

Genética General. Grupos A y B. Examen Final, Parte 1. 15/06/2021.

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

1/3- En el tomate, los alelos mutantes recesivos de tres genes ligados en el mismo cromosoma determinan fruto aplanado (alelo **o**), fruto vellosa (alelo **p**) e inflorescencia compuesta (alelo **s**). A partir del cruzamiento entre una planta triple heterocigota **o⁺o, p⁺p, s⁺s** con una triple homocigota recesiva **oo, pp, ss** se obtuvieron 1030 descendientes:

Fenotipo:	(o⁺p⁺s⁺)	(o⁺p⁺s)	(o⁺p s⁺)	(o⁺p s)	(o p⁺s⁺)	(o p s⁺)	(o p s)	(o p⁺s)
Frecuencia:	75	348	2	96	110	336	63	0

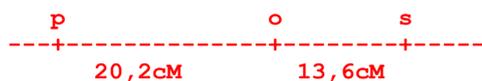
- Elabore un mapa genético de los tres genes. (1,5 puntos)

Los alelos de los genes **o** y **p** están en acoplamiento en la planta triple heterocigota como se puede deducir de las frecuencias de fenotipos de su descendencia (**o⁺p⁺**)+(o p) vs. (**o⁺p**)+(o **p⁺**). Por lo tanto $r(op) = (2+96+110+0)/1030 = 0,202$

Por el mismo razonamiento **o** y **s** están en repulsión. Por lo tanto:
 $r(os) = (75+2+63+0)/1030 = 0,136$

Por lo tanto **p** y **s** también están en repulsión:
 $r(ps) = (75+96+110+63)/1030 = 0,334$

Mapa:



- La planta triple heterocigota **o⁺o, p⁺p, s⁺s** es descendiente del cruzamiento de dos líneas puras. Indique el genotipo de esas líneas puras. (0,5 puntos)

Dado que **o** y **p** están en acoplamiento en la planta triple heterocigota y **s** en repulsión con los anteriores, los genotipos son:

o⁺o⁺, p⁺p⁺, s s y **o o, p p, s⁺s⁺**

2/3- Una variedad de maíz presenta una diversidad nucleotídica media en su genoma nuclear de $\pi=0,005$. Se toma una planta al azar de esa variedad para iniciar un proceso de 6 generaciones consecutivas de autofecundación.

- Calcule la diversidad nucleotídica esperada en una planta resultante del proceso de autofecundación.

(1 punto)

$$\pi = 0,005 \times (1 - 1 / 2N)^6 = 0,005 \times (1/2)^6 = 0,000078$$

- Calcule las distancias promedio esperadas entre dos sitios heterocigotos del genoma de una planta de la variedad original y el de una planta resultante del proceso de autofecundación.

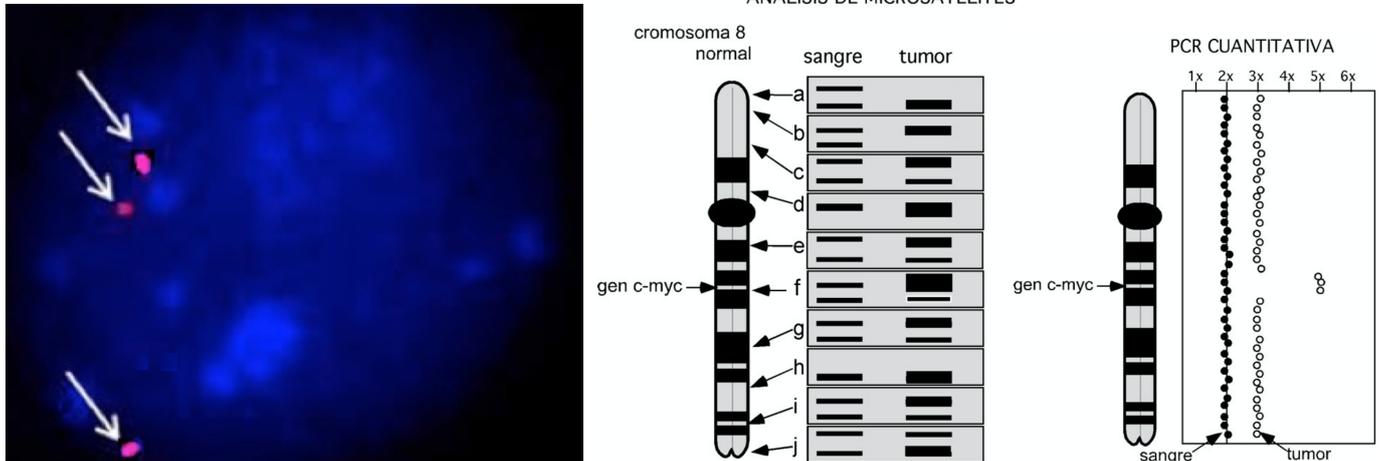
(1 punto)

$$\text{Variedad original: } 1/0,005 = 200 \text{ pb}$$

$$\text{Planta endogámica : } 1/0,000078 = 12800 \text{ pb}$$

- 3/3-** Los estudios realizados sobre una biopsia de un tumor gástrico revelan que:
- 1- Los análisis FISH de núcleos interfásicos del tumor utilizando sondas del oncogén c-myc dan consistentemente imágenes como la de la fotografía. Las flechas indican las señales de hibridación.
 - 2- Las PCR de varios microsatélites (a-j) localizados en el cromosoma 8 dan los resultados que se indican en el esquema. La anchura de las bandas pretenden indicar sus intensidades de brillo aproximadas después de la tinción con BrEt. No hay solape de alelos en la representación de las bandas.
 - 3- Se realizó un ensayo de PCR cuantitativa a partir de ADN extraído del tumor y de sangre periférica usando unas 40 parejas de primers con localizaciones dispersas a lo largo del cromosoma 8. La cuantificación reveló los resultados que se indican (resultados equivalentes se podrían obtener mediante hibridación genómica comparativa).

ANÁLISIS DE MICROSATELITES



- Haga una interpretación de esos datos hasta donde le sea posible. **(1,5 puntos)**

La PCR cuantitativa revela una dosis extra del cromosoma 8 con una amplificación adicional (hasta cinco copias) del segmento que incluye a c-myc. Esto no quiere decir que el cromosoma 8 no pueda estar sujeto a translocaciones.

Las cinco copias de c-myc deben de estar agrupadas en las tres señales de hibridación de la fotografía (podría ser que dos de las señales tuvieran una intensidad mayor que la tercera). Esto apunta a que, además de haber una copia cromosómica extra, hay dos duplicaciones de la región c-myc, probablemente en cromosomas distintos. Estas duplicaciones segmentales permanecerían próxima a la región genómica original (quizás en tándem).

Las amplificaciones desiguales de los alelos de los microsatélites indican que uno de los dos cromosomas originales está representado en mayor medida que el otro. Hay pérdida de heterocigosidad de los micros a y b pero no parece causada por delección (ver PCR cuantitativa), más bien podría ser resultado de recombinación somática.

Una posibilidad es que uno de los cromosomas haya sufrido una duplicación segmental de la región c-myc y posteriormente se haya duplicado el cromosoma completo. El otro cromosoma debió alterarse por un evento de recombinación mitótica que no deja rastro en el cariotipo.

(se admiten otras interpretaciones coherentes)

- Especule sobre cómo podría ser el cariotipo de una célula de ese tumor que tuviera una constitución genética que se correspondiera con los datos indicados. **(0,5 puntos)**

Una posibilidad es que haya tres cromosomas 8, dos de ellos con una pequeña duplicación segmental que podría no verse en el cariotipo. No se descartan anomalías adicionales en los cromosomas 8 ni en el resto de cromosomas.

(se admiten otras especulaciones coherentes)