 presenta un fenotipo de quetas con aspecto retorcido (QR) causado por el alelo recesivo (a) de un gen ligado al cromosoma X. Las moscas de la línea L2 tienen el ala corta (AC) debido a que son homocigóticas para el alelo recesivo (b) de un gen autosómico. Prediga las proporciones fenotípicas esperadas en la F2 del cruzamiento entre machos de la L1 y hembras de la L2.

	Línea 1		Línea 2	
	machos $X^aY$ BB	hembras $X^AX^A$ BB	machos $X^AY$ bb	hembras $X^AX^A$ bb
Cruzamiento				
	Machos línea 1 $X^aY$ BB	x	Hembras línea 2 $X^AX^A$ bb	

F1

Machos F1      Hembras F1  
 $X^AY$  Bb      x       $X^AX^a$  Bb

Segregación fenotípica del gen A,a (y del sexo) en F2:

1/4 machos $X^aY$ (Quetas retorcidas)	1/4 machos $X^AY$ (Quetas silvestres)	1/2 hembras $X^AX^a$ (Quetas silvestres)
--	--	---

Segregación fenotípica del gen B,b en F2:

3/4 B- (Alas silvestres)	1/4 bb (Alas cortas)
-----------------------------	-------------------------

Segregación conjunta de los dos genes en F2:

3/16 machos $X^aY$ B- (QR)	1/16 machos $X^aY$ bb (QR + AC)	3/16 machos $X^AY$ B- (silvestre)	1/16 machos $X^AY$ bb (AC)	3/8 hembras $X^AX^a$ B- (silvestre)	1/8 hembras $X^AX^a$ bb (AC)
----------------------------------	---------------------------------------	---	----------------------------------	---	------------------------------------

3.- Suponga que ud. es el responsable de un laboratorio de análisis genéticos. Se le presentan los dos casos siguientes:

- Caso 1.- Un hombre de 27 años, fenotípicamente normal, presenta un cariotipo compuesto por 45 cromosomas. Todos sus cromosomas son normales (incluidos el X y el Y), excepto el par 21. Este hombre, en lugar de tener dos cromosomas 21, tiene un sólo cromosoma constituido por dos cromosomas 21 fusionados por el centrómero.

- Informe a este hombre sobre cómo sería su posible descendencia

En las células meióticas de este hombre, se formarán 22 bivalentes y 1 univalente constituido por el cromosoma 21 doble. Formará gametos con 22 cromosomas normales pero sin el cromosoma 21, y gametos con 23 cromosomas, uno de ellos el 21 doble. Los gametos de 22 cromosomas no darán descendientes viables. Los gametos de 23 cromosomas, al fecundar óvulos normales formarán cigotos con tres dosis de cromosoma 21 que darán lugar a individuos con síndrome de Down.

- Caso 2.- Un niño recién nacido, que presenta numerosas anomalías graves tiene un cariotipo constituido por 46 cromosomas. Todos sus cromosomas son normales (incluidos el X y el Y), excepto uno. En lugar de tener el par de cromosomas 13 normal, tiene un cromosoma 13 normal y otro en el que la mayor parte del cromosoma pertenece al cromosoma 13, pero un segmento distal pertenece al cromosoma 2. Los padres de este niño son fenotípicamente normales.

- ¿Esperaría ud. que el cariotipo de los padres fuera normal?

Lo más probable es que uno de los padres sea portador de una translocación en heterocigosis (que afectaría a los cromosomas 2 y 13).

4.- En una especie vegetal los dos genes A,a y B,b están ligados con una fracción de recombinación  $r = 0.1$  (las meiosis femenina y masculina tienen la misma frecuencia de sobrecruzamiento entre los dos genes). Estos dos genes están implicados en la determinación del color de la flor. Las plantas A-B- (al menos una dosis de los dos alelos A y B) tienen flor púrpura; las plantas A-bb (homocigotas bb y al menos una dosis del alelo A) tienen flor azul, las aaB- (homocigotas aa y al menos una dosis del alelo B) tienen flor roja, y las aabb (homocigotas recesivas para los dos genes) tienen flor blanca. Se dispone de dos líneas de esta especie. La línea 1 es de flor púrpura y su genotipo es AABB. La línea 2 es de flor blanca y su genotipo es aabb. Se cruzan estas dos líneas. Las plantas F1, que tienen flor púrpura, forman las correspondientes semillas F2.

Las probabilidades de los distintos fenotipos en la F2 son:

A- B- (Púrpura) =  $1/4 (2+X)$ ; A- bb (Azul) =  $1/4 (1-X)$ ; aa B- (Rojo) =  $1/4 (1-X)$ ; aa bb (Blanco) =  $1/4 X$   
donde  $X = (1-r)^2$

Sustituyendo  $r = 0.1$ :

Púrpura = 0,525; Azul = 0,225; Rojo = 0,225; Blanco = 0,025

a) Se toman, al azar, diez de estas semillas para obtener diez plantas. Calcule la probabilidad de que ese grupo de diez plantas esté compuesto por cuatro plantas de flor púrpura, dos de flor azul y cuatro de flor blanca.

Probabilidad =  $(10! / (4! 2! 4!)) \times 0,525^4 \times 0,225^2 \times 0,025^4 = 4,7 \times 10^{-6}$

b) Establezca el número mínimo de semillas F2 que deben sembrarse para tener una probabilidad,  $p = 0.99$ , de que aparezca al menos una planta de flor blanca.

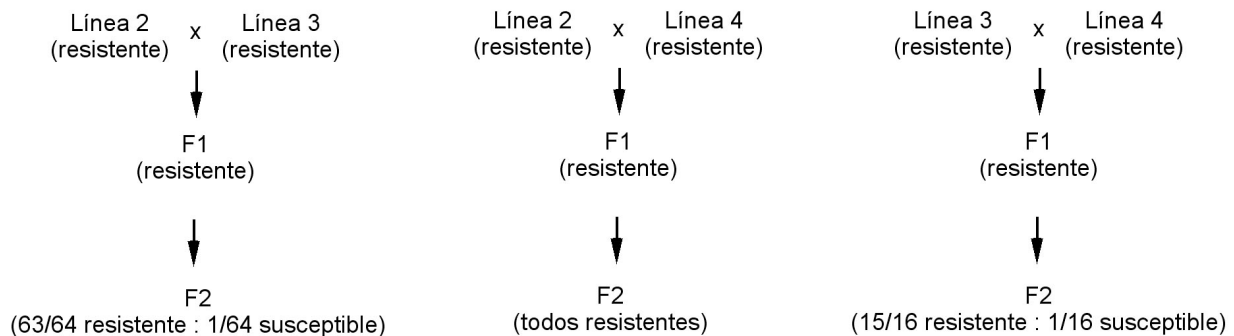
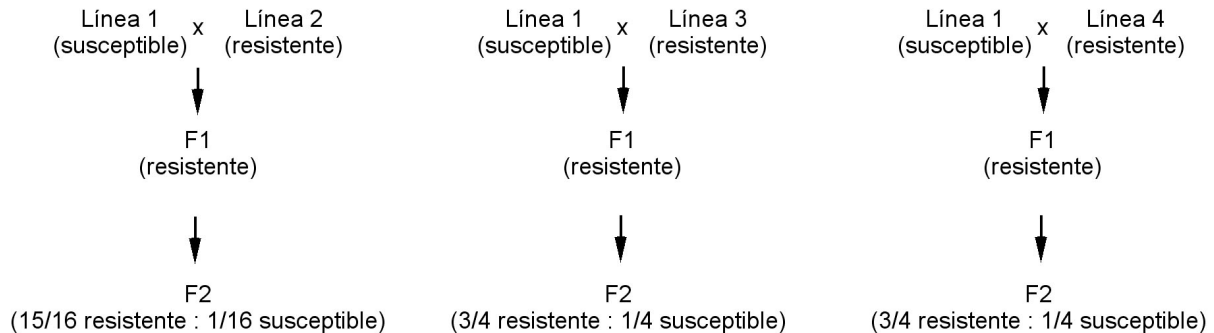
Si n es el número mínimo de semillas y t es la probabilidad de semilla blanca ( $t = 0,025$ ):

$p = 1 - (1-t)^n$

Por tanto,  $n = \log(1-p) / \log(1-t) = 181,8$

Solución:  $n = 182$

5.- Se dispone de cuatro líneas diferentes de judía (*Phaseolus vulgaris*). La línea 1 es susceptible al hongo *Colletotrichum lindemuthianum*. Las líneas 2, 3 y 4 son resistentes. En la siguiente figura se resumen los resultados obtenidos en las descendencias de los cruzamientos realizados entre las cuatro líneas:



Estos resultados pueden explicarse con tres genes de resistencia independientes (basta al menos una dosis del alelo dominante de cualquiera de los tres genes para que la planta sea resistente).

- Asigne genotipos a las cuatro líneas.

UNA RESPUESTA NO RAZONADA SERÁ CALIFICADA CON 0 PUNTOS

Las líneas 1 y 2 difieren en 2 genes (F2 segrega 15:1)

Las líneas 1 y 3 difieren en 1 gen (F2 segrega 3:1)

Las líneas 1 y 4 difieren en 1 gen (F2 segrega 3:1)

Las líneas 2 y 3 difieren en 3 genes (F2 segrega 63:1)

Las líneas 2 y 4 tienen al menos 1 gen de resistencia común (F2 no segrega, todos resistentes)

Las líneas 3 y 4 difieren en 2 genes (F2 segrega 15:1)

Línea 1: aa bb cc  
 Línea 2: AA BB cc  
 Línea 3: aa bb CC  
 Línea 4: AA bb cc

6.- Se realizaron cruzamientos entre hembras de una cepa de *Drosophila* de fenotipo abC y machos de una cepa de fenotipo ABc. En la F1, el fenotipo de las hembras fue ABC, y el de los machos fue AbC.

A continuación, se cruzaron hembras de esta F1 con machos de fenotipo abc, obteniéndose la descendencia que se indica en la tabla.

	Fenotipo de la descendencia								total
	ABC	ABc	AbC	Abc	aBC	aBc	abC	abc	
Hembras	24	227	224	28	23	224	223	27	1000
Machos	25	226	226	26	26	221	226	24	1000
Total	49	453	450	54	49	445	449	51	2000

Construya un mapa de estos genes, indicando en qué cromosoma o cromosomas están (el X o un autosoma), si están o no ligados (en este último caso a qué distancia) y cuál es (si procede) el valor de la interferencia.

LOS DATOS DE LA TABLA SE REFIEREN A LA DESCENDENCIA DE UN RETROCRUZAMIENTO: HEMBRAS ABc/abC x MACHOS TRIPLE RECESIVOS. POR TANTO, SE ESPERA UNA SEGREGACIÓN 1:1 PARA LOS TRES GENES, ESTÉN LIGADOS AL SEXO O NO. EL ARGUMENTO DE QUE SEGREGA 1:1 NO ES VÁLIDO PARA ESTABLECER QUE ESTÁN LIGADOS AL SEXO.

El cruzamiento original es hembras abC x machos ABc, y en la F1 las hembras son ABC y los machos AbC. DE ESTO SE DEDUCE QUE EL GEN B,b ESTÁ LIGADO AL SEXO Y QUE EL GEN A,a NO ESTÁ LIGADO AL SEXO.

Los resultados de la tabla presentan números similares de machos y hembras, por lo que se deben considerar los totales.

TABLAS DE CONTINGENCIA:

A			a			B			b		
B	Obs: 502	Obs: 494	C	Obs: 499	Obs: 498	C	Obs: 98	Obs: 899	c	Obs: 898	Obs: 105
	Esp: 501,0	Esp: 495,0		Esp: 501,5	Esp: 495,5		Esp: 496,5	Esp: 500,5		Esp: 499,5	Esp: 503,5
b	Obs: 504	Obs: 500	c	Obs: 507	Obs: 496						
	Esp: 505,0	Esp: 499,0		Esp: 504,5	Esp: 498,5						
	1006	994		1006	994		996	1004			
		2000			2000						

Se aprecia claramente que los tres genes segregan 1:1 y que, en las dos tablas de contingencia entre los genes A,a y B,b y entre los genes A,a y C,c, los valores observados se parecen mucho a los esperados en el supuesto de transmisión independiente. En el caso de la tabla de contingencia para los genes B,b y C,c, los valores observados se desvían mucho de los esperados en el supuesto de segregación independiente. Es decir, los genes B,b y C,c están ligados entre sí, y por tanto están en el mismo cromosoma. Como el gen B,b está en el cromosoma X, el gen C,c también está en el cromosoma X. El gen A,a está en un autosoma.

La fracción de recombinación entre los genes B,b y C,c puede estimarse como  $r = \text{individuos derivados de gametos recombinantes} / \text{total}$ :

$$r_{bc} = 203/2000 = 0,102$$

Y la distancia entre estos dos genes es:  $d_{bc} = 10,2 \text{ cM}$

Al estar en dos cromosomas distintos no hay interferencia (no procede).