

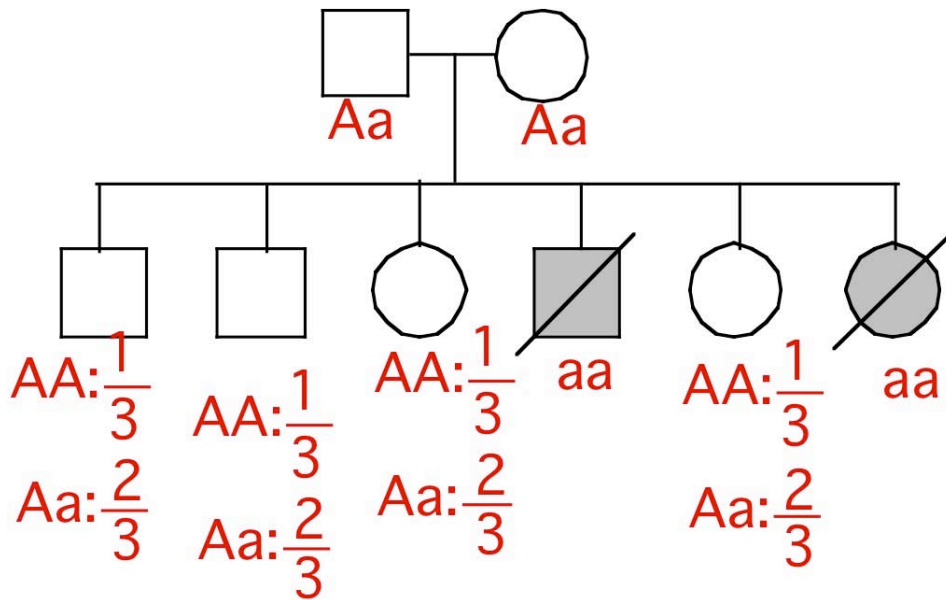
**Genética. Examen Parcial. 17 de Enero de 2011.**

|           |        |        |
|-----------|--------|--------|
| Apellidos | Nombre | Firma: |
|-----------|--------|--------|

**1/6-**La enfermedad de Tay-Sachs, en su forma infantil, está determinada por el alelo recesivo no funcional de un gen autosómico (a). Los niños afectados mueren a una edad muy temprana. La genealogía muestra una familia en la que dos de los hijos han fallecido por esta enfermedad mientras que los otros cuatro son sanos.

**a)** Indique el genotipo de cada individuo (use A y a). Cuando existan varios genotipos posibles para un individuo, calcule las probabilidades de cada genotipo posible. **(5 puntos)**

**b)** Calcule la probabilidad de que dos de los cuatro hijos sanos sean portadores de la enfermedad mientras que los otros dos no lo sean. **(5 puntos)**



**b)**

$$\frac{4!}{2! 2!} \left(\frac{2}{3}\right)^2 \left(\frac{1}{3}\right)^2 = 0,296$$

2/6- Se dispone de la variedad de arroz *Altea*, altamente productiva pero que es sensible a un hongo que reduce drásticamente su rendimiento cuando infecta la planta. Por otro lado se tiene la variedad *Puchi*, de baja productividad pero que es resistente al hongo. La resistencia de una planta se puede probar aplicando sobre sus hojas una disolución de esporas del hongo. La F1 del cruzamiento entre las dos variedades es resistente y en la F2 se obtienen proporciones 3/4 resistentes : 1/4 sensibles.

a) Diseñe un sistema de cruzamientos entre las dos variedades para conseguir una nueva variedad altamente productiva y que sea resistente al hongo (se piensa que un 95% del genoma de la variedad *Altea* asegura una alta productividad). (7 puntos)

b) ¿Es válido el cálculo del número de cruzamientos del apartado anterior para cualquier región del genoma? Explíquelo. (3 puntos)

a) La productividad es un carácter cuantitativo por lo que las diferencias entre las dos variedades se deben probablemente a genes repartidos por el genoma. Por otro lado, los resultados de las F1 y F2 indican que la resistencia al hongo se debe al alelo dominante (R) de un gen único. La transferencia de este gen a la variedad productiva se realiza por retrocruzamientos repetidos con la variedad *Altea*, seleccionando las plantas resistentes para mantener el alelo R. En cada retrocruzamiento se reduce a la mitad la proporción del genoma procedente de la variedad *Puchi*:

Puchi (RR) x *Altea* (rr)

I

I

Hibrido resistente (Rr) x *Altea* (rr)

(1/2 de genoma Puchi) I

I

Selección de plantas Rr x *Altea* (rr)

(1/4 de genoma Puchi) I

I

Selección de plantas Rr x *Altea* (rr)

(1/8 de genoma Puchi) I

I

Y así sucesivamente con fracciones

$(1/2)^n$  de genoma Puchi, siendo n el número de retrocruzamientos.

Si queremos obtener aproximadamente un 97% de genoma *Altea* (equivalente a un 3% de *Puchi*) en la nueva variedad resistente, necesitamos un número de retrocruzamientos n:

$$(1/2)^n = 0.03 \Rightarrow n = 4,3 \approx 4.$$

Los retrocruzamientos y la selección de resistentes producen plantas heterocigotas Rr. Para conseguir que la nueva línea productiva sea homocigota RR es necesario un paso adicional cruzando entre sí las plantas heterocigotas del último retrocruzamiento. Dado que no tenemos marcadores del gen R que nos permitan diferenciar las plantas RR de las que son Rr (ambas son resistentes al hongo), es necesario un cruzamiento prueba (con plantas rr) para seleccionar las plantas RR y establecer una línea productiva completamente resistente (nota: existen otros procedimientos).

b) Los cálculos de la proporción del genoma *Puchi* que permanece en la nueva variedad es válido para regiones del genoma que están en un cromosoma distinto al del gen R o que se encuentran en el mismo cromosoma pero alejadas (frecuencia de recombinación 0,5). Para regiones próximas a la localización del gen R, la fórmula sobreestima la proporción real del genoma procedente de la variedad *Altea*.

3/6-La siguiente tabla da las frecuencias de los distintos alelos de cuatro microsátélites en una población.

| Cromosoma Y |            | Cromosoma 2 |            | Cromosoma 3 |            | Cromosoma 8 |            |
|-------------|------------|-------------|------------|-------------|------------|-------------|------------|
| DYS18       | Frecuencia | TPOX        | Frecuencia | D3S1358     | Frecuencia | D8S1179     | Frecuencia |
| Alelo 4     | 0,0900     | Alelo 7     | 0,0053     | Alelo 12    | 0,0098     | Alelo 8     | 0,0151     |
| Alelo 5     | 0,1413     | Alelo 8     | 0,5374     | Alelo 13    | 0,0049     | Alelo 9     | 0,0202     |
| Alelo 6     | 0,2102     | Alelo 9     | 0,1103     | Alelo 14    | 0,0931     | Alelo 10    | 0,0656     |
| Alelo 7     | 0,2439     | Alelo 10    | 0,0534     | Alelo 15    | 0,2549     | Alelo 11    | 0,0707     |
| Alelo 8     | 0,1344     | Alelo 11    | 0,2651     | Alelo 16    | 0,2059     | Alelo 12    | 0,1187     |
| Alelo 9     | 0,0912     | Alelo 12    | 0,0267     | Alelo 17    | 0,2598     | Alelo 13    | 0,3209     |
| Alelo 10    | 0,0089     | Alelo 13    | 0,0018     | Alelo 18    | 0,1471     | Alelo 14    | 0,2146     |
|             |            |             |            | Alelo 19    | 0,0245     | Alelo 15    | 0,1742     |

a) A partir de esos datos, resuelva la paternidad que se indica a continuación. (6 puntos)

| Microsatélite | Madre | Hijo  | Presunto padre |
|---------------|-------|-------|----------------|
| DYS18         | -     | 9     | 9              |
| TPOX          | 12,9  | 11,12 | 11,11          |
| D3S1358       | 16,15 | 13,16 | 13,16          |
| D8S1179       | 8,14  | 8,15  | 10,15          |

dada la siguiente tabla de correspondencia entre índices y expresiones verbales de consenso.

| Índice de Paternidad | Paternidad:             |
|----------------------|-------------------------|
| Mayor de 399:1       | Prácticamente Probada   |
| Mayor de 99:1        | Extremadamente Probable |
| Mayor de 19:1        | Muy Probable            |
| Mayor de 9:1         | Probable                |
| Menor de 9:1         | Sin indicios            |

No se descarta la paternidad del presunto padre porque existe posibilidad de transmisión mendeliana de padre a hijo para todos los microsátélites incluido el del cromosoma Y. Por lo tanto se procede al cálculo del índice de paternidad:

$$X = 1 * 1 * 0,5 * 0,5 = 0,25 \text{ o, si no se fija el sexo, } X = 0,5 * 1 * 0,5 * 0,5 = 0,125$$

$$Y = 0,0912 * 0,2651 * 0,0049 * 0,1742 = 2,06 \cdot 10^{-5}$$

o, si no se fija el sexo,  $Y = 0,0912/2 * 0,2651 * 0,0049 * 0,1742 = 1,03 \cdot 10^{-5}$

$$IP = X / Y = 12114 \text{ , que supera el límite de 399.}$$

La paternidad está "prácticamente probada"

b) Calcule la frecuencia en la población de varones con el mismo genotipo que el del presunto padre. (4 puntos)

$$\text{Frecuencia} = \text{prob}(9) * \text{prob}(11,11) * \text{prob}(13,16) * \text{prob}(10,15) =$$

$$= 0,0912 * (0,2651)^2 * (2 * 0,049 * 0,2059) * (2 * 0,0656 * 0,1742) = 2,96 \cdot 10^{-6}$$

4/6- En una especie vegetal, los genes A, B y C determinan caracteres distintos y se encuentran estrechamente ligados. La descendencia de un cruzamiento entre una planta triple heterocigótica con otra planta triple homocigótica recesiva resultó ser:

|            |     |     |     |     |     |     |     |     |       |
|------------|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-------|
| Fenotipo   | ABC | ABc | AbC | Abc | aBC | aBc | abC | abc | Total |
| Frecuencia | 6   | 0   | 475 | 25  | 24  | 466 | 0   | 4   | 1000  |

Las tres tablas siguientes dan los fenotipos agrupados por parejas de caracteres:

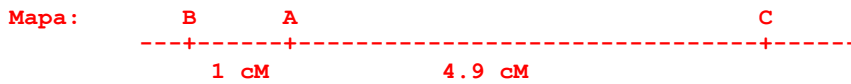
|    |     |     |    |
|----|-----|-----|----|
| AB | Ab  | aB  | ab |
| 6  | 500 | 490 | 4  |

|     |    |    |     |
|-----|----|----|-----|
| AC  | Ac | aC | ac  |
| 481 | 25 | 24 | 470 |

|    |     |     |    |
|----|-----|-----|----|
| BC | Bc  | bC  | bc |
| 30 | 466 | 475 | 29 |

Elabore el mapa genético e indique la disposición de los alelos en la planta triple heterocigótica. (10 puntos)

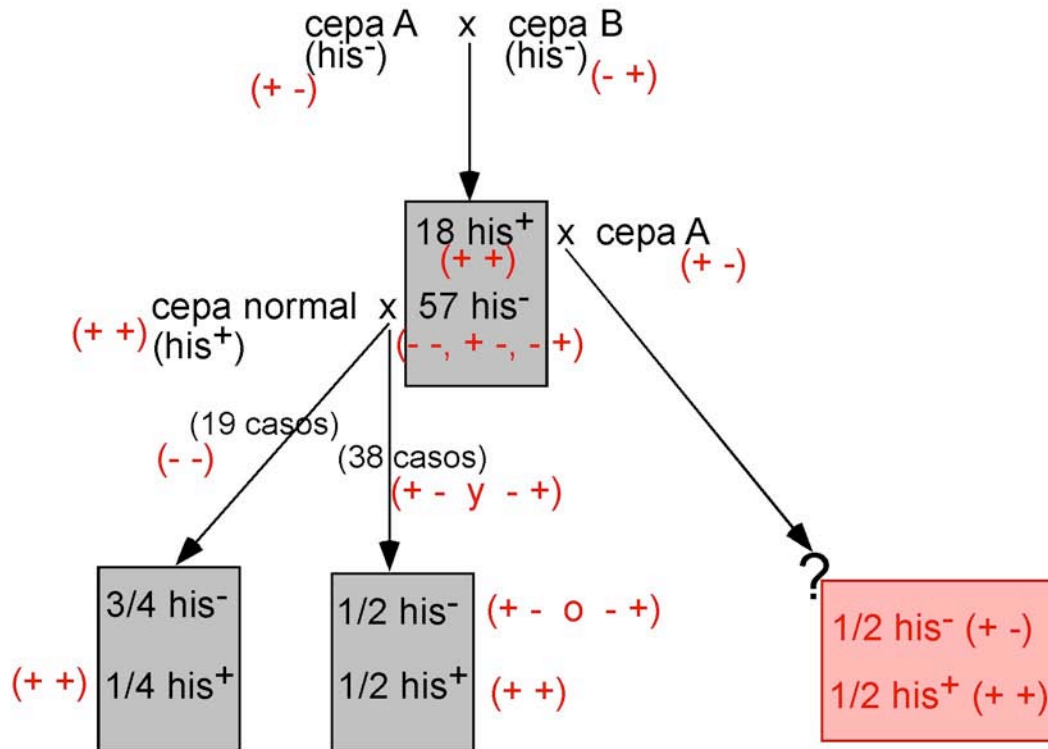
- $r(AB) = (6+4)/1000 = 0.010$
- $r(AC) = (24+25)/1000 = 0.049$
- $r(BC) = (30+29)/1000 = 0.059$



Planta triple heterocigótica: AbC/aBc

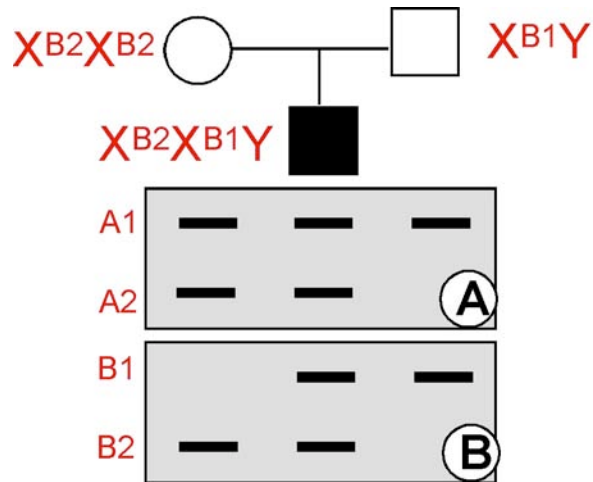
o también, siguiendo el orden del mapa: bAC  
 ---  
 Bac

5/6-Se dispone de dos cepas A y B del hongo *Sordaria fimicola* que son mutantes nutricionales para histidina (ambas requieren la adición de histidina al medio de cultivo). Se cruzan las dos cepas y se obtienen 18 descendientes de fenotipo normal (no requieren la adición de histidina) y 57 de fenotipo mutante (requieren histidina). Cuando se vuelven a cruzar estos últimos con una cepa normal, en 38 de los 57 se obtienen descendientes en proporciones 1/2:1/2 de fenotipos mutantes y normales, mientras que en los restantes 19 se obtienen descendientes en proporciones 3/4:1/4 de fenotipos mutantes y normales. Indique los genotipos de las distintas cepas y grupos fenotípicos y prediga los fenotipos y genotipos de la descendencia del cruzamiento entre los 18 individuos normales y la cepa A. (10 puntos)



(En cada pareja de signos + y -, el primero indica un gen y el segundo otro gen distinto. El signo + corresponde al alelo funcional y el signo - al alelo mutante no funcional. Se requieren los alelos funcionales de los dos genes para la síntesis de histidina.)

6/6- En la figura, el niño de negro presenta el síndrome de Klinefelter (XXY). Los tres individuos de la genealogía fueron analizados para dos microsátelites (A y B) localizados en el cromosoma X (segmento diferencial). No se conoce la posición de estos micros en el cromosoma X. Los resultados de este análisis se presentan encolumnados con los individuos de la genealogía. Deduzca el progenitor y la división de la meiosis (I o II) en que ocurrió el error causante de la anomalía cromosómica. (10 puntos).



El microsátelite A no sirve para determinar en cual de los dos padres ocurrió la meiosis anómala (el padre, la madre y el hijo comparten al mismo alelo A1). El microsátelite B indica que el padre le pasó un cromosoma X con B1 (además del cromosoma Y). La meiosis anómala ocurrió en el padre.

En una meiosis normal, los cromosomas X e Y se separan en la primera división de la meiosis. Si el padre le ha pasado en el mismo gameto los dos cromosomas X e Y, entonces tuvo que ocurrir una no-disyunción de estos cromosomas en la primera división de la meiosis.