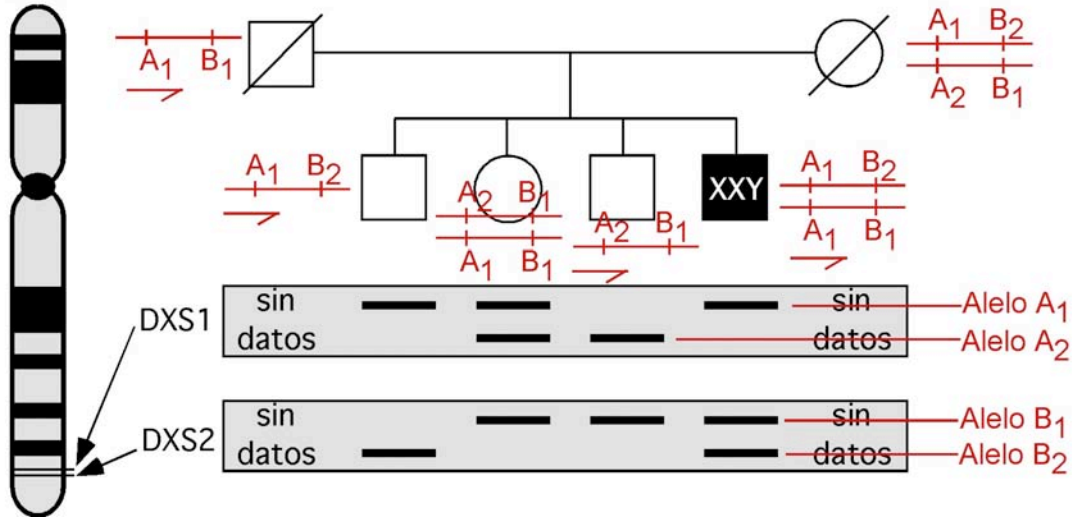


**Genética. Segundo Parcial. 17 de Enero de 2012.**

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

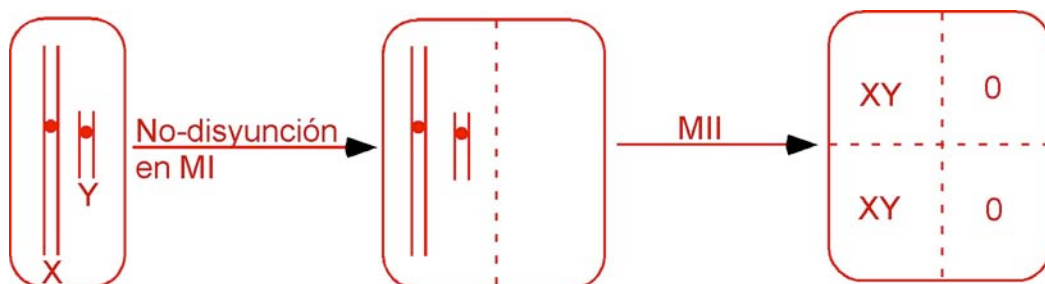
1/3- En la siguiente genealogía, el niño marcado de negro presenta el síndrome de Klinefelter (constitución cromosómica XXY). Se conocen los genotipos del niño y de sus tres hermanos para los dos microsátelites DXS1 y DXS2 localizados en el cromosoma X (ver figura). Estos microsátelites están estrechamente ligados entre sí (distancia menor de 1 cM) cerca del telómero del brazo largo. No se conocen los genotipos de los padres. **Explique razonadamente todo lo que pueda deducir** sobre la causa probable de la aneuploidia. (4 puntos)

cromosoma X



A partir de los tres hermanos normales se pueden determinar los genotipos de los dos progenitores. Dados estos genotipos, se concluye que el padre le ha transmitido un cromosoma X y un cromosoma Y (siempre y cuando descartemos la posibilidad de recombinantes en la gametogénesis de la madre).

En la meiosis masculina normal, los cromosomas X e Y se separan en la primera división de la meiosis. Para que un gameto lleve el par de cromosomas XY debe de haber una no-disyunción en esa primera división tal como se indica en el esquema:



2/3- Las siguientes tablas dan las frecuencias de los distintos alelos de cuatro microsátélites en una población.

Cromosoma X		Cromosoma 2		Cromosoma 3		Cromosoma 8	
DXS215		TPOX		D3S1358		D8S1179	
Alelo	Frecuencia	Alelo	Frecuencia	Alelo	Frecuencia	Alelo	Frecuencia
4	0,0900	7	0,0053	12	0,0098	8	0,0151
5	0,1413	8	0,5374	13	0,0049	9	0,0202
6	0,2102	9	0,1103	14	0,0931	10	0,0656
7	0,2439	10	0,0534	15	0,2549	11	0,0707
8	0,1344	11	0,2651	16	0,2059	12	0,1187
9	0,1113	12	0,0267	17	0,2598	13	0,3209
10	0,0690	13	0,0018	18	0,1471	14	0,2146
				19	0,0245	15	0,1742

a) A partir de esos datos, resuelva la paternidad que se indica a continuación. (2 puntos)

Microsatélite	Madre	Hijo varón	Presunto padre
DXS215	5,7	7	7
TPOX	9,12	12,12	12,12
D3S1358	15,16	13,16	13,16
D8S1179	8,14	8,9	9,10

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 tiene en cuenta el microsátélite de cromosoma X porque el padre no transmite ese cromosoma a su hijo varón. No se descarta la paternidad del presunto padre porque existe posibilidad de transmisión mendeliana de padre a hijo para los tres microsátélites localizados en autosomas. Por lo tanto se procede al cálculo del índice de paternidad:

$$X = 1 * 0,5 * 0,5 = 0,25$$

$$Y = 0,0267 * 0,0049 * 0,0202 = 2,64 \cdot 10^{-6}$$

$$IP = X / Y = 94597, \text{ que supera el límite de } 399.$$

La paternidad está "prácticamente probada"

b) Calcule la frecuencia en la población de varones con el mismo genotipo que el del presunto padre. (1 punto)

$$\text{Frecuencia} = \text{prob}(7) * \text{prob}(12,12) * \text{prob}(13,16) * \text{prob}(9,10) =$$

$$= 0,2439 * (0,0267)^2 * (2 * 0,0049 * 0,2059) * (2 * 0,0202 * 0,0656) = 2,30 \cdot 10^{-10}$$

3/3- En un estudio de una población europea se midió el carácter "pigmentación de la piel" con un colorímetro en una muestra de 85 parejas de gemelos monocigóticos (idénticos) y en otra muestra de 450 individuos tomados al azar. Se estimó la varianza poblacional del carácter a partir de la muestra de 450 individuos. Por otro lado, se realizaron 85 estimas de varianza a partir de cada par de gemelos idénticos. Estas 85 estimas se promediaron para obtener el valor de la varianza dentro de las parejas de gemelos. Los resultados se indican en la siguiente tabla:

	Varianza
Estimación a partir de la muestra de 450 individuos:	16,8 u <sup>2</sup>
Estimación a partir de las 85 parejas de gemelos idénticos:	2,5 u <sup>2</sup>

(u: unidad de medida de la pigmentación dada en porcentaje de luz reflejada)

Realice una estima razonada de la heredabilidad del carácter. (1 punto)

Los gemelos monocigóticos tienen el mismo genoma. Las diferencias entre ellos se deben a factores no-genéticos (ambientales). Por lo tanto, la varianza 2,5 u<sup>2</sup> es una estima de la varianza ambiental (V<sub>A</sub>). La varianza de los 450 individuos es una estima de la varianza fenotípica de la población (V<sub>F</sub>). Por lo tanto, la heredabilidad se puede estimar del siguiente modo:

$$\text{Varianza genética}(V_G) = V_F - V_A = 16,8 - 2,5 = 14,3 \text{ u}^2.$$

$$h^2 = V_G / V_F = 14,3 / 16,8 = 0,85$$