

Genética General. Grupos A y B. Segundo parcial. 21 de Diciembre de 2017.

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

1/3- Se cruzaron dos líneas puras de *Drosophila melanogaster* diferentes para tres caracteres A, B y C, cada uno de ellos determinado por un gen con dos variantes alélicas, una dominante sobre la otra. Tal como se esperaba, los individuos de la F1 resultaron ser de fenotipo triple dominante (ABC). Las hembras de esta F1 se cruzaron con machos de otra cepa triple homocigota recesiva, obteniéndose la siguiente descendencia:

Fenotipo	(ABC)	(ABc)	(AbC)	(Abc)	(aBC)	(aBc)	(abC)	(abc)	TOTAL
Hijos	13	1	167	25	30	159	0	7	402
Hijas	9	0	118	18	23	124	1	7	300
TOTAL:	22	1	285	43	53	283	1	14	702

Por otro lado, los machos de la F1 se cruzaron con hembras de la cepa triple homocigota recesiva con los siguientes resultados:

Fenotipo	(ABC)	(ABc)	(AbC)	(Abc)	(aBC)	(aBc)	(abC)	(abc)	TOTAL
Hijos	0	0	197	0	0	213	0	0	410
Hijas	0	0	147	0	0	151	0	0	298
TOTAL:	0	0	344	0	0	364	0	0	708

Elabore un mapa indicando si los genes están ligados al sexo. (3 puntos)

Ninguno de los genes está ligado al sexo porque del cruzamiento entre machos de la F1 con hembras triple homocigotas recesivas se observan los dos posibles fenotipos para cada carácter (A/a B/b y C/c) en proporciones 1/2:1/2. Si estuvieran ligados al sexo solo se esperaría un fenotipo para cada carácter. Tampoco hay diferencias evidentes entre los grupos de hijos e hijas. Se reúnen los datos de hijos e hijas.

La tabla del cruzamiento entre machos de la F1 con hembras triple homocigotas recesivas también indica que los tres genes están ligados ya que solo aparecen dos tipos gaméticos (los parentales). Esto es debido a que los machos de *Drosophila* son aquiasmáticos.

Frecuencias de recombinación calculadas a partir de la primera tabla (descendencia de hembras F1 por machos triple recesivos):

$$r(A-B) = (22+1+1+14)/702 = 0.054$$

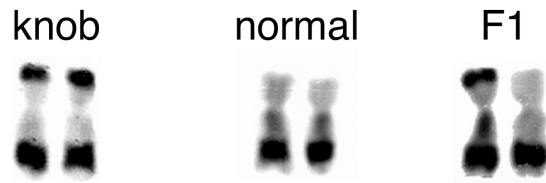
$$r(A-C) = (1+43+53+1)/702 = 0.140$$

$$r(B-C) = (1+43+53+1)/702 = 0.188$$

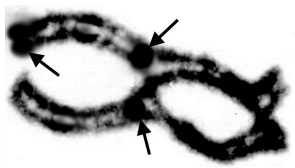
MAPA:



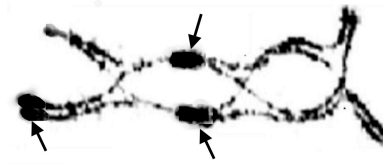
2/3- La línea "knob" de maíz presenta un peculiar bloque de heterocromatina añadido al extremo de los brazos corto de ambos cromosomas 7. Se cruzó esta línea con otra línea normal para ese cromosoma obteniéndose una F1 que es heterocigótica para el bloque de heterocromatina. La figura siguiente representa el cariotipo de las líneas para los cromosomas 7 realizado a partir de células mitóticas:



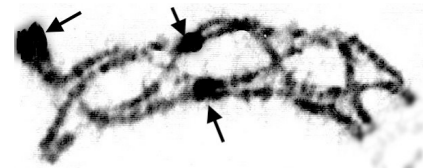
Se hicieron preparaciones de células en meiosis a partir de primordios florales de las plantas F1. En esas preparaciones se contabilizaron 100 células que se encontraban en profase-I, clasificándose las células en tres grupos de acuerdo al número de quiasmas observados (0, 1 o 2) entre el bloque de heterocromatina y el centrómero del cromosoma 7. La siguiente figura muestra tres células representativas de cada uno de los grupos con el número total de células observadas en cada grupo.



Grupo 0: 22 células



Grupo 1: 60 células



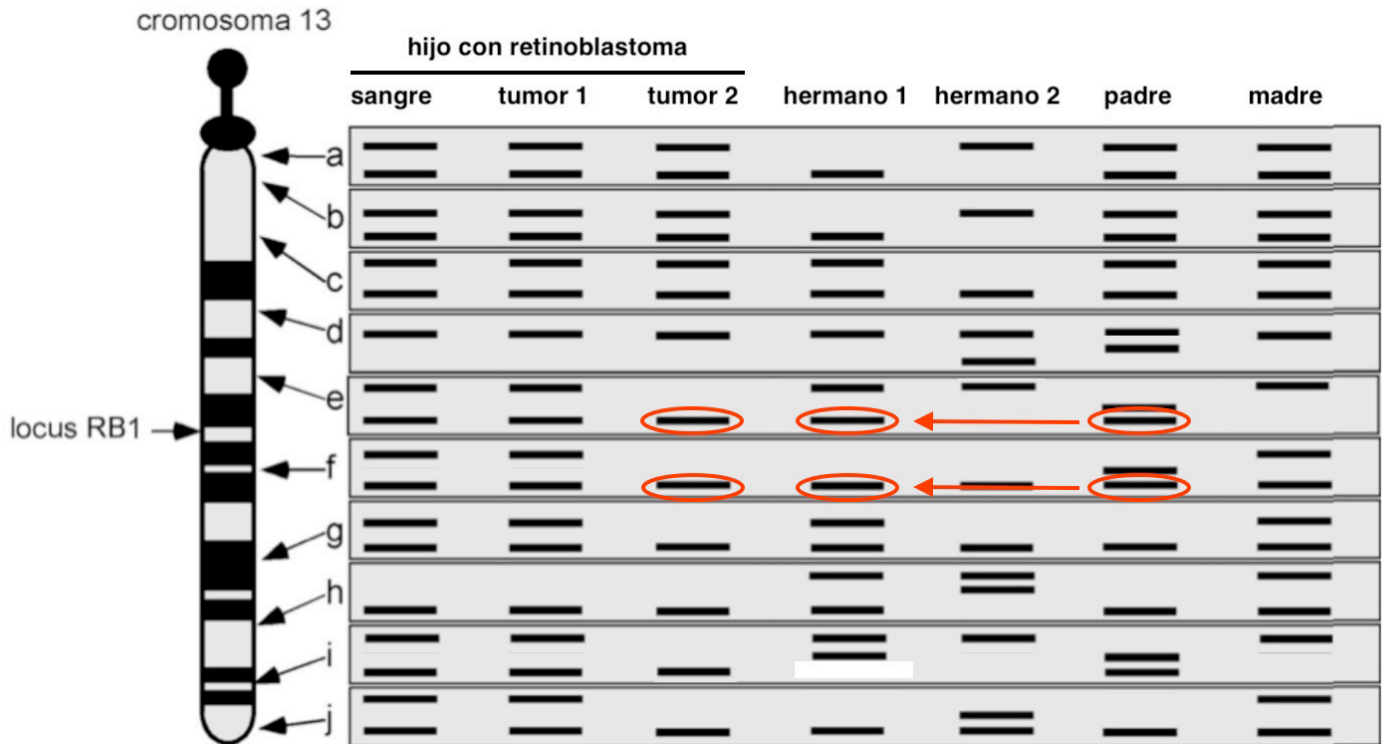
Grupo 2: 18 células

(las flechas indican las localizaciones de los dos centrómeros y la del bloque de heterocromatina)

Estime la frecuencia de recombinación entre el bloque de heterocromatina (tiene dos alelos: presencia vs. ausencia) y el centrómero (tiene dos alelos: paterno vs. materno). (2 puntos)

$$r = (60 + 18)/100 * 1/2 = 0,39$$

3/3- Un niño con retinoblastoma bilateral (enfermedad dominante, con penetración de más del 90%, causada por la deficiencia del gen RB1) presentó varios tumores en ambos ojos y en otros órganos. Fue el único caso conocido entre el amplio número de familiares analizados. La función de RB1 es necesaria para la regulación del ciclo celular, de tal manera que la ausencia de función desencadena la proliferación celular descontrolada. Se realizaron cariotipos del niño a partir de sangre periférica y de dos tumores procedentes de distintos ojos, así como de ambos progenitores y de los dos hermanos. En ninguno de los cariotipos se encontraron anomalías en el número o en la estructura de los cromosomas 13. Además, a partir de ADN extraído de las mismas muestras, se analizó una batería de 10 microsatélites (a-j) con localizaciones dispersas a lo largo del brazo del cromosoma 13. Los resultados se dan en la figura:



Indique qué tipo de mutaciones somáticas o germinales están implicadas en la aparición de los tumores razonando cuando y donde ocurren. Describa también todas las observaciones que sean interesantes desde un punto de vista genético. (3 puntos)

El niño probablemente será "cigóticamente" +/- (heterocigoto con una copia funcional y otra no funcional) ya que presenta retinoblastoma bilateral. Los tumores aparecen como consecuencia de la mutación somática de la única copia funcional.

El tumor 1 no presenta pérdida de heterocigosidad ni anomalías en el cariotipo que sean visibles. Probablemente, la mutación somática que inactiva la única copia funcional sea una mutación puntual o una pequeña delección.

El tumor 2 presenta pérdida de heterocigosidad desde el marcador "e" hasta el telómero (incluye el locus RB1). Ya que no hay anomalía visible en el cariotipo, debe tratarse de un evento de recombinación somática en algún punto entre los marcadores c y e.

El niño probablemente heredó la copia no-funcional (-) de su padre ya que faltan los alelos maternos en el tumor 2 a partir del punto de recombinación somática.

Su hermano_1 no presenta retinoblastoma a pesar de heredar los mismos alelos de los marcadores flanqueantes de RB1 (e y f) de su padre (marcados en la figura). Esto quiere decir que muy probablemente su padre es cigóticamente ++ y generó un hijo con retinoblastoma como consecuencia de una mutación que afecta solo a una parte (probablemente pequeña) de sus gametos. Se trataría por tanto de una mutación nueva en la línea germinal del padre. Este argumento se ve reforzado por la alta penetración del carácter.

El hermano_2 no es hijo biológico del padre.