

TEMA 6

Assignació de loci a cromosomes específics

1. Ús de marcadors de grups de lligament en espècies model
2. Procediment en espècies amb entrecreuament en els dos sexes
3. Procediment en espècies amb entrecreuament limitat a un dels dos sexes
4. Resolució de problemes

1. Ús de marcadors de grups de lligament en espècies model

Quan es troba una mutació que identifica un nou gen és important determinar a quin grup de lligament pertany. Per assolir aquest objectiu es poden fer servir soques portadores de marcadors per als diferents grups de lligament.

Les espècies model són útils perquè d'elles se sap moltíssima informació genètica que es pot utilitzar per buscar marcadors a utilitzar en aquests tipus d'anàlisis.

Entre les espècies model que més s'utilitzen en genètica estan *Saccharomyces cerevisiae*, *Caenorhabditis elegans*, *Arabidopsis thaliana*, *Drosophila melanogaster* i *Mus musculus*.



Saccharomyces cerevisiae
Baker's yeast (pp. 589–591)

Figure 1-7f
Genetics: A Conceptual Approach, Third Edition
© 2009 W. H. Freeman and Company



Caenorhabditis elegans
Roundworm (pp. 388–390)

Figure 1-7g
Genetics: A Conceptual Approach, Third Edition
© 2009 W. H. Freeman and Company



Arabidopsis thaliana
Thale cress plant (pp. 466–468)

Figure 1-7h
Genetics: A Conceptual Approach, Third Edition
© 2009 W. H. Freeman and Company



Drosophila melanogaster
Fruit fly (pp. 84–85)

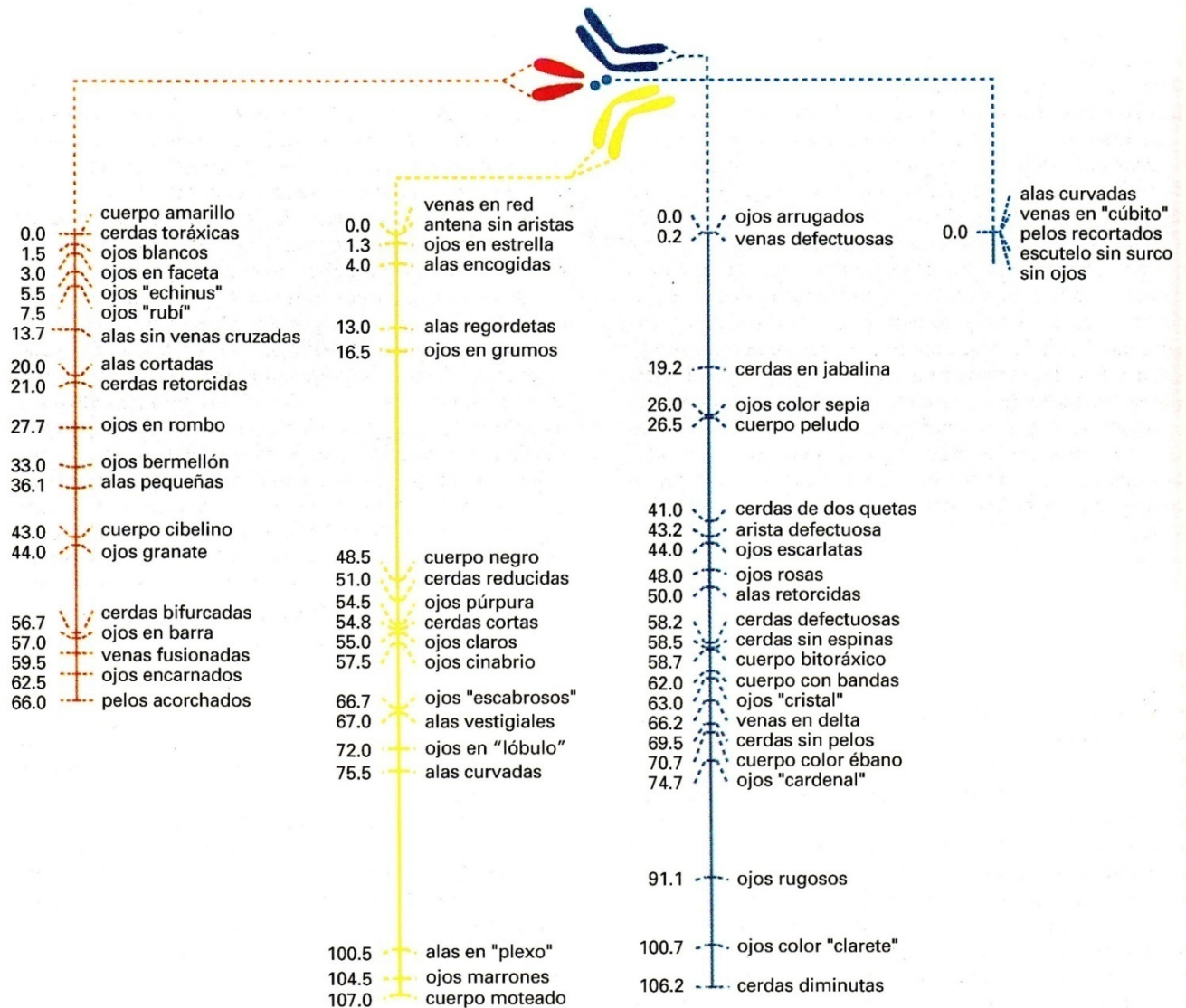
Figure 1-7a
Genetics: A Conceptual Approach, Third Edition
© 2009 W. H. Freeman and Company



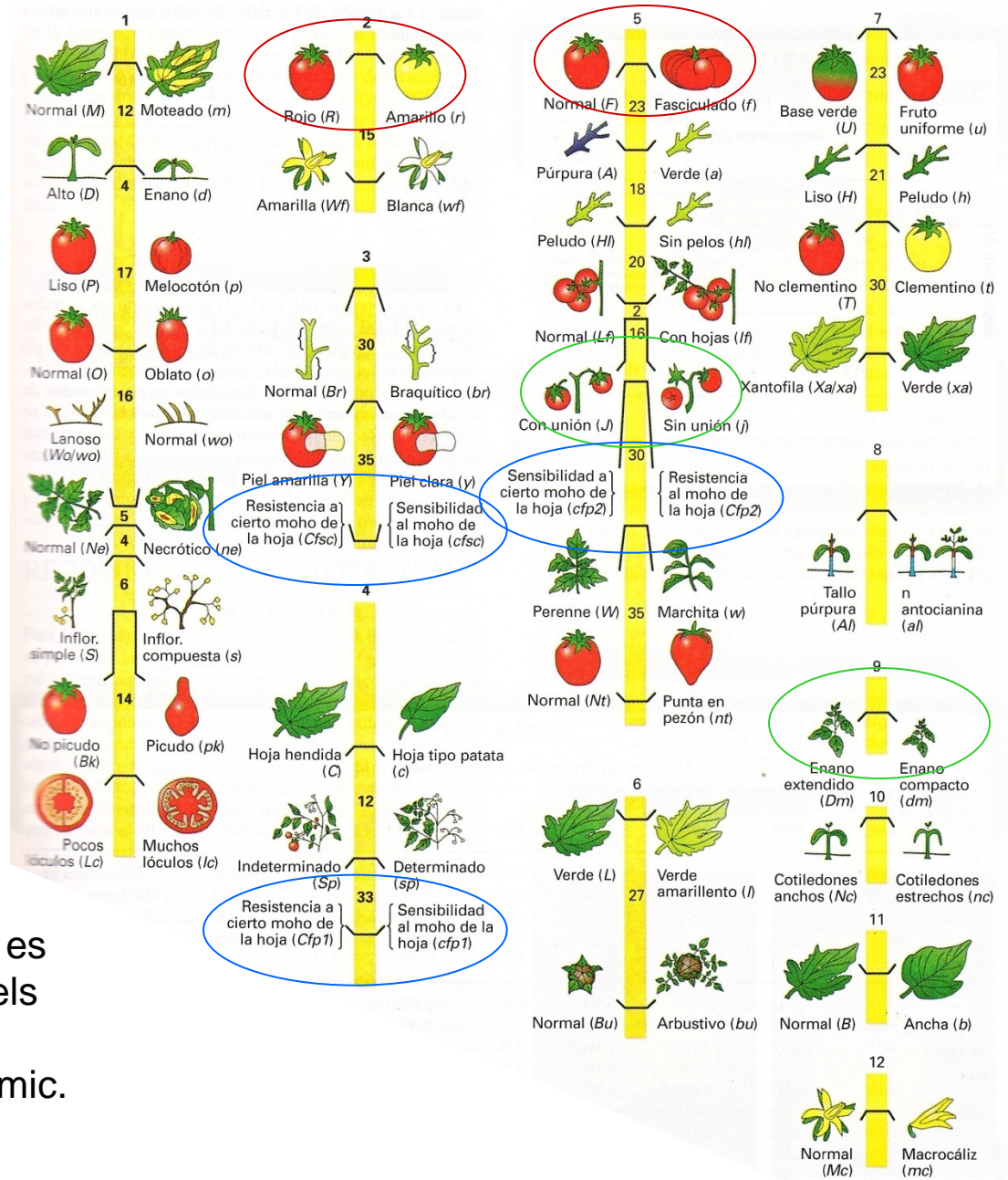
Mus musculus
House mouse (pp. 534–536)

Figure 1-7b
Genetics: A Conceptual Approach, Third Edition
© 2009 W. H. Freeman and Company

Mapa genètic de *Drosophila melanogaster*, que mostra els grups de lligament (a excepció de l'Y, que amb prou feines posseeix gens) amb marcadors morfològics:



Els mapes genètics també són de gran utilitat en espècies amb interès industrial.



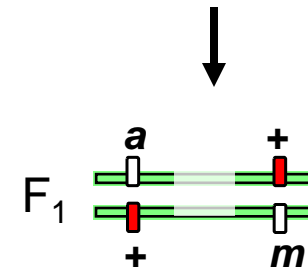
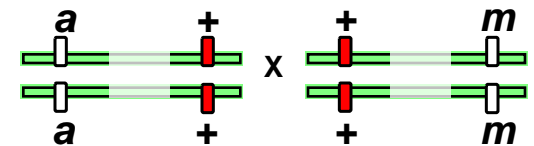
Mapa genètic de la tomata (de què es disposava ja al 1952) que mostra els grups de lligament amb marcadors morfològics i gens d'interès agronòmic.

2. Procediment en espècies amb entrecreuament en els dos sexes

Per assignar un grup de lligament a un nou gen hem d'encreuar la nostra soca (portadora d'una mutació recessiva en aquest gen) amb soques portadores de marcadors per als diferents grups de lligament.

Si el nostre gen està estretament lligat a algun dels marcadors, la segregació diferirà molt de la segregació mendeliana.

No obstant això, encara que pertany a mateix grup de lligament, si la distància que separa el nostre gen i el marcador és gran, potser no detectem lligament.



F₂

2 : 1 : 1 ⇒ lligament total (no apareix el **a m**)

9 : 3 : 3 : 1 ⇒ segregació independent

Recompte i anàlisi dels resultats

Anàlisi estadística dels resultats:

Com que el que es vol determinar és si els resultats s'ajusten o no als esperats per a una segregació independent (no sabem a quina distància podria trobar-se el nostre gen del marcador), l'únic que podem comprovar estadísticament és la desviació respecte a les proporcions 9:3:3:1.

Farem servir el test de χ^2 :

$$\chi^2 = \sum \frac{(O-E)^2}{E}$$

O = Observats

E = Esperats

(No es pot fer servir estrictament si algun valor O o E és < 5)

El valor de la χ^2 obtingut s'utilitzarà per calcular la probabilitat (P) d'obtenir els resultats observats si la hipòtesi de partida és correcta.

DISTRIBUCION DE χ^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			

Els graus de llibertat es calculen:

$$gl = \text{nombre de classes fenotípiques} - 1$$

Nota: Quan $gl = 1$, la χ^2 es calcula:

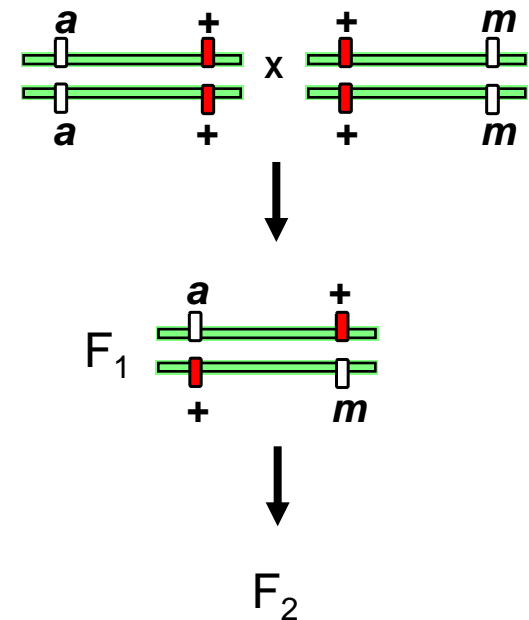
$$\chi^2 = \sum \frac{(|O - E| - 1/2)^2}{E}$$

3. Procediment en espècies amb entrecreuament limitat a un dels dos sexes

En aquells organismes en què la recombinació està restringida, el problema de no detectar el lligament per escollir un marcador massa distant desapareix.

En la majoria dels lepidòpters i dípters el sexe heterogamètic no recombinava. Per tant, en un encreuament com el d'abans s'obtin­dran les proporcions 2 : 1 : 1.

Aquesta característica s'ha fet servir àmpliament en *D. melanogaster* per assignar gens a grups de lligament.



3 fenotips:
Falta el fenotip
a m
Proporcions:
2:1:1

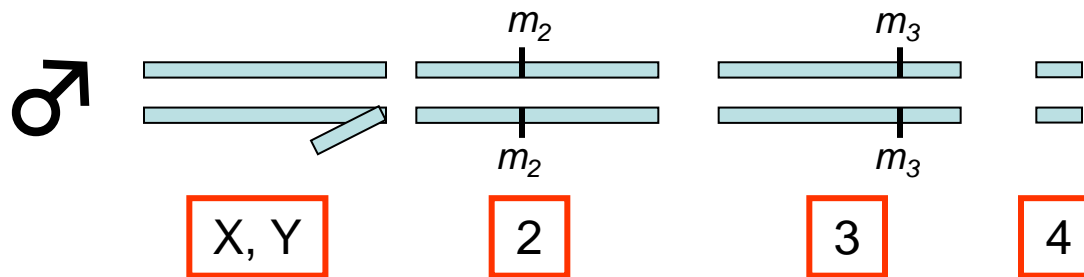


	♂	♀		
			a +	+ m
♂	a +	a +	++	a +
♀	+ m	+ m	++	+ m

Procediment per a l'assignació d'un gen a un grup de lligament de *D. melanogaster* :

Encara que posseeix 5 grups de lligament, només és necessari fer servir una soca portadora de dos marcadors, un per al cromosoma 2 i l'altre per al 3.

Soca marcadora:



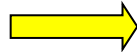
- El possible lligament al cromosoma X es deduirà per la segregació típica d'herència lligada al sexe si l'encreuament es realitza fent servir mascles de la soca marcadora i femelles de la soca problema.
- El lligament a l'Y seguiria un tipus d'herència holàndrica en la soca problema.
- El lligament al cromosoma 4 es deduirà si es descarta el lligament als altres possibles cromosomes.

Suposem que volem localitzar el locus A/a , per al qual tenim una soca homozigòtica per a la mutació recessiva “ a ”.

L'encreuament amb la soca marcador es farà de la següent manera:

♂ $m_2 m_3$ x ♀ a

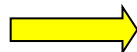
↓
F₁



{ Si (per a a) ♂ ≠ ♀ ⇒ en X
 Si (per a a) ♂ = ♀ ⇒ en 2, 3 o 4

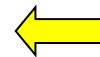
Si no en X ↓

F₂



{ Si apareix $a m_2$ ⇒ no en 2
 Si apareix $a m_3$ ⇒ no en 3
 Si no apareix $a m_n$ ⇒ o en 2 o en 4

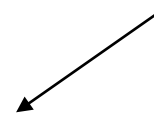
La resolució de la incertesa requerirà un tractament estadístic amb les dues hipòtesis.



2 : 1 : 1



9 : 3 : 3 : 1



Anàlisi estadística dels resultats:

Només hi ha un cas en què el resultat pot ser enganyós: quan apareixen únicament 3 fenotips a l' F_2 amb **a** i un dels dos marcadors. Això pot deure's a dues coses:

1. Que el locus problema estiga al mateix cromosoma que el del marcador.
2. Que el locus problema estiga al cromosoma 4 però que, a causa de la mida reduïda de la mostra, per casualitat no hajam trobat cap doble mutant "a m".

La utilització del test de χ^2 també ens podrà discriminar entre les dues hipòtesis alternatives (9:3:3:1 vs. 2:1:1).