Respuestas ejercicios

**Taller Interactivo TEMA 4 ANALISIS DE LIGAMIENTO**

1. Respuesta: Sospechoso 1

2. Respuesta: El padre 1

3. Respuesta: Busque en el Texto Introducción a la Genética Médica Pag 138.

4. Respuesta: Los loci EH y el polimorfismo que están ligado deben estar a más de 50 cM : del locus MN en el cromosoma 4

5. Respuesta: Solamente un recombinante, la mujer II- 6.

6. Respuesta : Las familias 1 y 2 no dan ninguna información. La familia 3 puede asumirse que la enfermedad segrega con el alelo A1 del padre afectado y la familia 4 proporciona información de la segregación del gen de la enfermedad y el alelo A1.

7. Discuta su punto de vista con su Profesor Facilitador.

8. Respuesta: Son recombinantes II- 3 y II - 6

9. Respuesta: los 11 individuos afectados en la familia tienen el alelo A heredado de padres y madres afectados, El alelo A se encuentra en las personas que presentan la catarata lo que evidencia que la mutación de la catarata familiar se corresponde con el locus de la proteína cristalina mutada en el cromosoma 2 y que en esa familia la presencia del alelo A del marcador de ADN estudiado permite predecir que un nuevo descendiente que tenga el alelo Adel marcador de ADN, debe ser estudiado en oftalmología desde su naciente.

Respuestas de la 10 a la 13: Según los datos obtenidos que se observan en la figura 4.8, e hijo afectado recibió la mutación de la madre a través del cromosoma X materno. Y se supone que el feto tiene solamente un 5 % de riesgo de haber heredado la mutación ya que su cromosoma X tiene el alelo A y solamente existe un 5 % de probabilidad de recombinación y con esta que el feto herede el alelo mutado. Por lo qu, con los datos que ofrece la fign 4.8 si el feto recibió el X materno con el marcador A, se podría decir que hay un 95 % de que el feto no este afectado,

Al incrementar la información familiar y realizar en el abuelo el estudio resulta que el cromosoma que segrega la mutación esta ligado con el alelo marcador A. Fig 4.9 ¿Cómo exlicarlo? Respuesta: Ha ocurrido una recombinación, que al no haber podido tener el gnotipo hemicigótico del varón fallecido, ésta pudo haber sido tanto en la gametogénesis de la madre como de la abuela. Si ocurrió en la abuela el cromosoma X que recibe la madre tendrá la mutación y el alelo B en acoplamiento y no el genotipo hemicigótico del bisabuelo enfermo, con el marcador A y la mutación. Esto explicaría que el hijo afectado tenga el marcador B y de haber sido así, si el feto tiene el alelo A, no estaría afectado ya que la madre al recibir por entrecruzamiento referido en su madre, tendrá en el X que recibió de su padre el alelo A del X sin la mutación y en ese caso el feto no estar´afectado y la probabilidad de que el feto no esté afectado sería del 100 %. Pero …si la recombinación ocurrió en las células germinales de la madre solo el 5 % de los gametos estarán en repulsión en relación al genotipo del abuelo. Lo más importante es que ahora el cromosoma que recibió el feto puede ser un no recombínate en acoplamiento con respecto al alelo A y el riesgo de haber heredado la mutación y resultar afectado cambia a un 95 %. Si se lograra realiza el estudio del ADN del afectado fallecido y este fuera como el abuelo, entonces lo más probable es que la recombinación haya ocurrido en la gametogénesis materna y la probabilidad de que el feto este afectado sería definitivamente del 95 %.

Respuestas14 y 15: No, y será necesario realizar estudios de ligamiento incrementando el número de marcadores y utilizando el **Lod score,** método matemático que permite sumar el análisis de recombinación en varias familias simultáneamente.