

## PRACTICO: VARIACIONES CROMOSOMICAS DE TIPO ESTRUCTURAL

1.

De todos los cambios que se dan naturalmente en los cromosomas (se pueden inducir artificialmente) aquellos que son identificables a nivel de microscopía óptica (sea en cromosomas condensados mitóticos o en fases de la meiosis) se denominan ALTERACIONES (=VARIACIONES =MUTACIONES) DE TIPO ESTRUCTURAL. Algunas de ellas, comunes en vegetales y animales son:

- DELECCIONES
- DUPLICACIONES
- INVERSIONES
- TRANSLOCACIONES

Las alteraciones estructurales en general involucran roturas cromosómicas. Los extremos rotos son altamente “reactivos” y tienden a unirse a otros extremos rotos.

Los cambios pueden estar en estado “heterocigota” cuando la mutación la presenta uno solo de los cromosomas de un par; o en estado “homocigota” cuando la presentan ambos cromosomas en un par.

Las consecuencias genéticas se pueden determinar a nivel fenotípico, analizando el grupo de ligamiento, por análisis con marcadores moleculares, etc. Sus consecuencias citológicas pueden implicar cambios en las figuras normales de algunas fases de la meiosis, por cambios en las frecuencias de recombinación esperadas, etc.

Algunos cambios se presentan solamente en el individuo donde surgió y no se propagan a la descendencia. Otras veces sí lo hacen y puede llegar a determinar polimorfismo poblacional. Otras veces con el tiempo sustituyen al original y se fijan en alguna subpoblación en particular.

### PROBLEMA 2.

Suponga que la secuencia normal de genes de el cromosoma 2 de una especie de *Drosophila* la representáramos así: 123 ▪ 456789 (el punto indica el centrómero). En una población se encontraron los siguientes cambios:

- a) 123 ▪ 476589      b) 123 ▪ 4789      c) 1654 ▪ 32789      d) 123 ▪ 4566789

Explique a qué mutación cromosómica corresponde cada uno. Si en los distintos individuos cada una estuviera en estado heterocigota ¿cómo podría esperarse que se aparearía el par 2 en las meiosis en cada caso?. Y ¿si cada una estuviera en estado homocigota?.

(Nota: Inversiones, Deleciones, Duplicaciones)

### PROBLEMA 3.

En el maíz los genes para longitud del penacho de la mazorca (alelos T y t) y la resistencia a la roya (R y r) segregan independientemente. Realizando cruzamientos comunes un mejorador observó que sobre una planta A dihíbrida (TtRr) a la que realizó un cruzamiento prueba dio como descendencia:

48% individuos R\_T\_  
 48% ..... rr tt  
 2% ..... R\_tt  
 2% ..... rr T\_

- Analice los datos observados y compárelos con los esperados. Proponga una hipótesis que explique los resultados.
- Plantee los genotipos de ambos padres, muestre el cruzamiento prueba mediante un damero, plantee los resultados esperados.
- Esquematice con un dibujo los cromosomas y genes de la planta A y la F1.

(Nota: Translocación homocigota)

### PROBLEMAS COMPLEMENTARIOS:

#### PROBLEMA 4.

Analice cada uno de los tipos de variaciones estructurales:

¿cómo afectan los grupos de ligamientos?

¿qué consecuencias pueden tener en el fenotipo las deleciones en estado heterocigoto y en estado homocigoto?

¿qué consecuencias puede tener cada tipo en la formación de gametos?

#### PROBLEMA 5.

Dos líneas puras de maíz presentan frecuencias de recombinación diferentes en una región del cromosoma 6, que incluye desde un gen J1 hasta un gen M. En situación normal (original) hay un 26% de recombinación entre ambos genes. En el mutante hay un 8% de recombinación entre ambos genes.

(Usemos como nomenclatura para uno de los genes J1 y J2, y para el otro par de alelos M y m; y el genotipo de la línea pura normal con genotipo J1J1 MM)

- ¿A qué mutaciones cromosómicas podría deberse el cambio en el % de recombinación?
- Si se sabe que es una inversión paracéntrica homocigota, realice esquemas del par cromosómico 6 de maíz para ambas líneas puras y para individuos de una F1.
- ¿A qué puede deberse que los individuos de la F1 sean parcialmente estériles (es decir parte de sus gametos no son viables)?.

(Nota: Inversión paracéntrica homocigota)