

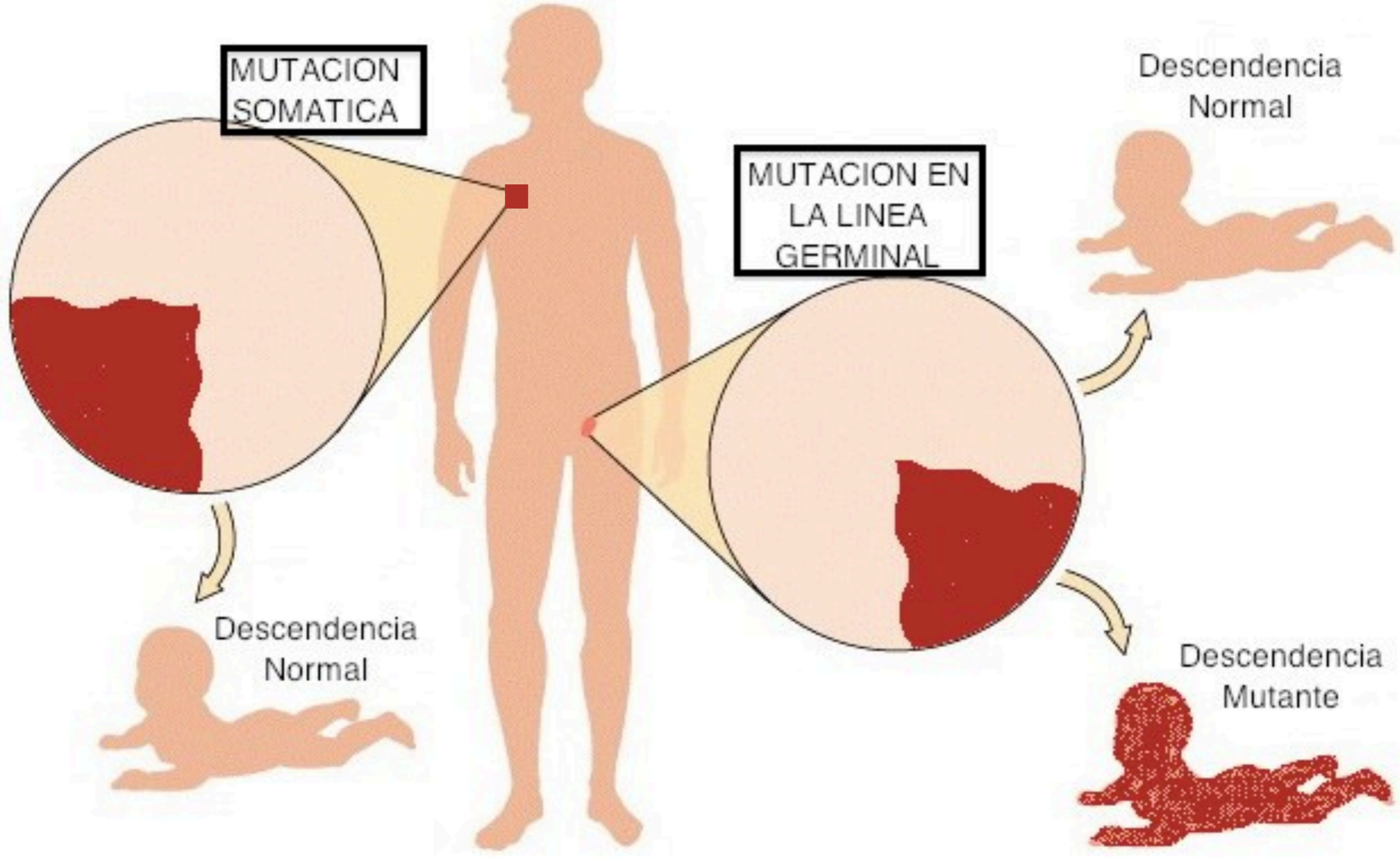
MUTACION SOMATICA

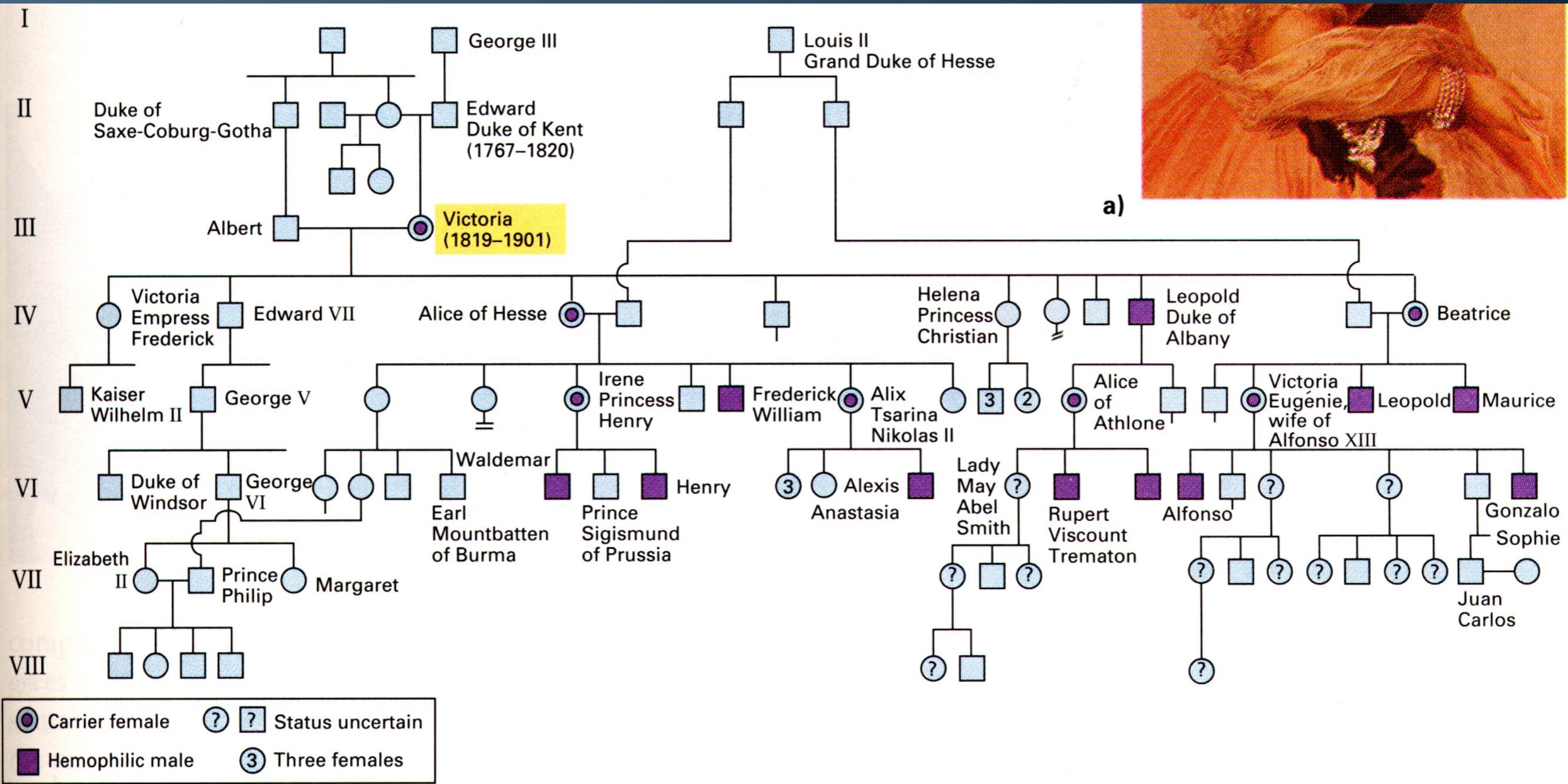
MUTACION EN LA LINEA GERMINAL

Descendencia Normal

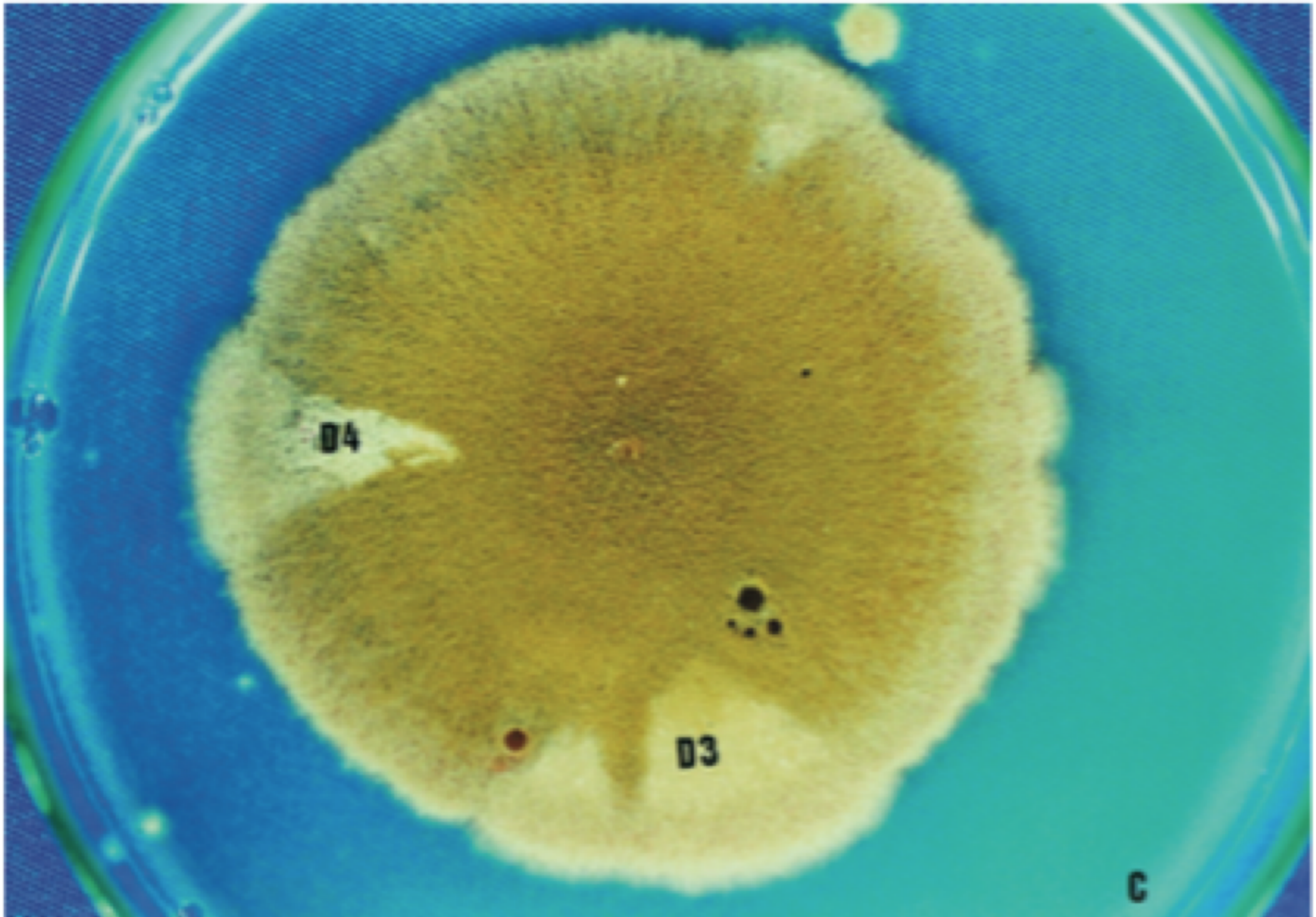
Descendencia Normal

Descendencia Mutante



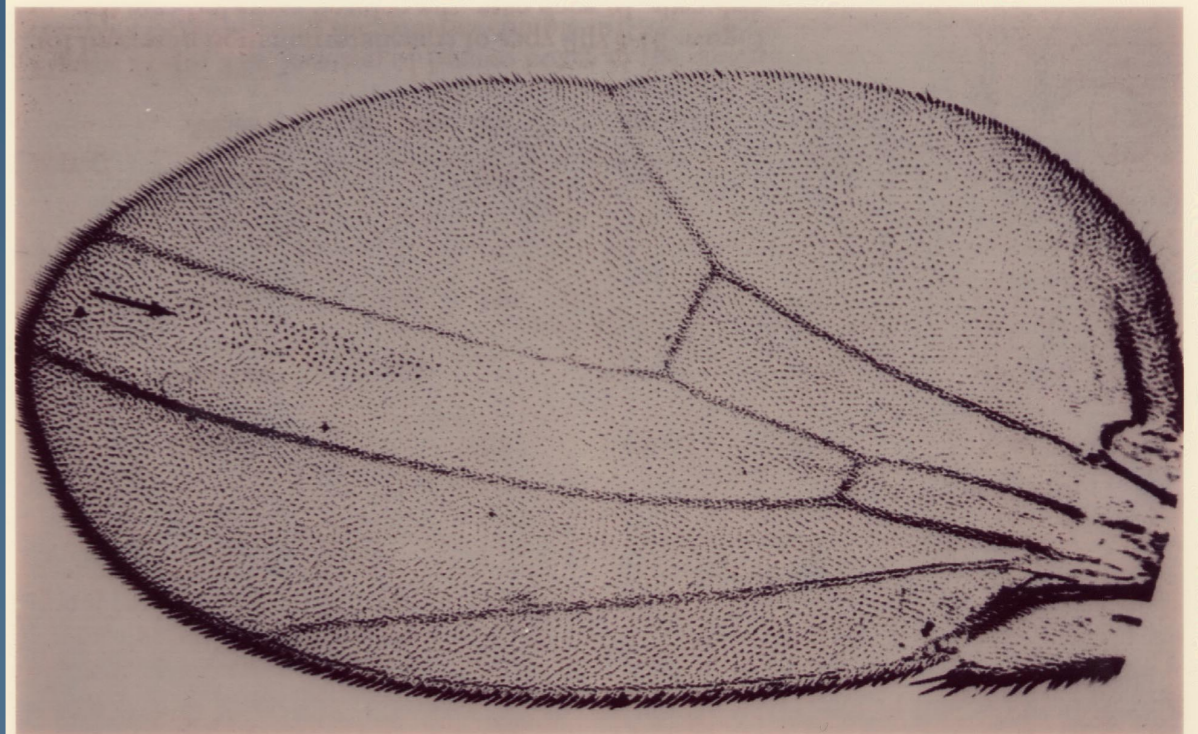
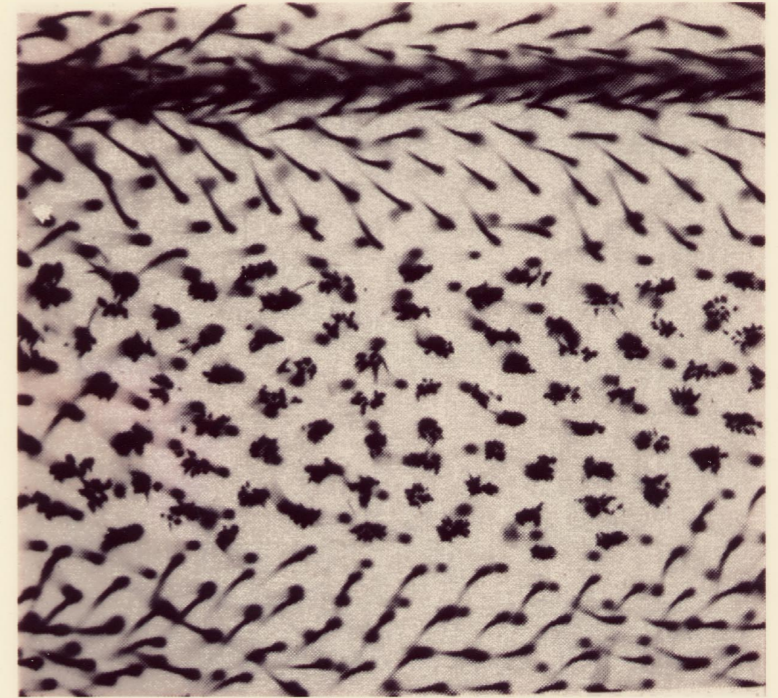


Cepa de *Aspergillus nidulans* diploidizada

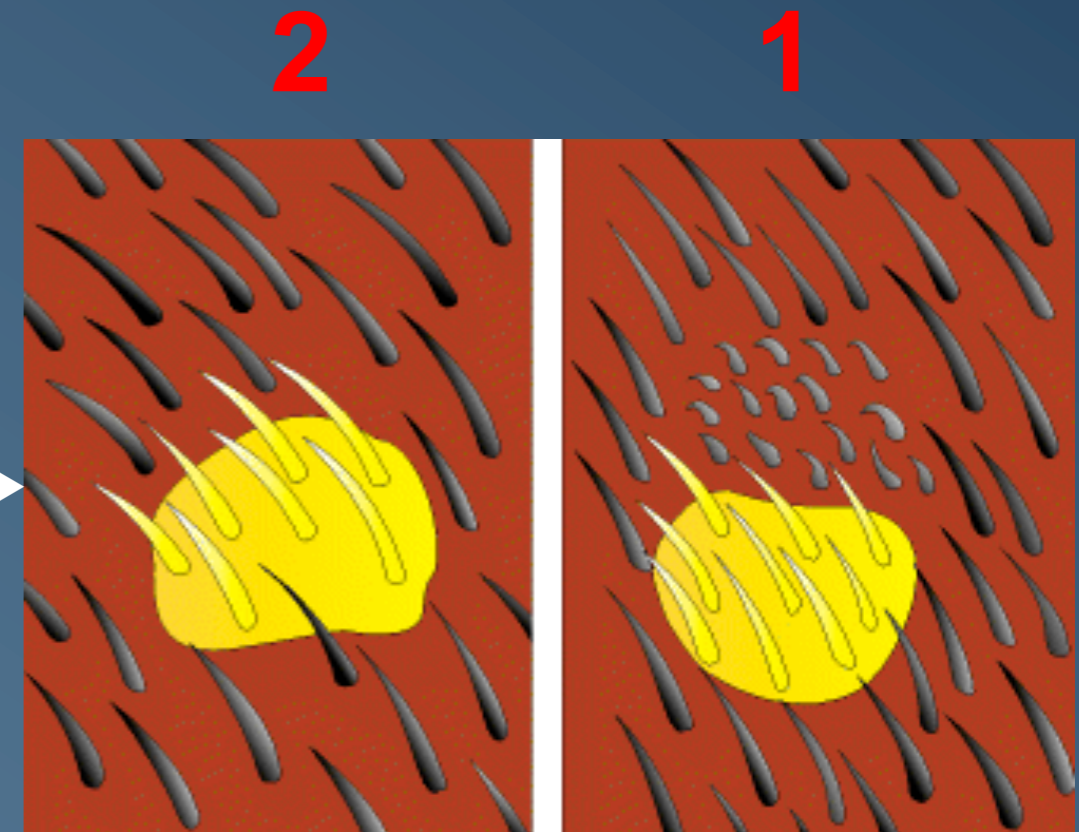
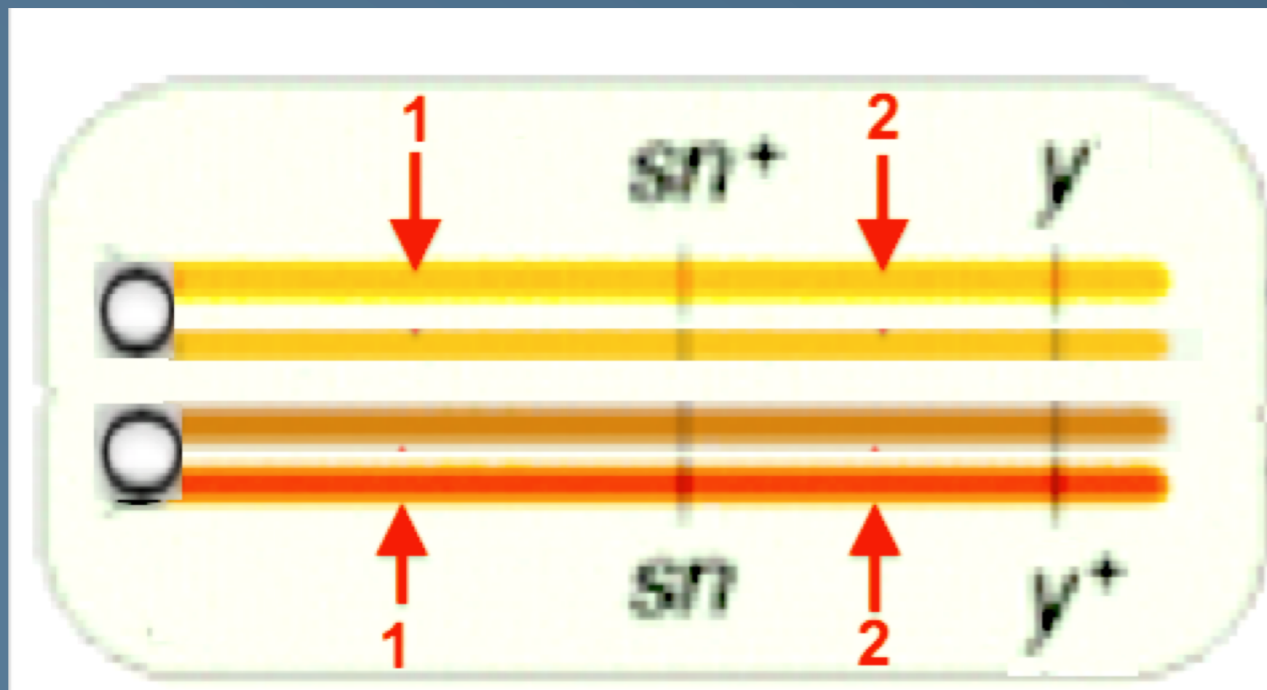
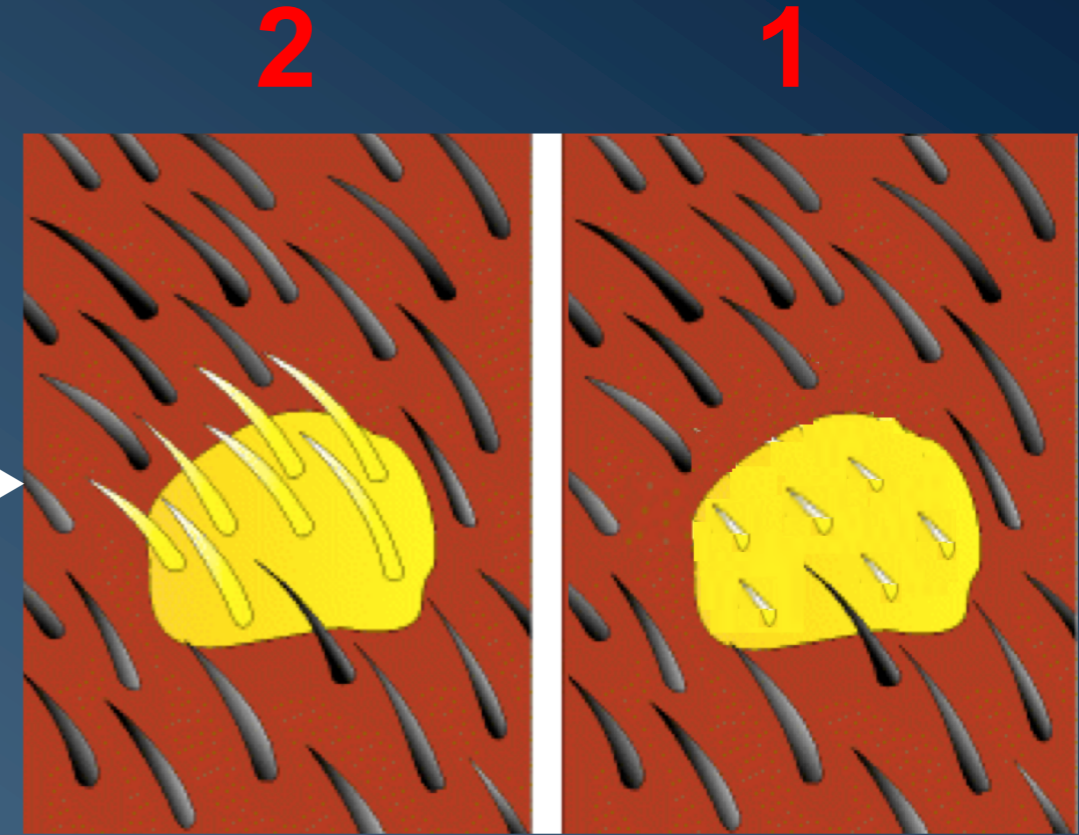
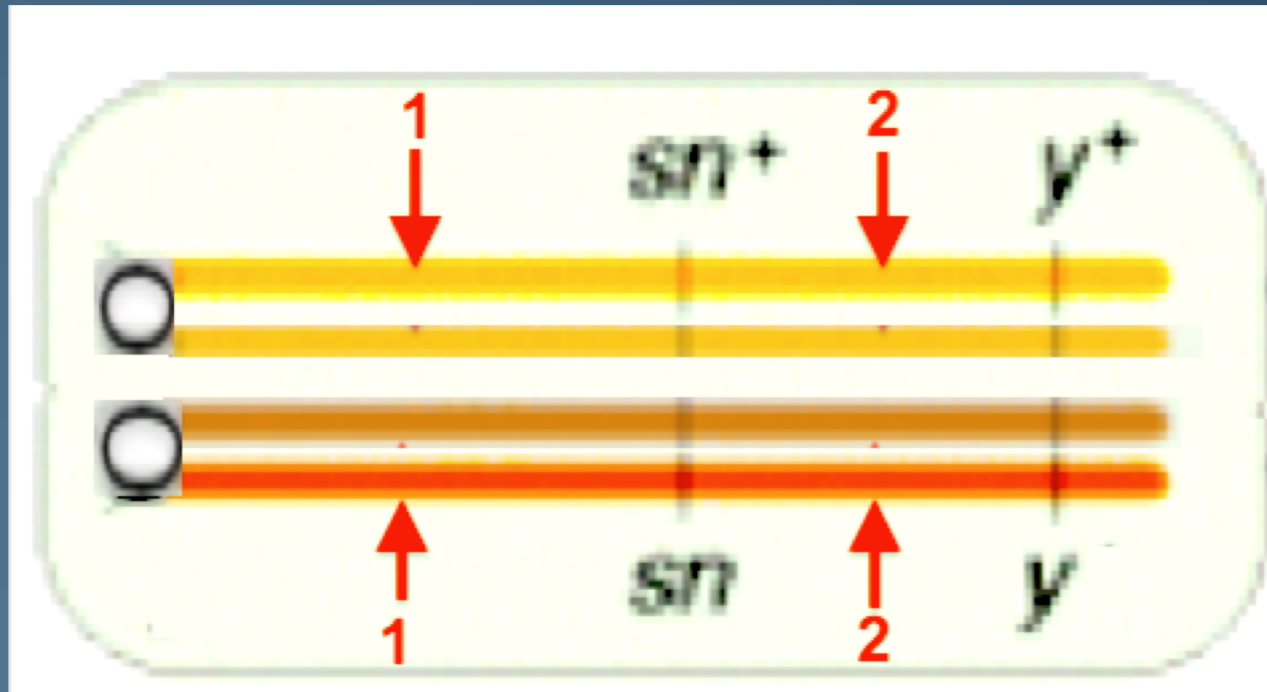


Mosaico de ojo en hembra w/w^+



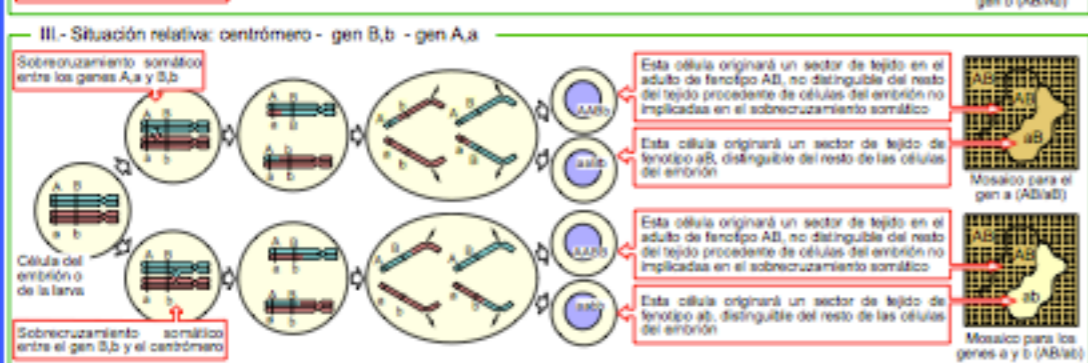
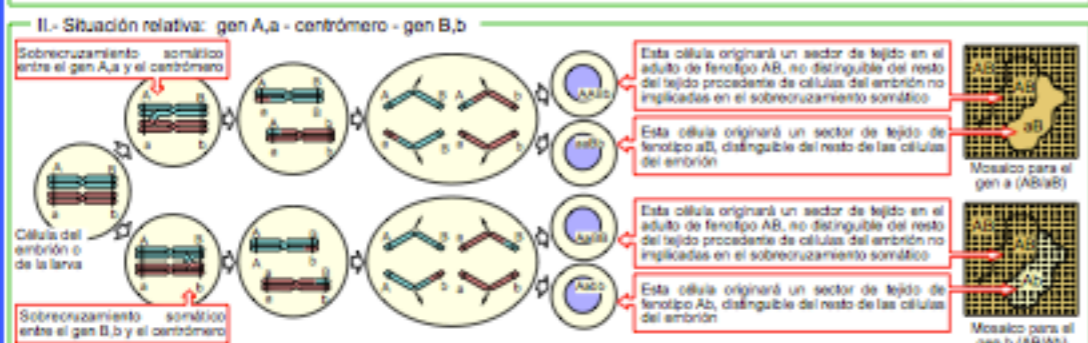
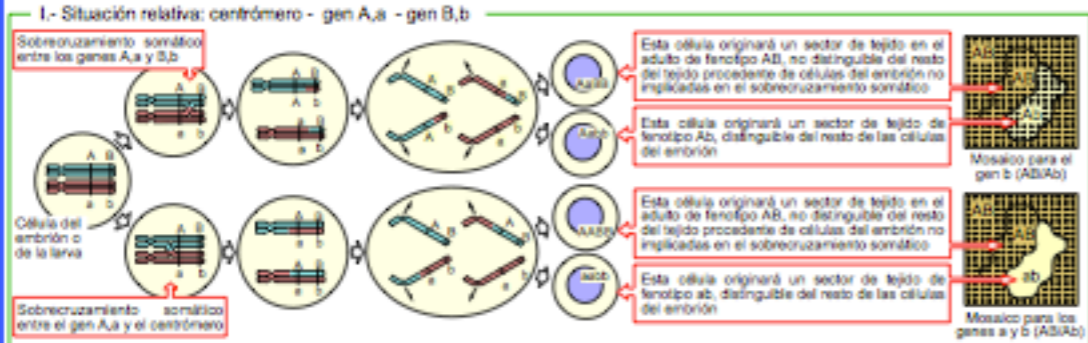


Debe ser fase G2

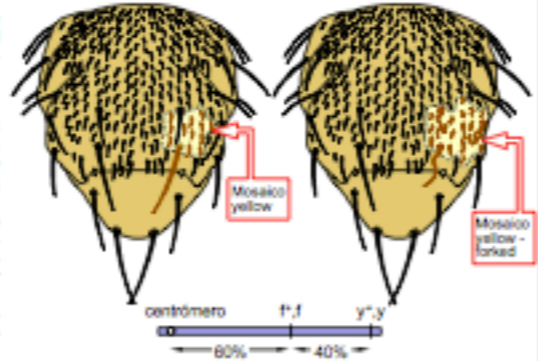


Posición relativa de genes y centrómero establecida a partir de mosaicos en *Drosophila*. I. Acoplamiento

En *Drosophila*, el análisis de **mosaicos** producidos por sobrecruzamiento somático permite elaborar mapas genéticos que incluyen la posición relativa del centrómero. Las siguientes figuras se refieren a un doble heterocigoto en fase de acoplamiento para los genes A,a (A= punteado; a= liso) y B,b (B= color oscuro; b= color claro), situados en el mismo cromosoma (en el caso de **repulsión** aparecen diferentes mosaicos). Existen tres posibilidades en cuanto a la posición relativa del centrómero con respecto a esos dos genes: (I) Los dos genes en el mismo brazo, con el gen A,a más cerca del centrómero; (II) Los dos genes en distinto brazo; (III) Los dos genes en el mismo brazo, con el gen B,b más cerca del centrómero. En estas figuras se indican esquemáticamente los tipos de mosaicos que podrían formarse en cada uno de esos casos.

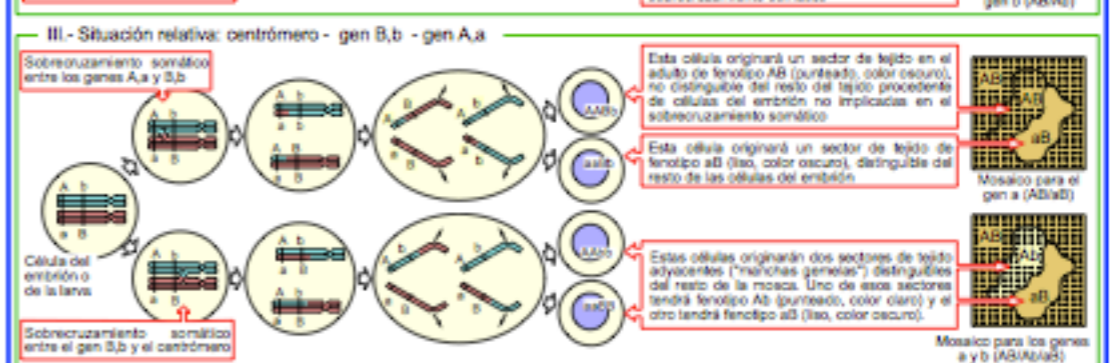
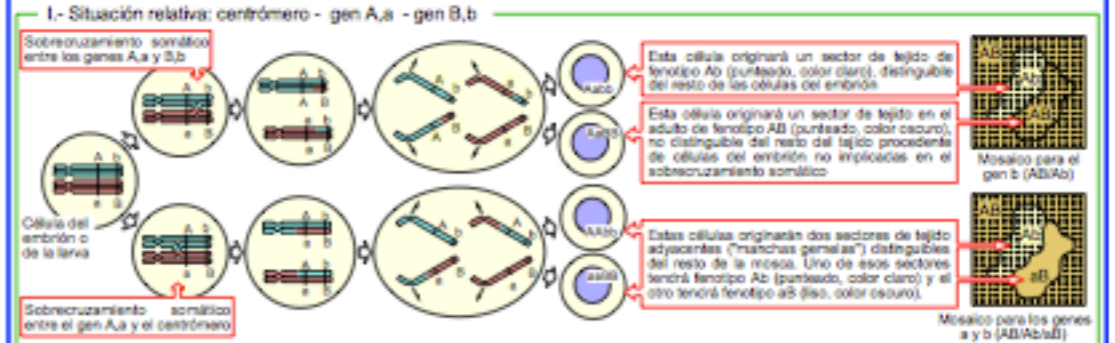


Conclusión: Si los dos genes están situados en el mismo brazo cromosómico, se forman mosaicos con fenotipo recesivo sólo para el gen más alejado del centrómero o con fenotipo recesivo para los dos genes. Si los dos genes están situados en distinto brazo cromosómico, se forman mosaicos con fenotipo recesivo para uno u otro de los genes, pero no para los dos simultáneamente. En las figuras de la derecha se muestran ejemplos de los tipos de mosaicos que aparecen en dobles heterocigotos en acoplamiento para los genes situados en el cromosoma X, yellow (*y⁺y*; cuerpo amarillo y quitas más claras) y forked (*F⁺f*; quitas rizadas). Estos resultados indican que el gen *y⁺* está más alejado del centrómero que el gen *F⁺*. Además, como cada mosaico se origina a partir de un sobrecruzamiento somático producido en un segmento específico, las longitudes relativas de esos segmentos pueden considerarse equivalentes a las frecuencias relativas de los correspondientes mosaicos. Por ejemplo, si al analizar los mosaicos producidos en individuos dobles heterocigotos en acoplamiento para estos dos genes, se observa un 40% de mosaicos yellow y un 60% de mosaicos yellow-forked el mapa genético correspondiente es el que se indica en la figura inferior.

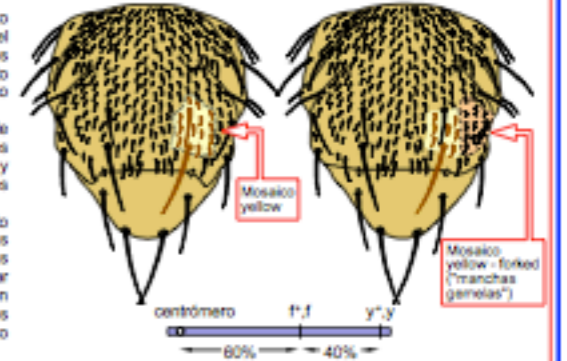


Posición relativa de genes y centrómero establecida a partir de mosaicos en *Drosophila*. II. Repulsión

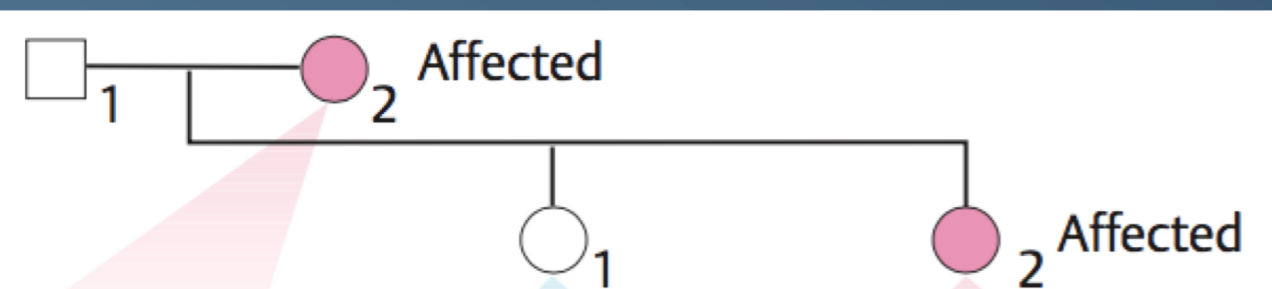
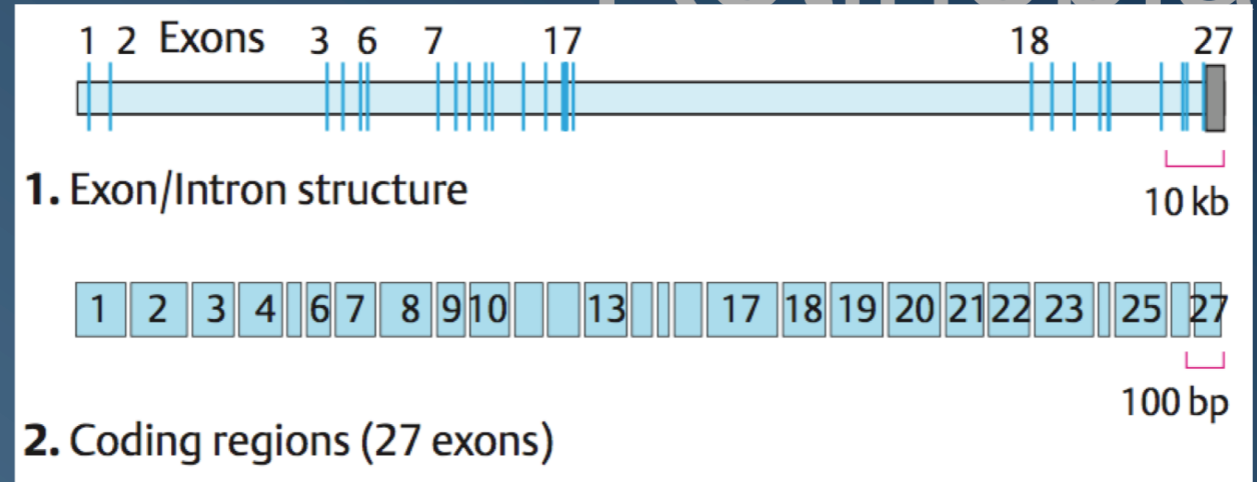
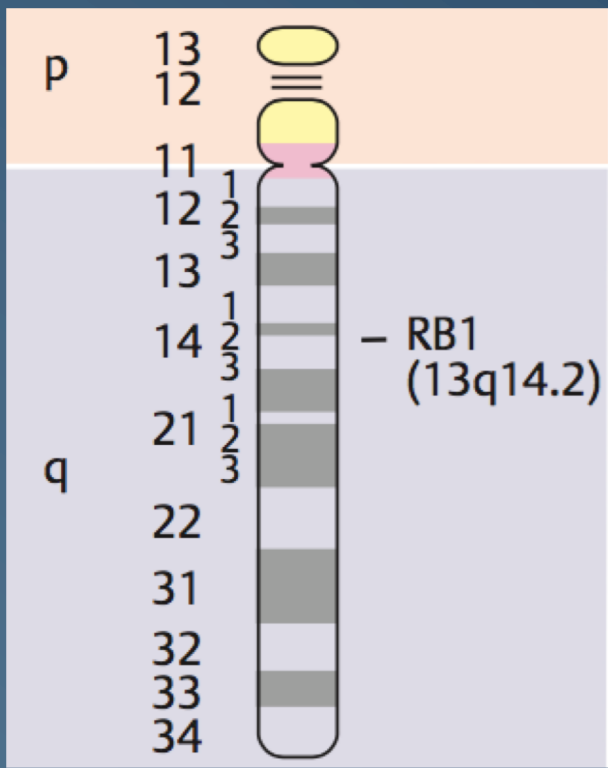
En *Drosophila*, el análisis de **mosaicos** producidos por sobrecruzamiento somático permite elaborar mapas genéticos que incluyen la posición relativa del centrómero. Las siguientes figuras se refieren a un doble heterocigoto en fase de repulsión para los genes A,a (A= punteado; a= liso) y B,b (B= color oscuro; b= color claro), situados en el mismo cromosoma (en el caso de **acoplamiento** aparecen diferentes mosaicos). Existen tres posibilidades en cuanto a la posición relativa del centrómero con respecto a esos dos genes: (I) Los dos genes en el mismo brazo, con el gen A,a más cerca del centrómero; (II) Los dos genes en distinto brazo; (III) Los dos genes en el mismo brazo, con el gen B,b más cerca del centrómero. En estas figuras se indican esquemáticamente los tipos de mosaicos que podrían formarse en cada uno de esos casos.



Conclusión: Si los dos genes están situados en el mismo brazo cromosómico, se forman mosaicos con fenotipo recesivo sólo para el gen más alejado del centrómero o con fenotipo recesivo para los dos genes ("manchas gemelas"). Si los dos genes están situados en distinto brazo cromosómico, se forman mosaicos con fenotipo recesivo para uno u otro de los genes, pero no para los dos simultáneamente. En las figuras de la derecha se muestran ejemplos de los tipos de mosaicos que aparecen en dobles heterocigotos en repulsión para los genes situados en el cromosoma X, yellow (*y⁺y*; cuerpo amarillo y quitas más claras) y forked (*F⁺f*; quitas rizadas). Estos resultados indican que el gen *y⁺* está más alejado del centrómero que el gen *F⁺*. Además, como cada mosaico se origina a partir de un sobrecruzamiento somático producido en un segmento específico, las longitudes relativas de esos segmentos pueden considerarse equivalentes a las frecuencias relativas de los correspondientes mosaicos. Por ejemplo, si al analizar los mosaicos producidos en individuos dobles heterocigotos en acoplamiento para estos dos genes, se observa un 40% de mosaicos yellow y un 60% de mosaicos yellow-forked el mapa genético correspondiente es el que se indica en la figura inferior.



Retinoblastoma



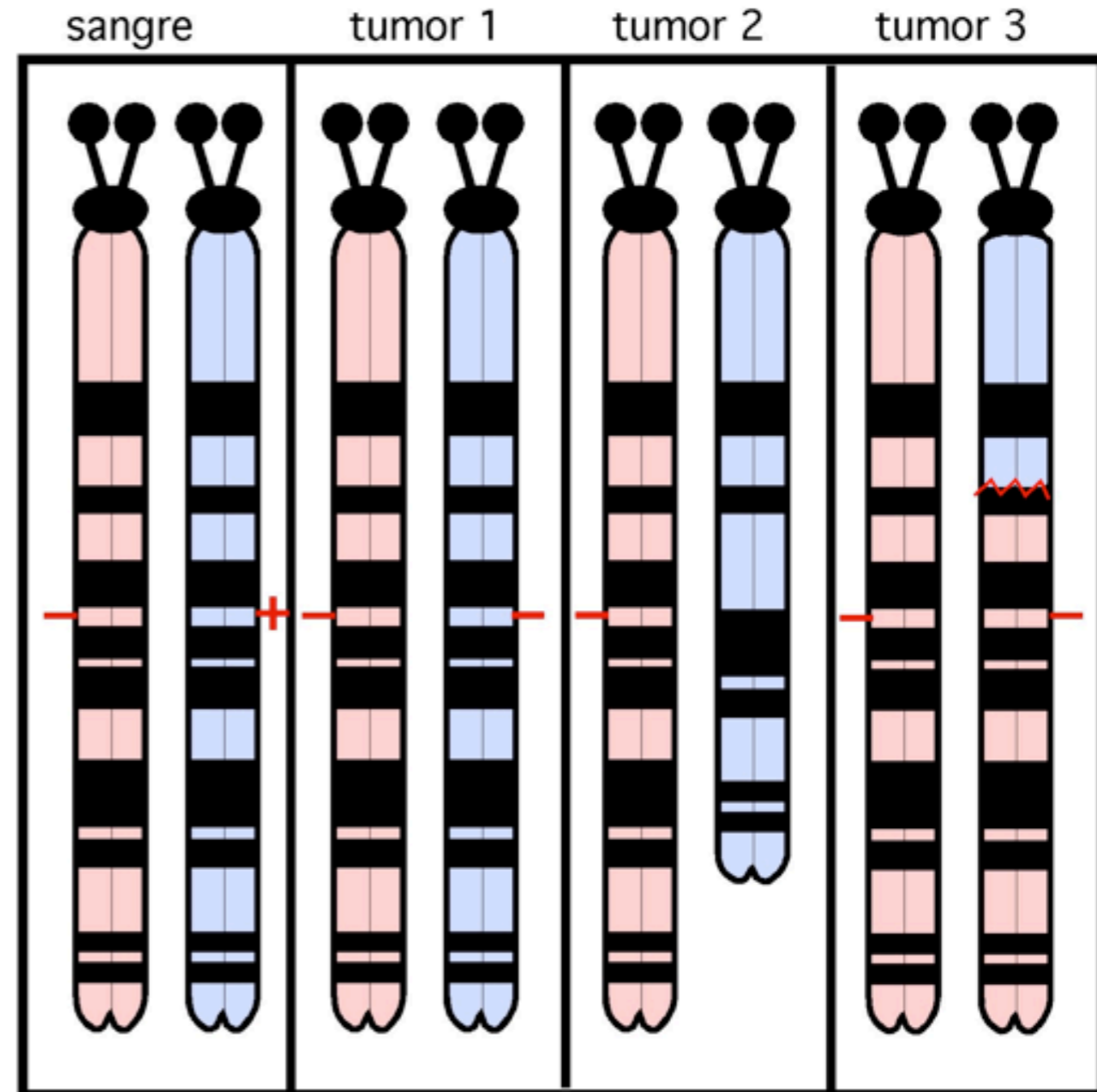
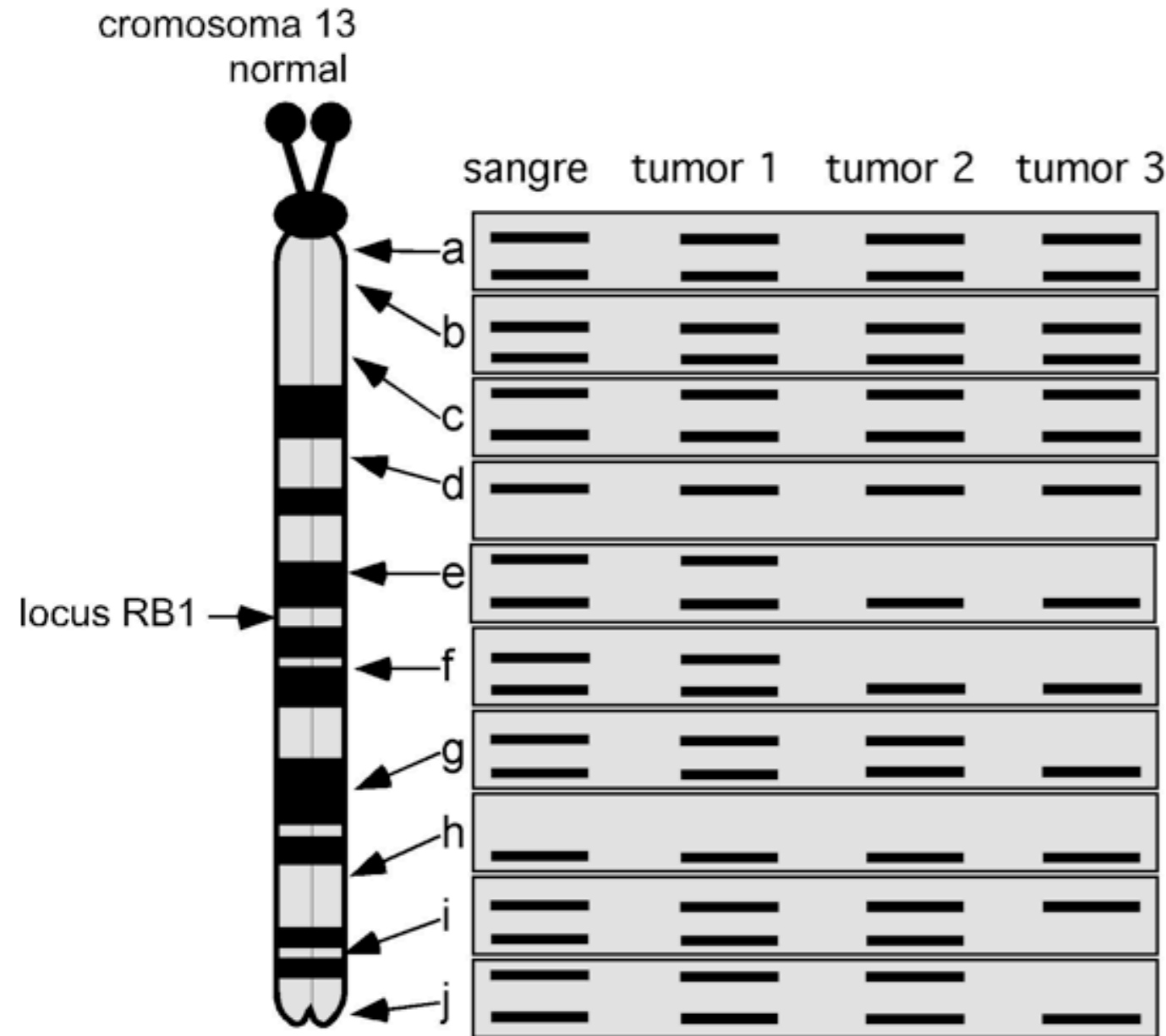
Genotipo rb1:	Individuo	Célula
++	Normal	Normal
+ -	Cáncer	Normal
--	No existe	Proliferación



Un niño presenta retinoblastoma (enfermedad dominante causada por la deficiencia del gen RB1) con tumores en ambos ojos. La función de RB1 es necesaria para la regulación del ciclo celular, de tal manera que la ausencia de función desencadena la proliferación celular descontrolada. Se realizan **cariotipos del niño a partir de sangre periférica y de tres tumores primarios (independientes)**. Además, a partir de ADN extraído de las mismas muestras, se analiza una batería de 10 microsatélites (a-j) con localizaciones dispersas a lo largo del brazo largo del cromosoma 13. Los resultados se dan en la figura. Establezca una hipótesis sobre el origen de cada tumor.

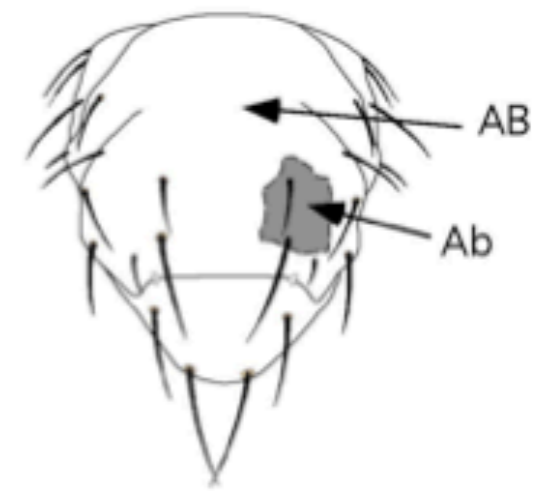
ANÁLISIS DE MICROSATELITES

CROMOSOMAS 13 DE LOS CARIOTIPOS



Qué señales generaría una hibridación genómica comparativa en cada uno de los casos?

61.- Se realizaron cruzamientos entre hembras de una cepa de *Drosophila* de fenotipo ABc y machos de una cepa de fenotipo abC. En la F1, el fenotipo de las hembras fue ABC, y el de los machos fue ABc. Los genes A,a y B,b afectan a la cutícula y los mosaicos para estos dos genes son detectables. En la F1 apareció una hembra que mostraba el mosaico que se indica en la figura.



A continuación, se cruzaron hembras de esta F1 con machos de fenotipo abc, obteniéndose la descendencia que se indica en la tabla.

	Fenotipos								Total
	ABC	ABc	AbC	Abc	aBC	aBc	abC	abc	
Hembras	7	358	94	42	39	92	360	8	1000
Machos	9	361	89	41	42	94	357	7	1000
Total	16	719	183	83	81	186	717	15	2000

Construya un mapa de estos genes, indicando en qué cromosoma o cromosomas están, si están o no ligados (en este último caso a qué distancia), la posición relativa del centrómero y cuál es (si procede) el valor de la interferencia.

$$\underline{r_{ab}} = 0,27 \quad \underline{r_{ac}} = 0,20 \quad \underline{r_{bc}} = 0,10$$

62.- Se cruzan hembras de *Drosophila* de constitución genética AAbbCC con machos aaBBcc. Las larvas de la descendencia son tratadas con rayos X con objeto de aumentar la probabilidad de sobrecruzamientos somáticos. Entre los adultos a que dieron lugar esas larvas, aparecieron los siguientes mosaicos: 44 de fenotipo ABC/ABc; 5 de fenotipo ABC/AbC; 20 de fenotipo ABC/aBc.

Por otra parte, en la F2 del cruzamiento original (AAbbCC x aaBBcc) se obtuvo la siguiente segregación: 104 ABC; 10 Abc; 32 AbC; 2 Abc; 8 aBC; 30 aBc; 3 abC; 11 abc.

- Con estos datos, elabore un mapa lo más completo posible en el que se indique la situación de estos tres genes.

	A	a	
o	148	52	

	B	b	
o	152	48	

	C	c	
o	147	53	

	A	a	
B	114	38	
	112,5	39,5	
b	34	14	
	35,5	12,5	

	A	a	
C	136	11	
	108,8	38,2	
c	12	41	
	39,2	13,8	

	B	b	
C	112	35	
	111,7	35,3	
c	40	13	
	40,3	12,7	

$$\underline{r}_{ac} = 0,18$$