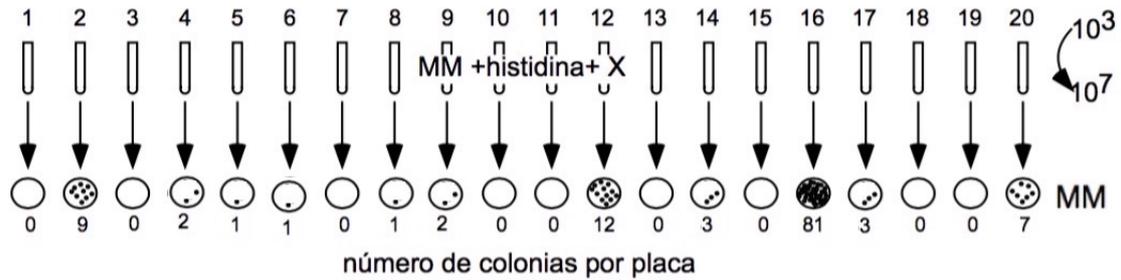


**Genética General. Grupos A y B. Tercer parcial. 11 de Marzo de 2022.**

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

1/3- Se realizó un experimento para medir la tasa de mutación de una cepa **his-** de *Salmonella* (requiere el suplemento de histidina en el medio) a **his+** (capaz de sintetizar histidina por lo que no la requiere en el medio) en presencia de un **producto X** que podría ser mutagénico. Se sembraron unas  $10^3$  bacterias en cada tubo de una serie de **20 tubos** que contenían pequeños volúmenes de medio mínimo (MM) suplementado con histidina y con el producto X. Cuando los 20 cultivos llegaron a unas  **$10^7$  bacterias por tubo**, se vertieron sus contenidos sobre 20 placas con medio mínimo (sin histidina y sin producto X). En algunas placas se obtuvo crecimiento tal como indica la figura:

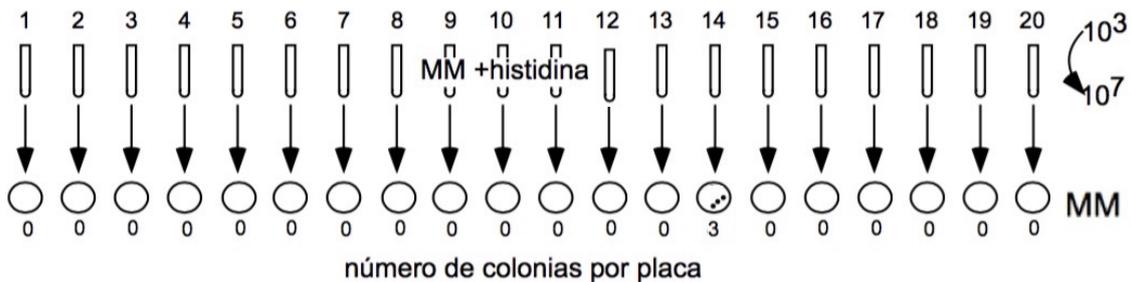


a) Calcule la tasa de mutación por división celular en presencia del producto X. **(1 punto)**

$$9/20 = 0,45 = (1-\mu)^{10^7}$$

$$\mu = 8 \cdot 10^{-8}$$

En un experimento control, realizado a la vez que el anterior y con un diseño idéntico pero sin añadir el producto X se obtuvo el siguiente resultado:



b) Calcule la tasa de mutación espontánea (sin exposición al producto X). **(0,5 puntos)**

$$19/20 = 0,95 = (1-\mu)^{10^7}$$

$$\mu = 5 \cdot 10^{-9}$$

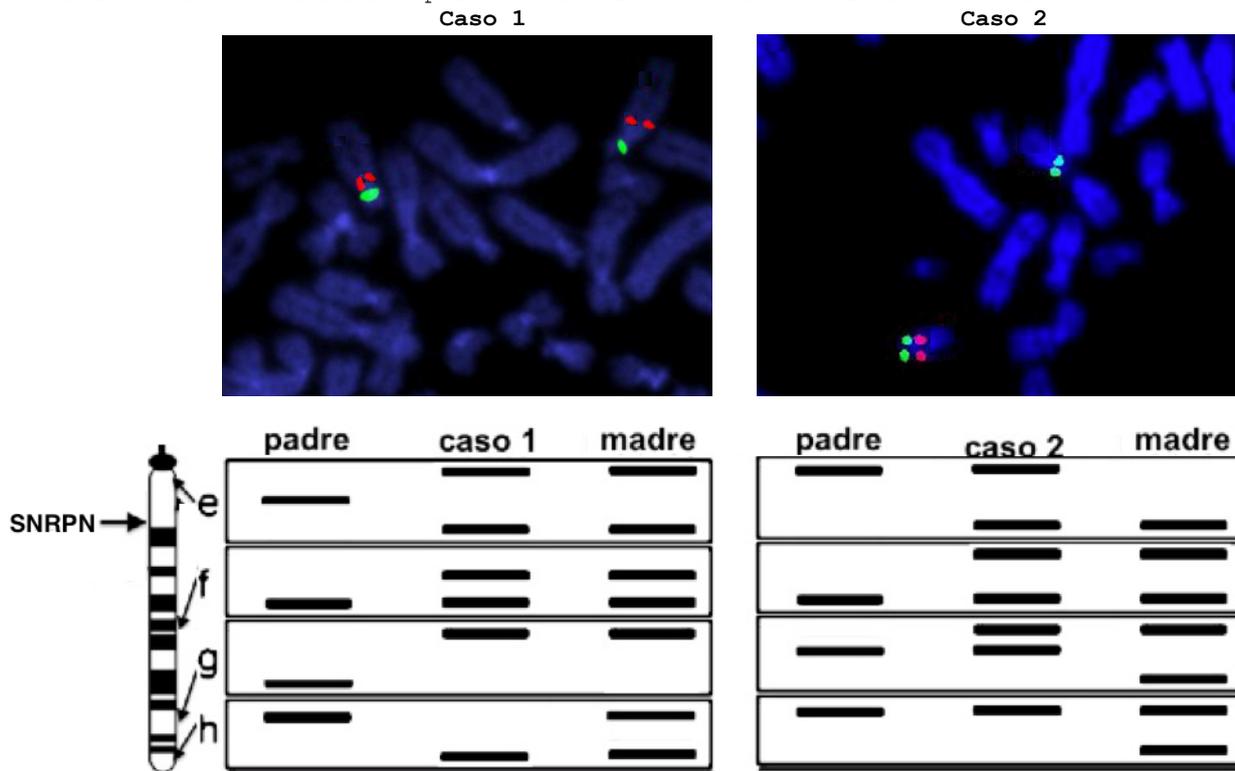
c) Realice un test estadístico para determinar si el producto X es mutagénico. **(1 punto)**

Podría ser un  $\chi^2$  de independencia aplicado a la siguiente tabla de valores observados:

	Con colonias	Sin colonias	
Producto X	11	9	+
Control	1	19	I

$\chi^2 = 11,9 > 10,8$  (1 gl,  $\alpha=0.001$ ). Si hay efecto mutagénico.

2/3- Dos niños (**caso 1** y **caso 2**) de distintas familias presentan retrasos en sus desarrollos físico y mental con características similares. El pediatra sospecha que pudieran tener alguna anomalía en el cromosoma 15, aunque los cariotipos realizados mediante la técnica de bandeado G no mostraron alteraciones. Las fotografías muestran los resultados de los análisis FISH en sangre de los niños, realizados con una sonda centromérica del cromosoma 15 (color verde-azulado) y otra sonda de unas 200kb (color rojo) correspondiente a la región del gen SNRPN. También se presentan los resultados de los análisis de las dos familias para cuatro microsatélites del cromosoma 15:



a) Indique la anomalía genética que presenta cada niño. (1,5 puntos)

En el caso 1 el FISH no detecta delección del SNRPN pero el análisis de microsatélites indica una disomía monoparental de origen materno.

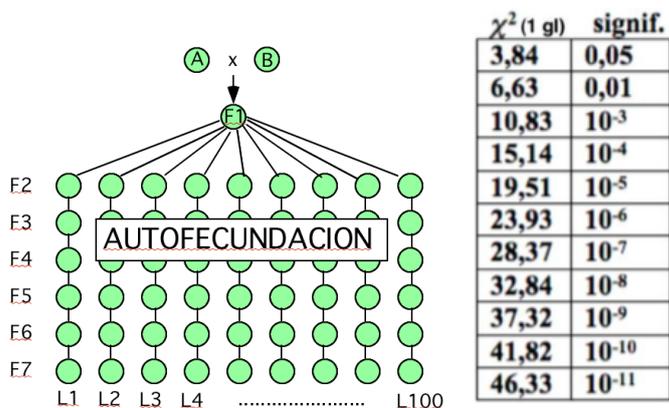
El caso 2 el FISH indica que el niño es heterocigoto para una microdelección que incluye al gen SNRPN. La transmisión de los microsatélites es normal.

b) Si las anomalías genéticas que Ud. indica en el apartado a fueran las únicas causas de los retrasos en el desarrollo, especule sobre la probabilidad que tendría cada niño de transmitir esos retrasos a sus posibles descendencias en el futuro. (1 punto)

En el caso 1 el niño llevaría probablemente dos cromosomas 15 sin anomalías estructurales por lo que su descendencia sería normal.

En el caso 2 se espera que la mitad de la descendencia herede la delección y probablemente también un retraso en el desarrollo

3/3- Se analiza un grupo de **100 RILs** generadas a partir del cruzamiento de dos líneas puras **A** y **B** de *Phaseolus vulgaris* según el esquema que se indica. La línea **A es resistente** a la infección por una raza de hongo concreta mientras que la línea **B es susceptible**. Las 100 líneas se evaluaron para la resistencia al hongo y, entre los 200 marcadores probados, hay dos marcadores **h** y **g** que están estrechamente ligados sí (a menos de 1 cM) y que parecen estar fuertemente asociados a la resistencia. La línea original **A** tenía genotipo **h1h1 g1g1** y la línea **B** tenía genotipo **h2h2 g2g2**. Las dos tablas resumen el número de RILs que hay en cada combinación de fenotipos de resistencia y genotipos para cada marcador:



	h1h1	h2h2
sensible	42	8
resistente	8	42
	g1g1	g2g2
sensible	8	42
resistente	42	8

a) Calcule la significación de la asociación de la resistencia con el marcador **g**. (1 punto)

$\chi^2 = 46,22(1 \text{ gl})$ ,  $P=10^{-11}$ , asociación altamente significativa.

b) Especule sobre cuantos genes diferentes podrían estar determinando la resistencia. (1 punto)

Parece que las líneas A y B únicamente difieren para un gen determinante de la resistencia porque aproximadamente las relación de RILs resistentes:sensibles es 1/2:1/2.

c) Los datos del marcador **h** son imposibles. Indique por qué. (1 punto)

Los datos del problema son imposibles porque la línea A resistente es h1h1 g1g1, por lo que al estar ligados estrechamente h y g entre sí (y ambos fuertemente asociados al carácter), las RILs h1h1 deberían ser mayoritariamente resistentes pero no lo son.