

Genética. Tercer control. 22 de Diciembre de 2010.

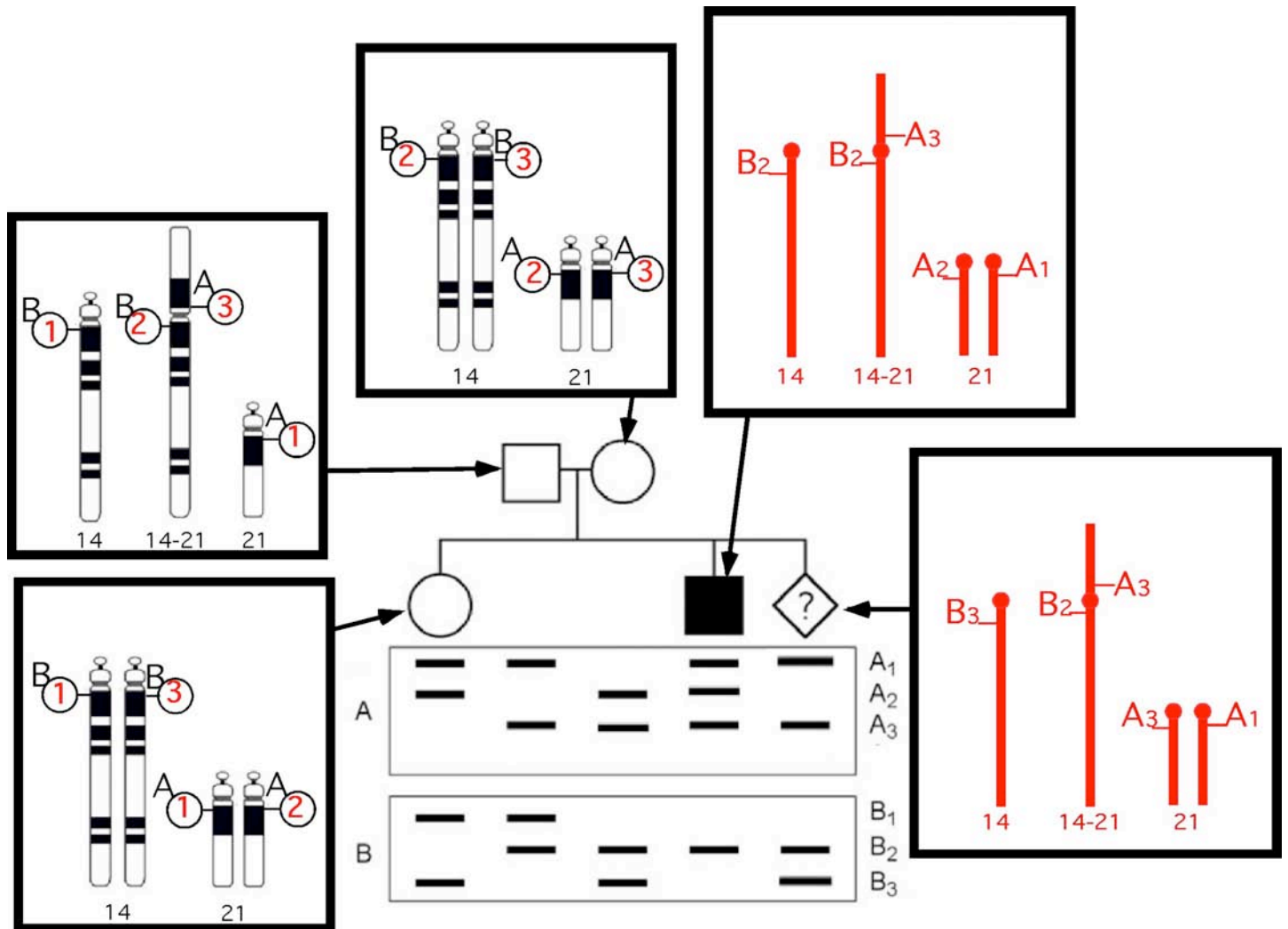
(Se recuerda que la fecha límite de entrega del trabajo de prácticas es el 17 de Enero de 2011)

Apellidos

Nombre

Firma:

1/2- El niño de negro presenta síndrome de Down. Se realizó el cariotipo de sus familiares con los resultados que se indican. La madre está embarazada y se tomó una muestra del feto mediante amniocentesis. Esta muestra y las de los cuatro miembros de la familia fueron analizadas para dos microsatélites localizados cerca de los centrómeros, uno de ellos (A) en el brazo largo del cromosoma 21 y el otro (B) en el brazo largo del cromosoma 14. Haga esquemas de los cariotipos que se esperan para el niño y el feto y asigne la composición alélica correspondiente a los cromosomas de todos los individuos. (5 puntos)



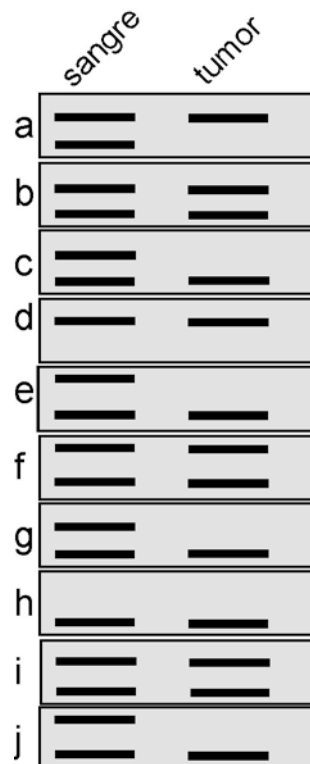
2/2- El gen Apc es un supresor de tumores localizado en el cromosoma 5:



Se requiere su función para el control de la proliferación celular. Se tiene una biopsia de un tumor de colon con mutaciones que inactivan la función de las dos copias del gen en un individuo heterocigoto para el alelo funcional. El cariotipo realizado sobre esta biopsia no revela ninguna anomalía asociada al par de cromosomas 5. A partir del ADN extraído de la biopsia y de sangre periférica del paciente se analizaron diez microsatélites del cromosoma 5. Se desconoce la localización de estos micros dentro del cromosoma. El resultado de este análisis se da en la figura.

a) Elabore una hipótesis que explique el resultado del análisis. (3 puntos)

b) Indique lo que se puede deducir sobre la localización de los microsatélites en el cromosoma 5. (2 puntos)



a) El tumor tiene pérdida de heterocigosidad para los microsatélites *a*, *c*, *e*, *g* y *j* y mantiene la heterocigosidad para los marcadores *b*, *f* e *i*. El cariotipo es normal, por lo que debe haber dos copias de cada marcador. La pérdida de heterocigosidad para una parte de los microsatélites se debe probablemente a un evento de recombinación somática que también es la causa de la pérdida de función del locus Apc.

b) Bajo esta hipótesis, el punto de recombinación somática está en algún lugar entre el locus Apc y el centrómero. Los microsatélites que pierden heterocigosidad están entre el telómero del brazo largo y el punto de recombinación. Los micros *b*, *f* e *i* estarían en el brazo largo entre el punto de recombinación y el centrómero o en el brazo corto.