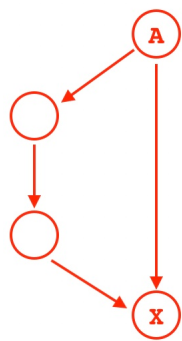


Genética. Grupos A y B. Parcial 3. 12/marzo/2021.

Apellidos	Nombre	Firma:	Colocar aquí el DNI
<p>-Imprima estas dos páginas y escriba con <u>bolígrafo</u> las respuestas en los espacios disponibles. Si no tiene impresora, responda en dos hojas en blanco.</p> <p>-Rellene <u>solo una cara</u> de cada una de las dos hojas.</p> <p>-Use hojas aparte para pruebas que no se entregarán.</p> <p>-Al finalizar el examen, <u>fotografíe</u> las dos caras y envíelas separadas o en un <u>mismo documento</u> en formato jpg o pdf al Campus Virtual.</p> <p>-RAZONE LAS RESPUESTAS. PUEDE CONSULTAR APUNTES O LIBROS EN PAPEL PERO ESTA PROHIBIDA CUALQUIER OTRA CONSULTA.</p>		<p>Entregar antes de las 11:35</p>	<p>Si no dispone de impresora, responda en dos hojas en blanco escribiendo en la primera de ellas un encabezado con los apellidos, el nombre y la firma, colocando el <u>DNI</u> en el espacio superior derecho al hacer la fotografía. No es necesario copiar el enunciado de las preguntas.</p>

1/2- a) Determine el coeficiente de endogamia del niño resultante de un cruzamiento abuelo-nieta. (1.5 puntos)



$$F_{(X,A)} = (1/2)^3 = 0,125$$

b) Explique brevemente el significado de ese coeficiente. (0.5 puntos)

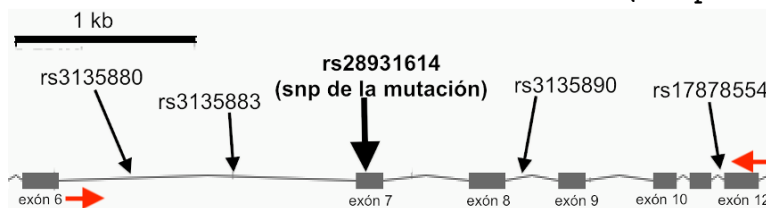
Aproximadamente, el 12,5% del genoma de X es homocigoto idéntico para regiones del genoma de A.

c) El niño presenta acondroplasia, enfermedad monogénica autosómica dominante con penetración del 100% que no tenían sus padres. Opine brevemente sobre si la aparición de la enfermedad puede estar relacionada con el hecho de que sea hijo de abuelo-nieta. (0.5 puntos)

La aparición de la acondroplasia no tiene relación con la endogamia ya que se trata de una mutación nueva que no tenía el abuelo y, además, es dominante.

d) La siguiente tabla presenta los genotipos de la madre (nieta), el padre (abuelo) y el hijo de ambos para una serie de SNPs localizados en el gen responsable de la acondroplasia. Uno de esos SNPs (el **rs28931614**) es el que está implicado en la enfermedad: su alelo **A** causa la enfermedad. Las localizaciones de los SNPs se indican en el mapa. Por otro lado, se amplificó por PCR un fragmento de ADN del niño usando primers con localizaciones indicadas por las flechas rojas. El producto de esa PCR se clonó en plásmidos. Uno de los clones fue secuenciado y su genotipo se da en la tabla. Indique razonadamente la procedencia probable del alelo **A** causante de la enfermedad. (1.5 puntos)

snp:	Madre	Hijo	Padre	clon
rs3135880	T/T	T/G	T/G	T
rs3135883	C/C	C/C	C/T	C
rs28931614	G/G	G/A	G/G	G
rs3135890	G/A	G/A	G/A	G
rs17878554	C/T	C/T	C/C	T



El genotipo del clon se corresponde con el cromosoma del niño que lleva el alelo normal G de rs28931614. El alelo causal A debe estar en el otro cromosoma:

T-C-G-G-T : cromosoma correspondiente al clon
 G-C-A-A-C : cromosoma con la mutación causal

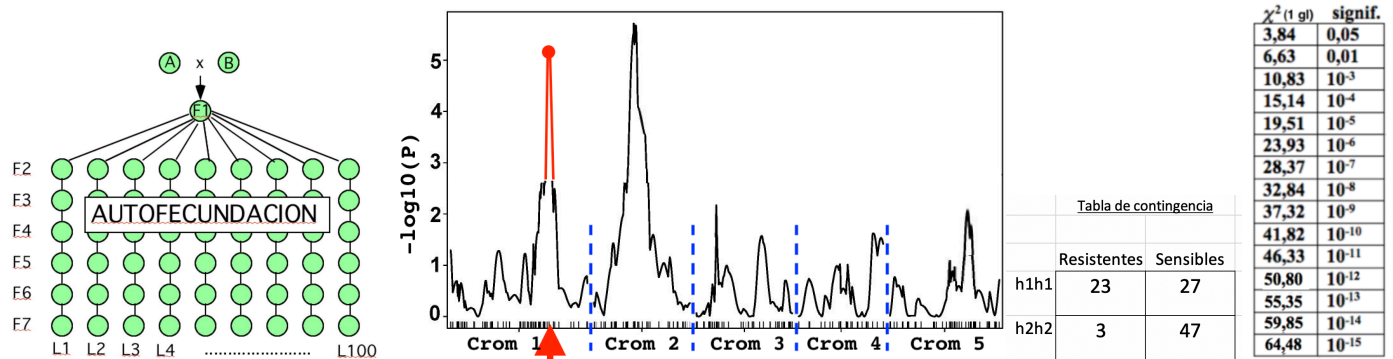
El marcador rs17878554 nos indica que el cromosoma al que corresponde el clon viene de la madre (alelo T de ese marcador), por lo que concluimos que la mutación causante de la acondroplasia (el alelo A de rs28931614) viene en el cromosoma (gameto) del padre. (la misma conclusión se obtiene con el rs3135880)

2/2- Se obtuvieron 100 RILs del cruzamiento de dos líneas altamente endogámicas (A y B) de Arabidopsis siguiendo el esquema que se indica. La línea A es resistente a la infección de un hongo particular, la B es sensible, 26 RILs resultaron resistentes y las 74 restantes fueron sensibles.
a) A la vista de lo anterior, razone cuantos genes estarían implicados en la resistencia. **(1 punto)**

Las proporciones de RILs resistentes y sensibles se ajustan muy bien a 1/4resistentes:3/4sensibles. Estas proporciones son las que se esperan en las RILs resultantes de un cruzamiento entre dos líneas que difieren para dos genes independientes de tal manera que se necesita la presencia de una combinación particular de un alelo de cada gen para obtener un fenotipo:

$$\text{proporción de RILs resistentes} = 1/2 \times 1/2 = 1/4$$

La gráfica representa el resultado del estudio de asociación de la resistencia con unos pocos cientos de marcadores moleculares con localizaciones dispersas a lo largo de los cinco cromosomas del genoma nuclear de Arabidopsis. En la gráfica solo falta por representar el resultado del marcador **h** cuya localización en el mapa está indicada con la flecha roja. La tabla de contingencia resume el resultado de la prueba de resistencia en relación a los dos alelos **h1** y **h2** del marcador.



b) Complete la gráfica añadiendo el dato del marcador **h**. **(2 puntos)**

$\chi^2_{(1 \text{ gl})} = 20,79$, con un valor de significación P un poco más alto que 10^{-5} (entre 10^{-5} y 10^{-6})

Punto en la gráfica: $-\log_{10}(10^{-5}) = 5$ (un poco más alto)

c) ¿Se corresponde el resultado de la gráfica con lo que Ud. indica en el apartado **a**? **(0.5 puntos)**

Se observan en la gráfica dos picos de alta significación que destacan sobre el resto que tiene significaciones bajas (solo unos pocos llegan al 1%). Estos dos picos están localizados en distintos cromosomas lo que se corresponde muy bien con la hipótesis de dos genes independientes del apartado a.

d) ¿Cuales serían los genotipos de las líneas A y B para el marcador **h**? **(0.5 puntos)**

A la vista de la tabla de contingencia, el alelo **h1** estaría asociado con el alelo de uno de los dos genes que produce la resistencia (el que estaría en el cromosoma 1). Ya que la línea A es resistente, seguramente será **h1h1**.