

Genética General. Grupo A. Examen Final. 28 de Mayo de 2015.

Apellidos

Nombre

Firma:

1/6-Los seis recuadros marcados con etiquetas de la A a la F representan distintos momentos de la mitosis y de la meiosis de células de un individuo normal de una especie diploide.

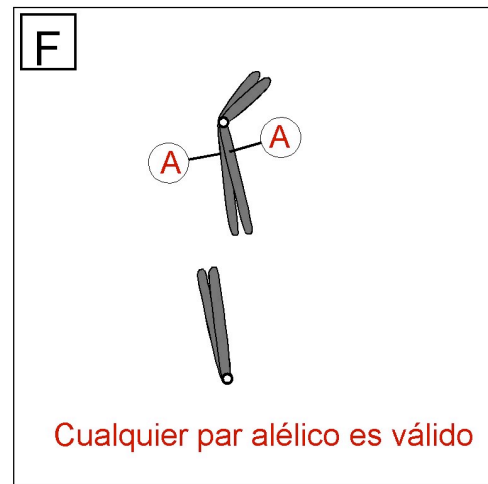
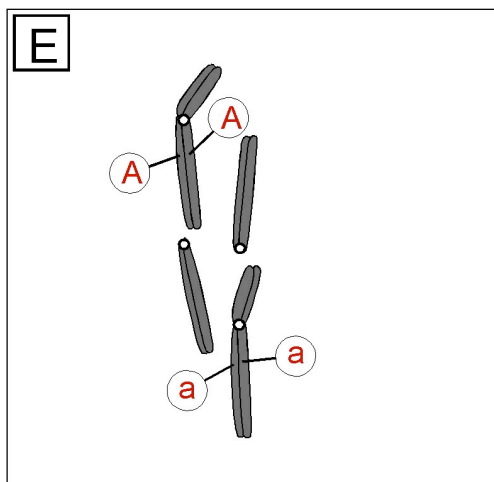
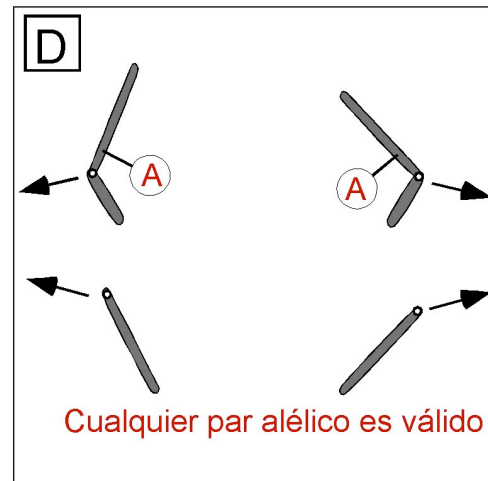
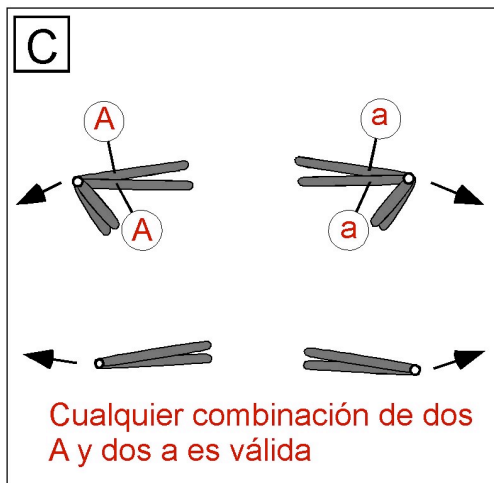
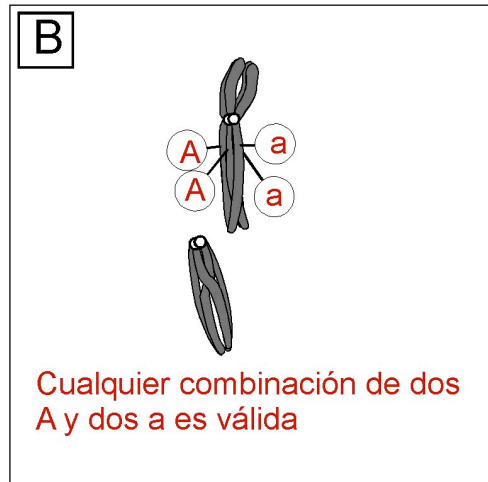
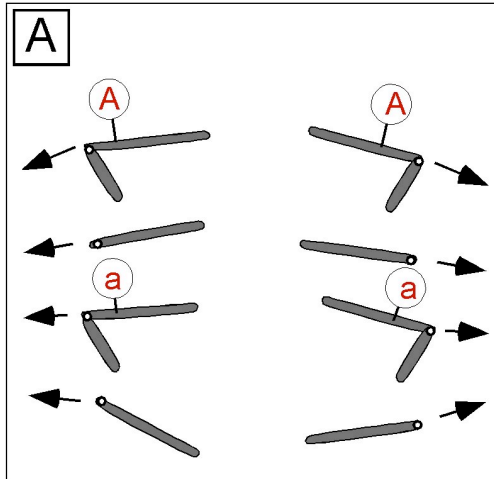
1- Indique a continuación el número de pares de cromosomas característico de la especie: **n=2**

2- Indique los recuadros que corresponden a mitosis y los que corresponden a meiosis ordenándolos temporalmente:

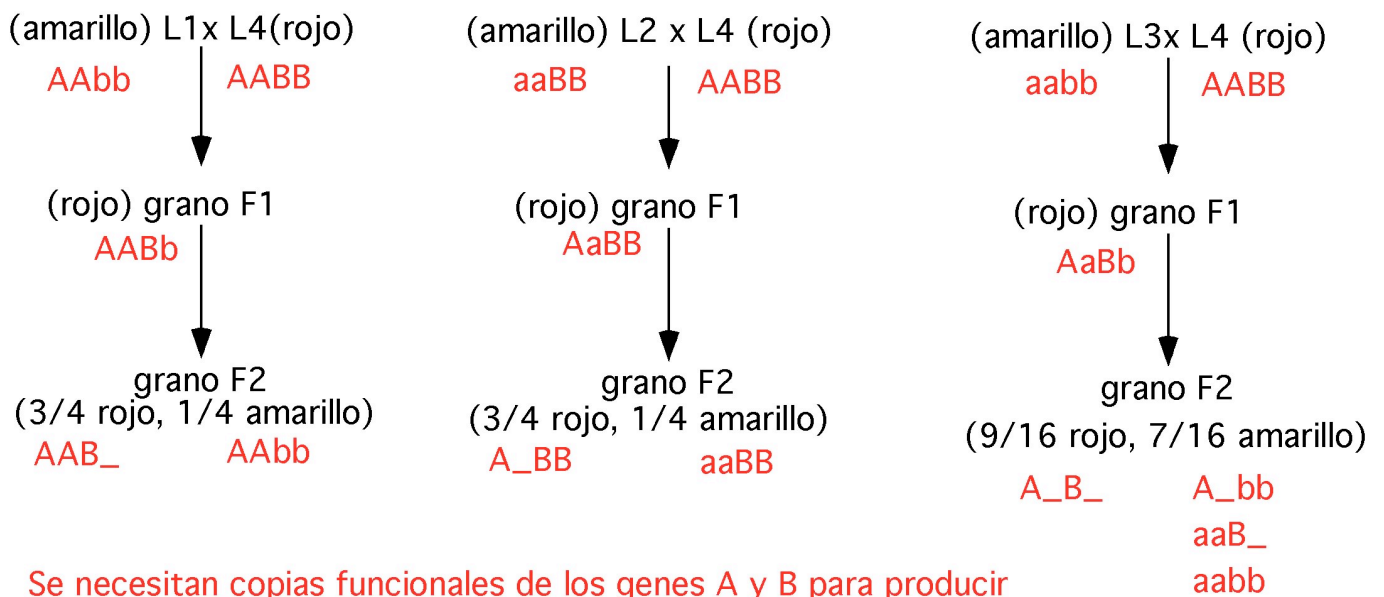
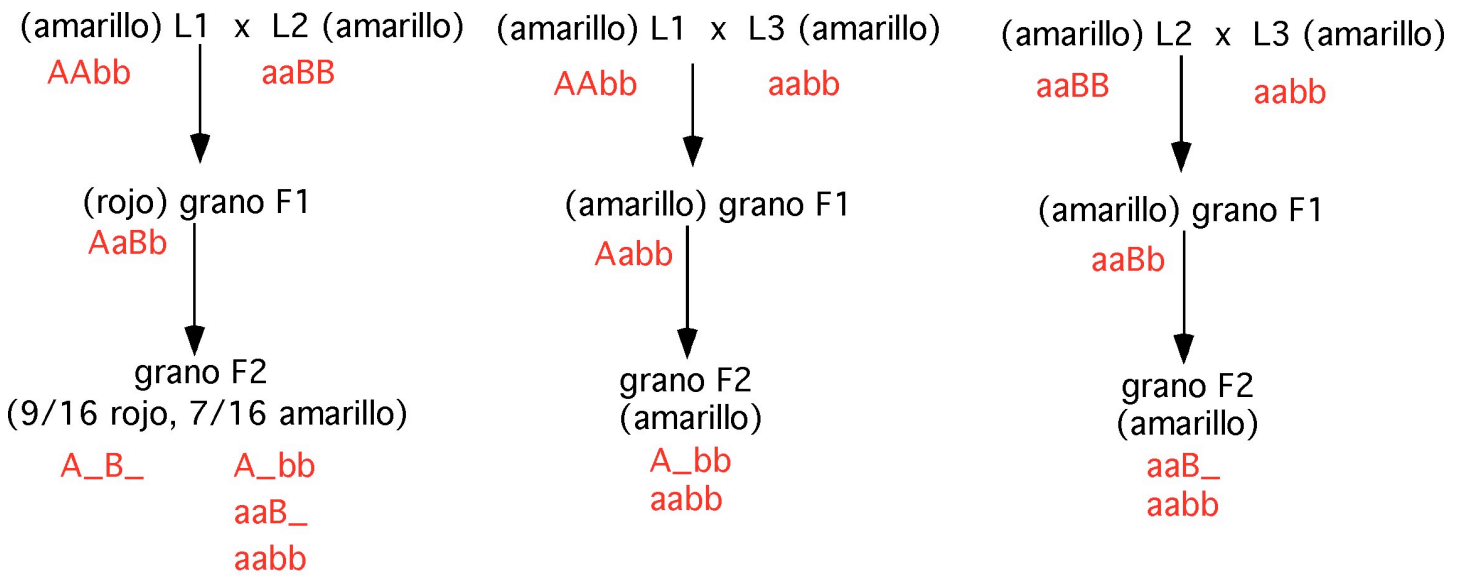
Mitosis (indique las etiquetas de los recuadros en orden secuencial): **E A**

Meiosis (indique las etiquetas de los recuadros en orden secuencial): **B C F D**

3- Si el individuo es heterocigoto *Aa* para un gen localizado en el brazo largo del cromosoma submetacéntrico, indique en los círculos el alelo (*A* o *a*) portado por cada cromátida (puede haber varias respuestas y es suficiente con indicar una sola) (1 punto)



2/6-Se dispone de tres líneas puras de maíz (L1, L2 y L3) que producen grano de color amarillo. Además se dispone de la línea L4 que produce grano de color rojo. Cuando se cruzan las líneas entre sí se obtienen los resultados que se indican en los esquemas. Elabore una hipótesis genética sencilla asignando genotipos a todas las generaciones de los seis cruzamientos. (1 punto)



Se necesitan copias funcionales de los genes A y B para producir el pigmento rojo

3/6- Las siguientes tablas dan las frecuencias de los distintos alelos de cuatro microsatélites 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. (1 punto)

Microsatélite	Madre	Hija	Presunto padre
DXS215	6,7	7,5	5
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 descarta la paternidad del presunto padre porque existe posibilidad de transmisión mendeliana de padre a hijo para los cuatro microsatélites. Por lo tanto se procede al cálculo del índice de paternidad:

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

$$Y = 0,1413 * 0,0267 * 0,0049 * 0,0202 = 3,73 \cdot 10^{-7}$$

$$IP = X / Y = 669482, \text{ que supera el límite de } 399.$$

La paternidad está "prácticamente probada"

b) Calcule la frecuencia en la población de varones con el mismo genotipo que el del presunto padre. (0,5 puntos)

$$\text{Frecuencia} = \text{prob}(5) * \text{prob}(12,12) * \text{prob}(13,16) * \text{prob}(9,10) =$$

$$= 0,1413 * (0,0267)^2 * (2 * 0,0049 * 0,2059) * (2 * 0,0202 * 0,0656) = 1,33 \cdot 10^{-10}$$

4/6- En una especie vegetal, los genes A, B y C determinan caracteres distintos con dominancia del alelo funcional sobre el mutado (minúsculas) 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. (2 puntos)

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

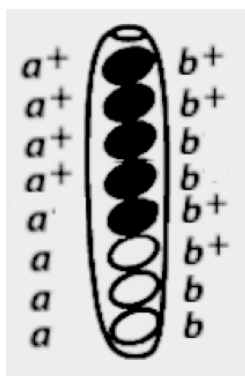


Planta triple heterocigótica: **AbC/aBc**

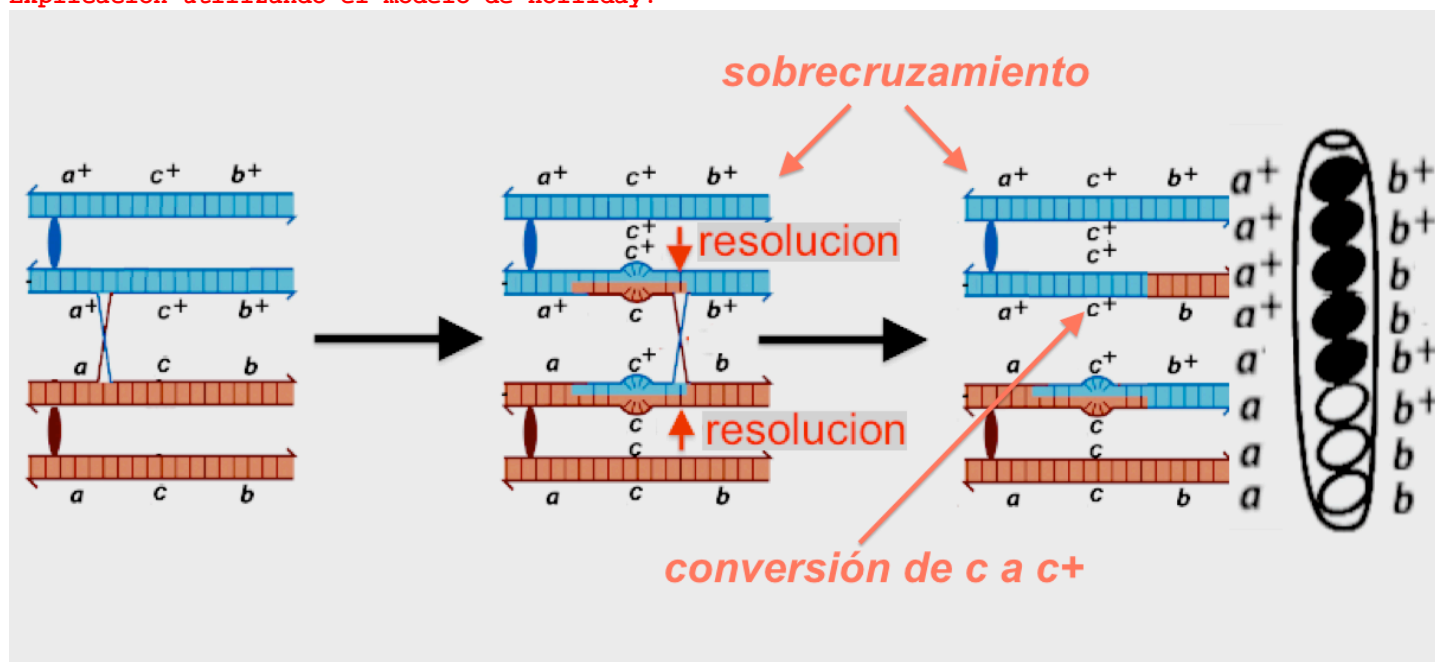
o también, siguiendo el orden del mapa: **bAC**

Bac

5/6- En *Sordaria fimicola* existen tres genes a, c y b que están estrechamente ligados en el mismo brazo cromosómico con el gen c localizado en el medio de los otros dos. El alelo mutante del gen c determina esporas claras. Los otros dos genes a y b determinan requerimientos nutricionales. En un cruzamiento entre una cepa de genotipo normal para los tres genes ($a^+c^+b^+$) con otra triple mutante ($a c b$) se obtuvo el asca que se indica en la figura. Explique mediante un esquema cómo se pudo originar. (1 punto)

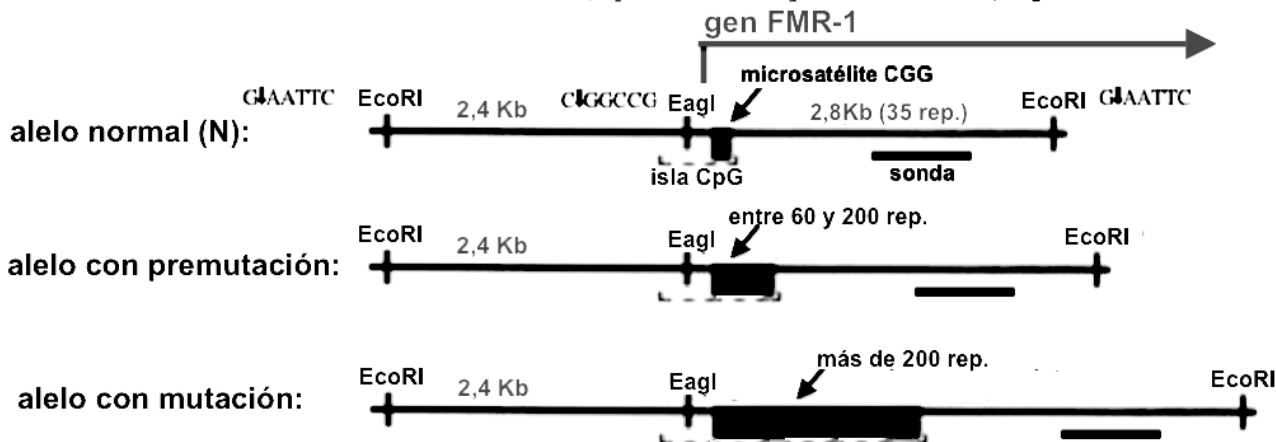


Explicación utilizando el modelo de Holliday:

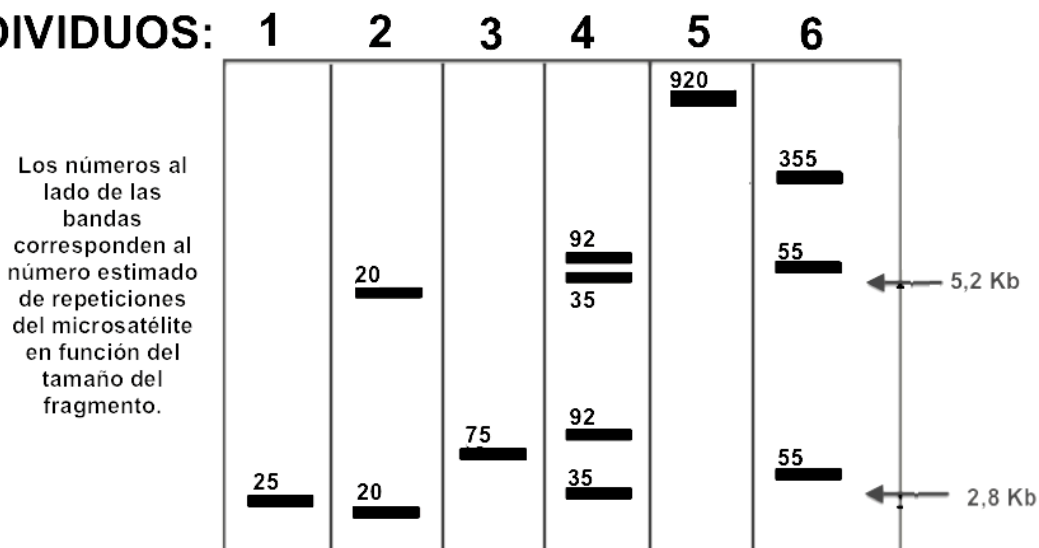


Se admiten otras explicaciones.

6/6- En humanos, el síndrome del X frágil se produce como consecuencia de la expansión del número de copias del triplete CGG al inicio del gen *FMR-1*. Cuando el número de copias del microsatélite es muy grande (digamos que más de 200) se suele metilar esta región, lo que conlleva la inactivación del gen. En la figura se presenta una clasificación de los tres alelos: normal (digamos hasta 59 repeticiones), premutación (de 60 a 200 repeticiones) y mutante (más de 200). Tanto el alelo normal como el de la premutación son funcionales. La prueba clínica consiste en la realización de un southern blot con digestión con dos enzimas (*EcoRI* que no es afectado por las metilaciones y *EagI* que solo corta los sitios no-metilados) y una sonda de la región codificante del gen. En base a esto indique el sexo y el genotipo de cada uno de los seis individuos que se analizan en el southern referido a los tres alelos: normal, premutación y mutación. (1,5 puntos)



INDIVIDUOS:



- Individuo 1: Hombre normal
- Individuo 2: Mujer homocigota normal
- Individuo 3: Hombre con premutación
- Individuo 4: Mujer heterocigota normal/premutación
- Individuo 5: Hombre con mutación
- Individuo 6: Mujer heterocigota normal/mutación