

1. Con respecto al producto de la enzima glucógeno fosforilasa indique la opción verdadera. La glucógeno fosforilasa cataliza:
  - a. la desfosforilación de la glucosa-1-P en la síntesis de glucógeno.
  - b. la desfosforilación de la glucosa-6-P en la síntesis de glucógeno
  - c. la fosforilación de glucosa a glucosa-1-P en la glucogenolisis
  - d. la fosforilación de glucosa a glucosa-6-P en la glucogenolisis
  
2. La síntesis y degradación de ácidos grasos son procesos regulados en forma coordinada. ¿Cómo se asegura la célula que ambas vías no ocurran en forma simultánea? Indique la opción correcta:
  - a. los ácidos grasos libres inhiben la citrato sintasa en la mitocondria
  - b. los ácidos grasos libres inhiben la carnitina acil-transferasa
  - c. el malonil-CoA inhibe la acil-CoA sintetasa
  - d. el malonil-CoA inhibe la carnitina acil-transferasa
  - e. el malonil-CoA inhibe la acil -CoA deshidrogenasa
  
3. Indique cuál de las siguientes moléculas es uno de los productos finales de la síntesis de ácidos grasos:
  - a. ATP
  - b.  $\text{NAD}^+$
  - c.  $\text{NADP}^+$
  - d. Acetil- CoA
  - e. Acido linoleico

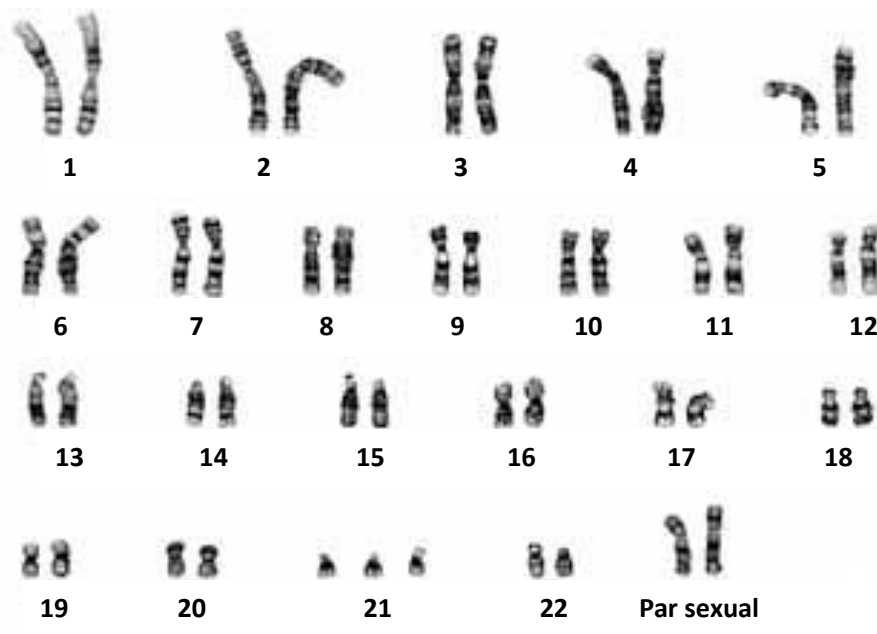
**Si analizáramos el destino de la Glucosa-6-P hepática en dos situaciones metabólicas diferentes, que son luego de una ingesta y en ayuno, observaríamos que mayoritariamente tiene los siguientes destinos:**

4. En **condiciones de ayuno**, la glucosa-6P hepática:
  - a. se utiliza para la síntesis glucógeno
  - b. se oxida en el ciclo de Krebs
  - c. se desfosforila por la glucosa-6-P fosfatasa
  - d. se utiliza para la síntesis de cuerpos cetónicos
  - e. se utiliza para la síntesis de lactato

5. Luego de una ingesta abundante de carbohidratos, la glucosa 6-P hepática:
- se utiliza para la síntesis de glucógeno
  - se oxida en el ciclo de Krebs
  - se desfosforila por la glucosa-6-P fosfatasa
  - se utiliza para la síntesis de cuerpos cetónicos
  - se utiliza para la síntesis de lactato

### PROBLEMA 1

Un laboratorio de análisis citogenético analizó muestras de vellosidades coriónicas de una mujer gestante en la cual se sospecha la presencia de anomalías genéticas en el feto. En la siguiente figura se muestra el cariotipo obtenido luego de teñir los cromosomas con el método de bandeo G.

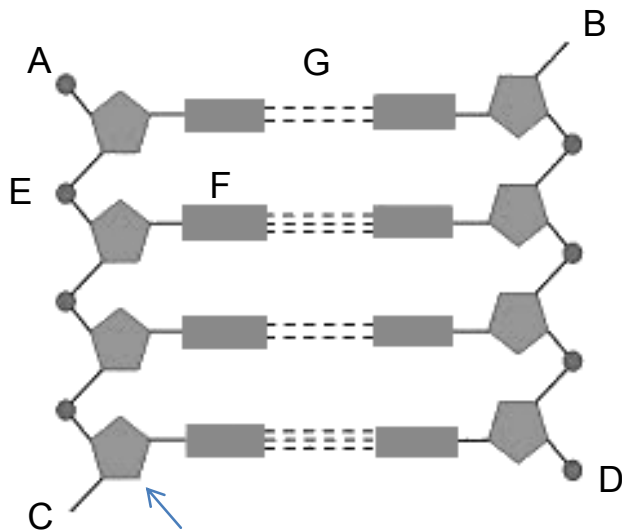


6. Del resultado de este estudio se puede concluir que el cariotipo del feto:
- presenta alteraciones estructurales
  - tiene una fórmula cromosómica 47 XY, +21
  - presenta alteraciones numéricas
  - presenta alteraciones estructurales y numéricas
  - es normal

7. Del resultado de este estudio se puede concluir que:
- El cariotipo es compatible con un feto de sexo femenino
  - En el par sexual existe una anomalía cromosómica ya que se observan dos cromosomas iguales
  - El individuo presentará síndrome de Edwards
  - La técnica utilizada no permite hacer un diagnóstico prenatal
8. Con respecto al complemento cromosómico humano normal:
- El cariotipo normal masculino cuenta con 47 cromosomas debido a la presencia del cromosoma Y
  - Las células somáticas tienen el mismo número de cromosomas que los gametos
  - El cariotipo humano es diploide porque cada cromosoma está formado por 2 cromátidas que contienen los mismos genes pero pueden presentar distintos alelos
  - Se compone de 22 pares de autosomas y un par de cromosomas sexuales, es decir 46 cromosomas totales
9. La técnica empleada en la obtención de los cariotipos:
- Utiliza células en cualquier fase del ciclo celular dado que en todas ellas pueden verse los cromosomas
  - Utiliza núcleos interfásicos para analizar cromosomas que no se han duplicado
  - Se basa en el análisis del complemento cromosómico de varios núcleos celulares para realizar el diagnóstico
  - Permite ver cambios en el número cromosómico pero no en la estructura de los cromosomas
10. Con respecto al bandeo utilizado, las bandas...:
- claras representan regiones ricas en genes
  - oscuras son de replicación temprana
  - claras representan regiones fundamentalmente heterocromáticas
  - oscuras representan regiones de cromatina ricas en histonas

## PROBLEMA 2

La figura esquematiza una doble hélice de ADN.



11. Con respecto a la estructura esquematizada:

- a. En A se encuentra el extremo 3' de la hebra
- b. En A y B se encuentran los respectivos extremos 3' de las hebras
- c. En A y C se encuentran dos extremos 3' de la hebra
- d. En A y D se encuentran los respectivos extremos 5' de las hebras

12. Con la letra F se puede estar señalando:

- a. Una A o una C
- b. Una U o una G
- c. Una C o una G
- d. Una pirimidina
- e. Un aminoácido

13. Con la letra G se señala un enlace:

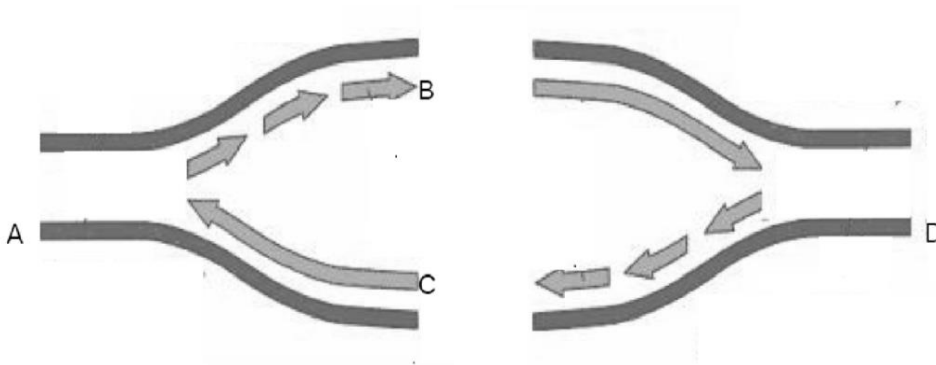
- a. Covalente
- b. Fosfodiéster
- c. Tipo puente de hidrógeno
- d. Que representa la única fuerza que mantiene unida ambas hebras

14. La molécula representada:

- En la posición 2' de la pentosa (indicada con una flecha) está presente un grupo hidroxilo (OH)
- Es una molécula más susceptible a la hidrólisis que si fuera una molécula de ARN
- Tiene Uracilo en vez de Timina
- no necesita el aporte de energía por medio de moléculas de ATP para el agregado de nuevos nucleótidos *in vitro*

### PROBLEMA 3

En la figura se esquematiza una burbuja de replicación. Las flechas discontinuas indican la hebra de replicación rezagada y las flechas continuas indican la hebra líder (o continua). Considere que la maquinaria de replicación no comete errores.



15. Respecto a la replicación del ADN eucariótico:

- Es semiconservativa
- Progresá unidireccionalmente desde el origen.
- Inicia en un único sitio.
- La hebra nueva crece en la dirección 3' a 5'

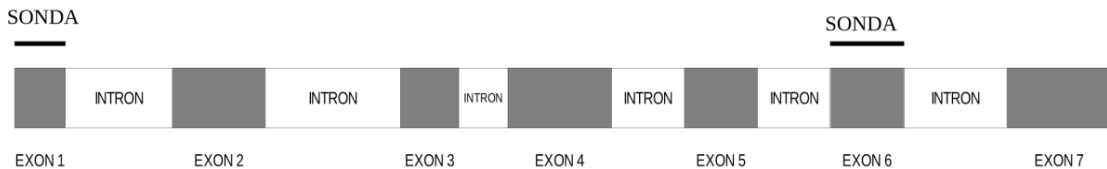
16. Respecto a la figura anterior:

- La letra D indica el origen de la transcripción
- La letra B indica un extremo 3'
- La letra C indica el extremo 3' de la molécula
- La síntesis de la molécula indicada con A no requiere cebador.
- En eucariotas la síntesis es en sentido 3' -> 5' y en procariotas 5' -> 3'

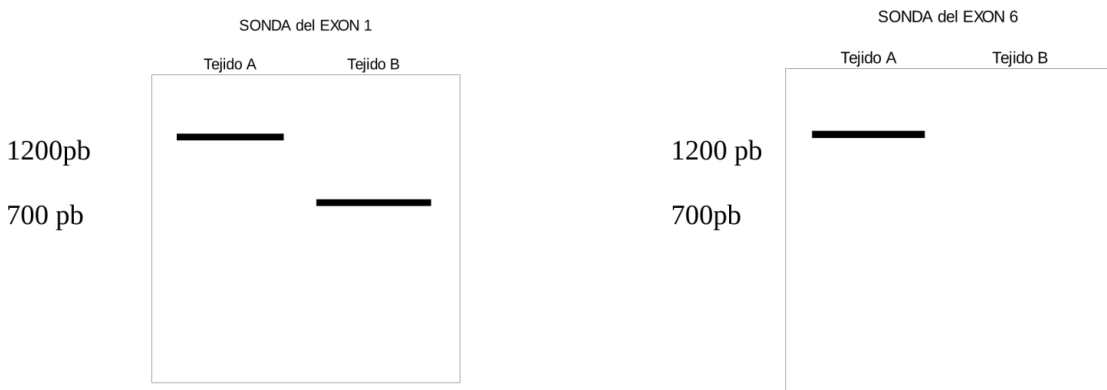
#### PROBLEMA 4

Un grupo de investigadores del Departamento de Genética de Facultad de Medicina está estudiando la expresión del gen del receptor Fas/CD95 que está involucrado en la progresión tumoral y la activación del proceso de muerte celular programada o apoptosis.

Este gen codifica para un receptor de membrana que puede inducir o inhibir la muerte celular programada (apoptosis) dependiendo de la variante de *splicing* (corte y empalme) que se genere a partir del pre-mensajero. Los investigadores están interesados en determinar cuál de estas formas alternativas del ARNm es la que inhibe la apoptosis, habiendo descartado en estudios anteriores que los exones 2, 3, 4, 5 y 7 estuvieran implicados. En la siguiente figura se esquematiza la estructura de intrones y exones del gen mencionado y se muestran las 2 sondas diseñadas por los investigadores para estudiar los restantes exones.



Mediante la técnica de northern blot se estudia el ARN extraído de células provenientes de dos tejidos diferentes. Los patrones de bandas obtenidos se muestran a continuación.



17. Acerca de la técnica utilizada, indique la opción correcta:

- a. la ausencia de banda implica ausencia total de la molécula de ARN que se pretende detectar
- b. implica complementariedad de bases entre la sonda diseñada y el ARN a estudiar
- c. la altura de la banda indica el largo de la molécula de ADN
- d. Se utiliza para detectar mutaciones puntuales

18. Considerando los resultados observados, respecto al gen receptor del Fas/CD95 usted puede afirmar que:

- a. Sufre *splicing* alternativo en todos los tejidos estudiados
- b. El exón 1 se expresa únicamente en el tejido A
- c. Sufre *splicing* alternativo en el tejido B
- d. El exón 1 mide aproximadamente 500 pb

19. La ausencia de banda en el tejido B al utilizar la sonda del EXON 6 implica que:

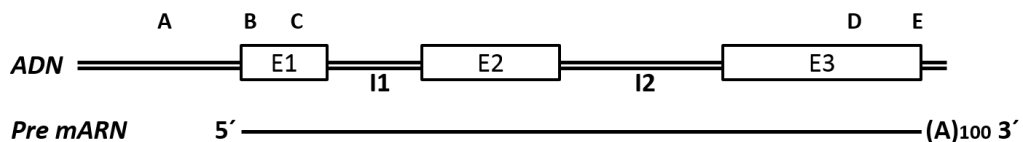
- a. el exón 6 fue excluido del ARN
- b. el tejido B no expresa ningún ARN
- c. el exón 1 fue excluido en el ARN que hibridizó con la sonda
- d. la inclusión del exón 6 en el ARN depende de la sonda que se utilice

20. Observando el tamaño de las bandas del experimento, usted puede afirmar que:

- a. La proteína del tejido A será más corta que la del tejido B
- b. En el tejido B la proteína tendrá 500 aminoácidos
- c. En ambos tejidos la proteína tendrá la misma cantidad de aminoácidos
- d. En el tejido A la proteína tendrá menos de 400 aminoácidos

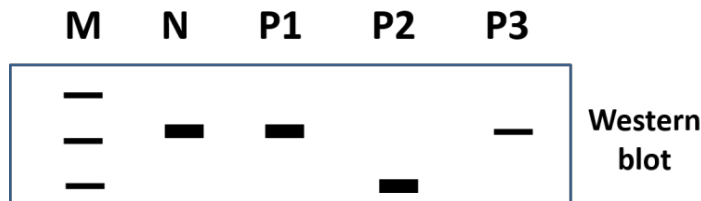
### PROBLEMA 5

El esquema muestra una región de ADN humano que contiene un gen con tres exones denominados: E1 de 99 pares de bases (pb), E2 de 198pb y E3 de 364pb. Estos exones están separados por dos intrones: I1 de 200pb e I2 de 300 pb. Debajo del ADN, se esquematiza el pre-ARNm transcripto primario, cuyo largo es correlativo al del ADN. Se utilizan letras (A-F) para señalar regiones particulares del gen, sobre las cuales se realizarán preguntas.



El gen esquematizado produce una proteína específica del músculo esquelético que cuando muta origina una distrofia muscular autosómica dominante. En este estudio se analizan tres pacientes que padecen esta enfermedad (denominados “P1”, “P2” y “P3”) y un individuo normal (denominado N).

Se realizó un northern blot a partir de ARN de biopsias de músculo con una sonda complementaria al ARNm del gen y se observó que todas las pacientes mostraban una banda de migración idéntica al normal. También se realizó el western blot de muestras de proteína de las mismas biopsias, utilizando un anticuerpo que reconoce específicamente la proteína producida por este gen. El resultado se muestra en el cuadro. Aquí, el Marcador de peso para proteína en el carril M se muestra sin especificar los tamaños.



21. La región corriente arriba del inicio de la transcripción indicada como A, contiene secuencias nucleotídicas conservadas que son reconocidas directamente y específicamente por:

- a. Las histonas
- b. La ADNpolimerasa
- c. La ARNpolimerasa
- d. La ARNprimasa
- e. Los factores de transcripción basales

22. La región 5' no traducida (UTR) del ARNm (indicada como B) es esencial para:

- a. La replicación
- b. La traducción
- c. La transcripción
- d. El splicing
- e. La poliadenilación

23. El primer codón de este gen se encuentra en la posición +49 del E1 (indicada como C) y el último nucleótido del último codón codificante en la posición 1067 (indicada como D). Cuántos aminoácidos tiene la proteína que es producto del gen:

- a. 1161
- b. 1067
- c. 1017
- d. 661
- e. 173



24. Considerando la definición de gen, el gen esquematizado abarca la región del ADN que contiene a:
- Los 3 exones
  - Los 3 exones y los 2 intrones
  - Los 3 exones, los 2 intrones y las secuencias reguladoras
  - La región complementaria al mRNA
  - La región complementaria al pre-mRNA
25. El último nucleótido del exón E3 (indicado como E) corresponde al último nucleótido:
- del codón de terminación
  - de la señal de poliadenilación AAUAAA (sitio de unión a CPSF)
  - de la señal de poliadenilación rica en GU (sitio de unión de CStF)
  - que está ubicado 5' del sitio de clivaje del ARN transcrito primario
  - que se incorpora en el ARNm maduro
26. La electroforesis de ácidos nucleicos (en geles de agarosa) o proteínas (en poliacrilamida con SDS) permite la separación de moléculas en función de su diferencia de:
- Concentración
  - Secuencia nucleotídica o aminoacídica
  - Forma tridimensional
  - Peso molecular
  - Carga eléctrica
27. La presencia de bandas del mismo tamaño en el northern blot de todos los individuos estudiados sugiere que la mutación que da lugar a la distrofia en estos pacientes afecta la secuencia de:
- el promotor
  - los codones
  - los sitios aceptores de *splicing*
  - los intrones

- 28.** Se secuencian el ADN del paciente P1 y se encuentra una sustitución de base G por C que produce un cambio de un codón GGU(Glu) normal a un GCU (Ala) en el exón 2. Este cambio podría originar:
- un corrimiento del marco de lectura de la proteína
  - un cambio de migración electroforética de la proteína perceptible en el gel
  - un comportamiento anormal de la proteína
  - una disminución de la cantidad de proteína
  - una disminución de la cantidad de ARNm
- 29.** Se secuencian el ADN del paciente P2 y se observa una mutación producida por la inserción de un nucleótido en la mitad del exón 2. Mirando la migración de la banda del western blot es probable que este cambio origine un codón:
- anómalo seguido de los codones normales de la proteína
  - sinónimo seguido de codones normales de la proteína
  - de terminación previo al codón normal de terminación de la proteína
  - de iniciación posterior al codón normal de iniciación de la proteína
- 30.** La existencia de una banda menos intensa en el northern y western blot del paciente P3 podría explicarse por:
- La pérdida del gen
  - Un *splicing* alternativo
  - La disminución de la procesividad de la ARNpolimerasa
  - La disminución de la transcripción del ARNm
  - La disminución de la traducción del ARNm