

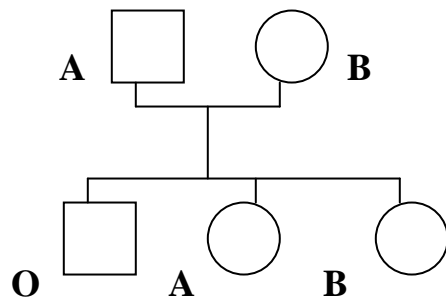
## TEMA 5 GUIA 5.1

### MARCADORES GENETICOS Y GENETICA POBLACIONAL

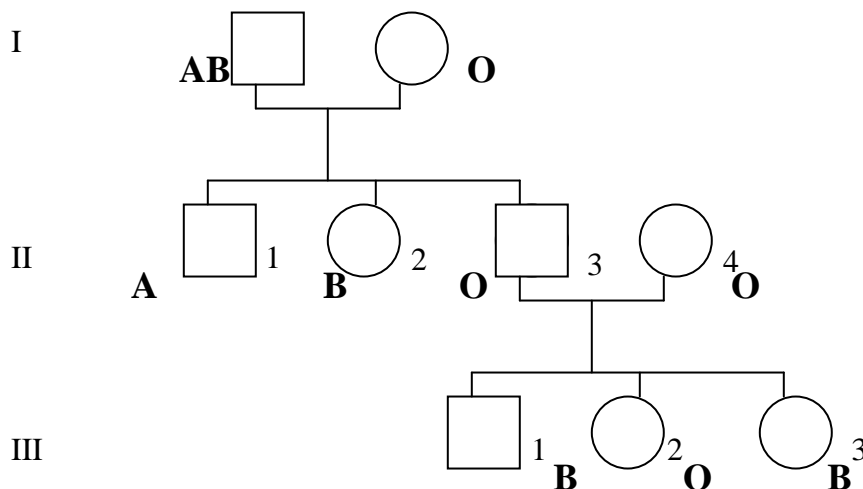
Esta guía comprende dos aspectos: la herencia de los marcadores genéticos y la genética poblacional. Se basa en la solución de problemas específicos que permitirán consolidar los aspectos teóricos de ambos temas. Corresponde con el Capítulos 14 y 15 del texto de estudio Introducción a la Genética Médica.

**SOBRE LA HERENCIA DE LOS SISTEMAS DE GRUPOS SANGUÍNEOS ABO, Rh Y MN.**

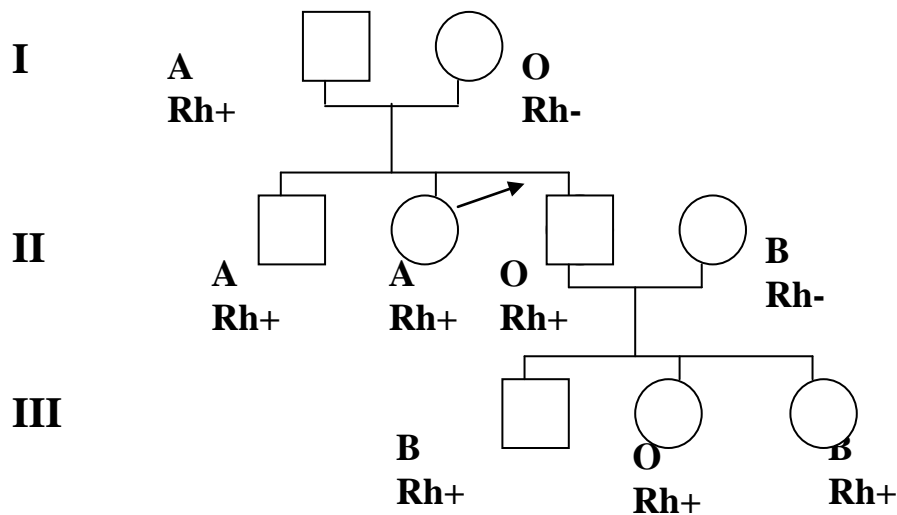
1. Identifique los genotipos de los miembros de la familia I, conociendo el fenotipos de su sistema de grupos sanguíneos ABO.



2. ¿Por qué la pareja II 3 –II 4 tienen hijos con grupos sanguíneos B? ¿Teniendo los padres del individuo II 3 grupos sanguíneos AB y O padre y madre respectivamente, cómo explicar con fundamentos biológicos de expresión de estos genes que el hijo II-3, por reacción de aglutinación utilizando anticuerpos anti A y anti B, tenga un fenotipo O?



3.- Haga un análisis de la segregación de los sistemas ABO y Rh en la familia. Identifique los genotipos para cada miembro de la familia.



4.- ¿Cómo serán los genotipos de los hijos de una pareja que presenta fenotipo M él y N ella ?

5.- Recientemente se dio una noticia sobre una pareja que necesitaba para su único hijo un trasplante de médula ósea y querían conocer la probabilidad de tener otro hijo con igual haplotipo HLA que pudiera ser su donante. Diga la probabilidad de que dos hermanos de la siguiente pareja, tengan igual genotipo para el sistema HLA.

Genotipo HLA del Padre:

A1 B5 Cw6 DR2 DQ w1 DP w6  
A1 Bw23 Cw 3DR 3 DQw5 DPw6

Genotipo de la madre:

A3 B7 Cw3 DR9 DQ w7 DP w3  
A7 B3 Cw9 DRw13 DQw6 DPw5

6. – Busque En el GALERIA DE IMÁGENES EN EL TEMA 4 las Fig. 1, 2 y 3. Examínelas y analice las bandas son marcadores polimórficos de estudios moleculares del ADN. En la figura 3 hay un esquema que le permite analizar la codominancia entre los diferentes polimorfismos. Discuta con su Profesor Facilitador estas figuras.

## SOBRE GENETICA POBLACIONAL

6.- Calcule las frecuencias fenotípicas y genotípicas en relación con el sistema de grupo sanguíneo Rh de una población de 1150 personas de las cuales 990 son Rh+.

7.- Las frecuencias génicas estimadas en una población A en relación con el sistema de grupo sanguíneo MN, hace 20 años, fueron para el alelo M 0.55 y para el alelo N 0.45. ¿Cual será el número de personas con los fenotipos M, MN y N que se pueden esperar en 600 descendientes de esa población, en ausencia de factores de selección, mutación y migración?

8.- Determine la frecuencia de heterocigóticos que se espera en una población en la cual se ha estimado que una enfermedad autosómica recesiva B, tiene una incidencia de 3 por cada 1000 recién nacidos.

9.- Estime la frecuencia génica de una mutación que produce una enfermedad genética que aparece con una incidencia de 1 por 100000 habitantes. ¿Puede considerar esta mutación como polimórfica? ¿Por qué?

10. ¿Qué diferencias hay entre flujo genético, deriva génica y efecto fundador?

11. Según los siguientes datos en el año 1980 la incidencia de una enfermedad autosómica recesiva severa era de 1 por cada 2000 nacidos vivos, a partir de ese año se comienzan a realizar acciones preventivas consistentes en ofrecer diagnóstico prenatal de la enfermedad a parejas en las que ambas fueran heterocigóticas. Veinte años después la incidencia de la enfermedad disminuyó a 1 por cada 9000 nacidos vivos ¿Qué efecto puede tener en la frecuencia génica del alelo recesivo la selección por diagnóstico prenatal del homocigótico recesivo en esta población?