

## SEGUNDO PARCIAL COLOQUIO GENETICA GENERAL

Nombre:

11/06/2021

I. La siguiente publicación: Análisis de diversidad genética en tres poblaciones de llamas (*Lama glama*) del noroeste argentino (Bustamante et al., 2006). “El trabajo describe la variabilidad genética actual de tres poblaciones de llamas (*Lama glama*) del noroeste argentino (NOA), afectadas a la producción de fibra. Se estudiaron muestras de ADN de 77 animales mediante amplificación por PCR de 12 loci microsatélite con cebadores específicos de llama. La alta variabilidad genética comprobada se sustenta en el hallazgo total de 140 alelos diferentes, con 9 a 16 alelos por locus”.

- Que sitios genómicos analizan este clase de marcadores? Se basan en la misma técnica que los marcadores RFLP? Explique.
- En que consisten las variantes alélicas de un locus microsatélite ó SSR? Por que el trabajo habla de cebadores “específicos”?
- Uno de los loci analizados mostró tres alelos de tamaños 320, 322 y 326 pares de bases. Dibuje los patrones de bandas esperados de los genotipos homocigotas y heterocigotas para los tres alelos.
- Si una hembra 320/320 se cruza con un macho 320/322, que proporción de la descendencia será heterocigota??
- En el grupo de los camélidos, podría comparar un mapa SSR de llama con uno de vicuña por ejemplo? Cuando decimos que los genomas son sinténicos?

II. Acerca de los marcadores SNP, señale Verdadero ó Falso y justifique:

- Puedo utilizar SNPs en especies sin información genómica.
- Permiten reconocer individuos homocigotas y heterocigotas.
- Todos los SNPs en genes modifican la secuencia de la proteína.
- Su utilización en humanos, permite realizar tratamientos con fármacos personalizados.

2. Explique la función de los promotores utilizados en la generación de un OGM, que clases de promotores podemos utilizar y como responderán cada uno de ellos.

3. Responda V o F. **Justificando** las respuestas Falsas.

- La microinyección pronuclear de ADN permite incorporar un transgen en un sitio específico del genoma. \_\_
  - Los animales transgénicos pueden ser utilizados como modelos de estudio de enfermedades. \_\_
  - En el constructo utilizado para generar animales transgénicos no es necesario incluir promotores ya que los transgenes se regularán por la región promotora más cercana al punto de inserción. \_\_
  - La vaca Rosita es capaz de producir leche con hormona de crecimiento apta para consumo humano. \_\_
- En un animal transgénico que produce leche maternizada, el transgén se encuentra incorporado: **(Justifique su respuesta)**
  - En las células de la zona medular, debido a su alta totipotencia.
  - En las células de las glándulas mamarias

- c. En todas las células del animal.
- d. En las células sanguíneas donde vuelcan el factor producido.

- Conteste V o F **justificado** las respuestas falsas
  - a) Al realizar un alineamiento, es deseable que el e-value sea cercano al 1 ya que esto indica un buen alineamiento. \_\_\_
  - b) Solo es posible realizar BLAST contra bases de datos nucleotídicas. \_\_\_
  - c) FASTA es un formato de archivo informático basado en texto que me permite realizar análisis de BLAST. \_\_\_
- 4. Defina transgénicos de primera y segunda generación y de al menos tres ejemplos de cada uno de ellos
- 5. Enumere al menos cuatro ventajas que presentan las técnicas de edición génica con respecto a las metodologías tradicionales de generación de OGMs.
- 6. Explique, con sus palabras, como funciona en las bacterias el sistema que luego dio origen a la tecnología CRISPR.
- 7. Explique en que se basó el sistema de secuenciación desarrollado por Frederick Sanger y por que motivo, a pesar poseer pocos errores, fue remplazado por los sistemas de segunda generación.
- 8. En *Drosophila subobscura* la presencia de un gen recesivo llamado *gs* da lugar a que las hembras homocigotas, pero no los machos homocigotos, sean estériles. Puede proponer una explicación de por qué las hembras y no los machos son afectados por el gen mutante?
- 9. a) Contraste los estados basales de los genes en bacterias y eucariotas respecto a la activación génica. b) Cómo podría definir el término “código de histonas”? c)Cuál es el significado biológico de este código? c)Cuál es la función de la remodelación de la cromatina? d)Cuál es la diferencia entre un alelo y un epialelo? e) Cuáles son los factores que pueden producir cambios epigenéticos en plantas
- 10. Indique si las siguientes sentencias son verdaderas o falsas, justificando por qué son falsas aquellas que haya marcado como tales.
  - a) El desarrollo de un huevo fertilizado en un animal multicelular involucra divisiones celulares, la asignación de destinos a las células individuales y la realización de esos destinos.
  - b) Los materiales clave para el desarrollo embrionario temprano se encuentran en el citoplasma del espermatozoide.
  - c) En *Drosophila* el sistema X/A de determinación del sexo involucra, en su primera etapa, interacciones entre proteínas maternas y del embrión sintetizadas por genes ligados al cromosoma Y.

- d) Los nutrientes almacenados en el huevo durante la ovogénesis juegan un rol fundamental en la determinación de los ejes dorsoventral y anteroposterior.
- e) Los genes homeóticos son aquellos que codifican para factores de transcripción involucrados en el desarrollo.
- f) Los genes homeóticos poseen una región conservada (homeobox) que codifica para una región proteica (homeodominio) que actúa como reguladora de otros genes.
- g) Los genes homeóticos se encuentran en regiones cromosómicas cercanas al centrómero en los cromosomas de drosophila y ratón, en este último cuadruplicados.
- h) Los genes homeóticos se han conservado a través de la evolución y presentan homología entre insectos, anfibios y mamíferos.
- i) Los estudios de genómica permitieron determinar que los humanos tenemos más de 100.000 genes, siendo esta la base de la complejidad de la especie.
- j) En un animal clónico, como en el caso de Dolly, todo el DNA proviene de la célula donante del núcleo.
- k) La genómica comparativa comprende el estudio comparativo de la estructura y función de los genomas de diferentes especies y grupos relacionados a través del empleo de distintas herramientas moleculares y bioinformáticas.

11. Usted debe analizar la progenie obtenida a partir del apareamiento entre individuos machos y hembras de una especie de Ranas arbóreas. Se especula que la presencia de una marca de color negro localizada en el abdomen de esta especie es controlada por un único gen. a) Analice la segregación para la característica y proponga una posible hipótesis acerca de su modo de herencia. b) Demuestre su hipótesis mediante el test de chi-cuadrado.

	F1	F2	CDP
	Observados (o)		
Ranas hembras con mancha	728	191	630
Ranas machos con mancha	0	220	575
Ranas hembras sin mancha	0	216	611
Ranas machos sin mancha	745	209	584

DISTRIBUCION DE  $\chi^2$

Grados de libertad	Probabilidad											
	0,95	0,90	0,80	0,70	0,50	0,30	0,20	0,10	0,05	0,01	0,001	
1	0,004	0,02	0,06	0,15	0,46	1,07	1,64	2,71	3,84	6,64	10,83	
2	0,10	0,21	0,45	0,71	1,39	2,41	3,22	4,60	5,99	9,21	13,82	
3	0,35	0,58	1,01	1,42	2,37	3,66	4,64	6,25	7,82	11,34	16,27	
4	0,71	1,06	1,65	2,20	3,36	4,88	5,99	7,78	9,49	13,28	18,47	
5	1,14	1,61	2,34	3,00	4,35	6,06	7,29	9,24	11,07	15,09	20,52	
6	1,63	2,20	3,07	3,83	5,35	7,23	8,56	10,64	12,59	16,81	22,46	
7	2,17	2,83	3,82	4,67	6,35	8,38	9,80	12,02	14,07	18,48	24,32	
8	2,73	3,49	4,59	5,53	7,34	9,52	11,03	13,36	15,51	20,09	26,12	
9	3,32	4,17	5,38	6,39	8,34	10,66	12,24	14,68	16,92	21,67	27,88	
10	3,94	4,86	6,18	7,27	9,34	11,78	13,44	15,99	18,31	23,21	29,59	
	No significativo								Significativo			