

Genética. Examen de Final. 26 de Mayo de 2016.

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.

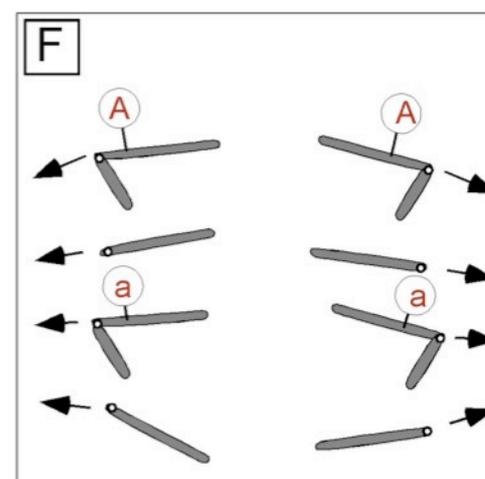
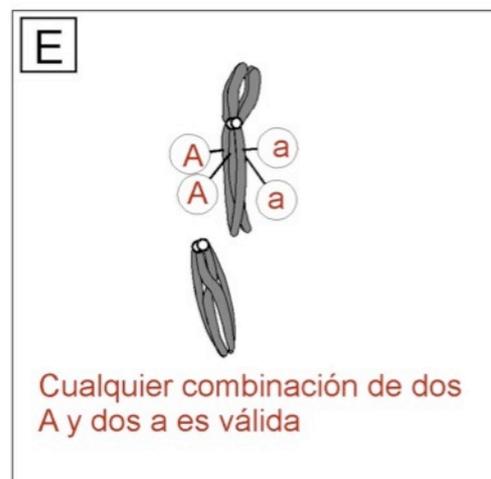
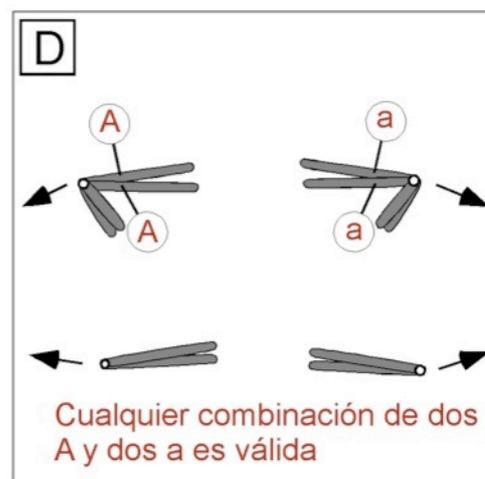
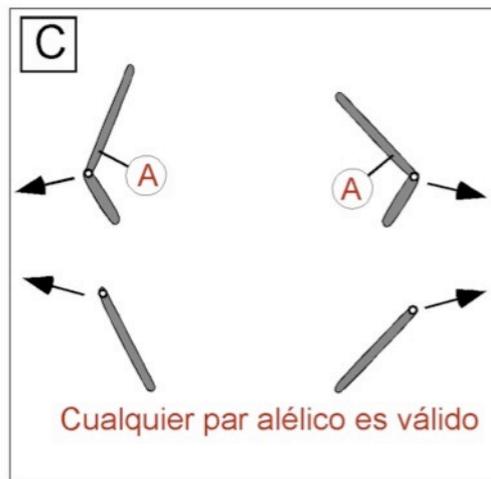
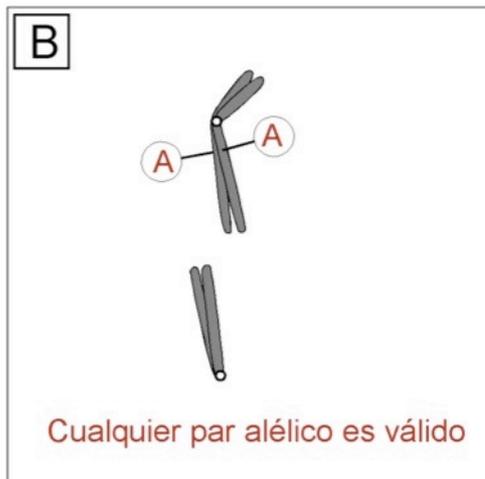
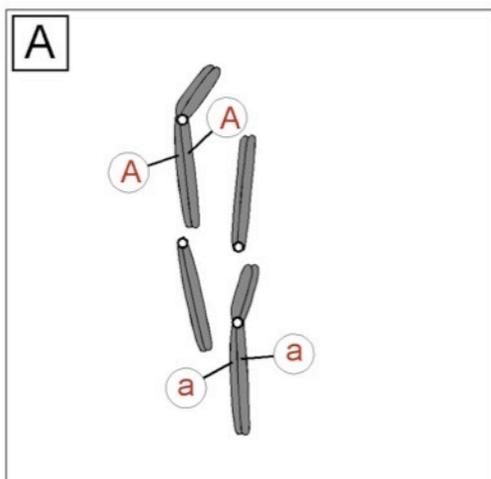
1- Indique a continuación el número de pares de cromosomas característico de la especie: $n=2$

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): **A F**

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

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- 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	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 microsatélite 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 microsatélites localizados en autosomas. Por lo tanto se procede al cálculo del índice de paternidad:

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

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

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

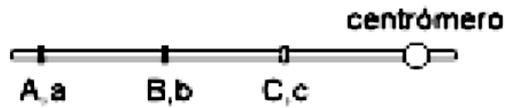
La paternidad está "prácticamente probada"

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

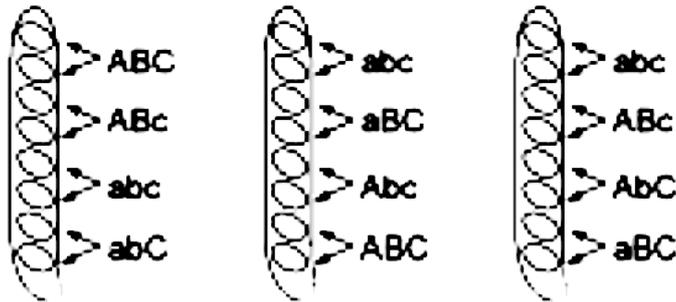
$$\text{Frecuencia} = \text{prob}(7) * \text{prob}(12,12) * \text{prob}(13,16) * \text{prob}(9,10) =$$

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

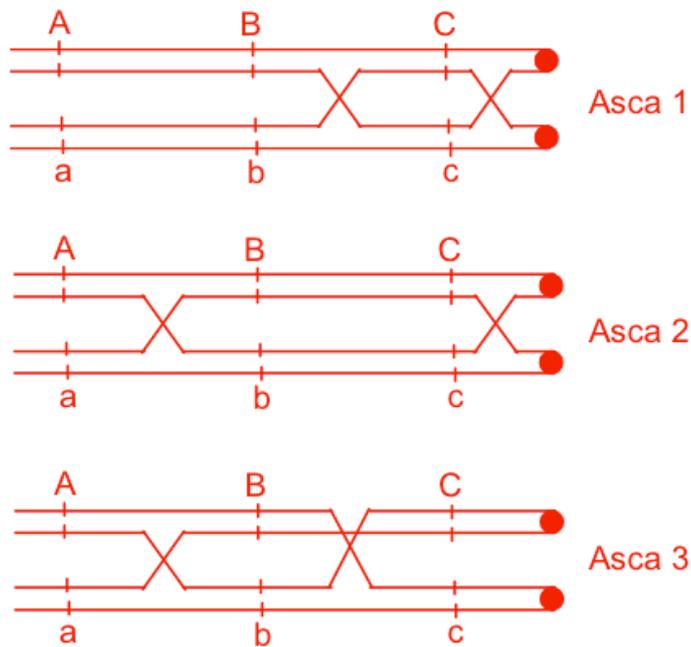
3/6-Se cruzó una cepa normal de Sordaria (ABC) con otra triple mutante (abc). Los tres genes están situados en el mismo cromosoma tal como indica el esquema:



Entre las ascas obtenidas, aparecieron los siguientes tipos:



Indique mediante esquemas el número y la posición de los sobrecruzamientos que dieron lugar a cada una de las tres ascas. (1 punto)



4/6- En *Drosophila*, los tres genes A, B y C determinan tres caracteres distintos. Para cada gen se conocen dos alelos, uno de ellos dominante sobre el otro. La tabla siguiente da la F2 del cruzamiento entre machos de una línea y hembras de otra línea que difieren para los tres caracteres:

Fenotipo	(ABC)	Total							
Hembras	984	1016	0	0	0	0	0	0	2000
Machos	4	852	44	96	90	50	862	2	2000

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

Fenotipo	(AB)	(Ab)	(aB)	(ab)	Feno:	(AC)	(Ac)	(aC)	(ac)	Feno:	(BC)	(Bc)	(bC)	(bc)
Hembras	2000	0	0	0	H	984	1016	0	0	H	984	1016	0	0
Machos	856	140	140	864	M	48	948	952	52	M	94	902	906	98

Las tres tablas siguientes dan los fenotipos para cada carácter:

Fenotipo	(A)	(a)	Feno:	(B)	(b)	Feno:	(C)	(c)
Hembras	2000	0	H	2000	0	H	984	1016
Machos	996	1004	M	996	1004	M	1000	1000

Elabore el mapa genético. (2 puntos)

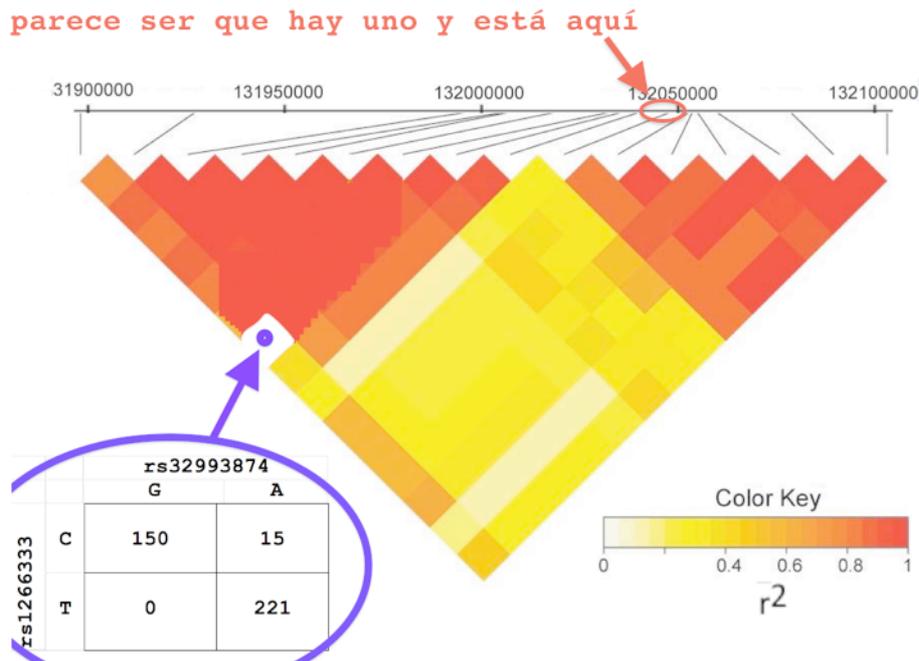
- AB:
El cruzamiento original es AB/AB x ab/Y
 $r(AB) = 280/2000 = 0.14$
- AC:
El cruzamiento original es Ac/Ac x aC/Y
 $r(AC) = 100/2000 = 0.05$
- BC:
El cruzamiento original es Bc/Bc x bC/Y
 $r(BC) = 192/2000 = 0.096$

Mapa:



5/6- La figura representa el desequilibrio de ligamiento (r^2) entre marcadores snp de una región genómica de 200Kb. Los datos se obtuvieron de una muestra de casi 400 genomas muestreados de una población humana.

a) Diga cuantos sitios calientes de recombinación observa e indique su localización (0,5 puntos)



b) La flecha indica la casilla correspondiente a un valor de desequilibrio de ligamiento que falta. Los genotipos para los snps correspondientes se dan en la tabla. Asigne un valor a la casilla faltante. (0,5 puntos)

		rs32993874		q
		G	A	
rs1266333	C	x11 = 0,389	x21 = 0,039	q1 = 0,428
	T	x12 = 0	x22 = 0,572	q2 = 0,572
		p1 = 0,389	p2 = 0,611	1

$x_{21} = n_{21} / T$
 $D = (x_{11} * x_{22}) - (x_{21} * x_{12}) = 0,223$
 $r^2 = D^2 / (p_1 * p_2 * q_1 * q_2) = 0,85$

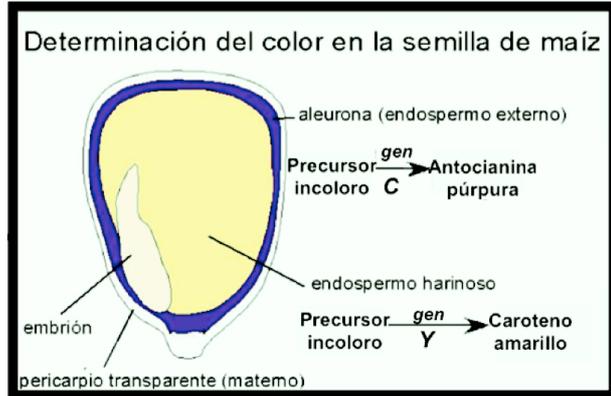
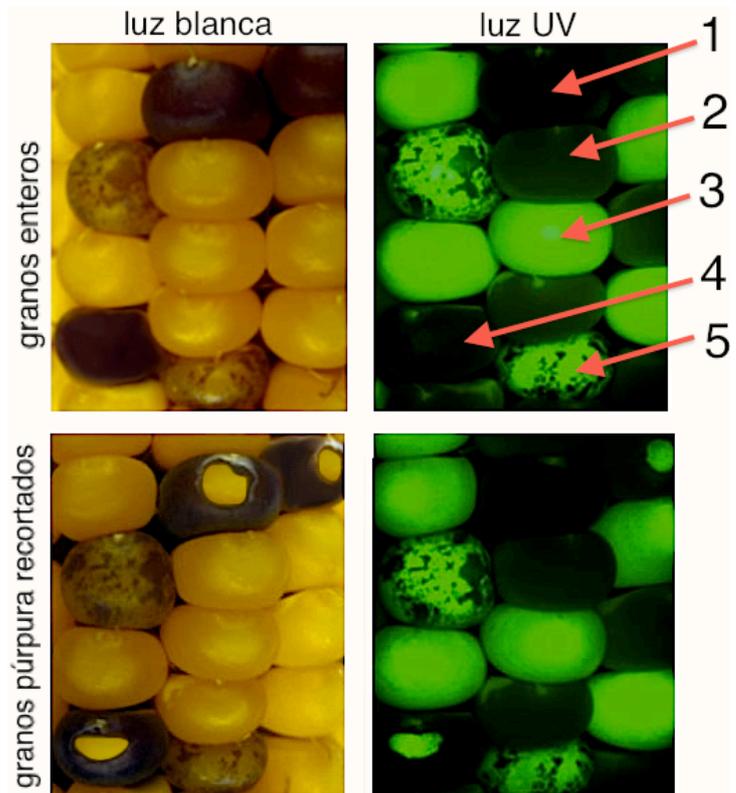
El mismo resultado se obtiene asignando arbitrariamente valores a los alelos (por ejemplo 0 para G y 1 para A en el rs32993874 y 0 para C y 1 para T en el rs1266333). A continuación se calcula r^2 a partir de la covarianza y de las varianzas de los dos snps:

$$r := \text{cov}_{x,y} / \sigma_x / \sigma_y = -0,92 \quad r^2 = 0,85$$

6/6- El sistema **Ac/Ds** del maíz produce la inactivación de genes por inserción. El elemento **Ac** es autónomo ya que posee actividad transposasa que promueven su transposición y la de otros elementos no-autónomos (**Ds**) que son defectivos para la transposasa. La escisión del elemento puede restablecer la función del gen donde estaba insertado. Se dispone de una línea pura **L1** de grano amarillo porque lleva insertado un elemento **Ds** en la secuencia codificante del **gen C**, implicado en la determinación del color del grano (esquema). La línea es estable para el color porque no posee elementos **Ac**. El elemento **Ds** insertado en el **gen C** ha sido manipulado genéticamente y lleva en el medio un pequeño gen funcional que codifica una proteína que genera **fluorescencia verde**, de tal manera que las mazorcas de esa línea son verdes en la oscuridad cuando se las ilumina con luz UV. Se dispone de otra línea pura **L2** también de color amarillo porque lleva una **delección** que inactiva el **gen C**. Esta línea lleva algunas copias del elemento **Ac** en otras localizaciones del genoma.

Se cruzan las dos líneas **L1** y **L2** obteniéndose **grano F1** amarillo con motas de color púrpura. Cuando se iluminan con luz UV, estos granos emiten fluorescencia verde. Se siembran estos granos

para obtener **plantas F1** de las que se toma polen para fecundar plantas de la línea **L2**. Las mazorcas resultantes presentaban granos con coloraciones diversas. Las cuatro fotos corresponden a la misma sección de una de esas mazorcas iluminada con luz blanca o UV. Los granos púrpura se recortaron en las dos fotos de abajo para determinar si realmente emitían luz verde ya que su color oscuro anula el brillo verde. Determine la composición de los embriones que van en cada uno de los cinco granos en cuanto a la inserción del elemento **Ds** y haga un esquema con la composición genética en las tres generaciones: **L1xL2**, **F1** y **retrocruce**. (1 punto)



CLAVE

- C**: alelo funcional por escisión precisa del elemento DS
- C***: alelo no-funcional por escisión no-precisa del elemento DS
- C_{DS*}**: alelo no-funcional por inserción del elemento DS con el gen verde
- C_{del}**: alelo no-funcional por una delección
- (AC)**: una o varias copias de Ac en el genoma (en localizaciones distintas del gen C)
- (DS*)**: elemento DS con el gen verde en una localización distinta del gen C

CRUZAMIENTOS:

L1 C_{DS*/C_{DS*} x C_{del/C_{del} (AC) L2}}

F1 C_{DS*/C_{del} (AC) x C_{del/C_{del} (AC) L2 (Hembras)}}

Descendencia:

- 1: C/C_{del} (AC). La copia heredada del padre perdió el elemento DS*
 - 2: C_{del/C_{del}} (AC).
 - 3: C_{del/C_{del}} (DS*) (AC). DS* se movió a otra posición. También puede ser C*/C_{del} (DS*) (AC).
 - 4: C/C_{del} (DS*) (AC). El elemento DS* se escindió del gen C y se movió a otra posición.
 - 5: C_{DS*/C_{del}} (AC). Se queda donde estaba.
- (Hay otras posibilidades)