

01.- En una especie vegetal con $2n=4$ cromosomas, todos submetacéntricos se quiere localizar el brazo portador del locus E,e (normal E > e enano), sabiendo que en la planta se produce enanismo por ausencia del gen E. Se dispone para ello de plantas normales no segregantes para enanismo y de las 4 líneas de telocéntricos en homocigosis, todas ellas enanas.

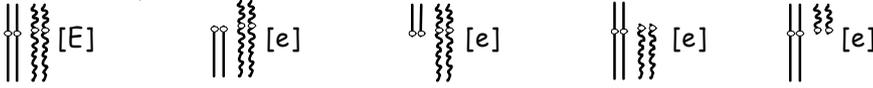
¿Cómo se debe actuar?



Datos: $2n=4$; 2 pares submetacéntricos

Normal E>e enano; delección locus E,e = ausencia de E = fenotipo enano [e].

Plantas disponibles:



SOLUCIÓN: Las 4 líneas enanas son no segregantes, una por la falta del brazo con el locus E,e y las otras 3 por ser ee. Los cruzamientos entre ellas también serán no segregantes. Aunque una sea una mutación génica y otra una delección cromosómica, ambas son en realidad lo mismo: ausencia de gen funcional E.

Se procede a cruzarlas con la línea normal con lo que se obtendrán 4 F1 homogéneas



Si el locus E,e está en un brazo con 2 dosis se encontrará en heterocigosis (la heterocigosis para la delección afectará a otro brazo). El individuo formará 4 tipos de gametos; con las mismas proporciones si el locus E,e y la delección segregan independientemente (1) y con frecuencias de los gametos parentales mayores que las de los recombinantes si el locus y la delección están en el mismo cromosoma, en distinto brazo y entre el centrómero y el locus se producen sobrecruzamientos en menos del 100% de las meiosis (2)

Si el locus E,e está en el brazo con 1 dosis la F1 será hemicigota E. Como la delección no tiene recombinación se formarán sólo dos tipos de gametos (3).

(1) gametos: 1/4; 1/4; 1/4; 1/4;

(2) gametos: parental; parental; recombinante; recombinante;

(3) gametos: 1/2; 1/2;

(Si el locus está en el mismo cromosoma pero en distinto brazo que la delección y no se producen sobrecruzamientos entre el centrómero y el locus, se detectará como estrechamente ligado al centrómero y por tanto con los mismos resultados que (3)).

Para determinar qué tipos y proporciones de gametos se forman se realizan los retrocruzamientos de las F1 y se analizan en los descendientes los fenotipos para enanismo y delección, en número suficiente para ver qué supuesto cumple cada retrocruzamiento y deducir en qué brazo está el locus E,e.

02 En un cromosoma submetacéntrico de cierto roedor se encuentran los genes:

Pelo pardo A > a pelo blanco (brazo largo del cromosoma).

Pelo rizado B > b pelo liso (brazo corto del cromosoma)

Una línea heterocigota para una deleción de todo el brazo corto del cromosoma, heterocigota también Aa y de pelo rizado, se cruza con otra homocigota aabb.

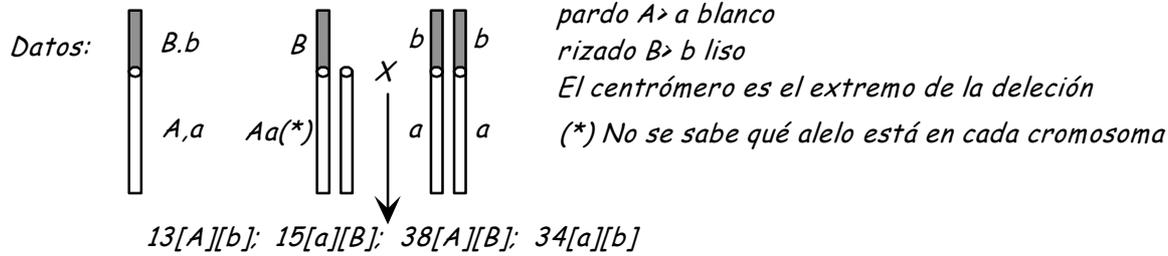
La segregación en la descendencia fue:

13 pardo - liso; 15 blanco - rizado; 38 pardo - rizado; 34 blanco - liso.

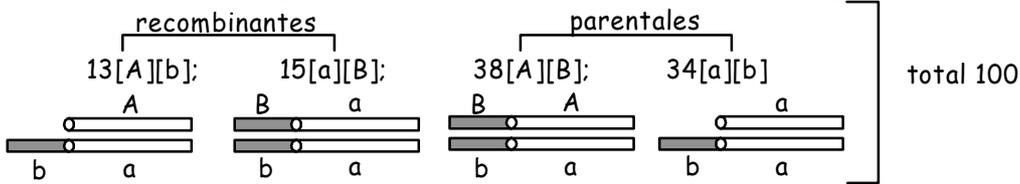
Determinad la distancia entre A,a y el centrómero.

Nota: en este caso [rizado] actúa como marcador de [ausencia de deleción]

Las deleciones se pueden analizar genéticamente como un punto más en el cromosoma



SOLUCIÓN: Se puede calcular la distancia entre el centrómero y el locus A,a por la segregación de la descendencia ya que: al ser uno de los padres aabb sin deleción los descendientes tendrán los fenotipos determinados por los gametos que reciben del progenitor heterocigoto y portador de la deleción



$p = \frac{15+13}{100} = 0.28 \rightarrow$ distancia entre A,a y centrómero = 28 unidades de mapa

03 Una planta de maíz es:

Heterocigota estructural para una deleción en el brazo corto
 Heterocigota locus Z,z (localizado en el crom. con deleción).

El polen de esta planta:

Es inviable cuando lleva la deleción

Se utilizó para polinizar plantas zz de cromosomas normales.

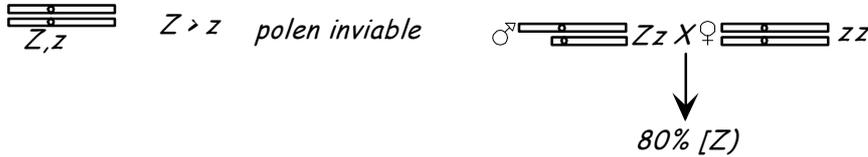
Descendencia:

El 80% de las semillas [Z].

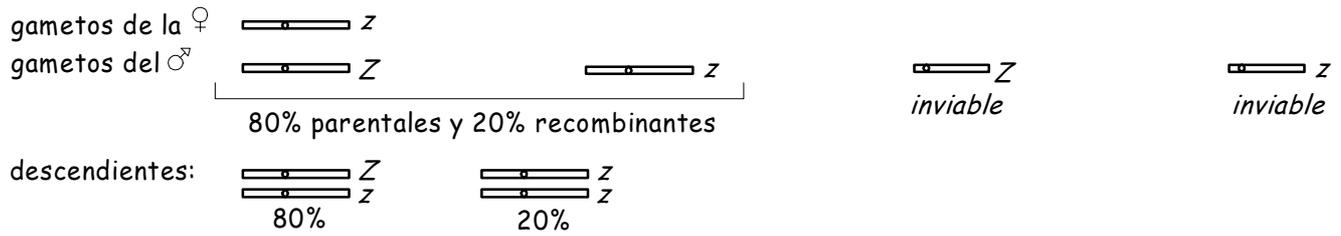
Calculad la distancia entre Z,z y la deleción.

Nota: en este caso el fenotipo [inviabilidad del polen] actúa como marcador genético de la deleción.

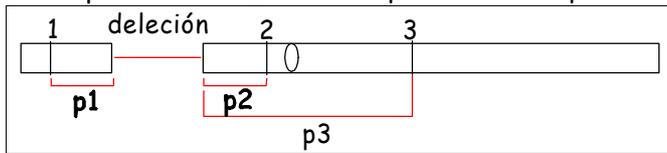
Datos:



SOLUCIÓN:



$p = \text{frecuencia de recombinantes} = 0.2 \rightarrow \text{distancia entre el locus Z,z y la deleción} = 20 \text{ u. de m.}$
 No se puede determinar ni en qué brazo ni a qué lado de la deleción se encuentra el locus.



Si el locus Z,z ocupase la posición 1, la frecuencia de recombinantes (0.2) correspondería al segmento p1.
 Si el locus Z,z ocupase la posición 2, la frecuencia de recombinantes (0.2) correspondería al segmento p2.
 Si el locus Z,z ocupase la posición 3, la frecuencia de recombinantes (0.2) correspondería al segmento p3

04 Al estudiar una población de *Drosophila melanogaster* aparece una variante fenotípica con las siguientes características:

AUTOSÓMICA; DOMINANTE; REVERTIENTES CON UNA FRECUENCIA 1/1000.

Determinad razonadamente si se trata de una fenocopia, una mutación puntual, una delección o una duplicación.

Proponed métodos de comprobación.

SOLUCIÓN:

Si la variante fenotípica se hereda (además de manera regular como autosómica dominante) se puede concluir que no se trata de una fenocopia ya que éstas, por definición no se heredan.

Si la variante fenotípica revierte con una frecuencia de 10^{-3} , se puede descartar que se trate de una delección ya que éstas, por ser una pérdida de material no revierten.

Esta frecuencia de reversión de 1/1000 es demasiado alta para una mutación puntual. Sin embargo se encuentra en las frecuencias de reversión por sobrecruzamiento desigual en duplicaciones en tándem, por lo que se puede proponer como más probable que la variante fenotípica se deba a una duplicación.

Métodos de comprobación:

-mapas genéticos

-localización física en politénicos.

aroca@uniovi.es

05 El carácter "ala dentada" sólo se encuentra en ♀♀ de *D.melanogaster* .

Al cruzar ♀♀ [ala dentada] x ♂♂ [normales] se obtienen.

1/3 ♀♀ NORMALES; 1/3 ♀♀ ALA DENTADA; 1/3 ♂♂ NORMALES.

El carácter white (w) es ligado al sexo (3C2) y recesivo ($w^+ > w$).

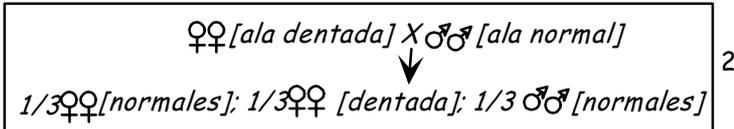
Al cruzar una ♀ de alas dentadas y ojos rojos por un ♂ de ojos blancos se obtienen:

Moscas [ala dentada y ojos blancos]

Moscas ojos rojos.

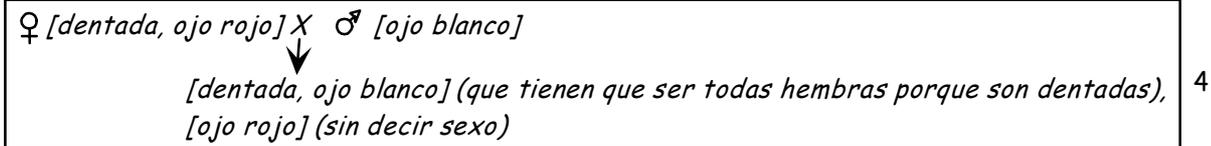
Determinad los genotipos de estos descendientes y las proporciones esperadas.

DATOS: *Ala dentada sólo se manifiesta en ♀♀.* 1



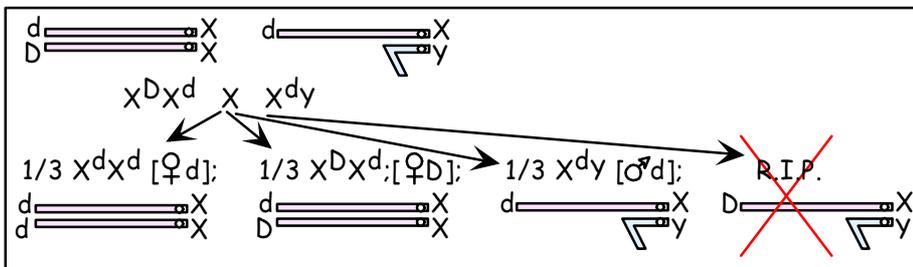
color de ojo normal $X^{w^+} > X^w$ ojo color blanco;
3C2 es la banda de los cromosomas politénicos donde se localiza el gen.

3

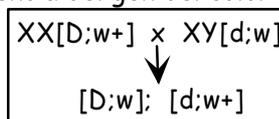


SOLUCIÓN: 1 indica que el carácter puede ser limitado a un sexo o ligado al sexo y letal en hemigosis, y en este último caso pueden ser varias las alternativas: dominante, recesivo, o consecuencia de una delección que sería letal si no existiese ninguna dosis de ese segmento cromosómico.

2 permite desechar la posibilidad "limitado a un sexo" pues no se justificaría la menor proporción de machos que de hembras en la descendencia. Además esa mitad de frecuencia de las machos indica la letalidad recesiva del carácter y su ligamiento el sexo (cromosoma X) pues afecta sólo a machos. Aceptado esto puede concluirse que el carácter ala dentada es dominante (aparece en hembras de la descendencia al cruzar por machos no segregantes), y como ya se ha dicho letal en homocigosis. No se puede determinar de momento si es una delección de un segmento del X que produce ala dentada y es letal en hemigosis. El cruzamiento de 2 podría representarse:



Con el segundo cruzamiento (4) se podrá establecer una relación entre X^D, X^d y X^{w^+}, X^w ; es decir, un mapa genético y físico pues se conoce la referencia del gen del color de ojo en cromosomas politénicos (3C2).

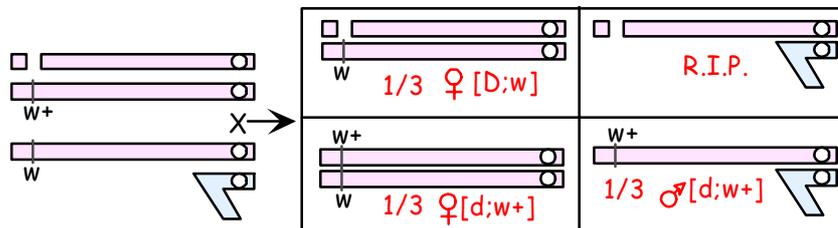


En este cruzamiento los descendientes de alas dentadas son todos de ojos blancos y los de alas normales son de ojos rojos. En teoría, sabiendo que la madre es heterocigota Dd (D es letal en homocigosis) y heterocigota w^+w (aparecen ojos blancos en la descendencia) la descendencia podría ser:

sigue

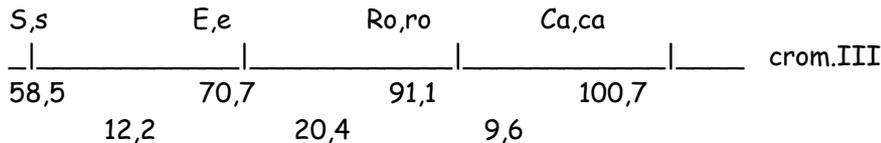
gametos		gametos	
		♀ gametos	♂
		$X^{d,w}$	Y
$X^{D,w+}$ **	$X^{D,w+}$	$X^{D,w+} X^{d,w}$ ♀ [D:w+] *	$X^{D,w+}$ ♂ R.I.P. *
$X^{d,w}$ **	$X^{d,w}$	$X^{d,w} X^{d,w}$ ♀ [d:w] *	$X^{d,w}$ ♂ [d:w] *
$X^{D,w}$	$X^{D,w}$	$X^{D,w} X^{d,w}$ ♀ [D:w]	$X^{D,w}$ ♂ R.I.P.
$X^{d,w+}$	$X^{d,w+}$	$X^{d,w+} X^{d,w}$ ♀ [d:w+]	$X^{d,w+}$ ♂ [d:w+]

Los descendientes (*) no aparecen en la descendencia, no hay gametos con las combinaciones D,w+ y d,w. Los resultados se explicarían si los dos marcadores fuesen dos mutaciones puntuales estrechamente ligadas y en repulsión (no se formarían los gametos (**)). Pero también se explicaría si D fuese una delección que incluyese 3C2.



Descendencia: 2/3 ojos rojos ($1/3 X^{d,w+} X^{D,w+}$; $1/3 X^{D,w+} Y$); 1/3 ♀ de alas dentadas, ojo blanco ($1/3 X^{D,w} X^{d,w}$).

06 Cuando en las prácticas de genética general se estaba elaborando un mapa de los genes S,s (spinless); E,e (ebony); Ro,ro (rough); y Ca,ca (claret), todos ellos situados sobre el cromosoma III, según se indica en el esquema siguiente:



Se encontraron los siguientes resultados en el cruzamiento de hembras heterocigotas en fase de acoplamiento para todos los genes con machos de fenotipo recesivo:

[S,E,Ro,Ca]	420	[s,e,ro,ca]	410	
[S,e,ro,ca]	055	[s,E,Ro,Ca]	045	
[s,E,Ro,ca]	007	[S,e,ro,Ca]	005	
[s,e,ro,Ca]	042	[S,E,Ro,ca]	037	Total 1021

El profesor de prácticas, después de haber comprobado que los errores de muestreo eran menores de 0,1 unidades de mapa, pasó los resultados a las prácticas de citogenética.

Explique los resultados obtenidos.

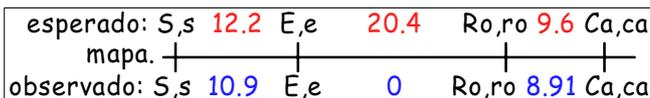
DATOS:
$$\text{cruzamientos: } \frac{S \ E \ Ro \ Ca}{s \ e \ ro \ ca} \times \frac{s \ e \ ro \ ca}{s \ e \ ro \ ca}$$

Distancias esperadas: S,s - E,e = 12,2; E,e - Ro,ro = 20,4; Ro,ro - Ca,ca = 9,6.

Parentales: [S,E,Ro,Ca]420 [s,e,ro,ca]410;
 Rec. S,s - E,e: [S,e,ro,ca] 55 [s,E,Ro,Ca]45 [S,e,ro,Ca]5 [s,E,Ro,ca]7; total 112.
 Rec. E,e - Ro,ro: no hay; total 0.
 Rec. Ro,ro - Ca,ca: [S,E,Ro,ca]37 [s,E,Ro,ca]7 [s,e,ro,Ca]42 [S,e,ro,ca]5; total 91.

SOLUCIÓN: Distancias observadas:

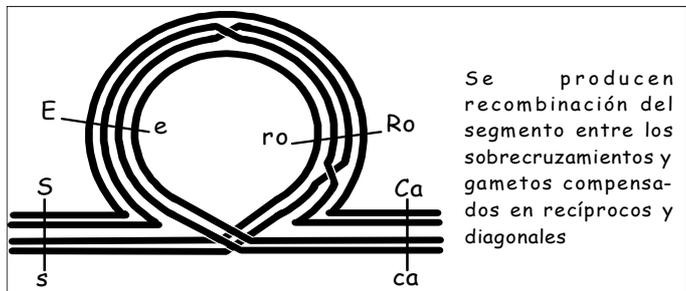
S,s - E,e: 112/1021 = 0.1097; 10.97 unidades de mapa.
 E,e - Ro,ro: 0 unidades de mapa
 Ro,ro - Ca,ca: 91/1021 = 0.0891; 8.91 unidades de mapa.



Posibles causas de las diferencias:

1.-Delección de un segmento desde antes de E,e hasta después de Ro,ro, ya que la delección elimina la posibilidad de recombinación en el segmento correspondiente. Los puntos exactos de la delección podrían no incluir los marcadores E,e y Ro,ro pero verse disminuidas las distancias entre S,s y E,e por una parte y entre Ro,ro y Ca,ca por otra por problemas en el apareamiento en los puntos de delección. En todo caso las roturas y reunión tienen que estar muy próximas a los marcadores pues no hay ningún recombinante entre E,e y Ro,ro. En contra de esta posibilidad hay que considerar que una delección de 20.4 unidades de mapa o más es demasiado grande para que sea viable en heterocigosis pues sin duda tiene más de 50 bandas de cromosomas politénicos.

2.-Inversión con puntos de rotura y reunión próximos a E,e y Ro,ro (si se consulta un mapa genético y de los cromosoma politénicos de Drosophila melanogaster E,e se encuentra en el punto 70.7 aproximadamente en el segmento de politénicos 88, brazo derecho del cromosoma 3 y Ro,ro se encuentra en 91.9 y segmento 94). Sabido que en hembras de Drosophila portadoras de una inversión en heterocigosis los cromosomas recombinantes para la zona de la inversión no forman normalmente óvulos, la inversión es la causa más probable de las diferencias entre valores esperados y observados. Queda por discutir las posibles localizaciones de los puntos de inversión.



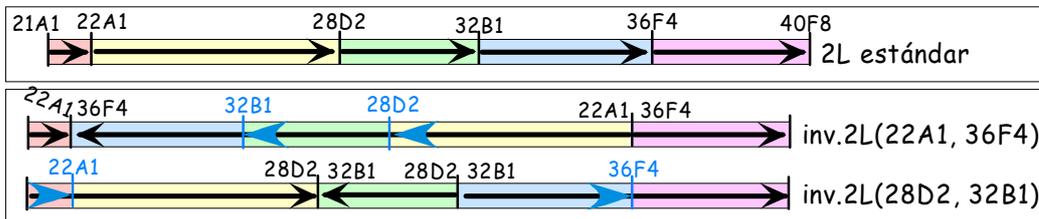
Lo más sencillo es pensar que están antes de E,e por lo que la distancia con S,s disminuye y después de Ro,ro por lo que la distancia de éste con Ca,ca disminuye también. No debe olvidarse que en cualquier caso las roturas y reuniones deben estar lo suficientemente cerca de los marcadores intermedios como para que no quede nunca uno de ellos entre dos sobrecruzamientos de la zona invertida pues se producirían recombinantes entre E,e y Ro,ro (ver esquema).

Otra posibilidad es que los puntos de inversión estén entre los dos marcadores E,e y Ro,ro pero las dificultades de apareamiento en los extremos del bucle impiden los sobrecruzamientos entre los puntos de inversión y los marcadores e incluso baja la frecuencia de sobrecruzamientos entre los marcadores medios y los extremos en el mapa.

07 ¿Qué gametos se producirían en una hembra de *Drosophila melanogaster* portadora de una inversión 22A1 - 36F4 en un cromosoma y en el homólogo otra inversión 28D2 - 32B1, si se produce un sobrecruzamiento en el segmento 30?

Nota: En los mapas de cromosomas politénicos de la especie el cromosoma 1=X está dividido en 20 segmentos numerados de 1 a 20, los del brazo derecho del cromosoma 2=2L están numerados de 21 a 40, los del brazo izquierdo 2R están numerados de 41 a 60, los de 3L de 61 a 80, los del 3R de 81 a 100 y los del 4 101 y 102. Cada uno de estos segmentos está subdividido en regiones nombradas por letras mayúsculas y dentro de éstas las bandas se numeran.

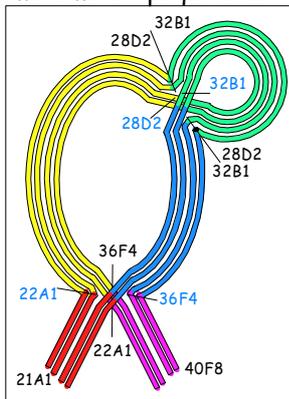
DATOS:



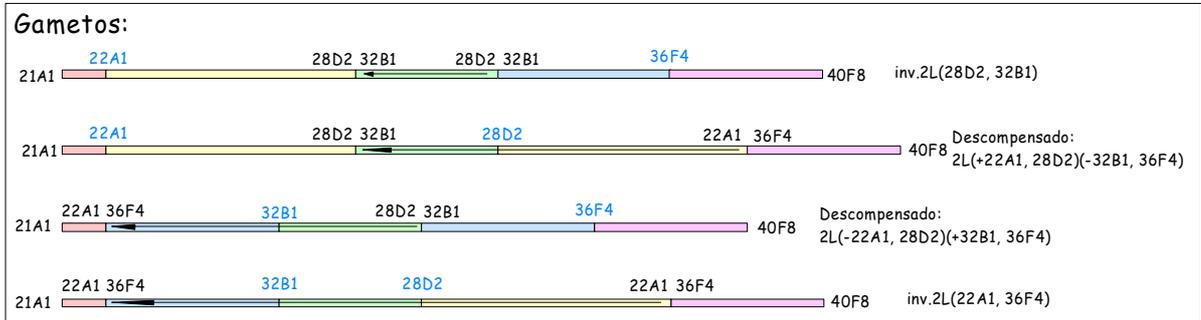
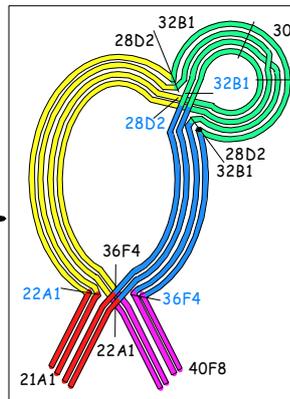
SOLUCIÓN:

apareamiento

máximo en paquítina



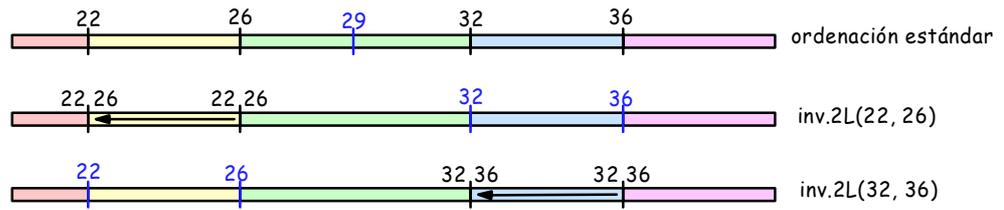
sobrecruzamiento en 30



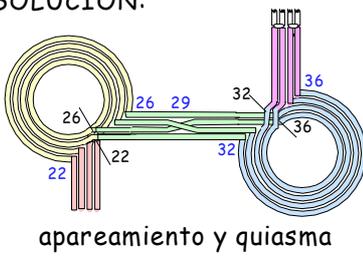
aroca@uniovi.es

08 ¿Qué gametos se producirían en una hembra de *Drosophila melanogaster* portadora de una inversión 22 - 26 en un cromosoma y en el homólogo otra inversión 32 - 36, si se produce un sobrecruzamiento en el segmento 29?

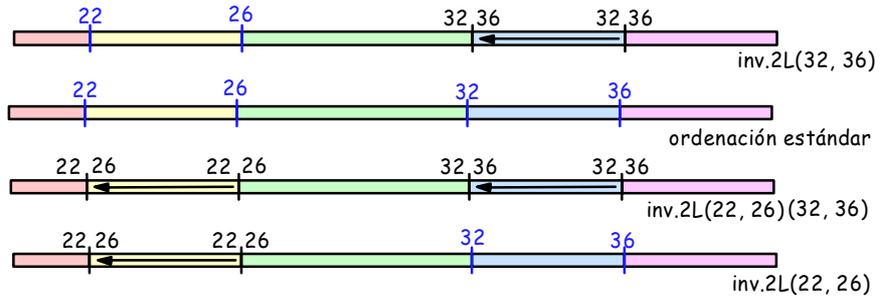
DATOS:



SOLUCIÓN:

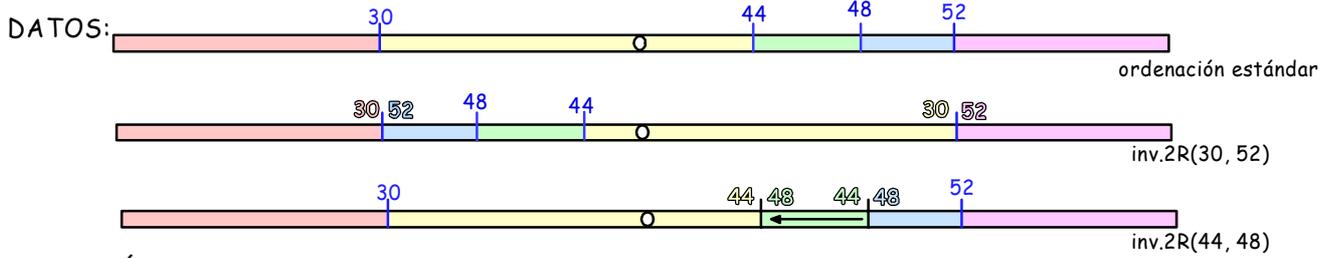


GAMETOS:

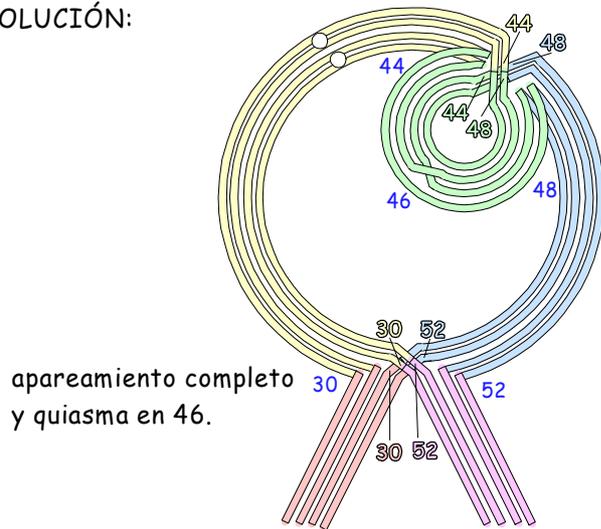


aroca@uniovi.es

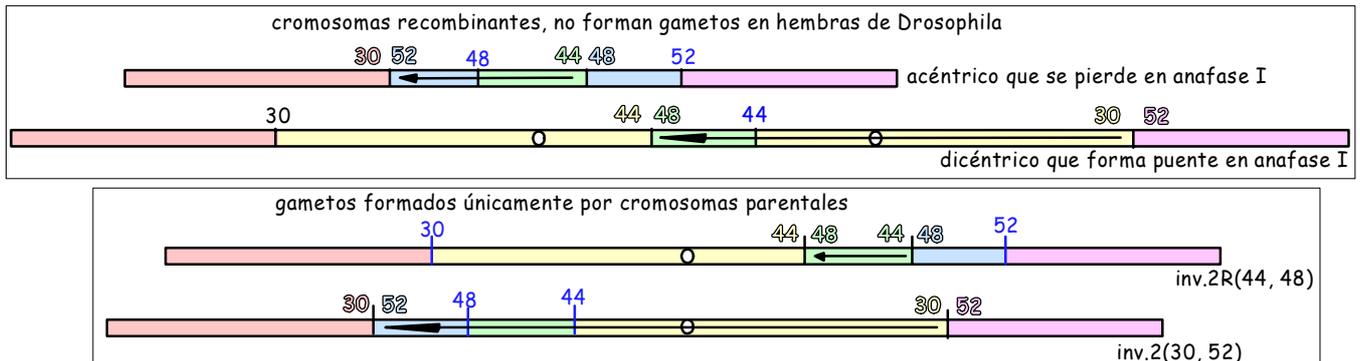
09 ¿Qué gametos se producirían en una hembra de *Drosophila melanogaster* portadora de una inversión 30 - 52 en un cromosoma y en el homólogo otra inversión 44 - 48, si se produce un sobrecruzamiento en el segmento 46?



SOLUCIÓN:



aroca@uniovi.es



aroca@uniovi.es

10 Determinar las fórmulas cromosómicas desarrolladas de los siguientes individuos:

1°.- Varón portador de una translocación recíproca entre los cromosomas 3 y 4 con puntos de translocación 12 del brazo corto del cromosoma 3 y 16 del brazo corto del cromosoma 4.

2°.- Mujer portadora de una deleción del brazo corto del cromosoma X desde el punto 11.

3°.- Varón afectado por el síndrome de Down por trisomía libre.

4°.- Mujer portadora de una inversión paracéntrica del brazo corto del cromosoma 1 con puntos de inversión 13 y 36.

5°.- Klinefelter.

SOLUCIÓN:

1°.- $46,XY,t(3;4)(4pter \rightarrow 4p16: :3p12 \rightarrow 3qter; 3pter \rightarrow 3p12: :4p16 \rightarrow 4qter)$

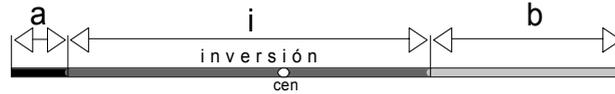
2°.- $46,XX,del(X)(:p11 \rightarrow qter)$

3°.- $47,XY,+21$

4°.- $46,XX,inv(1)(pter \rightarrow p36: :p13 \rightarrow p36: :p13 \rightarrow qter)$

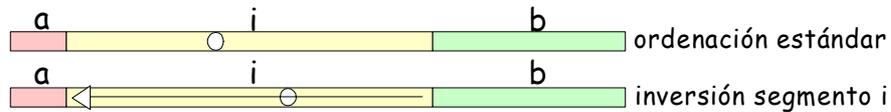
5°.- $47,XXY$

11 Si un varón es portador de la inversión que se muestra en el esquema, determinar los tipos de gametos que puede formar indicando las causas por las que se produce cada uno de ellos.

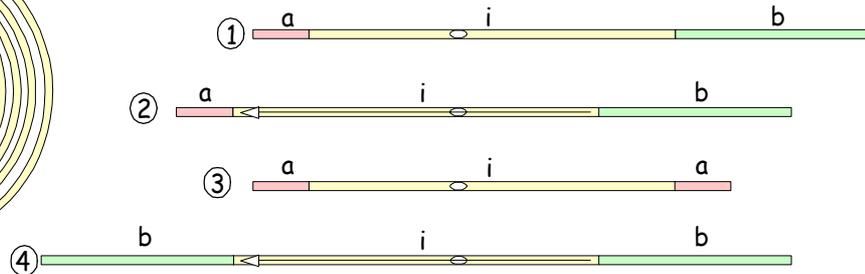
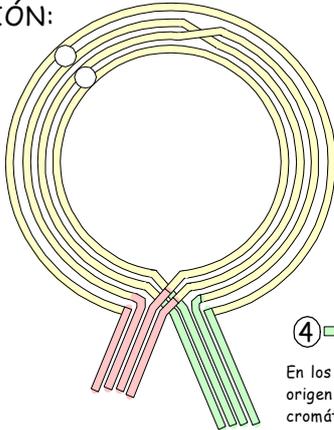


Nota: Utilizar en las respuestas las letras con las que se designan cada uno de los fragmentos cromosómicos en el esquema.

DATOS:



SOLUCIÓN:



En los descompensados tiene poco sentido indicar si son o no portadores de la inversión, ni tan siquiera para indicar su origen pues se intercambian en el punto de sobrecruzamiento. Si se representa así es para controlar fácilmente que en las cromátidas de los gametos están todos los segmentos de las 4 cromátidas del bivalente.

① gameto compensado con ordenación estándar; la cromátida es parental (no interviene en sobrecruzamientos en la zona de la inversión o es producto de dobles en los que interviene).

② gameto compensado con inversión; la cromátida es parental (no interviene en sobrecruzamientos en la zona de la inversión o es producto de dobles en los que interviene).

③ gameto descompensado (+a, -b) cromátida recombinante que interviene en un sobrecruzamiento en la zona de la inversión.

④ gameto descompensado (-a, +b) cromátida recombinante que interviene en un sobrecruzamiento en la zona de la inversión.

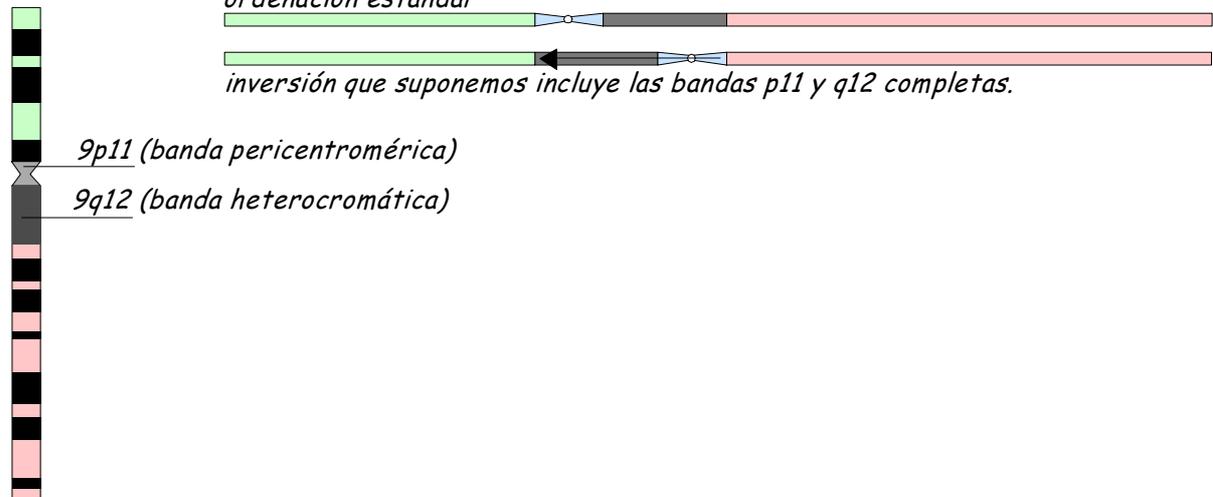
El enunciado nada indica sobre las frecuencias de los gametos, pero en este caso si las duplicaciones y deleciones no producen inviabilidad se puede establecer que los descompensados se presentarán con la mitad de la frecuencia con que se den al menos un sobrecruzamiento en la zona invertida ($1/2$ de $2p$) (cada uno de ellos $1/2p$) y los compensados se encontrarán con frecuencia $1/2$ de $1-2p$. Con la inversión $1/2(1-p)$; con la ordenación estándar $1/2(1-p)$.

aroaca@uniovi.es

13 Un hombre es portador en uno de sus cromosomas 9 de una inversión pericéntrica cuyos extremos son p11 y q12.

- 1.- Escribir la fórmula cromosómica.
- 2.- Determinar razonadamente los tipos de gametos que se forman.
- 3.- Establecer un consejo genético.

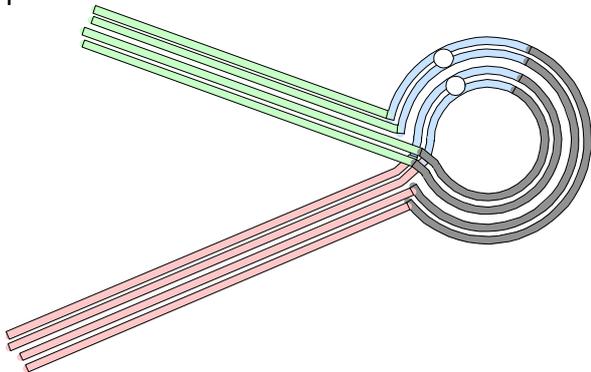
DATOS:



SOLUCIÓN: se trata de una inversión pericéntrica.

- 1.- 46,XY,inv(9)(p11, q12)
46,XY,inv(9)(pter → p11::q12 → p11::q12 → qter)

2.- En las inversiones pericéntricas se producen gametos descompensados cuando se localiza algún sobrecruzamiento en la zona de la inversión. En el caso que nos ocupa esta zona incluye únicamente las zonas pericentroméricas y la heterocromática proximal del brazo largo, y en ellas, por su constitución no se producen sobrecruzamientos.



Por tanto los gametos que se formen llevarán 1/2 la ordenación standard y 1/2 la inversión.

3.- La descendencia que se espera será toda normal y la mitad llevará la inversión descrita en heterocigosis, si se supone la normalidad cromosómica del otro progenitor.

14 Explicar las fórmulas cromosómicas de los siguientes individuos indicando además, en lo posible, su fenotipo.

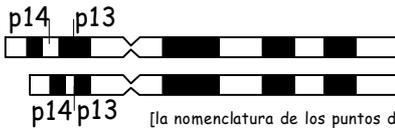
- 1) 46,XY,i(13)(qter→cen→qter)
- 2) 46,XY,del(10)(p13p14)
- 3) 45,XY,rob(13;21)(13qter→13p11::21q11→21qter)
- 4) 46,XX,ins(7)(pter→p21::q22→q21::p21→q21::q22→ qter)

SOLUCIÓN:

1).- Individuo de sexo masculino, con 46 cromosomas y un isocromosoma del brazo largo del 13. Su fenotipo coincidirá con el de un trisómico para el cromosoma 13, (síndrome de Patau).

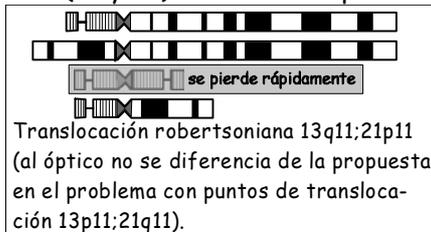


2).- Individuo con 46 cromosomas, de sexo masculino, portador de una deleción en el brazo corto del cromosoma 10 con puntos de rotura y reunión p13 y p14. Su fenotipo dependerá de la información genética del segmento perdido. En todo caso recuérdese que las deleciones son peor soportadas por los organismos que las duplicaciones.



[La nomenclatura de los puntos de deleción indican que se determinaron en cromosomas de 400 bandas, que son los que se representan en vez de los ideogramas de 550 utilizados en los apartados 1) y 3)]

3).- Individuo de sexo masculino con 45 cromosomas pues por una translocación robertsoniana dos acrocéntricos (13 y 21) están unidos por los centrómeros.



Su fenotipo es normal. En la descendencia pueden aparecer trisomías (las monosomías no son viables).

Aunque se describa como una translocación robertsoniana, el nuevo cromosoma puede formarse por una translocación asimétrica según esquema propuesto por Sybenga.

4).- Individuo con 46 cromosomas de sexo femenino, en el que un segmento del brazo largo del cromosoma 7 (con puntos de rotura localizados en las bandas q21 y q22), se encuentra desplazado a la banda 21 del brazo corto.



Se trata de una inserción directa pues el segmento desplazado presenta la misma orientación respecto al centrómero que tiene en el cromosoma estandar.

Su fenotipo lo más probable es que sea normal ya que no presenta pérdida ni ganancia de material hereditario.

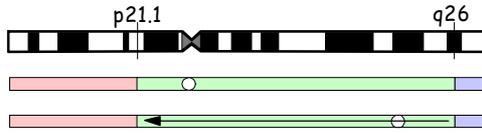
En esta representación se han tomado los puntos medios de las bandas implicadas y por ello junto con la poca capacidad de discriminación de los ideogramas de 400 bandas el cromosoma representado podría corresponder también a una inserción inversa del mismo segmento del brazo largo en el mismísimo extremo de p22 o también una inserción directa en pter.

15 Establecer un análisis comparativo (comportamiento meiótico, formación de gametos, viabilidad de embriones y probabilidad de descendientes anormales) entre dos individuos de cariotipos:

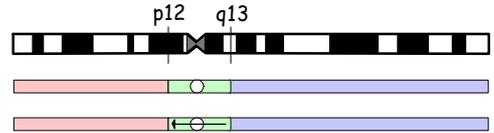
- a) 46,XY,inv(6)(p21.1 q26)
- b) 46,XY,inv(6)(p12 q13)

DATOS:

a).- Heterocigoto para inversión pericéntrica.

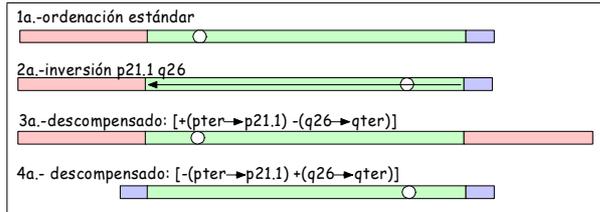


b).- Heterocigoto para inversión pericéntrica

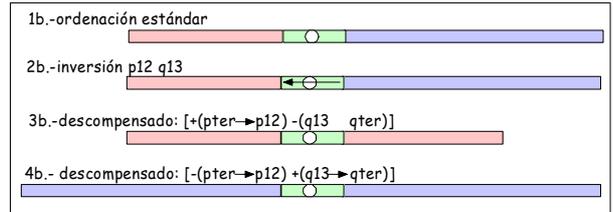


SOLUCIÓN: Se supone apareamiento completo en paquítina. No hay puentes anafásicos.

a) gametos:



b) gametos:



La presencia o ausencia de inversión carece de sentido en los desequilibrados.

Serán más viables los gametos menos descompensados (la descompensación en b es mucho mayor que en a).

Son siempre más viables las duplicaciones que las deficiencias. Suponiendo que contengan información genética de similar importancia para la gametogénesis, 3a será más viable que 4a y 4b será más viable que 3b. En principio los gametos pueden considerarse todos viables ya que en la especie humana su formación desde meiosis no implica la intervención de mucha información genética variada.

Viabilidad de embriones: El grado de descompensación influye normalmente en la viabilidad de los embriones. Los embriones con cromátidas descompensadas por la inversión a tienen una menor descompensación que los b y por tanto mayor posibilidad de completar el desarrollo.

Fenotipo de los descendientes: Las descompensaciones aunque sean pequeñas, producen normalmente fenotipos anómalos. Las descompensaciones grandes al no completar normalmente el desarrollo embrionario no producen descendientes de fenotipo anormal. En este caso el heterocigoto para la inversión a tendrá mayor probabilidad que b de tener descendientes anómalos.

aroca@uniovi.es

17 Se dispone de 4 líneas de centeno ($2n=14$) homocigotas para otras tantas translocaciones que implican a los siguientes cromosomas:

- L1: cromosomas 3 y 5
- L2: cromosomas 3 y 6
- L3: cromosomas 2 y 7
- L4: cromosomas 4 y 5.

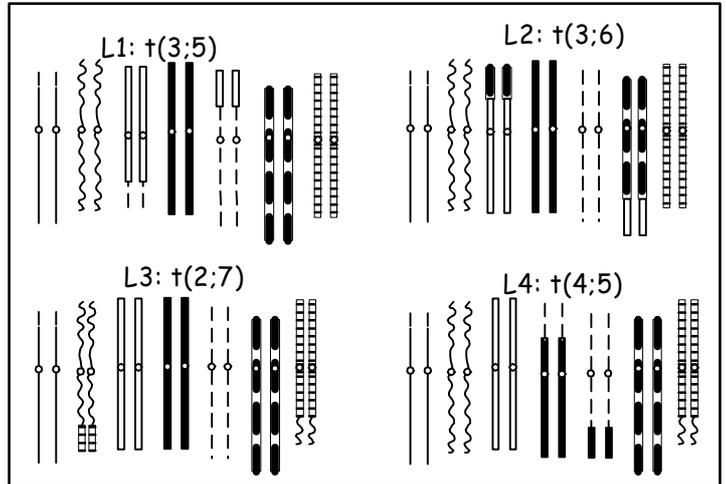
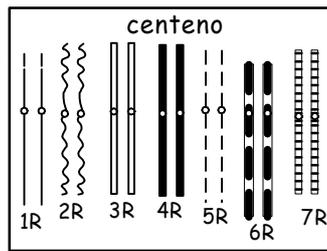
Para estudiar la ordenación cromosómica de otra línea de la misma especie (L5) se procede a su cruzamiento tanto con plantas normales como con las 4 líneas descritas obteniéndose en paquitenia, con máximo apareamiento, las siguientes figuras cromosómicas:

- L5 x normal $1^{IV} + 5^{II}$
- L5 x L1 $1^{VI} + 4^{II}$
- L5 x L2 $1^{VI} + 4^{II}$
- L5 x L3 $2^{IV} + 3^{II}$
- L5 x L4 $2^{IV} + 3^{II}$

Establecer la fórmula cromosómica de la línea 5.

DATOS: ¿L5?

No se indica el brazo cromosómico implicado; como ejemplo en los dibujos se pone uno al azar

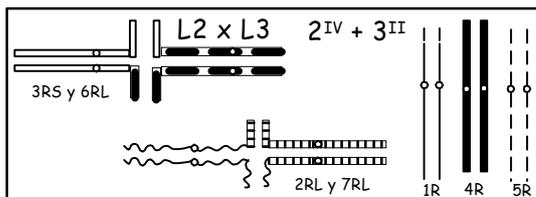


SOLUCIÓN:

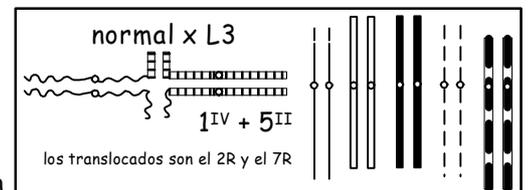
Tanto el centeno normal como las líneas portadoras de translocaciones conocidas en homocigosis (L1, L2, L3 y L4) presentan 7 bivalentes (7^{II}) en paquitenia con máximo apareamiento. Por otra parte, como los cromosomas implicados en las translocaciones de las líneas (L1 a L4) se conocen, se puede establecer la fórmula cromosómica de la línea problema (L5) mediante estudio simultáneo de sus cromosomas con los de las líneas marcadoras.

Cuando se cruza centeno normal con una de las líneas portadoras de una translocación, se observa en paquitenia con máximo apareamiento la formación de un cuadrivalente y cinco bivalentes (1^{IV} y 5^{II}).

Cuando se cruzan 2 líneas con translocaciones que no tengan implicado ningún cromosoma en común, se forman en paquitenia con apareamiento óptimo, $2^{IV} + 3^{II}$.



Cuando se cruzan 2 líneas con



translocaciones que tienen implicado un cromosoma común se forma un hexavalente y 4 bivalentes ($1^{VI} + 4^{II}$).

La línea L5 presenta también 7^{II} pero no se sabe si es portadora de alguna translocación o sus cromosomas son todos normales.

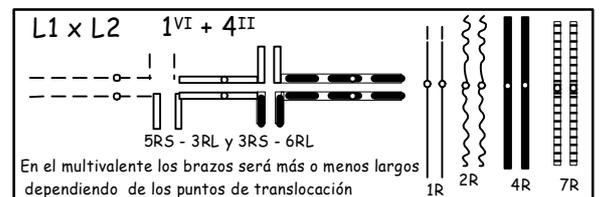
L5 x normal $\rightarrow 1^{IV} + 5^{II}$; L5 lleva una translocación.

L5 x L1 $\rightarrow 1^{VI} + 4^{II}$; Las translocaciones de L1 y L5 tienen un cromosoma común; o es 3R o es 5R (sólo uno)

L5 x L2 $\rightarrow 1^{VI} + 4^{II}$; Las translocaciones de L2 y L5 tienen en común el 3R o el 6R. (La translocación de L5 puede tener implicado el cromosoma 3R y no implicados ni el 5R ni el 6R o tener implicados el 5R y el 6R y no implicado ni el 3R ni ningún otro).

L5 x L3 $\rightarrow 2^{IV} + 3^{II}$; Las translocaciones de L3 y L5 no tienen cromosomas comunes. La translocación de

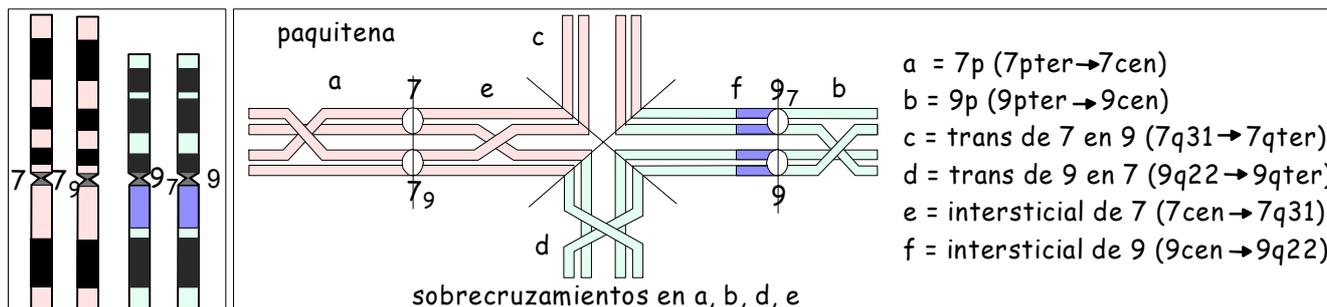
L5 x L4 $\rightarrow 2^{IV} + 3^{II}$; La translocación de L5 no implica ni a 4R ni a 5R



No es 5R, uno es 3R. Si es 3R no es 6R; ni 2R ni 7R ni 4R. El otro implicado sólo puede ser 1R. Con los datos no se pueden determinar los brazos implicados.

20 En un individuo 46,XY,t(7;9)(7q31;9q22), si se producen sobrecruzamientos en los segmentos: brazo corto del 7, brazo corto del 9, intersticial del 7 y transcado del 9, representar esquemáticamente las coorientaciones posibles y determinar los gametos que se pueden formar si van siempre dos cromosomas a cada polo.

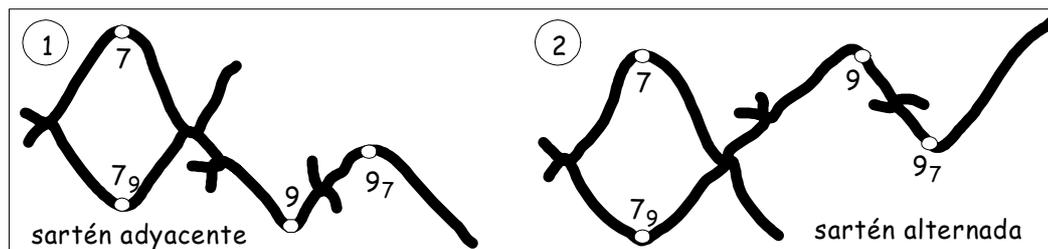
DATOS:



SOLUCIÓN: Independientemente de la coorientación, por los sobrecruzamientos que se producen cada centrómero arrastrará las siguientes cromátidas:



En cuanto a las coorientaciones posibles, por una parte los quiasmas en a y en e hacen que 7 y 7₉ coorienten entre sí y como se fija en el enunciado que migran dos centrómeros a cada polo también 9 y 9₇ irán a polos opuestos, así las dos únicas coorientaciones posibles en metafase I serán:



En resumen: 1/2 equilibrados y 1/2 desequilibrados.

De los equilibrados 1/2 (1/4 del total) sin la translocación y 1/2 (1/4 del total) con la translocación.

De los desequilibrados: 1/2 (1/4 del total) +c -d y 1/2 (1/4 del total) -c +d.

Las fórmulas cromosómicas de los posibles descendientes serían:

Alternadas:

-46,X₀,

-46,X₀,t(7;9)(q31;q22)

Adyacentes:

-46,X₀,der(7)t(7;9)(q31;q22)

-46,X₀,der(9)t(7;9)(q31;q22)

21 En una cepa de *Drosophila melanogaster* en la que nunca se habían observado mutaciones, apareció una hembra que presentaba tarsos con 4 artejos (4 artejos T > t 5 artejos). Al cruzar esta mosca por un macho normal de otra cepa, la descendencia fue: 1/4 hembras 4 artejos; 1/4 hembras 5 artejos (normales); 1/4 machos 4 artejos; 1/4 machos 5 artejos.

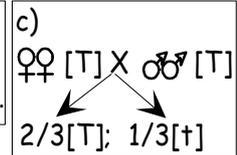
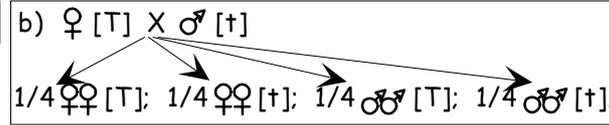
Al cruzar hembras 4 artejos con machos 4 artejos la descendencia siempre era 2/3 4 artejos, 1/3 5 artejos, sin distinción de sexos.

El color marrón oscuro (Sepia) se debe a un gen situado en el cromosoma 3, (normal se+ > se sepia).

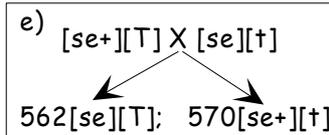
Al cruzar moscas de una cepa de ojos rojos y de 4 artejos con moscas de otra cepa con 5 artejos y ojos sepia, se obtuvo una descendencia de: 562 moscas de 4 artejos y ojos sepia y 570 moscas de 5 artejos y ojos normales.

Explique estos resultados y prediga qué es lo que mostrarán los cromosomas politénicos de las larvas de moscas de fenotipo [T].

DATOS: a) 4 artejos T > t 5 artejos



d) rojo se+ > se sepia;
se+, se está en el cromosoma III



SOLUCIÓN: 4 artejos es un carácter dominante (a), y por la descendencia del primer cruzamiento (b) se sabe que la hembra de la que se parte es heterocigota pues hay descendencia con 5 artejos (1/2).

De acuerdo con el 2º cruzamiento (c), T es letal en homocigosis (en vez de 3/4 [T]; 1/4 [t] se observan 2/3 y 1/3 respectivamente) y es autosómico pues hay machos de 4 artejos que si el carácter fuese ligado al sexo serían hemicingotos y morirían.

El primer cruzamiento sería: ♀ Tt X ♂ tt → 1/4 ♀♀ Tt; 1/4 ♀♀ tt; 1/4 ♂♂ Tt; 1/4 ♂♂ tt.

El segundo cruzamiento: ♀♀ Tt X ♂♂ Tt → TT mueren; Tt 2/3; tt 1/3.

En la segunda parte interviene sepia que está en el cromosoma III (también autosómico), y como en el cruzamiento (e) hay descendientes de ojo sepia los genotipos serían:

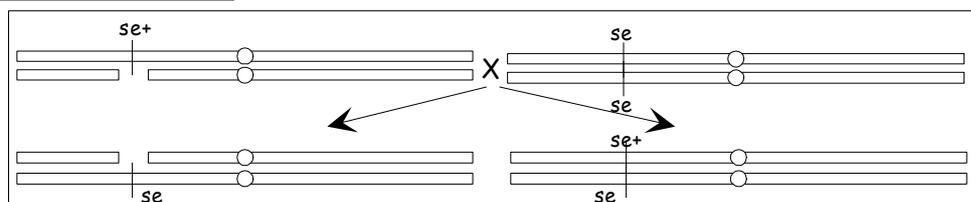
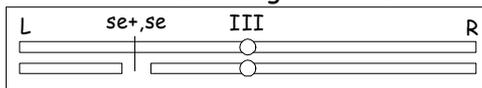
(cepa 1) se+se; Tt X sese; tt (cepa 2).

Los machos de la cepa 1 formarían sólo 2 tipos de gametos pues son aquiasmáticos y las hembras formarían 4 tipos de gametos si los loci son independientes o entre ellos se produce algún sobrecruzamiento. Pero si los loci estuvieran estrechamente ligados o T estuviera producido por una deleción letal en homocigosis que incluye el segmento donde se localiza se+, se, las hembras sólo producirían dos tipos de gametos.

La cepa 2 que es homocigota siempre produce el mismo tipo de gametos.

Como en la descendencia del cruce de las dos cepas sólo hay 2 fenotipos se descarta que los caracteres sean independientes. Como el problema no indica nada, se puede descartar que de la cepa 1 se utilicen sólo machos en repulsión (todos se; T/se+; t) que serían los únicos que producirían la descendencia observada.

Las solución pasa por caracteres estrechamente ligados o deleción letal en homocigosis. Si se tratase de dos loci estrechamente ligados la hembra primigínea tendría que llevar e en el cromosoma que sufrió la mutación T; el problema no dice nada pero es posible. En todo caso si se hace un estudio de los cromosomas politénicos de los individuos [T], si es una deleción en la zona central de 3L (ver mapas) y si son mutaciones de loci estrechamente ligados no faltaría banda alguna.



22 Se dispone de 4 plantas de una especie vegetal con $2n=16$ cromosomas que son homocigotas para otras tantas translocaciones. Los cromosomas implicados en cada translocación son: planta A, cromosomas 1 y 2; planta B, cromosomas 3 y 7; planta C, cromosomas 5 y 7; planta D, cromosomas 1 y 5.

Se desea saber qué cromosomas están implicados en una quinta translocación recíproca presente en homocigosis en la planta E. Para ello se cruza la planta E con las restantes (A,B,C y D), así como con plantas con la ordenación cromosómica estándar, observándose en las meiosis de los descendientes las configuraciones siguientes:

Planta E x normal	1IV + 6II	Planta E x planta A	1VI + 5II
Planta E x planta B	1VI + 5II	Planta E x planta C	1VI + 5II
Planta E x planta D	2IV + 4II		

¿Qué cromosomas están implicados en la translocación presente en la planta E? Explicar razonadamente cómo se llega a la solución propuesta.

SOLUCIÓN: E X normal = 1IV + 6II E tiene una translocación en homocigosis.

E X A = 1VI + 5II Uno de los cromosomas de la translocación de E es común con los de A. Es el 1 o es el 2 (sólo uno es común).

E X B = 1VI + 5II Uno de los cromosomas de la translocación de E es común con los de B. Es el 3 o es el 7 (sólo uno es común).

E X C = 1VI + 5II, Uno de los cromosomas de la translocación de E es común con uno de los de C. El 5 no puede ser (uno tenía que ser el 1 o el 2 y el otro el 3 o el 7), luego uno de los cromosomas translocados en E es el 7; el otro no es el 5 ni el 3.

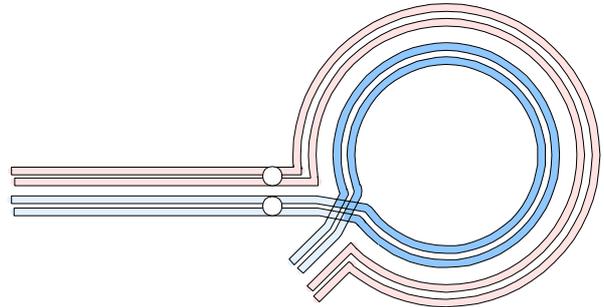
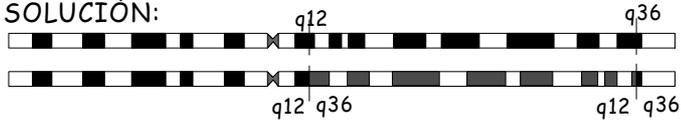
E X D = 2IV + 4II, E y D no tienen ningún cromosoma común, luego el 1 no es el implicado en E y por tanto es el 2.

La línea E tiene una translocación en homocigosis que implica a los cromosomas 2 y 7.

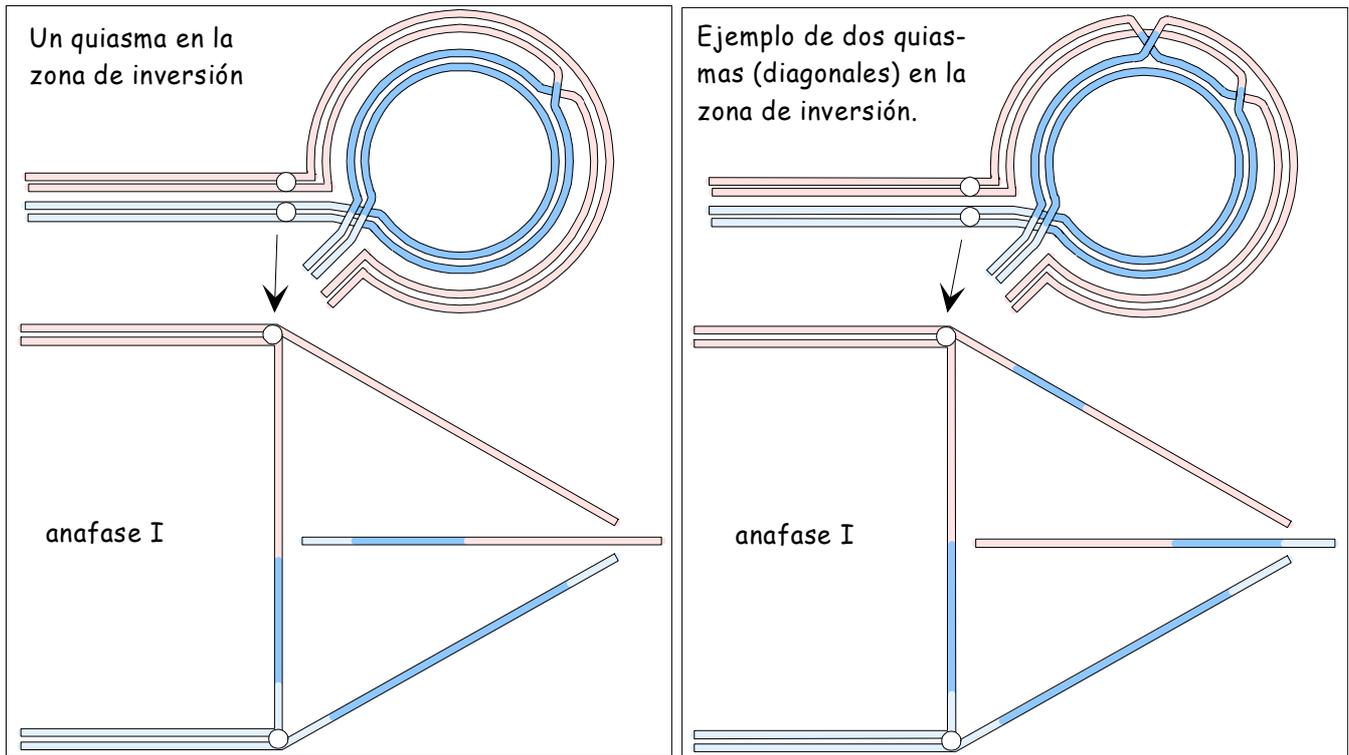
23 Se ha detectado en una mujer una inversión en heterocigosis en el cromosoma 2 cuyos puntos de rotura y reunión son q12 (próximo al centrómero) y q36 (próximo al telómero). Establecer el consejo genético teniendo en cuenta que en el brazo largo del cromosoma 2 se produce siempre al menos 1 sobrecruzamiento y en un porcentaje muy elevado de meiosis se producen 2 sobrecruzamientos.

¿Qué consecuencias podría tener en la descendencia de una hembra de *Drosophila* una inversión de la práctica totalidad del brazo 2R? ¿Y si la anomalía se encuentra en un macho de la misma especie? Razonar cada una de las respuestas

SOLUCIÓN:

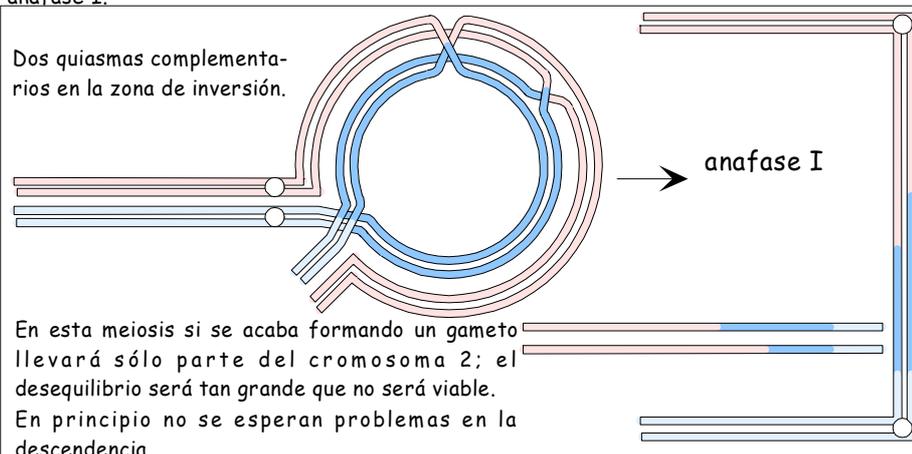


A partir de este apareamiento, se den uno o dos quiasmas en el segmento invertido, las cromátidas con desequilibrios estarían siempre participando en puentes anafásicos



Ya sea por los ciclos puente - rotura - fusión o porque al disponerse los polos en anafase I y anafase II paralelamente y formarse el óvulo en uno de los extremos, las cromátidas que se encuentran en los gametos no intervienen en los puentes en anafase I.

La única diferencia en los gametos cuando se forma un quiasma y cuando se forman dos recíprocos, diagonales I o diagonales II es que las cromátidas que no intervienen en los puentes pueden ser recombinantes para algún segmento de la zona de inversión. Este hecho para el problema que se plantea es irrelevante. En el caso de dos complementarios hay un doble puente en anafase I.



En el caso de las hembras de *Drosophila* se sabe que la disposición de los polos es paralela. En el caso de los dobles complementarios el desequilibrio será de, al menos todo el brazo que no interviene en la inversión y por tanto demasiado grande para ser viable.

En el caso de los machos no hay problema pues las meiosis son aquiasmáticas.

aroca@uniovi.es

24 Se cruzó una planta de guisante de genotipo rr y de cromosomas normales con otra homocigótica para una translocación recíproca entre los cromosomas 3 y 7 que además tenía genotipo RR. El retrocruzamiento de la descendencia con individuos de genotipo rr y cromosomas normales produjo la siguiente descendencia:

754 semillas de fenotipo R que dieron lugar a plantas semiestériles

145 de fenotipo r semiestériles

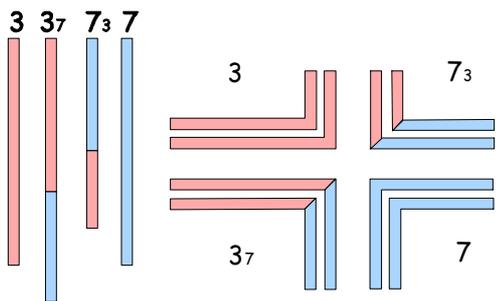
186 de fenotipo R fértiles

727 de fenotipo r fértiles

Estableced la relación existente entre el locus R,r y el punto de translocación.

DATOS: $NNrr \times TTRR \rightarrow Nr//TR$ (semiesteril por ser heterocigota para la translocación (NT) y [R])
 $Nr//TR \times NNrr \rightarrow 754 NT Rr$ (parental); $727 NN rr$ (parental);
 $145 NT rr$ (recombinante); $186 NN Rr$ (recombinante).

SOLUCIÓN: Translocación 3,7: Por la falta de datos de estos cromosomas se representan sin centrómero:



Frec. de recombinación: $145+186/754+727+145+186=0.1827$

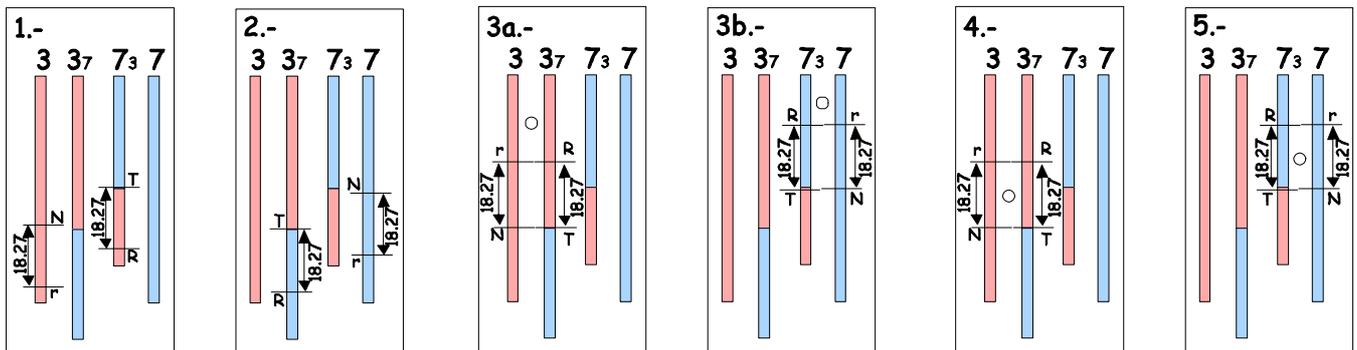
Distancia entre R,r y el punto de translocación: 18.27 u.m.

Localización del locus R,r: Puede estar localizado en:

- 1.- Segmento de 3 translocado a 7.
- 2.- Segmento de 7 translocado a 3.
- 3.- Segmento intersticial de 3 o segmento intersticial de 7 si bien estas posibilidades son poco probables pues la frecuencia de meiosis con recombinación en el segmento es del 36.54% y es sabido que en los segmentos intersticiales se producen pocos sobrecruzamientos.

4.- Brazo no translocado del cromosoma 3 (el centrómero estaría en el segmento de 18.27 u. m.)

5.- Brazo no translocado del cromosoma 7 (el centrómero estaría en el segmento de 18.27 u. m.)



En cualquier caso, en el diheterocigoto que se retrocruza, en el cromosoma translocado (T) se encuentra el alelo R y en el no translocado (N) se encuentra el alelo r.

25 En la tabla se dan las constituciones cromosómicas de cuatro especies que pertenecen al mismo grupo evolutivo.

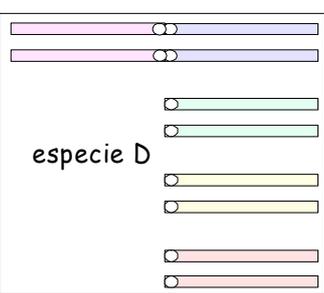
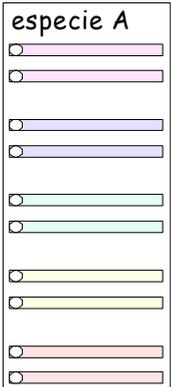
Determinar los cambios cromosómicos estructurales ocurridos en la evolución de esas especies y establecer las posibles relaciones filogenéticas entre ellas.

ESPECIE	TIPO DE CROMOSOMA Y NÚMERO		
	metacéntrico	submetacéntrico	acrocéntrico
A	0	0	10
B	2	2	4
C	3	0	4
D	2	0	6

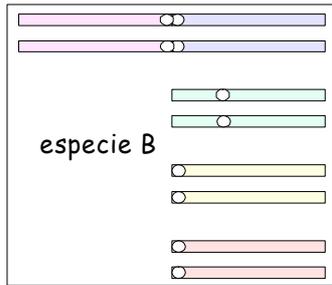
Se sabe que el contenido de DNA por núcleo es prácticamente igual en todas las especies y en la C se observa un trivalente en la meiosis.

SOLUCIÓN: Como citogenéticamente es mucho más difícil justificar una escisión que una fusión, se comienza el análisis partiendo de la especie con mayor número cromosómico.

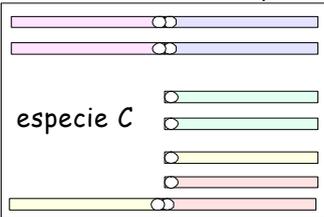
El cariotipo más parecido lo presenta la especie D con 6 acro. 2 meta. y como se indica en el enunciado, aproximadamente la misma cantidad de DNA. Se propone como cambio estructural que les separa la fusión céntrica o translocación robertsoniana.



La especie B tiene el mismo número cromosómico que la D ($2n=8$) pero en vez de 6 acro. presenta 4 acrocéntricos y 2 submetacéntricos. Este cambio, fijado después evolutivamente, se puede explicar sin pérdida ni ganancia de material hereditario mediante una inversión pericéntrica que desplace el centrómero desde una posición más distal a una más central.

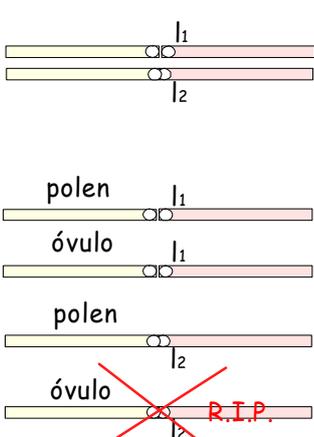


En cuanto a la especie C la primera consideración que debe tenerse en cuenta es que $2n=7$ con 4 acro. y 3 meta.



Por otra parte se sabe que en la meiosis se puede observar un trivalente por lo que lo más probable es que dos de los 4 acrocéntricos se aparezcan con un metacéntrico que se formó por fusión céntrica o trans. rob. de los homólogos de los acrocéntricos.

El problema está en que a esta fusión céntrica debe acompañarle algún proceso que la mantenga en heterocigosis. Sin llegar a algo tan sofisticado como el efecto Renner de *Oenothera muritica* se podría explicar mediante letales gaméticos o cigóticos estrechamente ligados a los centrómeros. Por ejemplo, supongase el siguiente caso que tendrá un elevado coste biológico:

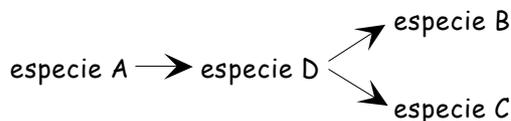


l_1 = letal en homocigosis que si está estrechamente ligado al centrómero del acrocéntrico impide la aparición de individuos con 2 metacéntricos y 6 acrocéntricos.

l_2 = letal gamético que evita el óvulo con el cromosoma metacéntrico y como el caso anterior estrechamente ligado al centrómero.

Mucho más sencillo sería el caso de un gen letal gamético y además otro letal en homocigosis (si el organismo fuese autógamo estricto el letal no tendría que estar ligado estrechamente al centrómero).

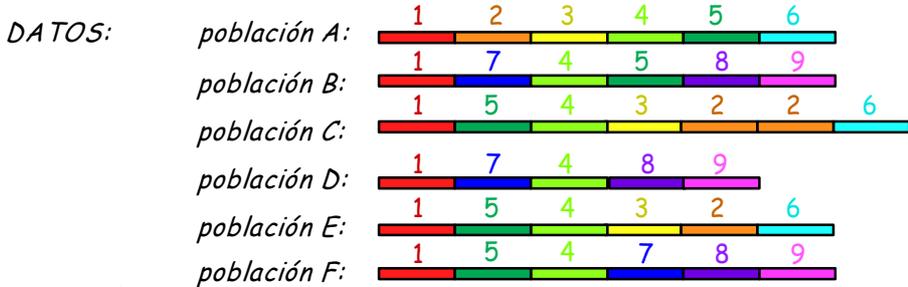
Las relaciones filogenéticas más probables pues supondrían el menor número de anomalías acumuladas sería:



26 Se han estudiado varias poblaciones naturales de una determinada especie y en uno de sus cromosomas se han encontrado las seis ordenaciones cromosómicas siguientes (con cada número se representa un grupo de genes localizados citogenéticamente)

- A).- 1-2-3-4-5-6
- B).- 1-7-4-5-8-9
- C).- 1-5-4-3-2-2-6
- D).- 1-7-4-8-9
- E).- 1-5-4-3-2-6
- F).- 1-5-4-7-8-9

Ordene estas secuencias en una serie evolutiva indicando cada paso evolutivo con una flecha y escribiendo junto a ésta el cambio estructural que tuvo lugar.



SOLUCIÓN: Partiendo de la población A se busca la que más se le parezca en segmentos y su disposición. La población E tiene los mismos segmentos con distinta ordenación en los centrales.



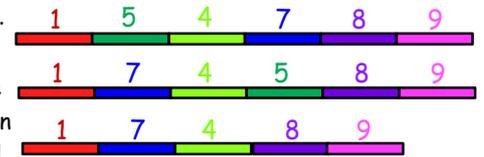
El orden de los 4 segmentos centrales es correlativo en ambos casos pero invertido en uno respecto al otro. Se trata de una inversión que incluye los segmentos 2, 3, 4 y 5. Aunque en principio no se puede determinar cual es la ordenación estandar y cual es la invertida se conviene en tomar como estandar la de la población A.

A continuación se busca otra población que se parezca a la A y resulta ser la C. Ésta tiene los mismos segmentos que A y

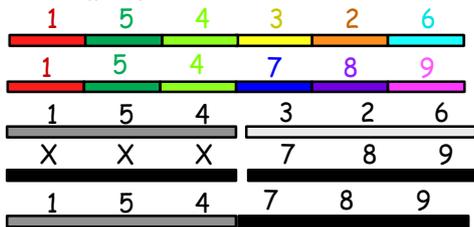


E + el 2 repetido, pero en el orden se parece mucho más a E que a A. En C hay una duplicación respecto a E pero no indicamos flecha pues no se puede determinar cual es el original, el duplicado y si forman tándem directo o inverso.

Las otras 3 poblaciones tienen ordenaciones con segmentos nuevos y pérdida de otros.



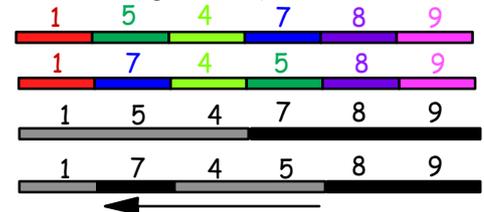
Lo normal es pensar que una translocación recíproca se llevó los segmentos 2, 3 y 6 o 2, 2, 3 y 6 a otro grupo de ligamiento cambiándose por 7, 8 y 9; pero al suponer esto suponemos también que se están representando cromosomas completos sin indicar dónde se encuentra el centrómero.



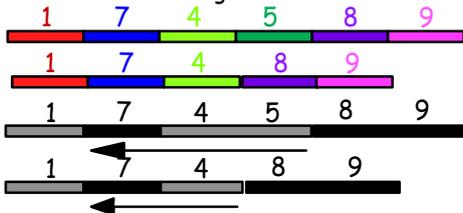
La ordenación de segmentos que más se parece a E es F y de una a otra se puede pasar mediante una translocación recíproca como se ha indicado.

La ordenación B tiene los mismos segmentos que F con inversión de los centrales 5, 4 y 7.

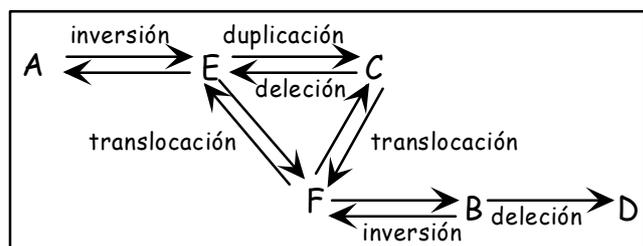
La ordenación D, respecto a B, es claramente



una deleción del segmento 5.



El esquema evolutivo de las 6 ordenaciones sería:

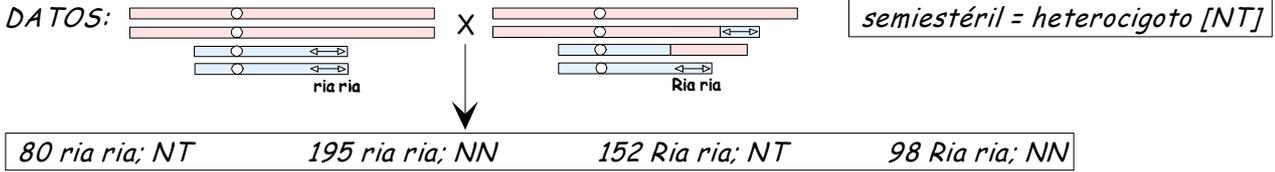


27 Una planta de tomate con ordenación normal en sus cromosomas y homocigótica recesiva para el locus *Ria,ria* (cromosoma 7) se utilizó para polinizar otra heterocigótica *Ria ria* y heterocigótica para una translocación recíproca entre los cromosomas 3 y 7 que incluye al citado locus en el segmento translocado. Se encontró la siguiente descendencia:

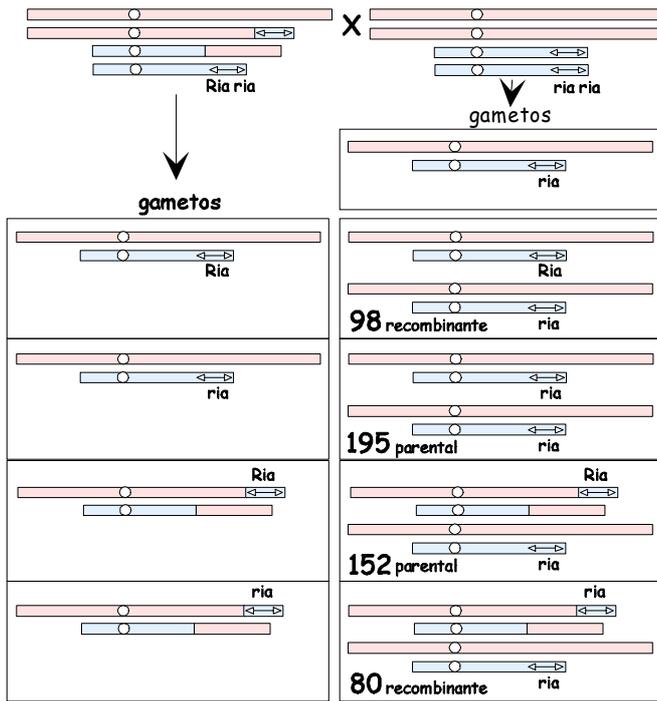
275 [*ria*] de las que 80 resultaron semiestériles y 195 normales.
 250 [*Ria*] de las que 152 resultaron semiestériles y 98 normales.

¿Qué distancia genética separa el locus *Ria,ria* y el punto de translocación?

Dibuje un esquema del cuadrivalente en paquítenu e indique sobre qué cromosoma del diheterocigoto se localiza el alelo recesivo del locus *Ria,ria*.



SOLUCIÓN:

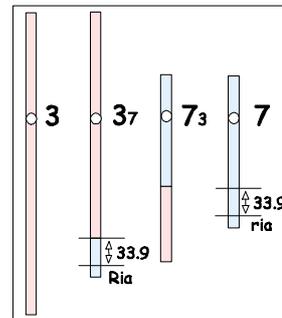


Frecuencia de recombinación entre *Ria,ria* y punto de translocación:

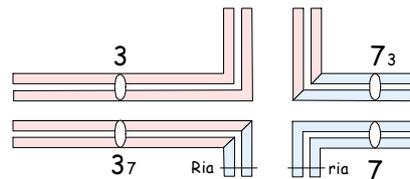
$$p = \frac{80 + 98}{525} = 0.339$$

Distancia entre *Ria,ria* y punto de translocación: 33.9 unidades de mapa.

Cromosomas del heterocigoto:



apareamiento máximo en paquítenu



28 En una familia tres de los seis hijos de un matrimonio presentan síndrome de Down. Los padres son jóvenes, su fenotipo es normal y gozan de buena salud. Explique con detalle cuál es la causa más probable de la alta frecuencia de mongolismo en esa familia.

SOLUCIÓN:

Siendo el síndrome de Down producido por una anomalía cromosómica, en ausencia de anomalías fenotípicas en los padres debe tenerse en cuenta la posibilidad de que sea alguna anomalía cromosómica en alguno de los padres la responsable de los fenotipos en los hijos.

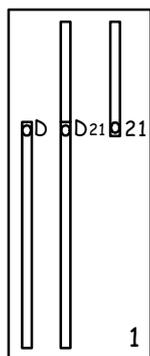
El síndrome de Down está producido por una anomalía numérica (trisomía del 21) pero la anomalía que debe buscarse en los padres no debe tener ni pérdida ni ganancia de material hereditario pues tienen fenotipo normal. Debe buscarse entre inversiones o translocaciones aquella que permita explicar la formación de un gameto portador de la información contenida en el cromosoma 21 en dosis doble.

Es importante también considerar que son 3 de los 6 hijos los afectados. Debe buscarse algún mecanismo que produzca el desequilibrio en el 50% de los casos aproximadamente.

Tanto inversiones como translocaciones, en general, producen desequilibrios por delección y duplicación simultáneamente. Como en el caso que ocupa se produce al parecer sólo duplicación, debe buscarse algún caso que se aparte de la generalidad.

La morfología del cromosoma problema (acrocéntrico) permiten elaborar la hipótesis de una translocación robertsoniana o fusión céntrica que tiene como consecuencia en individuos con fenotipo normal la reducción del número cromosómico de 46 a 45.

Centrándose en esta hipótesis las posibilidades son: translocación entre dos cromosomas no homólogos (uno de ellos el 21) o translocación entre dos cromosomas homólogos (dos cromosomas 21).



En el caso de la translocación con cromosoma no homólogo (se ejemplifica con un cromosoma del grupo D) (gráfico 1) en un apareamiento máximo en paquitena se forma un trivalente y los gametos viables que se derivan son: D + 21; D21; y D21 + 21; siendo este último el responsable de la aparición del síndrome de Down y la frecuencia con que se produce es aproximadamente del 10%.

En el caso de la translocación con cromosoma homólogo (gráfico 2) los gametos que se forman son 1/2 con el cromosoma 2121 y 1/2 sin cromosoma 21.

En cualquier caso los posibles descendientes serían siempre trisómicos y por tanto todos ellos con el síndrome de Down.

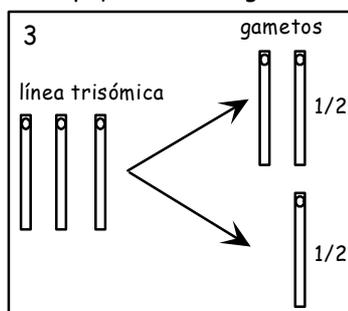
Ninguno de los casos explica los resultados obtenidos de manera total.



Si estas son las únicas posibilidades debe aceptarse la primera (translocación de cromosomas no homólogos) pues con la otra no es posible la descendencia normal.

Las diferencias entre el 10% esperado y el 50% que se observa puede ser un problema de muestreo pues los datos (6) son muy pocos.

El 50% de descendientes con el síndrome de Down se produce en las mujeres trisómicas para el cromosoma 21 (gráfica 3) pero en este caso la mujer no presenta síndrome alguno. Sin embargo en el caso de que el análisis cromosómico de los padres no mostrase la translocación entre 21 y otro no homólogo, podría investigarse la posibilidad de que uno de los padres sea mosaico, no manifieste fenotípicamente síndrome de Down y que su línea germinal sea trisómica 21.



29 Se realiza el cariotipo de una persona joven, de fenotipo normal y buena salud y resulta que tiene 43 autosomas + XY.

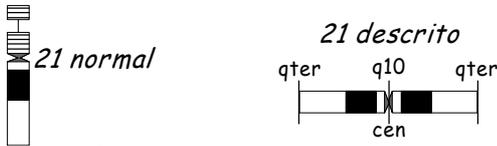
Todos sus cromosomas son normales menos el par 21 que en lugar de tener dos cromosomas 21, tiene un solo cromosoma con los dos brazos iguales, cada uno de los cuales es igual al brazo largo del cromosoma 21.

Escriba la fórmula cromosómica desarrollada del individuo descrito.

Haga un esquema de cómo se formó esta anomalía.

Indique qué descendencia tendrá esta persona, suponiendo que su pareja es normal.

DATOS:



SOLUCIÓN: En principio parece que se trata de un isocromosoma, pero dependiendo de su formación puede que no lo sea en sentido estricto, pues si su origen fue una translocación robertsoniana los puntos de rotura y reunión de los dos homólogos serían p11 en uno y q11 en el otro. Si se trata de una fusión céntrica los puntos de translocación serían q10 en ambos cromosomas (p10 según el modelo de Sybenga).

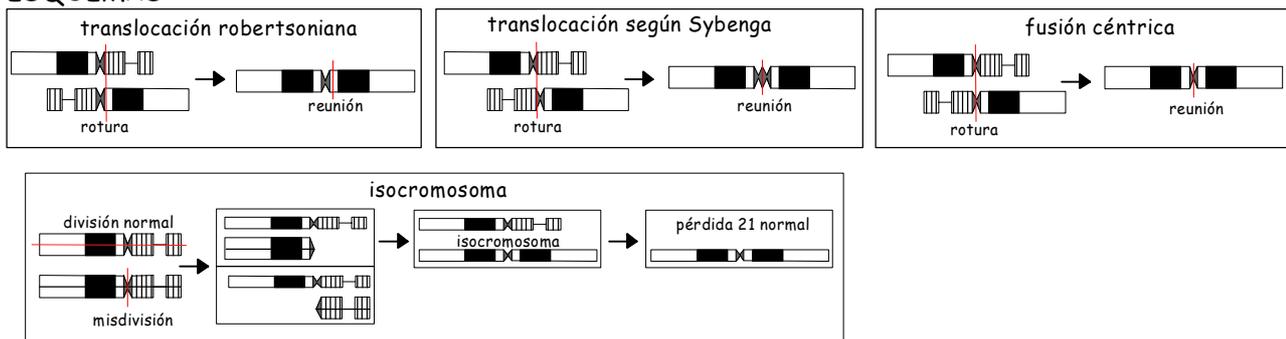
La fórmula cromosómica desarrollada admite varias posibilidades siendo la propuesta por el ISCN (International System for Cytogenetic Nomenclature):

45,XY,der(21;21)(qter→q10::q10→qter)

Otras posibilidades: Un isocromosoma formado por misdivisión implicaría además la pérdida simultánea del otro cromosoma 21. Fórmula: 45,XY,iso(21)(qter→cen→qter)-21.

La ya citada translocación robertsoniana entre los dos homólogos tendría una fórmula cromosómica desarrollada: 45,XY,rob(21;21)(qter→p11::q11→qter).

ESQUEMAS:



En cuanto a la descendencia de esta persona con una pareja normal, debe considerarse que:

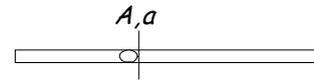
La pareja normal formará gametos (óvulos) con 23 cromosomas (un 21).

El hombre formará gametos con 23 cromosomas de los que uno es el "isocromosoma" 21 y otros gametos con 22 cromosomas en los que falta el 21. Por tanto las dos posibilidades de descendientes son: Los de 46 cromosomas con el isocromosoma que presentarán síndrome de Down y los de 45 cromosomas, monosómicos para el 21 que no suelen llegar a término. Todos sus descendientes vivos presentarán síndrome de Down. Además tendrá episodios de abortos o mortinatos.

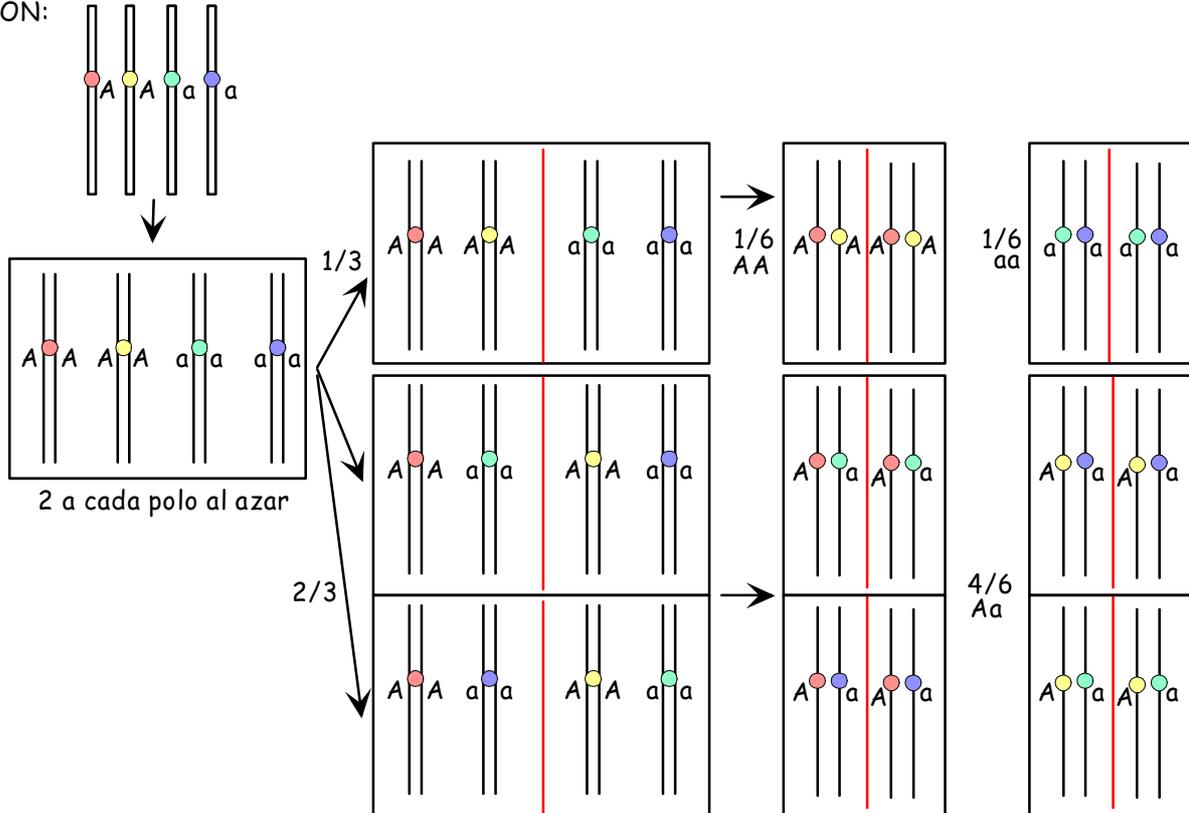
30 Supóngase que en una especie vegetal tetraploide el color de la flor se debe a una pareja alélica cuyo alelo A, dominante en cualquier dosis, determina el color rojo de la flor, mientras que el alelo recesivo a determina color blanco.

Si se considera que en dicha especie la meiosis es regular, ¿qué segregación fenotípica y genotípica se espera de la autofecundación de un individuo duplexo si el locus A,a está estrechamente ligado al centrómero?

DATOS: plantas $4n$ *flor roja A > a flor blanca*
 duplexo = AAaa
 meiosis regular = 2 cromosomas a cada polo



SOLUCIÓN:



Gametos: $AA = 1/6$; $Aa = 4/6$; $aa = 1/6$.

Descendientes:

$$AAAA = 1/6 \times 1/6 = 1/36 [A]$$

$$AAAa = (1/6 \times 4/6) + (4/6 \times 1/6) = 8/36 [A]$$

$$AAaa = (1/6 \times 1/6) + (1/6 \times 1/6) + (4/6 \times 4/6) = 18/36 [A]$$

$$Aaaa = (4/6 \times 1/6) + (1/6 \times 4/6) = 8/36 [A]$$

$$aaaa = 1/6 \times 1/6 = 1/36 [a]$$

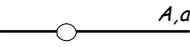
$$\text{Flores rojas } [A] = 35/36$$

$$\text{Flores blancas } [a] = 1/36$$

31 En una especie vegetal el color blanco de la flor se debe al alelo recesivo de cierto locus situado en el extremo distal del brazo largo de un cromosoma submetacéntrico, ocurriendo en todas las meiosis un único quiasma entre el locus y el centrómero.

Calcúlese qué proporción de descendientes de flor blanca se obtendría de la autofecundación de una planta tetraploide duplexa para dicho locus en los siguientes casos:

- 1.- Si en la meiosis sólo se forman bivalentes.
- 2.- Si sólo se forman cuadrivalentes.
- 3.- Si los homólogos formasen bivalentes en el 50% de los casos y cuadrivalentes en el 50% de los casos.

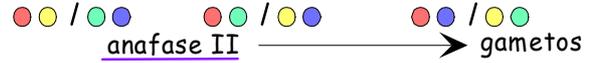
DATOS:  flor de color A > a flor blanca planta 4n: AAaa

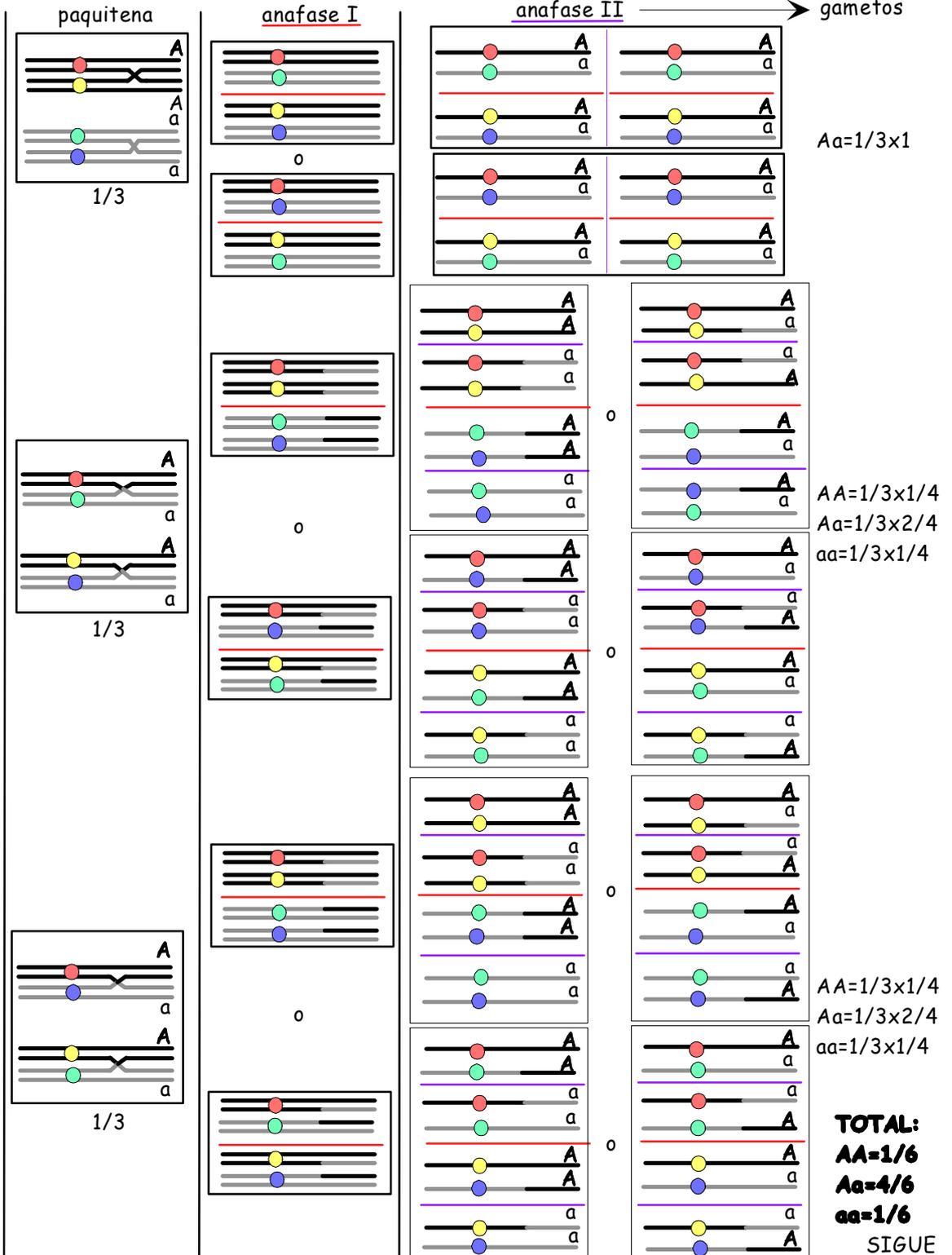
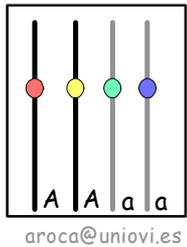
¿Sólo 1 quiasma entre cen y locus, por cromosoma (4 cromosomas = 2 quiasmas)?

SOLUCIÓN:

1.- sólo bivalentes en meiosis. cromosomas

posibles apareamientos:

 gametos

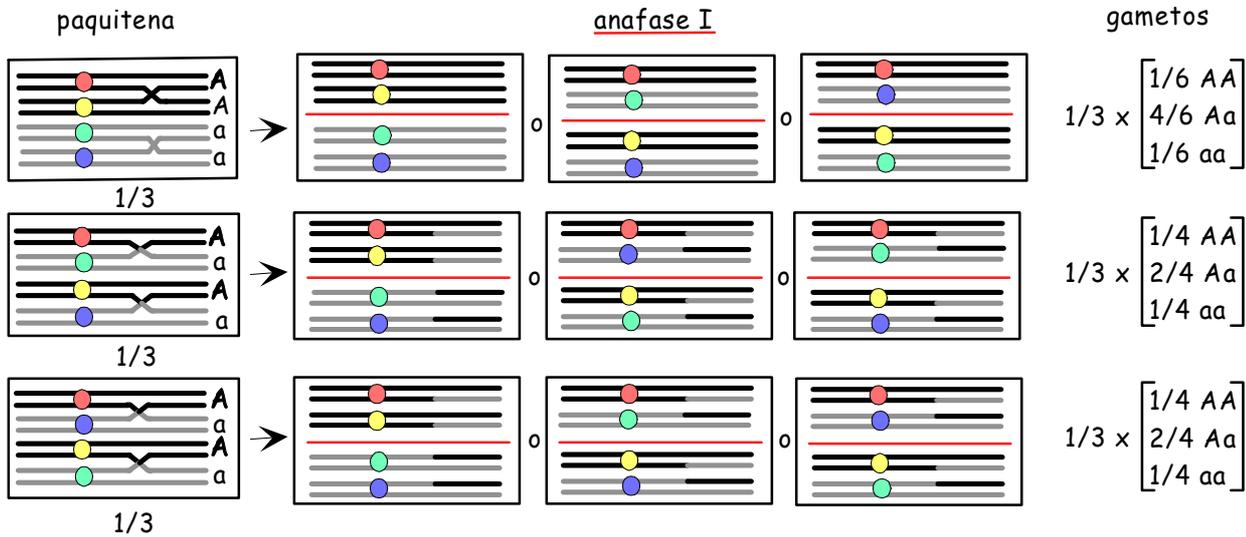


Las probabilidades de los descendientes serán las probabilidades compuestas calculadas a partir de las frecuencias de los gametos.

Descendientes de flores blancas: $1/6 \times 1/6 = 1/36$.

2.- Si se forman sólo cuadrivalentes además de los posibles apareamientos de cromosomas y formación de quiasmas (que son los mismos que en 1) hay que considerar las distintas posibilidades de migración de cromosomas a los polos (en el apartado 1 se podían producir 2 anafases distintas). En este caso se pueden producir 3 migraciones distintas para cada tipo de apareamiento y quiasma.

posibles apareamientos: $\text{red/yellow} / \text{green/blue}$ $\text{red/green} / \text{yellow/blue}$ $\text{red/blue} / \text{yellow/green}$



Total gametos: AA = $1/18 + 1/12 + 1/12 = 2/9$

Aa = $4/18 + 2/12 + 2/12 = 5/9$

aa = $1/18 + 1/12 + 1/12 = 2/9$

descendientes de flores blancas = $2/9 \times 2/9 = 4/81$

3.- Si se forman 1/2 bivalentes y 1/2 cuadrivalentes Los gametos tendrán 1/2 las proporciones del apartado 1 y 1/2 las del apartado 2.

Total gametos: AA = $1/2(1/6) + 1/2(2/9) = 7/36$

Aa = $1/2(4/6) + 1/2(5/9) = 22/36$

aa = $1/2(1/6) + 1/2(2/9) = 7/36$

descendientes de flores blancas = $7/36 \times 7/36$

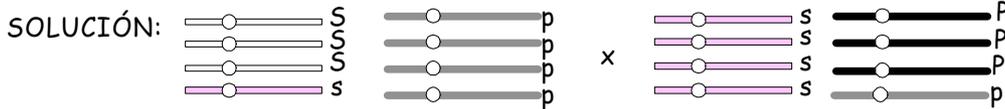
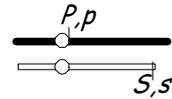
32 En una especie vegetal el color de las flores puede ser púrpura (P) o blanco (p) y las cápsulas del fruto pueden ser espinosas (S) o lisas (s).

Se han obtenido dos plantas autotetraploides, una triplexa para la forma de la cápsula y nuliplexa para el color de la flor y la otra nuliplexa para la forma de la cápsula y triplexa para el color de la flor.

Suponiendo que el locus P,p se encuentra estrechamente ligado al centrómero, mientras que el S,s segrega cromatídicamente y que ambos loci están mapeados en grupos de ligamiento diferentes, ¿cuál será la segregación fenotípica de la descendencia del cruzamiento de ambas plantas?

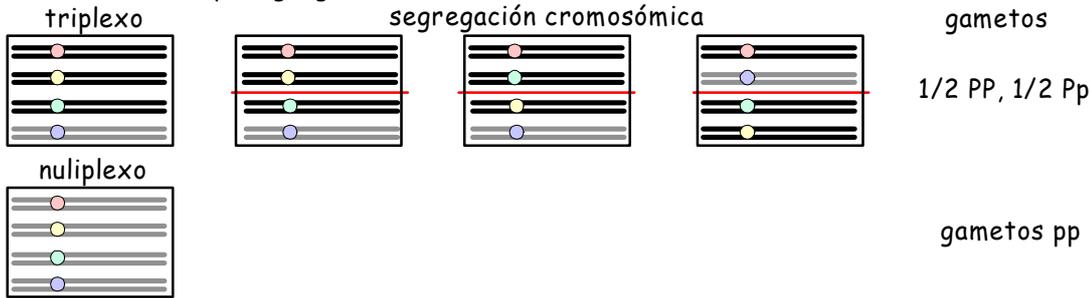
DATOS: flor púrpura $P \gg p$ flor blanca; Fruto espinoso $S \gg s$ fruto liso.

$SSSs; pppp \times ssss; PPPp$



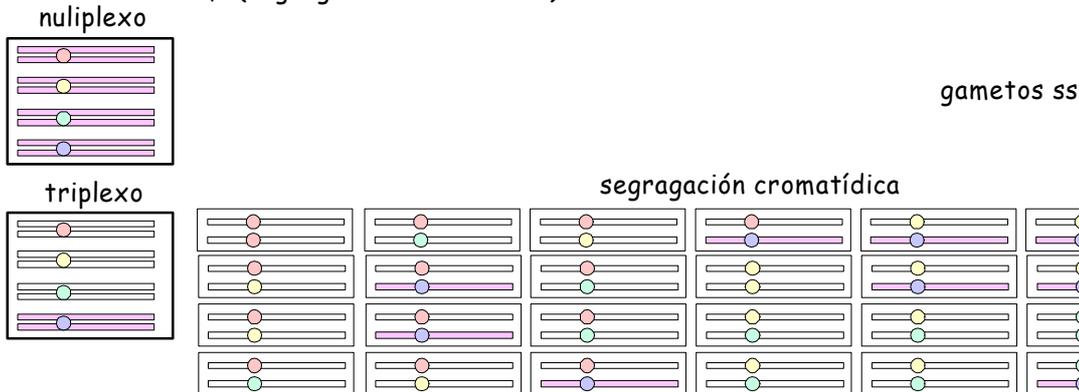
Siendo independientes los loci estudiados se procede a su análisis individualizado.

Locus P,p (segregación cromosómica).



Descendientes. $1/2 PPpp; 1/2 Pppp$. Todos [P] flores púrpura

Locus S,s (segregación cromatídica)



gametos. $16/28 SS; 11/28 Ss; 1/28 ss$.

Descendencia: [s] = $16/28 SSSs; 11/28 Ssss; 1/28 ssss$.

$27/28 [S]$ fruto espinoso, $1/28 [s]$ liso.

Descendencia considerando los 2 loci simultáneamente:

[PS] = $1 \times 27/28 = 0.9643$ flores púrpura y fruto espinoso.

[Ps] = $1 \times 1/28 = 0.0357$ Flores púrpura y fruto liso.

33 El género *Triticum* incluye especies diploides ($2n=2x=14$), alotetraploides ($2n=4x=28$) y alohexaploides ($2n=6x=42$).

Para averiguar el origen de los trigos poliploides se cruzaron entre sí especies afines y se analizó el apareamiento meiótico de los híbridos interespecíficos. Mediante este análisis se identificaron dos de las tres especies diploides que contribuyeron a la formación de los trigos hexaploides.

A continuación se indican las configuraciones meióticas observadas en los híbridos de algunos de los cruzamientos realizados:

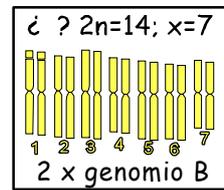
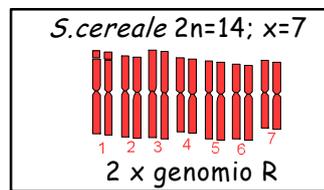
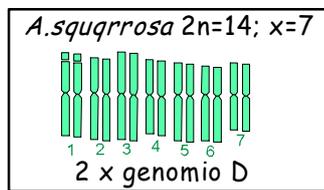
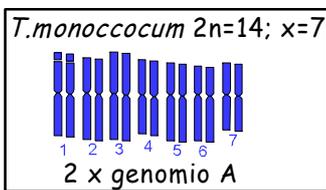
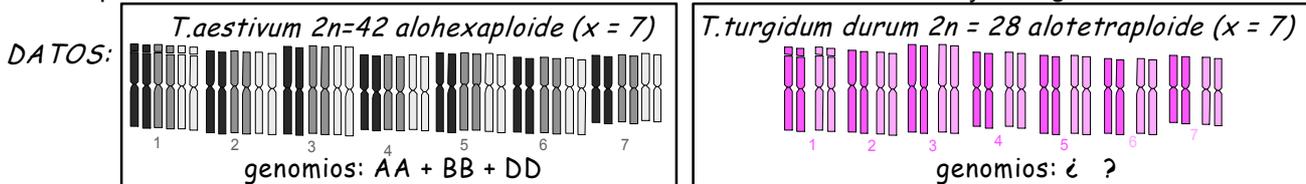
Triticum aestivum ($2n=42$) x *T. turgidum durum* ($2n=28$) $14II + 7I$

T. aestivum x *T. monococcum* ($2n=14$) $7II + 14I$

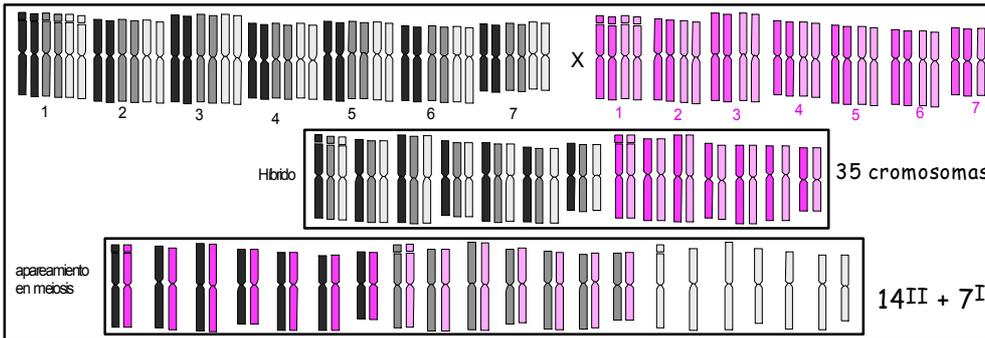
T. aestivum x *Aegilops squarrosa* ($2n=14$) $7II + 14I$

T. aestivum x *Secale cereale* ($2n=14$) $28I$

Si se denomina A al genoma de *T. monococcum*, R al de *S. cereale*, D al de *A. squarrosa* y B al de la especie aún no identificada, indíquese: 1.- ¿cómo se originó la especie hexaploide *T. aestivum*? 2.- ¿qué configuración meiótica podría observarse en los híbridos del cruzamiento entre *T. monococcum* y *T. turgidum durum*?

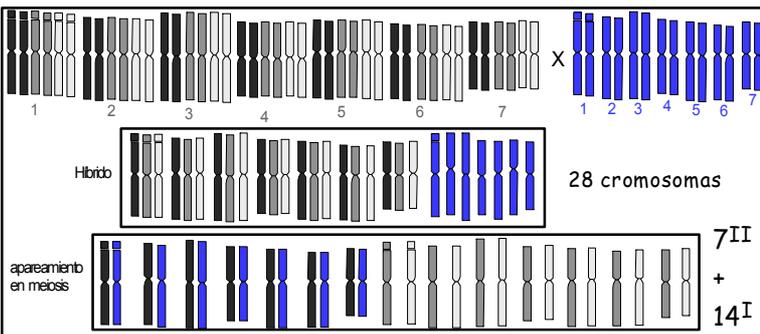


SOLUCIÓN: La formación de un bivalente en el híbrido indica que los dos cromosomas tienen un alto grado de homología.



En este cruzamiento los dos genomas de *T. turgidum durum* son casi homólogos de dos de los de *T. aestivum*.

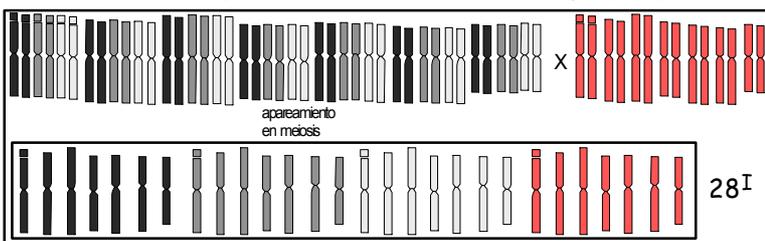
Lógicamente uno de los genomas de *T. aestivum* no aparece.



En el segundo cruzamiento se forman 7 bivalentes (1 genoma de *T. aestivum* + genoma de *T. monococcum*, A) quedando dos genomas del alohexaploide sin aparear.

El genoma A es prácticamente homólogo de uno de los genomas del trigo panadero, el cual pasa a denominarse también genoma A.

Exactamente los mismos resultados se obtienen en el tercer cruzamiento; con los 7 cromosomas de *A. squarrosa* aparecen 7 cromosomas de trigo que pasan a denominarse genoma D.



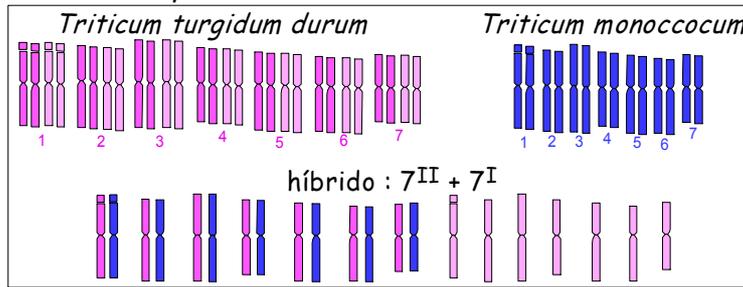
Los cromosomas de centeno (R) no tienen suficiente homología con los de trigo como para formar bivalentes. El R no es ninguno de los genomas presentes en el *T. aestivum*, cuyos genomas son AA BB DD.

En cuanto al origen del hexaploide, con los datos del problema se puede determinar que un diploide híbrido con otro diploide formando un trigo tetraploide que después hibridó con el otro diploide formando el alohexaploide.

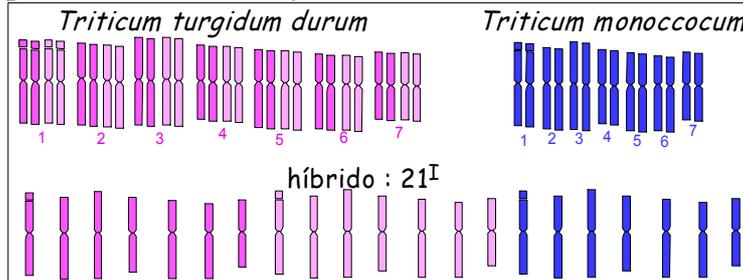
SIGUE

Se sabe que hay un tetraploide que muy probablemente sería *T.turgidum durum* pues el híbrido forma 14 bivalentes pero con los datos del problema no se puede determinar si los genomios presentes en el alotetraploide son A y B o A y D o B y D.

Si los genomios fueran A y B o A y D en el híbrido entre *T.turgidum durum* y *T.monococcum* (genomio A), se observarían hasta 7 bivalentes y 7 univalentes.



Si los genomios de *T. turgidum durum* fueran B y D en el híbrido se observarían 21 univalentes.



En las configuraciones meióticas de los híbridos cuando se indica el número de bivalentes que se forman siempre están referidos al número máximo que se pueden formar. Sin embargo cuando se indica que forman univalentes pares o tríos de cromosomas homeólogos lo que se quiere indicar es que la condición de univalentes es la normalmente observada, siendo posible algunos apareamientos entre homeólogos.

En las configuraciones meióticas de los híbridos se supone que los bivalentes están formados siempre por los mismos cromosomas apareando en el caso máximo siempre los dos mismos genomios completos. Este problema se superaría si se identificasen los cromosomas de cada uno de los genomios. Con bandeado C es posible identificar la mayoría de los 21 pares del trigo hexaploide, concretamente resulta bastante sencillo en los 7 pares del genomio B. De esta forma, aunque en el problema no se pudieron identificar los genomios que forman parte del *T.turgidum durum*, se pudo saber que el genomio B es uno de ellos.

Sabiendo que B es uno de los genomios de *T.turgidum durum*, si el híbrido de éste con *T.monococcum* forma 7 bivalentes es que el trigo alohexaploide se formó a partir de los genomios A y B que formaron un alotetraploide (AABB *Triticum turgidum durum*) e hibridando éste con *Aegilops squarrosa* (DD) se formó el trigo panadero AABBDD (*Triticum aestivum*).

34 Se tienen 3 especies vegetales diploides A, B y C, filogenéticamente relacionadas cuyo número cromosómico es $2n=10$.

Artificialmente es posible polinizar plantas de la especie A con polen de cualquiera de las otras dos especies. En la meiosis de los híbridos AXB se observan 5 bivalentes, mientras que en las de los AXC se observan por término medio 2 bivalentes y 6 univalentes.

Se quiere obtener un alotetraploide formado a partir de la especie A y cualquiera de las otras dos. ¿Cuál de éstas es preferible emplear?

DATOS: $A \rightarrow 2n=10$; $B \rightarrow 2n=10$; $C \rightarrow 2n=10$

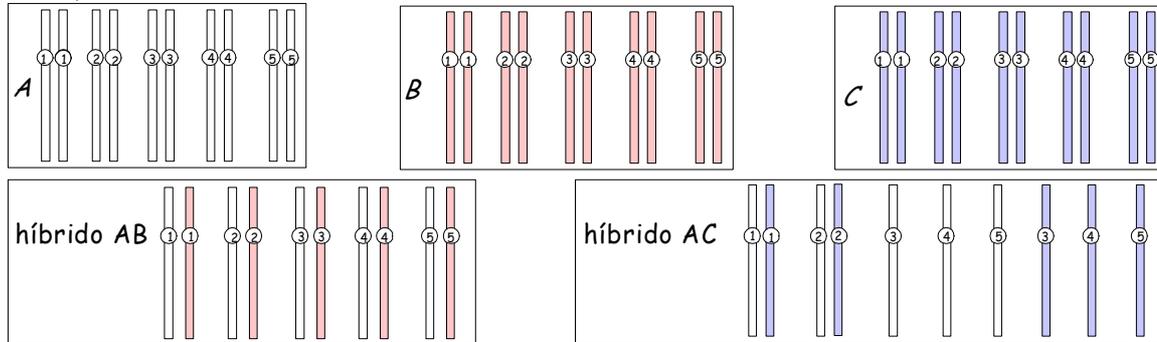
$\text{♀ } A \times \text{♂ } B \rightarrow \text{Híbrido } AB \rightarrow \text{paquitena } 5^{II}$

$\text{♀ } A \times \text{♂ } C \rightarrow \text{Híbrido } AC \rightarrow \text{paquitena } 2^{II} + 6^I \text{ (término medio)}$

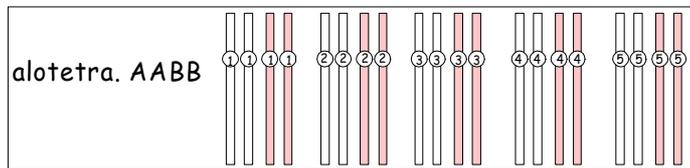
SOLUCIÓN: La especie B es evolutivamente mucho más próxima a la A que la especie C ya que aquélla en los híbridos estudiados forma bivalentes con mucha mayor frecuencia.

La mayor proximidad evolutiva suele ir acompañada de una mayor facilidad en la obtención de híbridos, pero en este caso esto no importa pues se indica que los híbridos se obtienen artificialmente en ambos casos sin dar importancia a la mayor o menor dificultad.

Como se quiere obtener un alotetraploide el paso siguiente a la obtención del híbrido es la duplicación cromosómica y lo que se trata de determinar es qué alotetraploide será meióticamente más estable y, por tanto, más fértil.

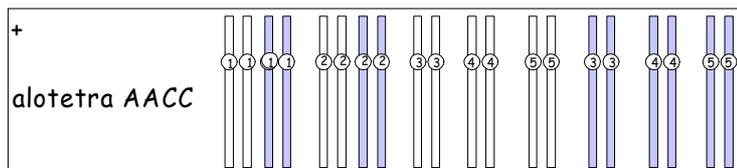


En el comportamiento meiótico los



cuadrivalentes son más irregulares que los bivalentes (sobre todo si en cada gameto debe ir al menos un cromosoma de cada par de homólogos de las especies diploides iniciales).

Un individuo será tanto más estéril



cuantos más cuadrivalentes se formen en sus meiosis.

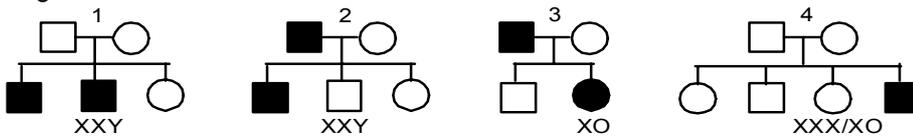
El híbrido AC será el mejor candidato para alotetraploidizar y perpetuarse sexualmente.

Mientras menos bivalentes se formen en el híbrido, menos cuadrivalentes habrá en el alotetraploide y más estable será la meiosis.

Es preferible utilizar la especie C en el cruzamiento con la A si se trata de obtener un alotetraploide que se pretende multiplicar por reproducción sexual.

35 Las genealogías siguientes pertenecen a familias en las que aparecen individuos con las aneuploidías que se indican, y además está presente en ellas el gen recesivo determinante de cierto tipo de daltonismo que puede servir de marcador pues está ligado al cromosoma X.

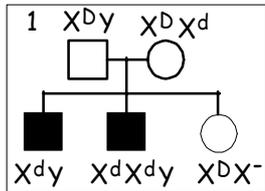
En las aneuploidías existentes se indican los cromosomas sexuales y los individuos daltónicos se representan en negro.



Razonar cuál puede ser el origen más probable de estas aneuploidías.

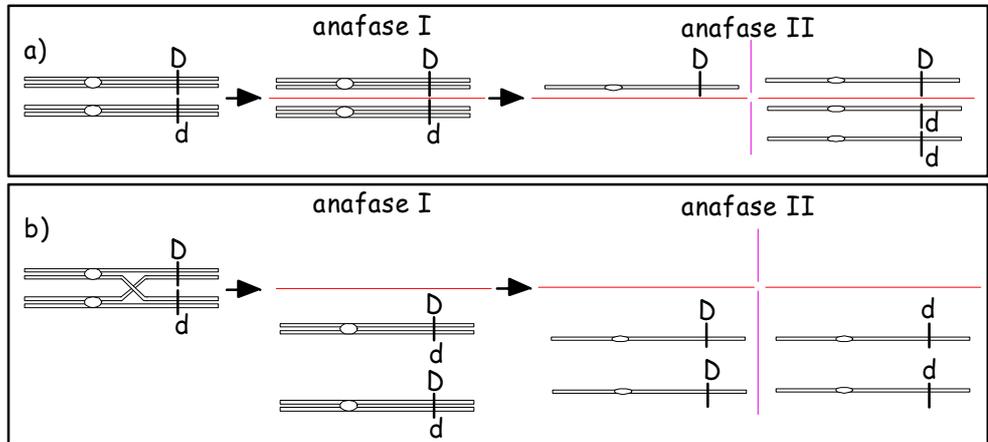
DATOS: daltonismo $X^d < X^D$ recepción normal de los colores

SOLUCIÓN:

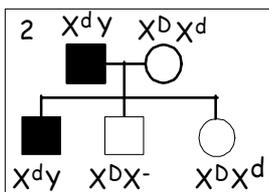


Los individuos II-1 y II-2 son daltónicos y por tanto los cromosomas X que lleven tendrán siempre información d. De acuerdo con esto y con los fenotipos (no daltónicos) de los padres (I-1 y I-2), se pueden determinar sus genotipos. El genotipo de II-3 no puede determinarse la información del cromosoma materno.

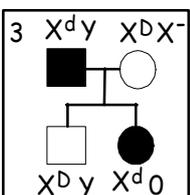
En cuanto al origen de la aneuploidía que presenta II-2 (Klinefelter) los dos cromosomas X llevan información X^d y por tanto los dos deben ser de origen materno. No puede concluirse si se formó el gameto irregular por una no disyunción en la 2ª división meiótica (esquema a) o por una no disyunción en la 1ª si hubo sobrecruzamiento entre el centrómero y el locus (esquema b).



En la genealogía 2 suponiendo el menor número posible de irregularidades meióticas, se puede determinar el genotipo de I-2 (heterocigota pues tiene un hijo varón daltónico y ella es normal) pero no se puede determinar el de II-2.:

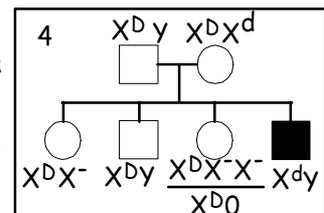


Como II-2 es el individuo aneuploide, si no se puede determinar su genotipo tampoco se puede determinar el origen de la anomalía [puede ser: no disyunción en 1ª paterna (el genotipo de II-2 sería X^DX^dY); no disyunción en 1ª materna (sin sobrecruzamiento, II-2 = X^DX^dY , con sobr. II-2 = X^DX^DY); no disyunción en 2ª materna (sin sob. X^DX^dY , con sob. X^DX^dY).



En la genealogía 3 si I-2 fuese heterocigota el gameto O podría tener cualquier origen. Considerando que el gen del daltonismo es poco frecuente en las poblaciones y que por tanto lo más probable es que II-2 lo reciba de su padre el individuo con síndrome de Turner seguramente recibió el gameto sin cromosoma X de I-2 pero no se puede determinar si la no disyunción se produjo en la primera o segunda anafase pues en ambos casos se forman gametos O.

En la genealogía 4 II-3 es un mosaico por lo que debe deducirse una anomalía mitótica en el desarrollo embrionario que tenga como consecuencia la formación de dos líneas celulares. Como las dos líneas celulares son irregulares y no hay ninguna regular debe interpretarse que la no disyunción mitótica ocurrió en la 1ª mitosis del cigoto. Las líneas no muestran daltonismo, XO tiene que ser X^D0 pero la línea XXX puede ser $X^DX^DX^D$ o $X^DX^dX^d$.



36 Para identificar los cromosomas implicados en diferentes translocaciones recíprocas encontradas en el maíz ($2n=20$), se utilizó un método consistente en cruzar toda la serie trisómica, que presenta ordenaciones cromosómicas normales, con plantas homocigotas para cada translocación que se quiere investigar y a continuación examinar las configuraciones meióticas que aparecen en metafase I de la descendencia trisómica. Dichas configuraciones serán diferentes según que el cromosoma responsable de la trisomía esté o no implicado en la translocación. Bajo este punto de vista, interprete los resultados de tres de los cruzamientos realizados.

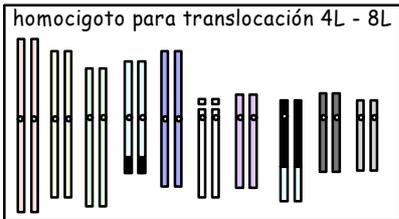
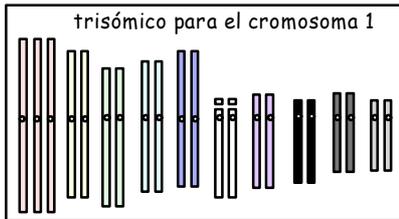
CONFIGURACIONES MEIÓTICAS EN METAFASE I

(se indican los multivalentes observados en algunas

CRUZAMIENTO células, con mayor nº de cromosomas implicados)

Translocación A X trisómico 1	1IV + 1III + 7II
Translocación B X trisómico 2	1V + 8II
Translocación C X trisómico 1	2III + 7II + 1I

DATOS: Líneas trisómicas: $2n + 1$ (un homólogo distinto en cada una de las 10 líneas trisómicas). Líneas homocigotas para una translocación. $2n$ cromosomas. Ejemplos:

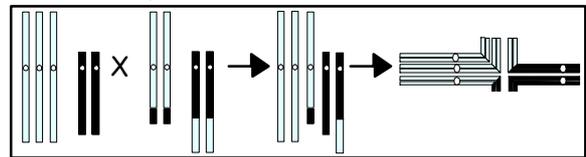


SOLUCIÓN: Al cruzar la línea de una translocación con la trisómica de uno de los cromosomas implicados en la translocación, en la descendencia se obtendrá el siguiente apareamiento máximo: Un pentavalente (además de

8 bivalentes de los cromosomas que no intervienen en la translocación).

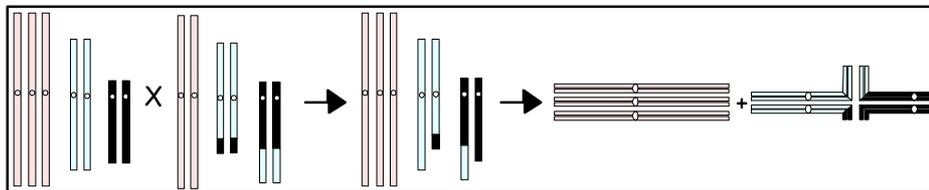
En metafase I cuando los cromosomas se encuentren unidos sólo por los quiasmas, pueden observarse:

$1V$; $1IV+1I$; $1III+1II$; $1III+2I$; $2II+1I$; $1II+3I$; $5I$;...



Las asociaciones cromosómicas de dos o menos unidades (bivalentes y univalentes) se confundirán con los de los 16 cromosomas restantes.

Al cruzar la línea de una translocación con una línea trisómica para un cromosoma no implicado en la translocación, en la descendencia el apareamiento máximo sería: Un cuadrivalente y un trivalente además de los 7 bivalentes restantes.



En metafase I se pueden observar las siguientes asociaciones de más de dos cromosomas:

$1IV+1III$; $1IV+1II+1I$; $2III+1I$; $1III+2II$; $1III+1II+2I$;.....

En resumen, cuando en metafase I se observe un pentavalente se podrá concluir que el cromosoma extra es uno de los implicados en la translocación y cuando se observe un cuadrivalente + un trivalente o dos trivalentes se podrá concluir que el extra no está implicado en la translocación. Las otras configuraciones no son discriminativas.

En el caso presente, el cromosoma 1 no está implicado en la translocación A (se forma $1IV+1III$). El cromosoma 2 está implicado en la translocación B (se forma $1V$). El cromosoma 1 no está implicado en la translocación C (se forman $2III$).

Aunque en los trisómicos los tres homólogos se representan en paralelo y juntos, el apareamiento se produce normalmente entre dos cromosomas, mediado por un complejo sinaptonémico. Como los puntos de iniciación en la mayoría de los organismos son múltiples, en los casos con tres o más homólogos un cromosoma puede cambiar de pareja una o más veces pudiendo producirse sobrecruzamientos en cualquier segmento y entre cualquier par de cromosomas.

37 El algodón americano *Gossypium hirsutum*, ($2n=52$) es un alotetraploide derivado de *G. thurberi* y *G. herbaceum*, ambos con $2n=26$ cromosomas.

Una planta monosómica de *G. hirsutum* se cruza con otra normal de *G. thurberi* apareciendo en la descendencia unos individuos con 38 cromosomas y otros con 39. Al examinar la meiosis de estas plantas se observan en todas ellas algunas células con 13 bivalentes. ¿A qué genomio afecta la monosomía en esa planta de *G. hirsutum*?

DATOS: *G. thurberi* $2n=26$ ($n=13=$ genomio T). *G. herbaceum* $2n=26$ ($n=13=$ genomio H)

G. hirsutum $2n=52$ (genomios TTHH).

G. hirsutum $2n-1$ x *G. thurberi* = híbrido 38 cromosomas + híbrido 39 cromosomas.

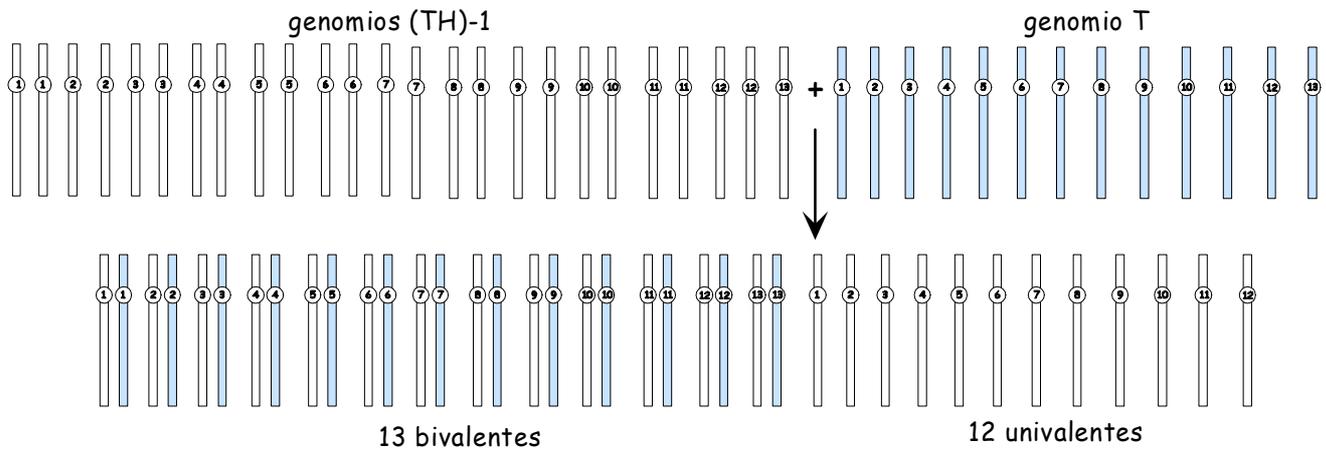
meiosis de híbridos = 13 bivalentes.

SOLUCIÓN:

(TTHH)-1 x TT = Híbrido TH T (39 cromosomas) + híbrido (TH)-1 T (38 cromosomas).

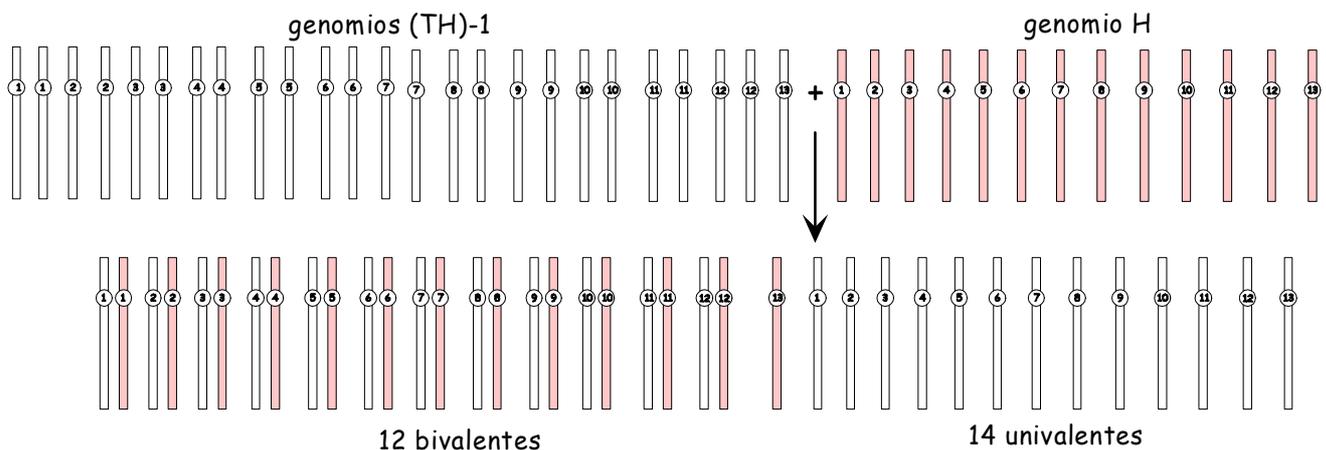
TH T: Con máximo apareamiento: 13 bivalentes (TT) y 13 univalentes (H).

(TH)-1 T: Con máximo apareamiento: Si el cromosoma que falta es del genomio T (T-1 = 12) sólo se podrían formar 12 bivalentes. Si el cromosoma que falta es del genomio H (H-1 = 12), los dos genomios T formarían 13 bivalentes. Por tanto lo que ocurre es:



La monosomía afecta al genomio H (*Gossypium herbaceum*).

Si el cruzamiento hubiera sido *G. hirsutum* x *G. herbaceum*, se observarían 12 bivalentes + 14 univalentes.

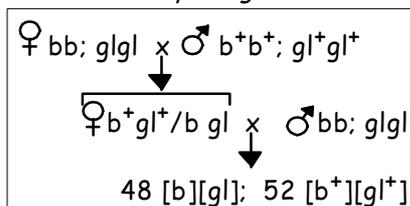


38 Una hembra de *Drosophila melanogaster* de fenotipo normal cuya madre era homocigota de cuerpo negro (black) y ojos reducidos transparentes (glass) y cuyo padre también homocigoto presentaba fenotipo normal, se cruza con un macho homocigoto black, glass y se obtiene la siguiente descendencia:

[black, glass] 48 [cuerpo y ojos normales] 52

¿Cómo se podrían explicar estos resultados? Proponga pruebas citológicas para comprobar la explicación.

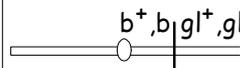
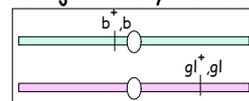
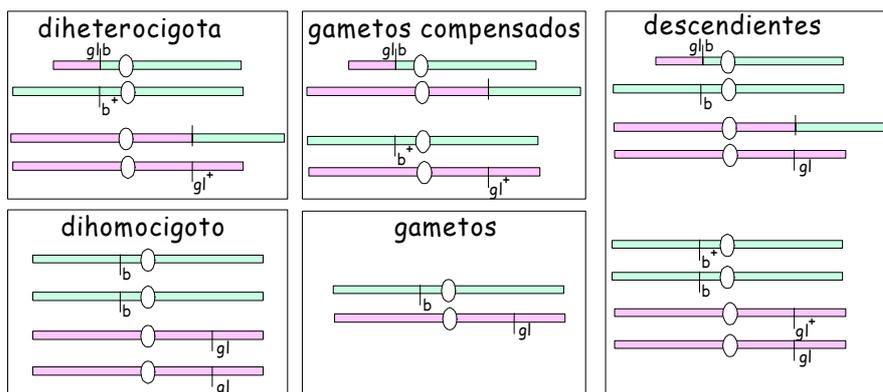
DATOS: cuerpo negro $b < b^+$ cuerpo normal; ojos reducidos y transparentes $gl < gl^+$ ojos normales.



SOLUCIÓN: Una hembra diheterocigota en fase de acoplamiento se cruza con un dihomocigoto recesivo y sólo tienen 2 tipos de descendientes que coinciden con los gametos parentales de la madre. La conclusión a la que se llega es que los dos loci se transmiten estrechamente ligados y, sin más datos podría pensarse que están tan próximos entre ellos que no se forman recombinantes.

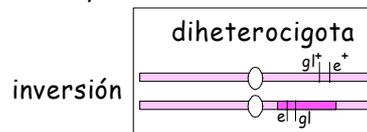
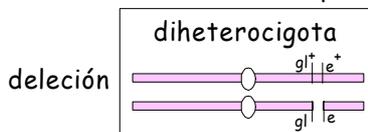
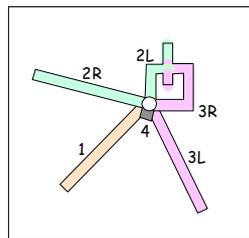
Si se buscan más datos en mapas genéticos y citogenéticos de *Drosophila melanogaster* se encuentra que cuerpo negro (black) está en el punto 48.5 del cromosoma 2 (aproximadamente en 2L38 de politénicos) mientras que ojos transparentes y reducidos (glass) está en el punto 63.1 del cromosoma 3 (aproximadamente al principio de 3R86). Con estos datos para que se formen gametos parentales solamente tendría que ocurrir algún fenómeno que colocase ambos loci en el mismo grupo de ligamiento (translocación) y además deben estar muy próximos a los puntos de translocación para que queden juntos y no se produzca recombinación entre ellos.

♂ $bb; glgl$	gametos	
♀ $b^+gl^+/b\ gl$	$b\ gl$	
gametos	descendientes	
$b^+ gl^+$ (parental)	$b+b\ gl+gl$	$[b^+][gl^+]$ parental
$b\ gl$ (parental)	$bb\ glgl$	$[b][gl]$ parental
$b^+ gl$ (recombinante)	no aparecen	
$b\ gl^+$ (recombinante)	no aparecen	

En la mitad de las larvas descendientes (las heterocigotas para la translocación) se encontraría que los cromosomas politénicos tienen una cruz que se establece por la asociación somática de los haces de endocopias de los cromosomas 2 y 3. Esquemáticamente:

Si no se tuviera la certeza de que el cuerpo oscuro se debía al locus b^+, b , podría buscarse otro que produzca cuerpo oscuro y un buen candidato puede ser ebony (cuerpo oscuro $e < e^+$ color normal), situado como glass en el 3R, aproximadamente en la región 88 de politénicos y en 70.7 del mapa genético del cromosoma 3. En este supuesto que coloca los dos loci en el mismo grupo de ligamiento y a una distancia de 7.6 unidades de mapa, varias pueden ser las causas que determinen su transmisión conjunta. Podría ser una delección del segmento entre loci tal que éstos queden estrechamente ligados (en cromosomas politénicos se observaría la delección en heterocigosis ya que para que quedasen estrechamente ligados tendría que abarcar prácticamente 2 segmentos de los 20 en que se divide 3R y en los casos favorables el cromosoma homólogo formaría un bucle en la zona de la delección). Podría ser una inversión paracéntrica, sea cual sea su tamaño, siempre y cuando incluya los dos loci pues los recombinantes entre ellos formarían un puente en anafase I y no madurarían como óvulos (se observaría en los politénicos la alteración del patrón de bandas y en los casos favorables se formaría un bucle).



39 En *Drosophila melanogaster* las alas vestigiales (vg^+,vg) y los ojos sepia (se^+,se) están determinados por genes recesivos mapeados en los brazos cromosómicos 2R y 3L respectivamente.

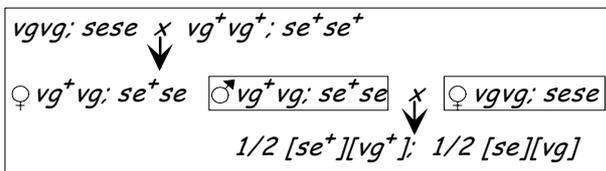
En una cepa homocigota para ambos genes recesivos se ha detectado una alteración de los grupos de ligamiento que hace pensar en una anomalía cromosómica estructural. Esta cepa se cruzó con otra normal, no segregante para ordenaciones cromosómicas ni para forma de las alas ni para el color de los ojos.

Los machos obtenidos en la descendencia se retrocruzaron con hembras de la cepa mutante y se obtuvo la siguiente segregación:

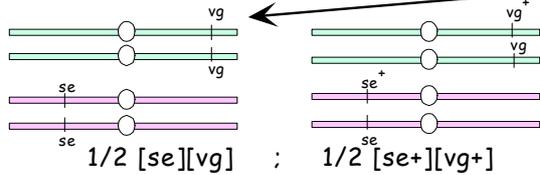
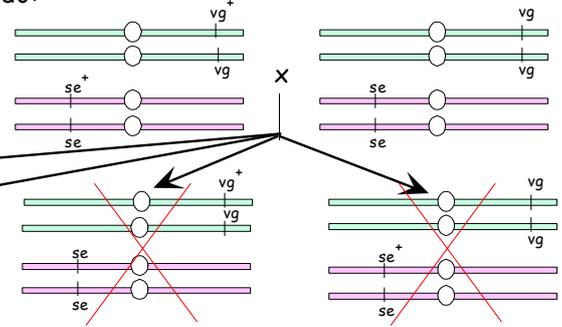
- $\frac{1}{2}$ ojos normales, alas normales
- $\frac{1}{2}$ ojos sepia, alas vestigiales

¿Qué se puede deducir de la ordenación cromosómica existente en la cepa mutante?

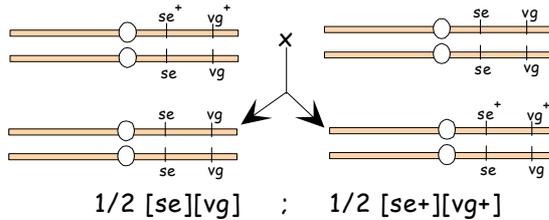
DATOS: alas vestigiales $vg < vg^+$ ala normal (2R); ojo sepia $se < se^+$ color de ojo normal (3L).



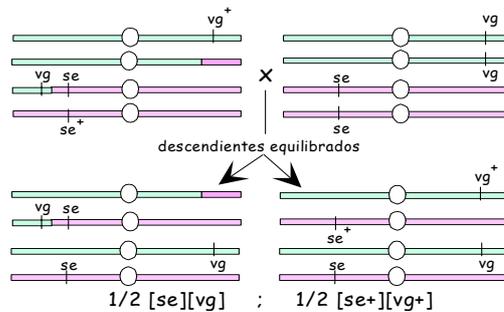
esperado:



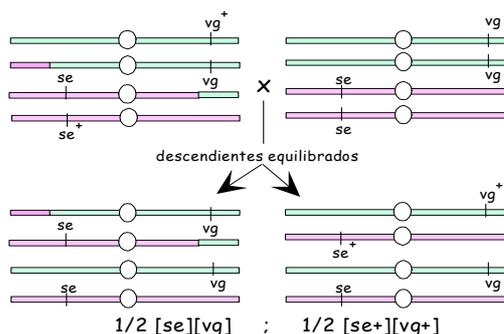
SOLUCIÓN: Alguna anomalía hace que la información que teóricamente está en dos cromosomas independientes se transmita ligada. Si fuese un solo cromosoma y teniendo en cuenta que los machos son aquiasmáticos, el último cruzamiento y la descendencia serían:



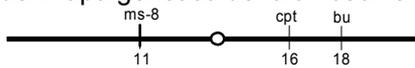
La anomalía estructural que explicaría estos resultados sería una translocación recíproca entre los cromosomas 2 y 3 tal que los dos loci quedarán localizados en el mismo grupo de ligamiento.



No importa la distancia a la que se encuentren los marcadores entre sí ni con los puntos de translocación ya que en los machos al ser aquiasmáticos lo único que importa es que los dos recesivos estén en el mismo grupo de ligamiento. Es más, aunque vg y se no estuvieran en el mismo grupo de ligamiento, con tal de que existiese una translocación entre los cromosomas 2 y 3 ya se forman sólo 2 tipos de descendientes con iguales proporciones.

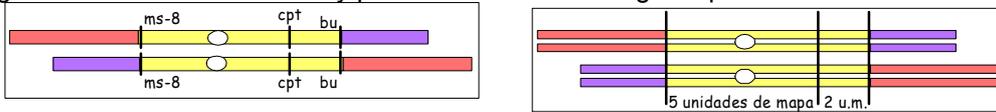


40 En la figura se representa parte del mapa genético del cromosoma 8 de tomate.

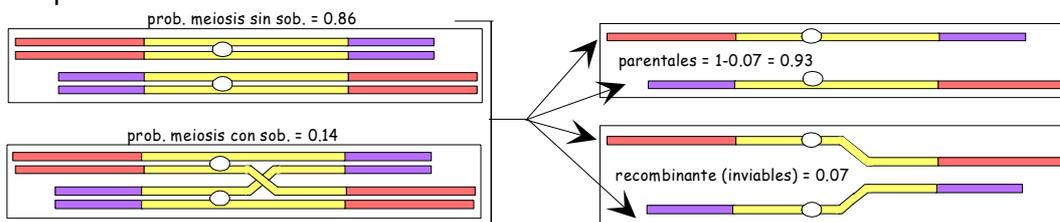


En una línea existe una inversión que comprende exactamente el segmento que va desde ms-8 hasta bu, incluyendo ambos loci.

Suponiendo que no existen mecanismos protectores contra los efectos de la inversión, calcule el porcentaje de gametos viables que producen los heterocigotos para la inversión comparando por una parte con los homocigotos de ordenación normal y por otra con los homocigotos para la inversión.



SOLUCIÓN: Se supone en principio apareamiento en la zona invertida y por ello posibilidad de sobrecruzamiento en algunas meiosis (si son 7 u.m., $p=0.07$; la probabilidad de meiosis con sobrecruzamiento será 0.14). El segmento es suficientemente pequeño como para no tener en cuenta los dobles sobrecruzamientos en la zona invertida y menos todavía aquéllos que formen gametos compensados y recombinantes para un segmento intermedio de la inversión. Por tanto, se considera que los recombinantes son descompensados en su totalidad e inviables.

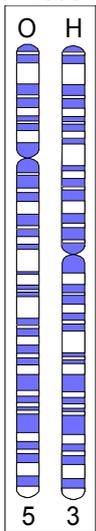


Si de acuerdo con el enunciado no hay diferencias en viabilidad entre los homocigotos para la inversión y los homocigotos para la ordenación estándar, en ambos caso la proporción de gametos viables será del 100%.

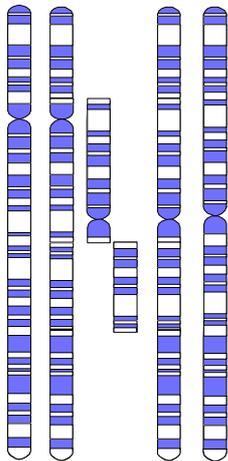
En el caso extremo en que siempre se produjera apareamiento completo en los heterocigotos, los gametos viables serían el 93% de los viables en los homocigotos. Pero si se produce algún caso de no apareamiento en la zona invertida bajaría la frecuencia de recombinación y aumentaría la de gametos viables por lo que, en resumen, se debe concluir que los gametos viables que se forman en el heterocigoto para la inversión pericéntrica estudiada serán entre el 93% y el 100% de los viables que se formarían en cualquiera de los homocigotos para la inversión o la ordenación estándar.

41 Los tratados de evolución de los primates consideran homeólogos los cromosomas 5 de orangután y 3 de hombre.

A partir de las representaciones ideográficas que se presentan a continuación, determine los cambios cromosómicos más probables en la evolución de los citados cromosomas.

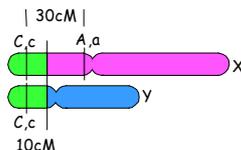


Solución:



42 En el segmento diferencial del cromosoma X de cierto mamífero se encuentra localizado el locus Aa, el alelo dominante A determina la formación del color negro del pelo, mientras que el recesivo a determina la formación del color pardo del pelo. En el segmento apareante de los cromosomas sexuales y a 10 cM del principio del segmento diferencial se encuentran situados el locus Cc, siendo necesaria la presencia del alelo C para que se pueda formar pigmento. Los dos loci Aa y Cc están a una distancia de 30 cM. Se cruza un macho negro, no portador del alelo c con una hembra albina cuyos padres eran de color pardo. Calcule las frecuencias fenotípicas en machos y hembras de la F2 de este cruzamiento.

Datos generales: pelo negro A>a pelo pardo
Color en el pelo C>c albino



Entre C,c y el principio de la zona diferencial hay 10 cM es decir, esperamos un 10% de recombinantes lo que quiere decir que se espera que se produzca al menos un sobrecruzamiento en el 20% de las meiosis.

Entre C,c y A,a hay 30 cM (30% de recombinantes; 60% de meiosis con algún sobrecruzamiento).

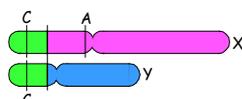
Datos del problema:

Un macho negro no portador de c = CC.

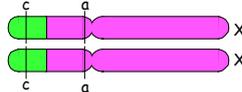
Una hembra albina (cc) hija de padres pardos por tanto sus padres tendrían que ser Cc aa y Cc a ; madre y padre respectivamente.

Solución:

Cromosomas del macho: X: C A
Y: C



Cromosomas de la hembra: X: c a
X: c a

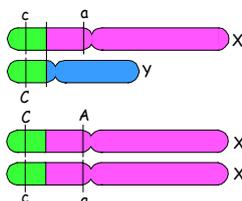


Machos F1: X: c a (reciben un cromosoma X de su madre)

Y: C (lo reciben de su padre)

Hembras F1: X: C A (es el cromosoma x que reciben del padre).

X: c a (es el cromosoma X que reciben de la madre).



Gametos macho: Los recombinantes son en total el 10% los parentales serán el 90% y como hay dos tipos de parentales que se producen con la misma frecuencia cada uno será el 45%)

- X c a (parental con frecuencia esperada 0.45)
- Y C (parental con frecuencia 0,45)
- X C a (recombinante con frecuencia 0.05)
- Y c (recombinante con frecuencia 0.05)

Gametos de la hembra: Se producen un 30% de recombinantes y por tanto un 70% de parentales.

- X c a (parental 0.35)
- X C A (parental 0.35)
- X c A (recombinante 0.15)
- X C a (recombinante 0.15)

Los individuos F2 se formarán por combinación al azar de los gametos F1 y las frecuencias de cada genotipo será la multiplicación de las frecuencias de los gametos. (Es importante diferenciar la información que tienen en cada cromosoma para la resolución de la última parte del problema, la determinación de los fenotipos).

sigue

Hembras F2:

- 1.-Xca/Xca $0.45 \times 0.35 = 0.1575$
- 2.-Xca/XCA $0.45 \times 0.35 = 0.1575$
- 3.-Xca/XcA $0.45 \times 0.15 = 0.0675$
- 4.-Xca/XCa $0.45 \times 0.15 = 0.0675$
- 5.-XCa/Xca $0.05 \times 0.35 = 0.0175$
- 6.-XCa/XCA $0.05 \times 0.35 = 0.0175$
- 7.-XCa/XcA $0.05 \times 0.15 = 0.0075$
- 8.-XCa/XCa $0.05 \times 0.15 = 0.0075$

Como 4 y 5 son iguales se suman. Xca/XCa = $0.0675 + 0.0175 = 0.085$

Machos F2:

- 1.-YC/Xca $0.45 \times 0.35 = 0.1575$
- 2.-YC/XCA $0.45 \times 0.35 = 0.1575$
- 3.-YC/XcA $0.45 \times 0.15 = 0.0675$
- 4.-YC/XCa $0.45 \times 0.15 = 0.0675$
- 5.-Yc/Xca $0.05 \times 0.35 = 0.0175$
- 6.-Yc/XCA $0.05 \times 0.35 = 0.0175$
- 7.-Yc/XcA $0.05 \times 0.15 = 0.0075$
- 8.-Yc/XCa $0.05 \times 0.15 = 0.0075$

Durante el desarrollo embrionario tiene lugar la inactivación al azar de todos los cromosomas X menos uno que tengan los individuos mamíferos para compensar la dosis génica. Pero debe tenerse en cuenta que NO TODO EL CROMOSOMA X se inactiva, la región diferencial se inactiva casi toda pero la apareante normalmente no se inactiva pues eso supondría otra descompensación ya que los machos tendrían dos segmentos apareantes activados y las hembras sólo uno.

Como no se dice que especie es, no se puede estar seguro de que esta hipótesis de inactivación del segmento diferencial donde está el locus A,a y no inactivación del segmento apareante donde esta el locus C,c sea la correcta pero se opta por ella por parecer la más probable. (Las otras posibilidades: que se inactiven los dos loci, que se inactive C,c y no A,a o que no se inactive ninguno, además de menos probables son variaciones del mismo razonamiento que no aportan nada nuevo en la resolución del problema).

Los fenotipos, teniendo en cuenta la inactivación, permitirá distinguir (en las hembras porque los machos son hemicigotos para A,a) las homocigotos negras de las homocigotos pardas de las heterocigotos que serán pintas, siendo siempre las cc albinas.

HEMBRAS: 1.-albina. 2.-pinta; 3.-albina; 4 y 5.-parda; 6.-pinta; 7.-pinta; 8.-parda.

Se suman las frecuencias de las que tengan el mismo fenotipo:

Hembras albinas : $1 + 3 = 0.1575 + 0.0675 = 0.225 = 90/400$

Hembras pardas: $4 + 5 + 8 = 0.085 + 0.0075 = 0.0925 = 37/400$

Hembras pintas: $2 + 6 + 7 = 0.1575 + 0.0175 + 0.0075 = 0.1825 = 73/400$

Total de hembras = $200/400 = 0.5$

Machos albinos: $5 + 7 = 0.0175 + 0.0075 = 0.025 = 10/400$

Machos pardos: $1 + 4 + 8 = 0.1575 + 0.0675 + 0.0075 = 0.2325 = 93/400$

Machos negros: $2 + 3 + 6 = 0.1575 + 0.0675 + 0.0175 = 0.2425 = 97/400$

Total de machos = $200/400 = 0.5$

Sigue

En el caso de producirse la inactivación de los dos loci simultáneamente. Se resuelve el problema de la misma manera, los machos son exactamente iguales y las hembras tendrán dos líneas celulares (en rojo el cromosoma inactivo):

1.-Xca/Xca // Xca/Xca	albina	0.45x0.35=0.1575
2.-Xca/XCA // Xca/XCA	pintas blancas y negras	0.45x0.35=0.1575
3.-Xca/XcA // Xca/XcA	albina	0.45x0.15=0.0675
4.-Xca/XCa // Xca/XCa	pintas blancas y pardas	0.45x0.15=0.0675
5.-XCa/Xca // XCa/Xca	pintas pardas y blancas	0.05x0.35=0.0175
6.-XCa/XCA // XCa/XCA	pintas pardas y negras	0.05x0.35=0.0175
7.-XCa/XcA // XCa/XcA	pintas pardas y blancas	0.05x0.15=0.0075
8.-XCa/XCa // XCa/XCa	pardas	0.05x0.15=0.0075

1 + 3 albinas; 2 pintas negras y blancas; 4 + 5 + 7 pintas pardas y blancas; 6 pintas pardas y negras; 8 pardas.

Otras posibilidades:

Si se produjera la inactivación del segmento apareante y la no activación del diferencial

1.-Xca/Xca // Xca/Xca	albina	0.45x0.35=0.1575
2.-Xca/XCA // Xca/XCA	pintas blancas y negras	0.45x0.35=0.1575
3.-Xca/XcA // Xca/XcA	albina	0.45x0.15=0.0675
4.-Xca/XCa // Xca/XCa	pintas blancas y pardas	0.45x0.15=0.0675
5.-XCa/Xca // XCa/Xca	pintas pardas y blancas	0.05x0.35=0.0175
6.-XCa/XCA // XCa/XCA	negras	0.05x0.35=0.0175
7.-XCa/XcA // XCa/XcA	pintas negras y blancas	0.05x0.15=0.0075
8.-XCa/XCa // XCa/XCa	pardas	0.05x0.15=0.0075

Si no se produce inactivación de ninguno no habría pintas.

1.-Xca/Xca	albina	0.45x0.35=0.1575
2.-Xca/XCA	negras	0.45x0.35=0.1575
3.-Xca/XcA	albina	0.45x0.15=0.0675
4.-Xca/XCa	pardas	0.45x0.15=0.0675
5.-XCa/Xca	pardas	0.05x0.35=0.0175
6.-XCa/XCA	negras	0.05x0.35=0.0175
7.-XCa/XcA	negras	0.05x0.15=0.0075
8.-XCa/XCa	pardas	0.05x0.15=0.0075

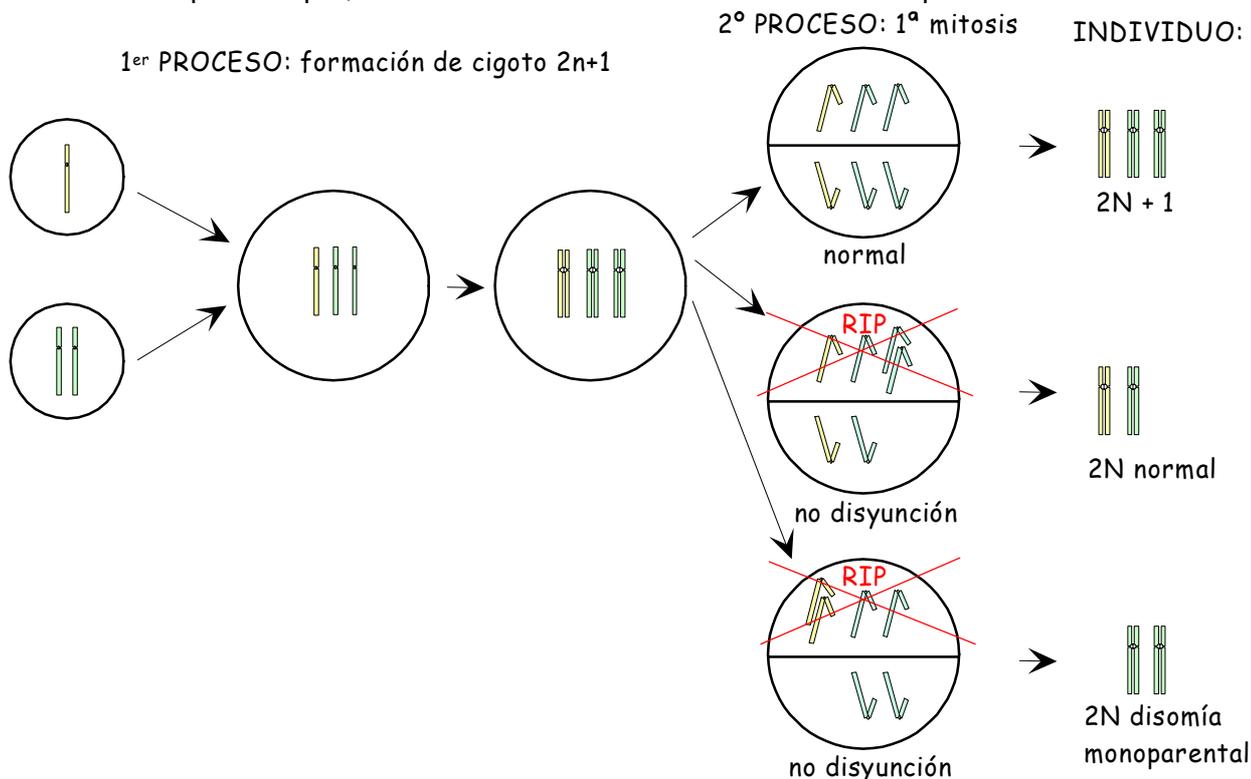
43 Una disomía monoparental resulta de la conjunción en un mismo individuo y de forma simultánea de la pérdida de un cromosoma y la duplicación del cromosoma homólogo.

Explique la manera más factible en que se puede producir una disomía monoparental

Se puede considerar que los procesos de pérdida de un cromosoma o multiplicación de un cromosoma tienen similares probabilidades de ocurrir. Siendo así, la probabilidad de que se pierda un cromosoma y se duplique otro a la vez es la probabilidad compuesta de los dos fenómenos y si además los cromosomas implicados son homólogos la probabilidad es mucho menor.

Sin embargo es aceptable considerar que una vez que se forma un cigoto con un cromosoma extra ($2n+i$) en la primera división mitótica se produzca un proceso de no disyunción de uno de los cromosomas homólogos en triple dosis con lo que se forman 2 células una con $2n$ cromosomas y otra con $2n+2$ cromosomas. Es fácil que esta última línea celular sea inviable y que el embrión se forme enteramente a partir de la célula $2n$.

El cigoto trisómico lleva dos cromosomas que provienen de un gameto y uno que proviene del otro gameto. si el cromosoma que sufre la no disyunción y se pierde es el que proviene del gameto que sólo aporta un cromosoma para ese par, entonces el embrión tendrá una disomía monoparental.



44 Trabajando con centeno ($2n = 14$) se encontró una planta con 15 cromosomas de los que todos eran normales (metacéntricos o casi) salvo una más pequeño con el centrómero situado prácticamente en un extremo.

Podía tratarse de un cromosoma B o de un telocéntrico en cuyo caso nos encontraríamos ante un telotrisómico.

Determinad las configuraciones que se pueden encontrar en metafase I y en los telotrisómicos del cruce con translocaciones para determinar a qué cromosoma corresponde.

45 Un trisómico terciario se caracteriza por tener la posibilidad de formar un pentavalente en metafase I. ¿Qué significa esta afirmación?

46 En un *Raphanus - Brassica* si queremos tener una flor de col o una raíz de rábano podría intentarse con nuli telo lo que sea. ¿Qué brazos cromosómicos tendrían que eliminarse y qué configuraciones de máximo apareamiento podrían encontrarse en el caso de no existir diploidización en el alotetraploide artificial.

47 En el cromosoma 1R distinguimos brazo corto y brazo largo por el organizador nucleolar. Determinar los centrómeros en un cuadrivalente cerrado de una translocación recíproca entre el brazo largo de los cromosomas 1 y 3 en heterocigosis y sin quiasmas intersticiales, marcando como NOR al organizador nucleolar.