

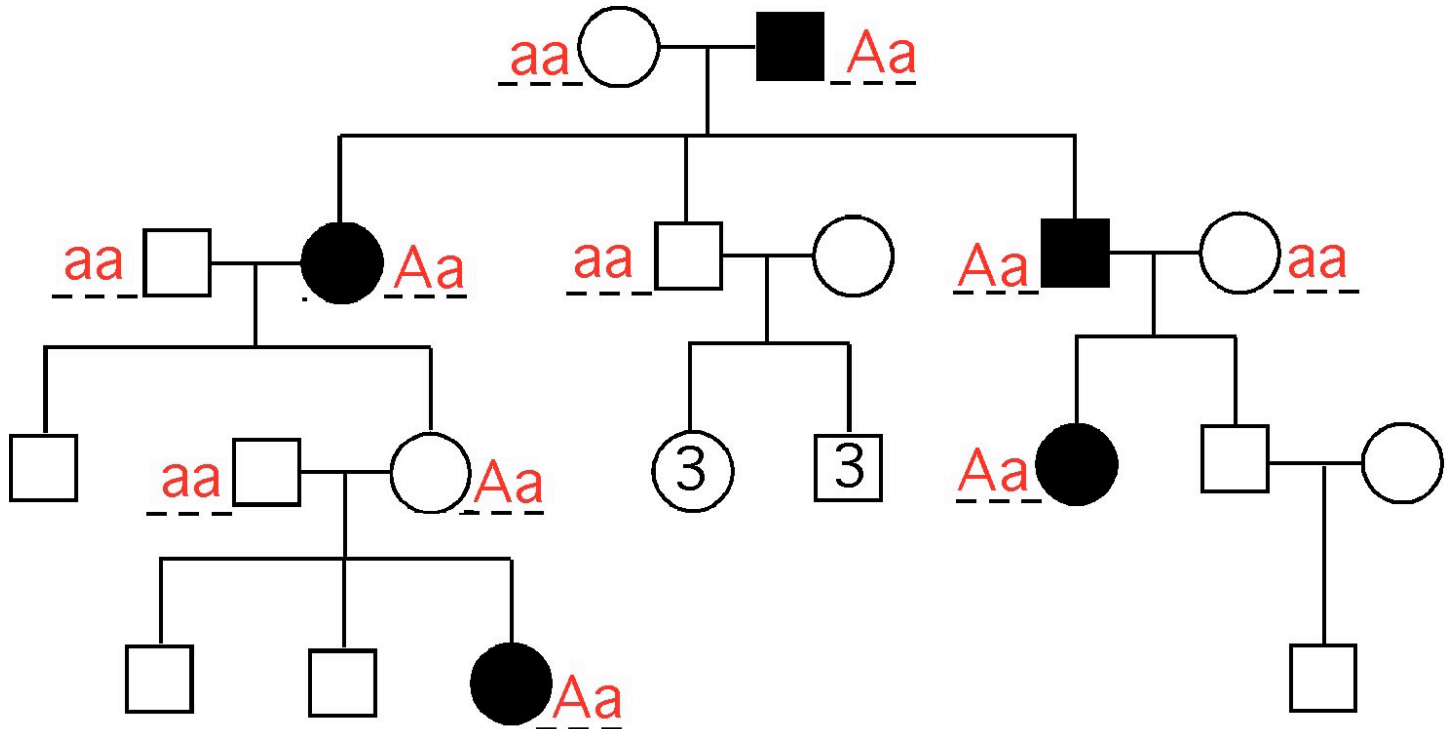
Genética grupo B. Examen Final Primera Parte. 19 de Mayo de 2017.

Apellidos

Nombre

Firma:

1/6- Los individuos marcados en negro en la genealogía presenta una anomalía muy infrecuente en la población. Establezca una hipótesis genética sencilla que explique los datos, asignando los genotipos más probables a los individuos indicados con las líneas discontinua. (1 punto)



La hipótesis más sencilla es que la anomalía está causada por el alelo dominante de un gen autosómico con penetrancia incompleta (individuo III-3). No puede ser ligado al sexo porque hay dos varones seguidos en la transmisión I-2 a II-5. Es inverosímil que sea recesiva porque habría que asumir que cuatro individuos ajenos a la línea de transmisión principal sean portadores. La combinación de alelos particulares de dos genes distintos se descarta porque no es probable que se mantenga a lo largo de cuatro generaciones.

2/6- Las siguientes tablas dan las frecuencias de los distintos alelos de cuatro microsatélites en una población.

Cromosoma 10	
D10S215	Alelo
	Frecuencia
4	0,0900
5	0,1413
6	0,2102
7	0,2439
8	0,1344
9	0,1113
10	0,0690

Cromosoma 2	
TPOX	Alelo
	Frecuencia
7	0,0053
8	0,5374
9	0,1103
10	0,0534
11	0,2651
12	0,0267
13	0,0018

Cromosoma 3	
D3S1358	Alelo
	Frecuencia
12	0,0098
13	0,0049
14	0,0931
15	0,2549
16	0,2059
17	0,2598
18	0,1471
19	0,0245

Cromosoma 8	
D8S1179	Alelo
	Frecuencia
8	0,0151
9	0,0202
10	0,0656
11	0,0707
12	0,1187
13	0,3209
14	0,2146
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
D10S215	5,7	7,7	7,7
TPOX	9,12	12,12	12,12
D3S1358	15,16	16,16	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

$$X = 1 \times 1 \times 0,5 \times 0,5 = 0,25$$

$$Y = 0,2439 \times 0,0267 \times 0,2059 \times 0,0202 = 2,7 \cdot 10^{-5}$$

$$IP = X / Y = 9259 \text{ (Probada)}$$

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

$$\text{frecuencia} = 0,2439^2 \times 0,0267^2 \times (2 \times 0,0049 \times 0,2059) \times (2 \times 0,0202 \times 0,0656) = 2,25 \cdot 10^{-10}$$

3/6- 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 los fenotipos de la descendencia de un cruzamiento entre **hembras triple homocigotas recesivas y machos que son resultantes del cruzamiento entre dos líneas puras que difieren para los tres caracteres:**

Fenotipos	(ABC)	(ABc)	(AbC)	(Abc)	(aBC)	(aBc)	(abC)	(abc)	Total
Hembras	0	0	984	0	1016	0	0	0	2000
Machos	0	0	0	1021	0	979	0	0	2000

Elabore el mapa genético hasta donde sea posible. (1,5 puntos)

El gen C está ligado al X porque los fenotipos de machos y hembras son diferentes: Todas las hembras son de fenotipo C mientras que todos los machos son c.  
 En cuanto a los genes A y B, por el contrario, las proporciones son 1/2:1/2 en cada sexo. La única posibilidad es que ambos genes sean autosómicos ya que las madres son dobles homocigotas recesivas para ellos. Sumando machos y hembras:

Fenotipos	(A)	(a)
(B)	0	1995
(b)	2005	0

A la vista de la tabla de contingencia, los genes A y B están ligados (en el mismo cromosoma). Como los padres (machos) son dobles heterocigotos para A y B y los machos de *Drosophila* son aquiasmáticos, entonces no podemos calcular la distancia genética entre estos genes.

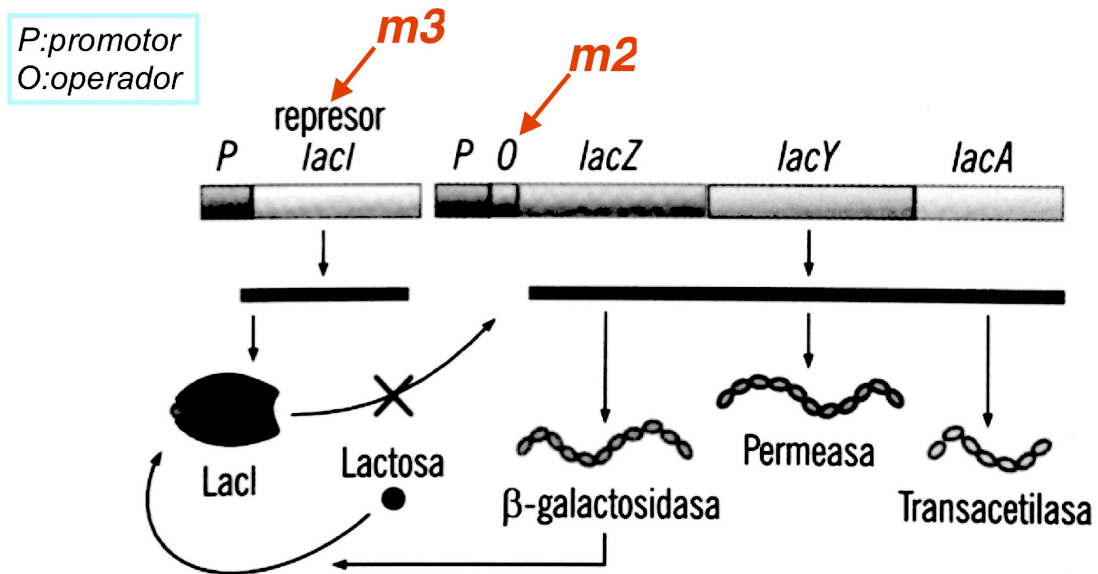
**Genética grupos A y B. Examen Final Segunda Parte. 19 de Mayo de 2017.**

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

4/6- Se han aislado tres cepas de *E. coli* (*m1*, *m2* y *m3*) con alteraciones de actividad  $\beta$ -galactosidasa. Estas cepas se aislaron a partir de cepas con actividad normal por lo que se piensa que cada una de ellas se originó por un solo evento de mutación. En el laboratorio se dispone de otras dos cepas *g1* y *g2* con factores *F* que contienen una copia del operón lactosa. El factor *F'* de la cepa *g1* contiene una mutación en el represor *lacI* que anula su función. El factor *F'* de la cepa *g2* tiene una pequeña deleción que inactiva el gen *lacZ*. El resultado del análisis de la actividad  $\beta$ -galactosidasa de cada uno de los tres mutantes y de los diploides parciales obtenidos por conjugación entre las cepas "g" y las "m" es el siguiente:

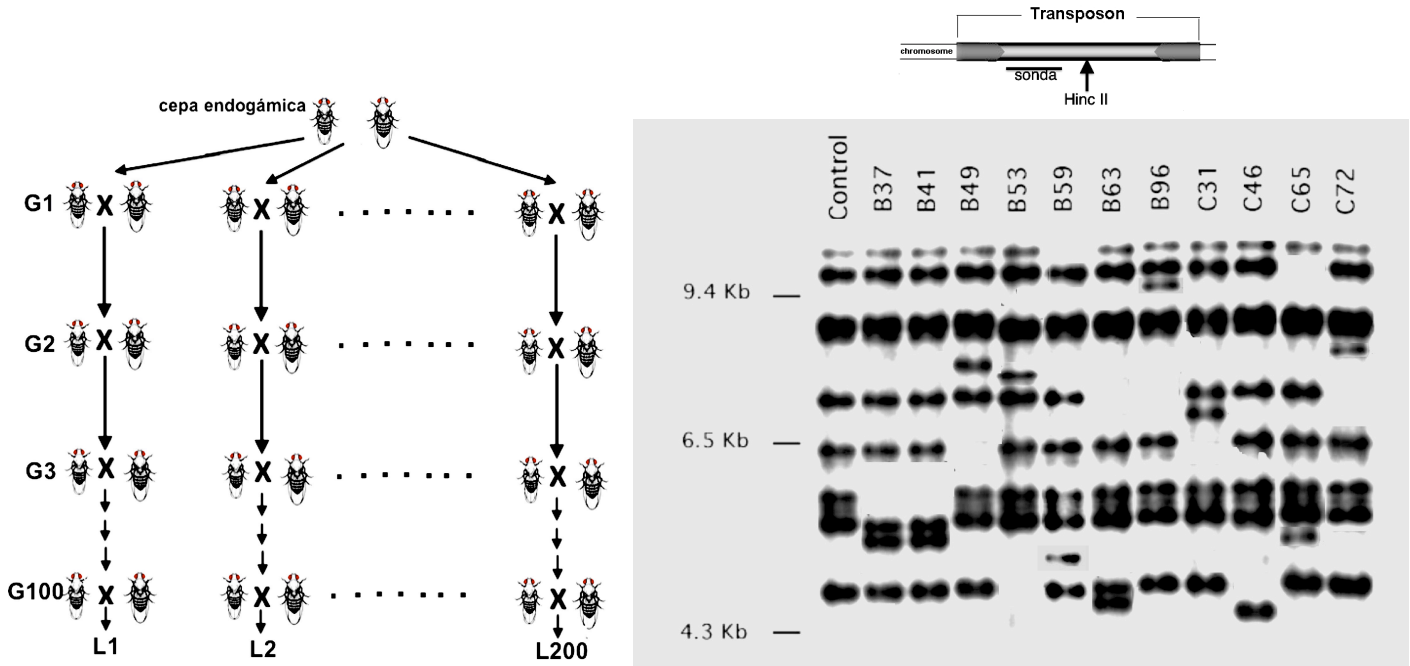
	actividad beta-galactosidasa								
	m1	m2	m3	m1/F'g1	m2/F'g1	m3/F'g1	m1/F'g2	m2/F'g2	m3/F'g2
con lactosa	-	+	+	-	+	+	-	+	+
sin lactosa	-	+	+	-	+	+	-	+	-

Indique donde espera encontrar las mutaciones que alteran la función en cada uno de los tres mutantes *m* cuando se secuencien. (1,5 puntos)



El mutante *m1* puede ser un I super-represor ( $I^S$ ) o una deleción que elimine gran parte del operón (al menos el represor y la región del promotor)

5/6- Se conserva el ADN extraído de los descendientes finales (L1 a L200) de cada una de las 200 líneas endogámicas de *Drosophila melanogaster* mantenidas durante 100 generaciones (G1 a G100) de cruzamientos hermano x hermana según se indica en el esquema. También se conserva ADN de la cepa endogámica original (control) a partir de la cual se originaron las 200 líneas.



A partir de esas extracciones de ADN, se realizó una prueba de Southern blot sobre las líneas utilizando como sonda un fragmento de un transposón de *D. melanogaster*. Los resultados del Southern después de cortar con *Hinc II* se muestran en la fotografía únicamente para las 11 líneas en las que se han observado cambios. Observe que más arriba se indica el mapa de restricción del transposón para este enzima y la posición de la sonda. Calcule cual es la tasa de cambios por gameto para este transposón y haga una interpretación de la causa de los cambios. (1,5 puntos)

Si se observan con detalle las calles, se ve que la aparición de una nueva banda conlleva la desaparición de otra. En cada una de las 11 líneas hay una pareja de eventos aparición-desaparición que se pueden contar como un solo cambio (11 cambios en total) o como dos (22). Se admiten las dos alternativas.

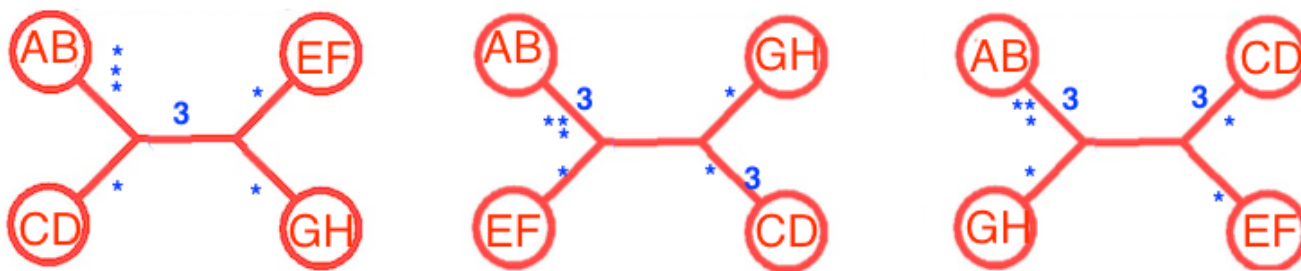
$$\text{Tasa de cambios} = 11 / (200 \text{ líneas} \times 100 \text{ generaciones}) = 5,5 \cdot 10^{-4}$$

Como cada aparición de una banda conlleva la desaparición de otra, posiblemente cada cambio se deba a la reordenación de la estructura de un sitio único. Se aceptan otras explicaciones más improbables como es la de transposición no-replicativa.

6/6- Se muestra el alineamiento de las secuencias de ocho especies (de la G a la H) para una misma región de un gen. Con números se indican las posiciones en las cuales se observan diferencias. A partir de estos datos, elabore una filogenia por el procedimiento que quiera y después coloque en las ramas del árbol las posiciones donde han ocurrido las 7 substituciones. (1 punto)

	1	2	3	4	5	6	7
Species A	A	C	C	T	G	T	G
Species B	A	C	C	T	G	T	G
Species C	A	C	G	A	C	T	A
Species D	A	C	G	A	C	T	A
Species E	A	C	T	G	T	A	T
Species F	A	C	T	G	T	A	T
Species G	A	C	T	G	T	A	T
Species H	A	C	T	G	T	A	T

Las especies son iguales dos a dos. El único sitio informativo es el 3:



Nos quedamos con este