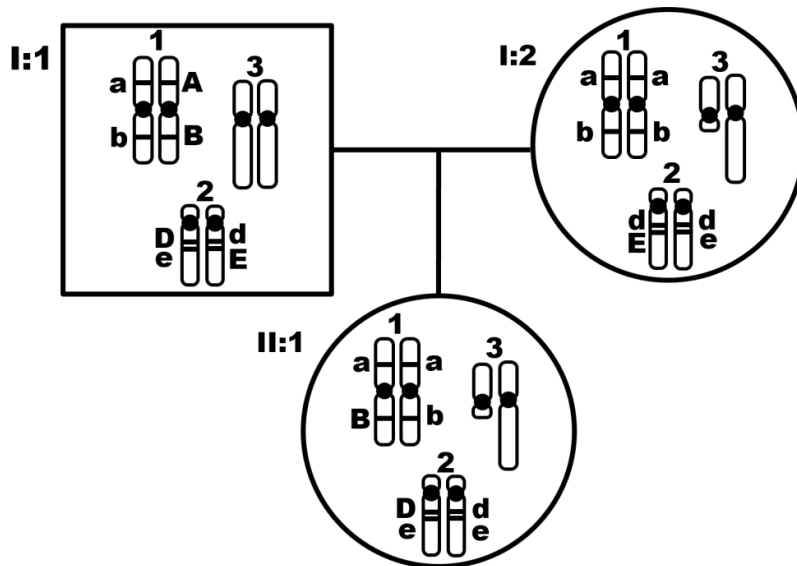


## Prototipo 1er parcial BCM-2016

### PROBLEMA 1

El dibujo muestra un esquema del complemento cromosómico de tres individuos de una especie de monos. La célula dibujada de cada individuo, es una célula somática diploide, que se encuentra en la fase G1 del ciclo celular. Se indican con números los tres pares de cromosomas y 4 genes (A, B, D y E) con dos alelos cada uno. Los genes A y B están separados por más de 50cM mientras que los genes D y E están a 2cM. Los individuos I:1 y I:2 son los progenitores, siendo el 1 masculino y el 2 femenino. El individuo II:1 es una hija de estos dos progenitores.



1. ¿Cuál es el complemento cromosómico diploide de la especie?:
  - a.  $2n=3$
  - b.  $n=3$
  - c.  $n=6$
  - d.  $2n=6$
2. ¿Qué contenido "C" y "n" poseen las células representadas?
  - a. C,  $2n$
  - b.  $2C, 2n$
  - c.  $3C, 2n$
  - d.  $4C, 2n$
  - e.  $6C, n$
3. Cada cromosoma individual representado tiene:
  - a. 2 cromátidas homólogas
  - b. 2 cromátidas hermanas
  - c. 1 cromátida

- d. Solo 2 genes
  - e. 2 alelos por gen
4. Cuantos gametos diferentes podrían producirse por meiosis en esta especie, debido solamente al ordenamiento al azar de los cromosomas en la placa ecuatorial durante la primera metafase meiótica.
- a. 2
  - b. 3
  - c. 6
  - d. 8
  - e. 12
5. La disposición de los alelos en los cromosomas representados en la hija II:1, le permite asegurar que hubo recombinación entre los siguientes genes:
- a. Individuo I:1, genes A y B
  - b. Individuo I:1, genes D y E
  - c. Individuo II:1, genes A y B
  - d. Individuo II:1, genes D y E
  - e. Ninguno de los genes
6. La recombinación homóloga que ocurre en la meiosis NO requiere de proteínas del tipo:
- a. ADN ligasa
  - b. ARN polimerasa
  - c. Endonucleasa
  - d. Resolvasa
  - e. Helicasa
7. Los cromosomas representados contienen mayormente:
- a. Intrones
  - b. Exones
  - c. Elementos tipo LINES (elementos transponibles)
  - d. Microsatélites
  - e. Regiones codificantes
8. Seleccione la opción incorrecta. Los alelos del gen D del cromosoma 2.
- a. Están en la misma posición en todos los individuos
  - b. Tienen una secuencia de ADN muy similar en todos los individuos.
  - c. Tienen un tamaño similar en todos los individuos.
  - d. Tienen segregación independientemente de los genes E en la meiosis.

9. Inmediatamente adyacente al gen A, se encuentra un gen que cuando está mutado da lugar a una enfermedad que se hereda en forma autosómica dominante. El padre (I:1), así como varios individuos de su familia padecen esta enfermedad. Todos los individuos afectados de esta familia presentan al menos un alelo "a" para el gen A. En función de los haplotipos (es decir la distribución de los alelos de cada cromosoma) que muestra la hija II:2, se puede concluir que:

- a. Probablemente la hija NO padezca la enfermedad
- b. Probablemente la hija padezca la enfermedad**
- c. Un hermano varón no padecerá la enfermedad
- d. La madre del individuo I:1 era sana
- e. El padre del individuo I:1 era afectado

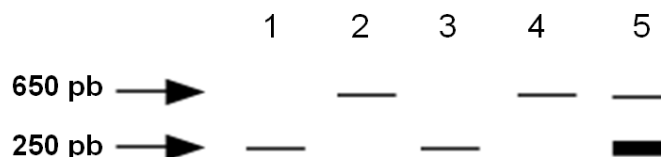
10. En la familia materna existe una enfermedad genética recesiva ligada al sexo, que solo se observa en mujeres. La madre I:2 padece la enfermedad. Teniendo en cuenta el sistema cromosómico de determinación del sexo en la especie representada, definido por el par cromosómico 3, se esperaría que se desarrollara la enfermedad en:

- a. La hija II:1
- b. Todos los hijos varones de esta pareja
- c. Todas las hijas mujeres
- d. El 50% de las nietas nacidas de los hijos varones**
- e. El 50% de los nietos nacidos de las hijas mujeres

## PROBLEMA 2

En la figura se muestra el resultado de un Northern Blot. Se extrajo ARN total de células y se separó por tamaño mediante electroforesis en gel de agarosa. El ARN separado se transfirió a una membrana y la misma se hibridó con una sonda específica para el gen en estudio, marcada para visualizar la hibridación.

En el experimento de la figura se utiliza una sonda para el gen que codifica para la actina A (actA). Este gen es transcrito a partir de un único promotor y posee una única señal de poliadenilación. En los carriles del 1 al 5 se siembra la misma cantidad de ARN total extraído de algunos de los tejidos de un paciente en estudio por un tipo de sordera que se sospecha hereditaria.



11. La metodología esquematizada se basa en:
- la formación de enlaces fosfodiéster del ARN con la sonda
  - La estructura secundaria del ARN a estudiar
  - la interacción entre ARN y proteínas
  - conocer la secuencia a estudiar
12. De acuerdo al resultado obtenido, la expresión del gen actA:
- es aberrante en los tejidos 2, 4 y 5
  - ocurre en todos los tejidos del organismo
  - es diferencial entre tejidos
  - ocurre correctamente solo en los tejidos 1, 3 y 5
13. De acuerdo al resultado obtenido, el transcrito del gen actA:
- en el tejido 5 presenta una mayor expresión de la variante de 250 pb con respecto a la de 650 pb
  - no sufre corte y empalme alternativo
  - posee un intrón de 400 pb
  - está en menor cantidad en los tejidos 1 y 3 que en los tejidos 2 y 4
  - causa la patología debido al patrón de expresión en el tejido 5
14. Con respecto al gen actA:
- El tejido 4 posee un gen de mayor tamaño que el 3
  - No está presente en el tejido 1
  - Tiene diferente secuencia en el tejido 1 y 2
  - Tiene distinto número de intrones en los diferentes tejidos
  - Tiene el mismo número de exones en todos los tejidos
15. La transcripción del gen actA:
- requiere de una ADN polimerasa
  - no implica gasto de energía
  - requiere del reconocimiento del promotor por factores de transcripción
  - depende de la unión de la subunidad sigma al promotor
16. El procesamiento del ARNm del gen actA:
- requiere la salida del ARNm al citoplasma
  - no requiere de secuencias consenso
  - no requiere de ribonucleoproteínas
  - utiliza proteínas específicas de splicing
17. La maduración del transcrito producido por el gen actA NO involucra:
- factores de traducción
  - la modificación de su extremo 5'
  - la modificación de su extremo 3'
  - cortes en la molécula de ARN
  - síntesis de ARN en dirección 5' 3'

18. Con respecto a la traducción del gen actA
- Ocurre co-transcripcionalmente
  - La caperuza agregada en el núcleo celular es requerida para la iniciación
  - Es sensible a la ampicilina
  - Implica la formación de enlaces fosfodiéster
19. Con respecto al código genético
- No es degenerado
  - Todos los aminoácidos son codificados por un único codón
  - No es ambiguo porque cada codón codifica un aminoácido particular
  - Un ARNt dado puede unir varios aminoácidos
  - El anticodón es una secuencia de 3 nucleótidos presente en el ARNm
20. Los ribosomas procariotas:
- reconocen la estructura del 5' CAP
  - se componen de ARN, proteínas y lípidos
  - son complejos multiprotéicos
  - tienen actividad aminoacil tRNA sintetasa
21. Con respecto a las mutaciones que podría sufrir el gen actA
- Siempre modifican la secuencia de aminoácidos
  - Cualquier mutación afectaría la función de la proteína en todos los tejidos
  - Se puede saber con seguridad que una mutación que afecte la función de la proteína en los tejidos 1 y 3, no afectará su función en los tejidos 2 y 4
  - Si es una mutación de cambio de sentido, podría ser la causa de la enfermedad
22. Con respecto a la regulación de la expresión del gen actA
- Sucede únicamente a nivel transcripcional
  - Genera diferentes tasas de expresión del mensajero de actA en algunos tejidos
  - Depende únicamente del aparato basal de transcripción
  - Implica la unión de factores proteicos en el operador del gen
23. La regulación de la expresión génica en procariotas:
- Implica la unión de la ARN polimerasa II al promotor
  - Es producida por hormonas
  - Puede ser inducida por un metabolito
  - Involucra policistrones que se transcriben y procesan en el núcleo

24. Los promotores procariotas:
- no son reconocidos por la subunidad sigma de la polimerasa
  - no presentan secuencias consenso
  - no son capaces de unir la ARN polimerasa
  - no reclutan ADN polimerasas**
  - no determinan el +1 de transcripción
25. El operador :
- Es una secuencia presente en los ARN policistronicos
  - Está involucrado en la poliadenilacion de los mensajeros
  - Regula la actividad de los promotores bacterianos**
  - Es un factor en trans
26. La regulación de la expresión de los ARN mensajeros en eucariotas:
- No está influenciada por factores externos a la célula implicada en la expresión del gen
  - Requiere factores proteicos específicos**
  - No determina el fenotipo celular
  - Se da a nivel del inicio de la transcripción del policistrón
  - Está basada en el uso de factores sigma diferenciales
27. La replicación en procariotas:
- ocurre por un único replicón en el genoma bacteriano**
  - utiliza una única ARN polimerasa que actúa como replicasa
  - es unidireccional
  - no requiere de orígenes
  - es dificultada por las mutaciones de cambio de sentido
28. La replicación en eucariotas:
- define un único replicón en el genoma
  - depende de varias ARN polimerasas que actúan como replicasas
  - es unidireccional
  - no requiere de orígenes
  - requiere de la síntesis de histonas**
29. La actividad helicasa durante la replicación:
- no requiere de aporte de energía
  - realiza cortes en las hebras
  - contribuye al movimiento de la horquilla**
  - enrolla las hebras una vez sintetizadas
30. La ADN polimerasa III (replicasa) de procariotas:
- Es de baja procesividad
  - Posee actividad polimerasa 3' 5'
  - Se encarga de la remoción de los fragmentos de Okazaki
  - Posee actividad exonucleasa 3' 5'**