

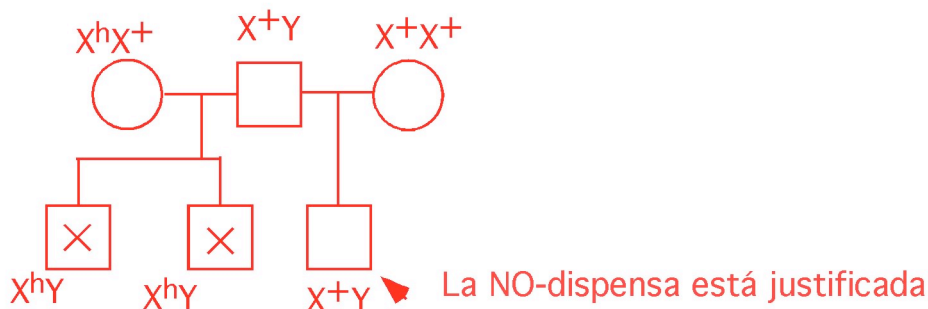
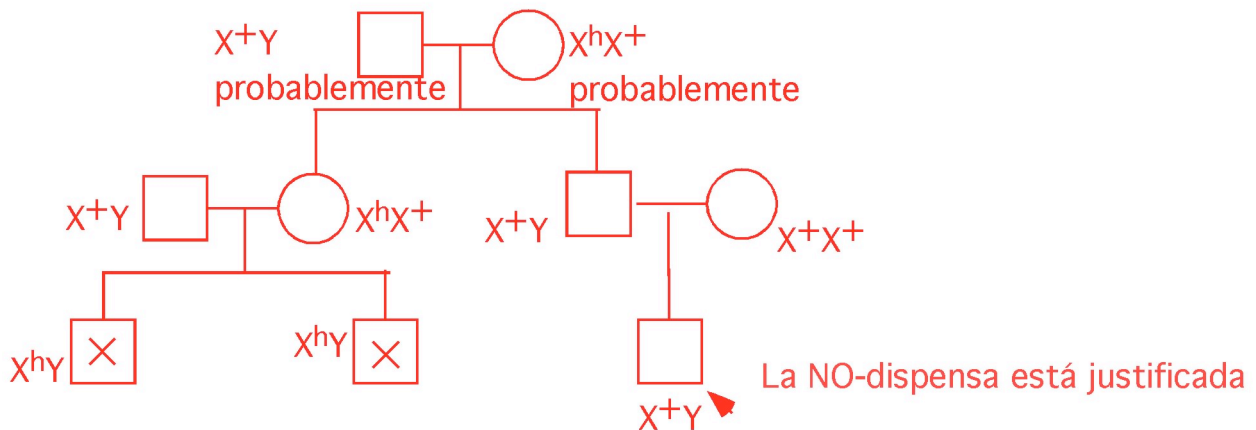
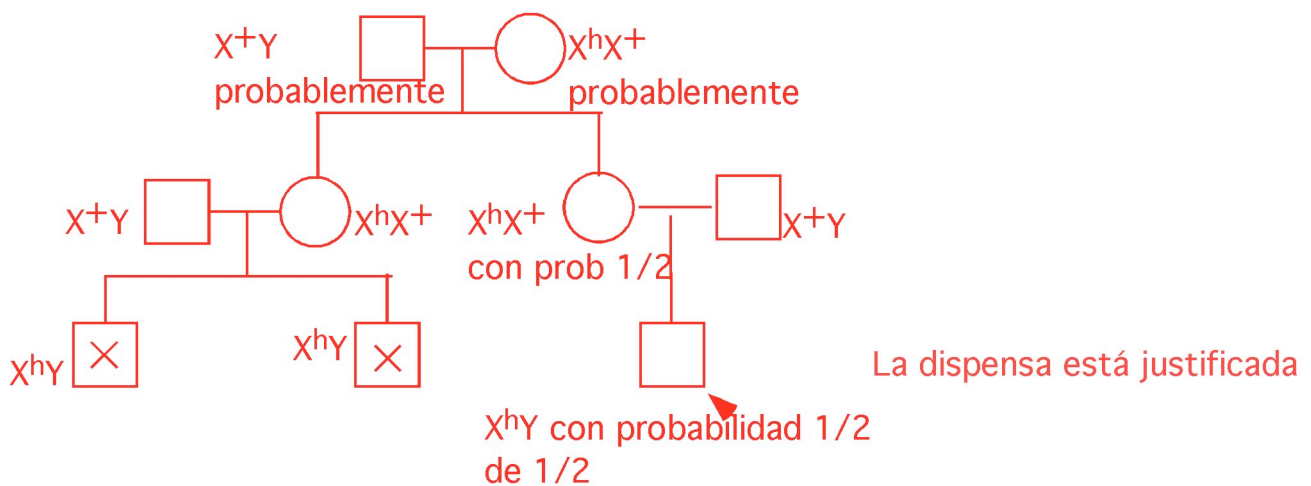
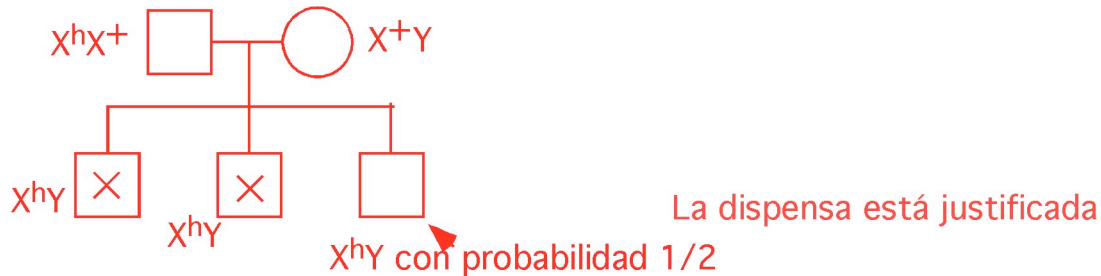
**Genética. Segundo Parcial. Grupo A. 24 de Enero de 2013.**

Apellidos

Nombre

Firma:

1/4 -En el Talmud, obra sagrada judía que recoge tradiciones orales, se dice que se debe dispensar de la circuncisión al tercer hijo de una mujer cuyos dos hijos mayores murieron o sufrieron graves pérdidas de sangre al ser circuncidados, y también a los hijos de la hermana de la madre de los afectados, pero no a los hijos de los hermanos de la madre o a los del mismo padre con otras mujeres. Compruebe cuales de estas normas están justificadas en base a los conocimientos actuales. (Use esta pista: la hemofilia está ligada al sexo)



2/4- 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. Realice el cálculo del número de cruzamientos necesarios según su propio criterio.

b) ¿Es válido este cálculo para cualquier región del genoma?

a) 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:

$$(1/2)^n = 0.03 \Rightarrow n = 5$$

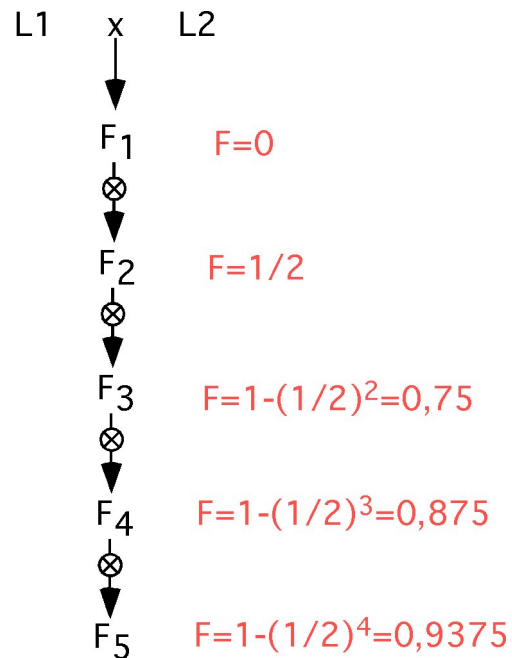
Los retrocruzamientos y la selección de resistentes producen plantas heterocigotas Rr. Para conseguir que la nueva línea productiva sea homocigota RR es necesario un paso adicional cruzando entre sí las plantas heterocigotas del último retrocruzamiento. Dado que no tenemos marcadores del gen R que nos 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*.

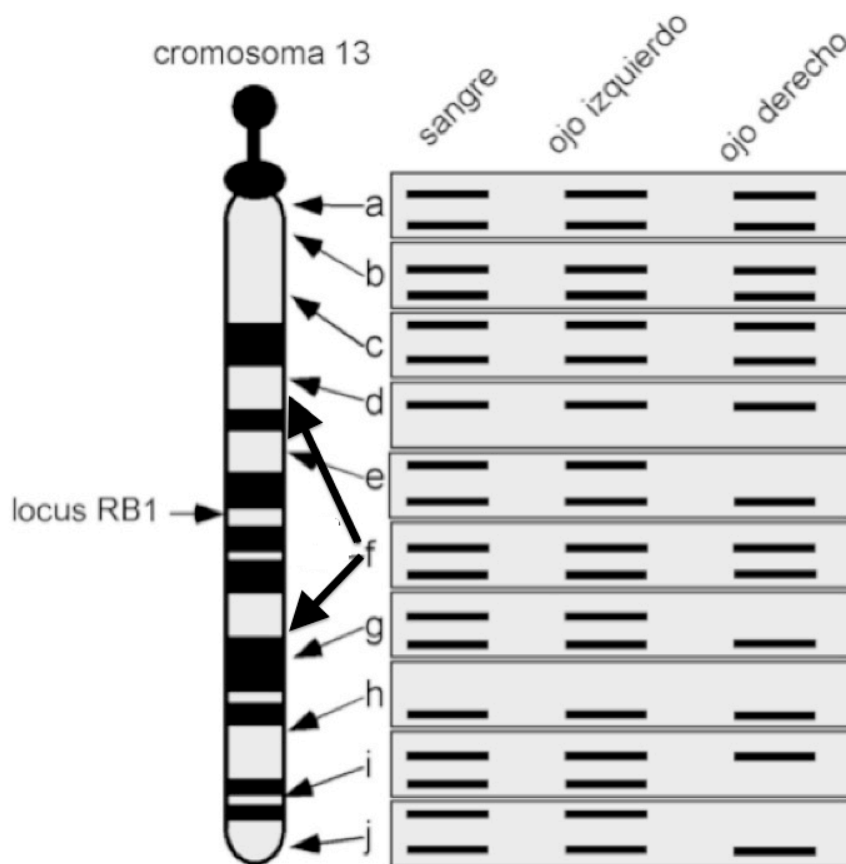
3/4- a) Explique por qué los individuos triploides son estériles.

En la anafase de la primera división de la meiosis de un triploide ( $3n$ ), dos copias de cada cromosoma van a un polo y una hacia otro. Como lo que ocurra con cada uno de los  $n$  tipos de cromosoma es independiente del resto de cromosomas, los gametos estarán formados con una probabilidad muy alta (depende del valor de  $n$ ) por un número de copias distinto (1 o 2) de los distintos tipos de cromosomas. Esto causa un desequilibrio en la dosis de los distintos cromosomas que llevan a la inviabilidad del de la descendencia.

b) Se cruzan dos líneas puras de maíz L1 y L2 no relacionadas (no emparentadas). A partir de la F1 se van obteniendo generaciones por autofecundación según el esquema. Calcule el coeficiente de endogamia de las cinco generaciones F1 a F5.



4/4- Un paciente presenta retinoblastoma (enfermedad dominante causada por la deficiencia del gen RB1) con un tumor en cada ojo. Se realizan cariotipos del paciente a partir de sangre periférica y de los tumores de ambos ojos. En las tres muestras se observa un par de cromosomas 13 aparentemente normales. Además, a partir de ADN extraído de las mismas muestras, se realizan análisis de una batería de 10 microsatélites (a-j) con localizaciones dispersas a lo largo del brazo largo del cromosoma 13. Ud no conoce la localización precisa del microsatélite f, teniendo dos posibilidades: entre d y e, o entre RB1 y g según está representado en el esquema del cromosoma. Los resultados de los análisis de los microsatélites también se dan en la figura. Establezca una hipótesis sobre el origen de cada tumor y determine la localización de f de acuerdo con esas hipótesis.



La muestra de sangre es la referencia. El individuo portaría una copia no funcional del RB1 heredada de uno de sus padres.

En el tumor del ojo izquierdo, la explicación más verosímil es que una mutación puntual o una microdelección no detectables en el cariotipo causen la pérdida de función de la única copia funcional.

El tumor del ojo derecho tiene pérdida de heterocigosidad en una zona muy extensa desde el marcador e hasta el telómero. Ya que el cariotipo presenta dos copias cromosómicas, un evento de recombinación somática entre f y e daría lugar a la pérdida de la segunda copia de RB1 (la funcional) sin alterar la estructura del cromosoma. Por lo tanto, f estaría localizado entre d y e. De estos modos, las líneas celulares de los dos tumores llevarían las dos copias no funcionales del RB1