

## 4. Ligamiento, recombinación y mapas genéticos

Fundamentos de Genética  
Grado en Bioquímica  
Universidad de Granada

Prof. Ángel Martín Alganza (ama@ugr.es)  
Departamento de Genética



## 4. Ligamiento, recombinación y mapas genéticos

### Objetivos

1. Reconocer cuándo hay ligamiento a partir de las proporciones de los descendientes de cruzamientos
2. Predecir las proporciones de los descendientes de cruzamientos a partir de la distancia de ligamiento
3. Calcular la distancia de ligamiento entre genes dos o más genes a partir de las frecuencias de recombinantes observados en la descendencia
4. Resolver problemas numéricos sobre todos estos aspectos



## 4. Ligamiento, recombinación y mapas genéticos

Genes independientes y genes ligados

Ligamiento y recombinación entre dos genes

- Ligamiento completo y distribución independiente
- Entrecruzamiento con genes ligados
- Acoplamiento y repulsión
- Predicción del resultado de cruzamientos con genes ligados
- Mapeo de genes con frecuencias de recombinación

Ligamiento y recombinación entre tres genes

- Tipos de entrecruzamientos entre tres loci ligados
- Mapeo mediante el cruzamiento de prueba de tres puntos
- Interferencia y coeficiente de coincidencia
- Mapeo de cromosomas en seres humanos

Mapeo físico de cromosomas

- Mapeo por delección
- Hibridación de células somáticas
- Hibridación in situ



## 4. Ligamiento, recombinación y mapas genéticos

Genes independientes y genes ligados

Ligamiento y recombinación entre dos genes

Ligamiento y recombinación entre tres genes

Mapeo físico de cromosomas



## El primer mapa genético en *Drosophila* (Sturtevant)

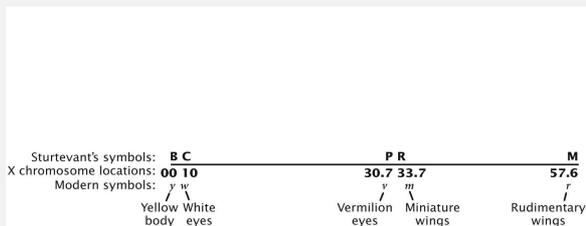


Fig. 07-01 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company



## La recombinación

es la distribución de los alelos en nuevas combinaciones

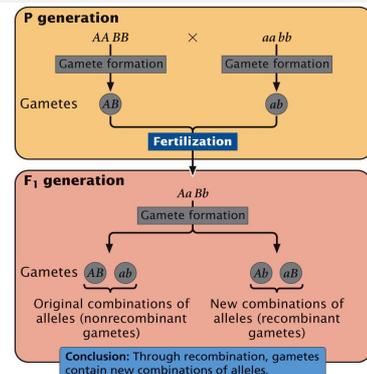


Fig. 07-02 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company



## En algunos cruzamientos dihíbridos...

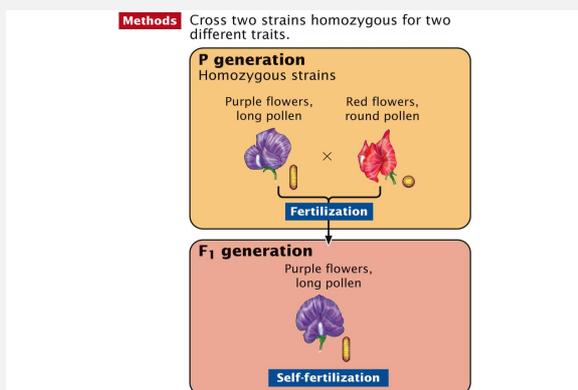


Fig. 07-03-1 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company



## ... las proporciones se desvían de 9:3:3:1

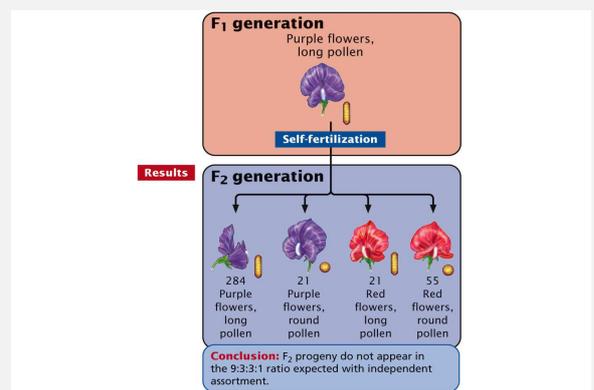


Fig. 07-03-2 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company



## 4. Ligamiento, recombinación y mapas genéticos

Genes independientes y genes ligados

Ligamiento y recombinación entre dos genes

- Ligamiento completo y distribución independiente
- Entrecruzamiento con genes ligados
- Acoplamiento y repulsión
- Predicción del resultado de cruzamientos con genes ligados
- Mapeo de genes con frecuencias de recombinación

Ligamiento y recombinación entre tres genes

Mapeo físico de cromosomas



## El entrecruzamiento separa genes que están ligados

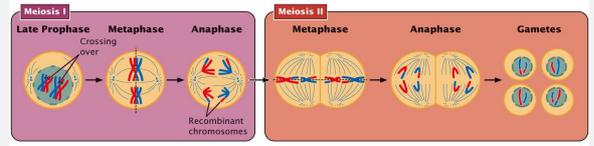


Fig. 07-04 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company



## Los genes cambian de un cromosoma homólogo al otro en virtud del entrecruzamiento durante la meiosis I

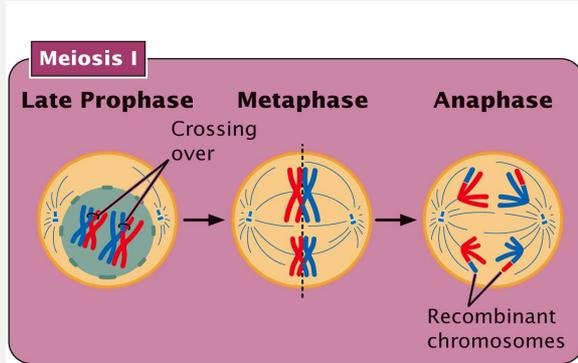


Fig. 07-04-1 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company



## Los genes ligados se distribuirán de forma independiente durante la meiosis II, y finalmente se ubicarán dentro de gametos diferentes

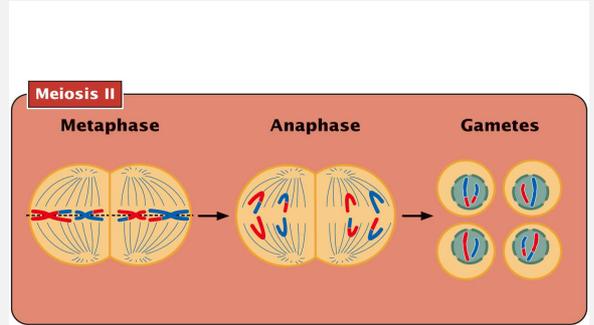


Fig. 07-04-2 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company



## Un cruzamiento de prueba revela los efectos del ligamiento

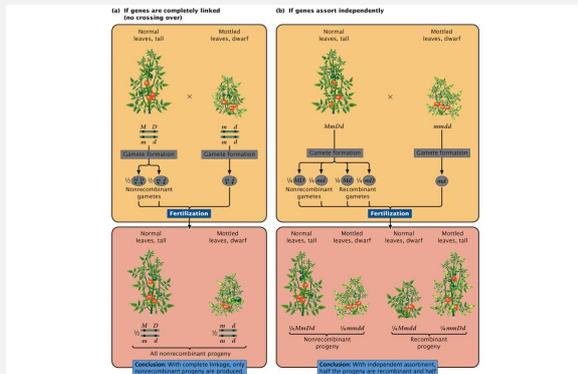


Fig. 07-05 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company



## Un entrecruzamiento entre dos genes ligados causa que la mitad de los gametos sean parentales y la otra mitad recombinantes

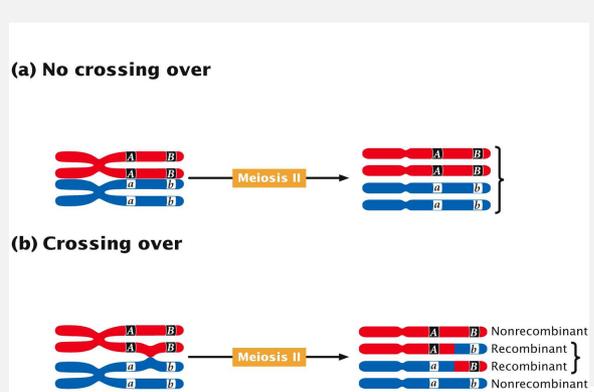


Fig. 07-06 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company



## El entrecruzamiento entre dos genes ligados...

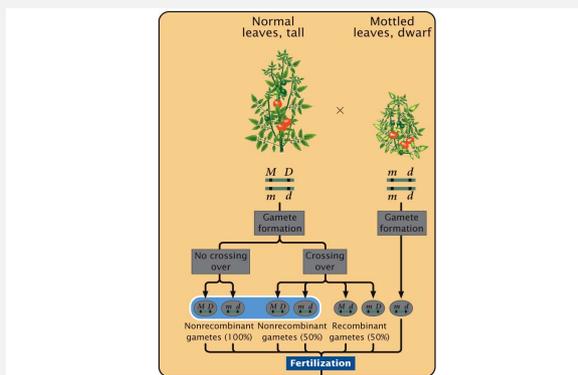


Fig. 07-07-1 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company



## ... produce descendencias con parentales y recombinantes

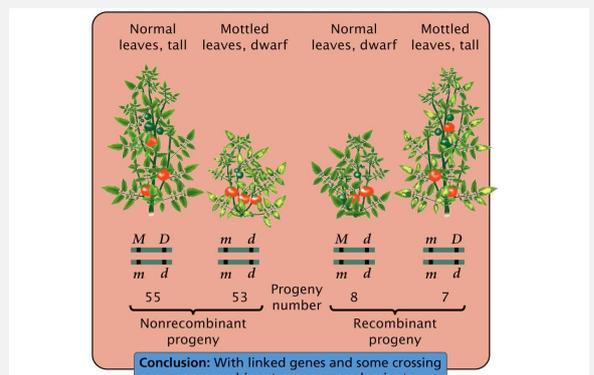


Fig. 07-07-2 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company



La configuración de los genes ligados en el cromosoma (acoplamiento o repulsión) afecta los resultados de los cruizamientos de prueba

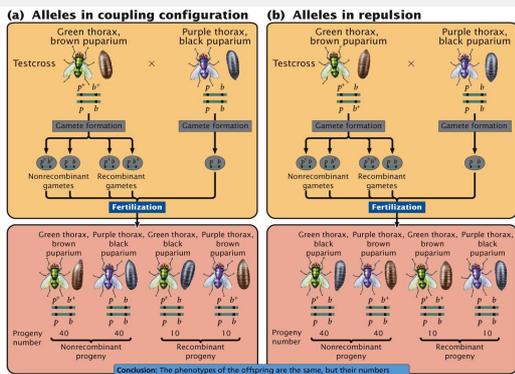


Fig. 07-08 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

... permite predecir las proporciones de la descendencia

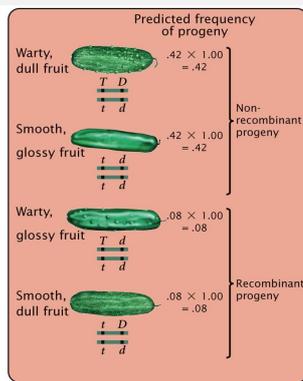


Fig. 07-10-2 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

Un entrecruzamiento doble produce gametos parentales

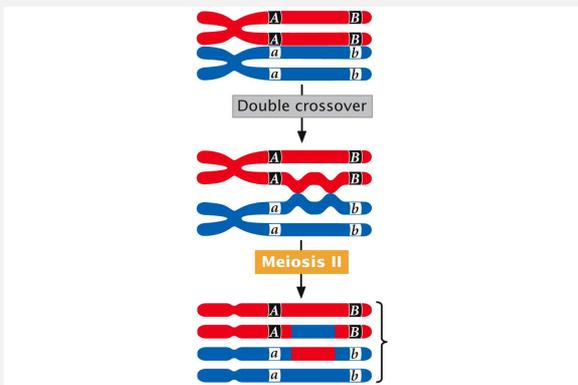
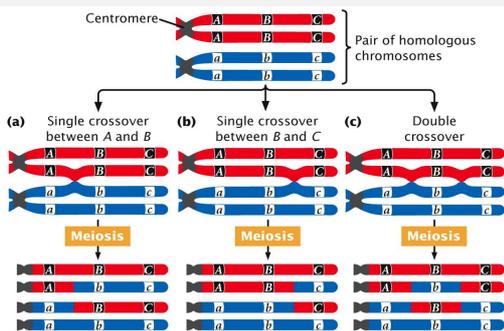


Fig. 07-11 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

Tipos de entrecruzamientos entre tres loci ligados

Cromosomas resultantes de dobles entrecruzamientos tienen intercambiado el gen central



Conclusion: Recombinant chromosomes resulting from the double crossover have only the middle gene altered.

Fig. 07-12 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

Conocer la frecuencia de recombinación entre dos genes. . .

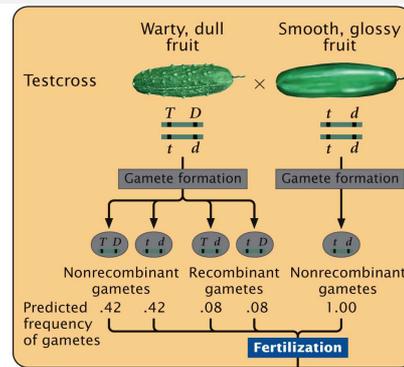


Fig. 07-10-1 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

La distancia genética entre dos genes (unidades de mapa) se calcula como la frecuencia de recombinantes entre los genes en tanto por ciento

Frecuencia de recombinantes en tanto por ciento

$$d_{A-B} = \frac{\#recombinantes}{\#total} \cdot 100(um)$$

Con los datos del ejemplo anterior

$$d_{hojas-porte} = \frac{8 + 7}{55 + 53 + 8 + 7} \cdot 100 = \frac{15}{123} \cdot 100 = 12um$$

Datos

4. Ligamiento, recombinación y mapas genéticos

Genes independientes y genes ligados

Ligamiento y recombinación entre dos genes

Ligamiento y recombinación entre tres genes

Tipos de entrecruzamientos entre tres loci ligados

Mapeo mediante el cruzamiento de prueba de tres puntos

Interferencia y coeficiente de coincidencia

Mapeo de cromosomas en seres humanos

Mapeo físico de cromosomas

Los resultados de un cruzamiento de prueba de tres puntos pueden utilizarse para realizar el mapeo de genes ligados

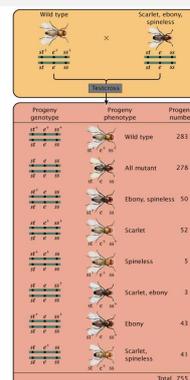


Fig. 07-13 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

Determinamos el orden de los genes comparando los parentales con los dobles recombinantes

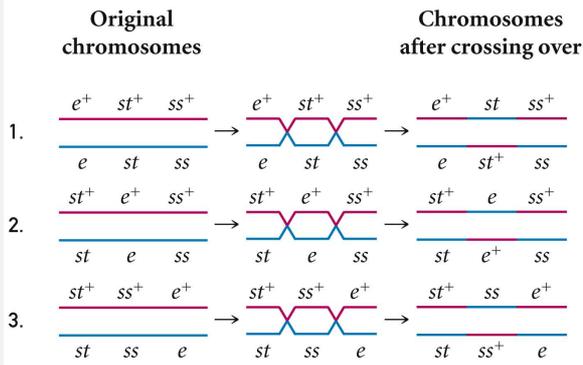


Fig. 07-UN93 page 177 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

Anotando los loci en su orden correcto. . .

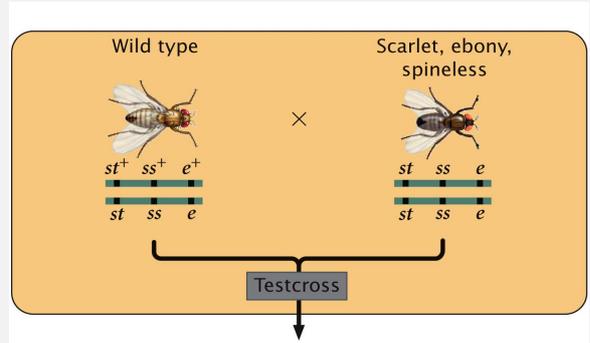


Fig. 07-14-1 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

... se determina la ubicación de los entrecruzamientos

Progeny genotype	Progeny phenotype	Progeny number
$st^+ ss^+ e^+$	Wild type	283
$st ss e$	Scarlet, ebony, spineless	278
$st^+ ss e$	Spineless, ebony	50
$st ss^+ e$	Scarlet	52
$st^+ ss^+ e$	Ebony	43
$st ss e^+$	Scarlet, spineless	41
$st^+ ss e^+$	Spineless	5
$st ss^+ e^+$	Scarlet, ebony	3
Total 755		

Fig. 07-14-2 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

La distancia genética entre tres genes

se calcula como la frecuencia de recombinantes entre los genes en tanto por ciento

Frecuencia de recombinantes en tanto por ciento

$$d_{A-B} = \frac{RI + DR}{P + RI + RII + DR} \cdot 100$$

$$d_{B-C} = \frac{RII + DR}{P + RI + RII + DR} \cdot 100$$

$$d_{A-C} = \frac{RI + RII + 2 \cdot DR}{P + RI + RII + DR} \cdot 100$$

$$d_{A-C} = \frac{RI + RII + 2 \cdot DR}{P + RI + RII + DR} \cdot 100$$

o también

$$d_{A-C} = d_{A-B} + d_{B-C}$$

La distancia genética entre tres genes

se calcula como la frecuencia de recombinantes entre los genes en tanto por ciento

Con los datos del ejemplo

$$d_{st-ss} = \frac{50 + 52 + 5 + 3}{755} \cdot 100 = 14,6um$$

$$d_{ss-e} = \frac{43 + 41 + 5 + 3}{755} \cdot 100 = 12,2um$$

$$d_{st-e} = \frac{50 + 52 + 43 + 41 + 2 \cdot (5 + 3)}{755} \cdot 100 = \frac{202}{755} \cdot 100 = 26,8um$$

o también

$$d_{st-e} = 14,6um + 12,2um = 26,8um$$

Datos



Interferencia y coeficiente de coincidencia

Se calcula CC e I

$$CC = \frac{\#doubles recombinantes observados}{\#doubles recombinantes esperados}$$

$$I = 1 - CC$$

Con los datos del ejemplo

$$CC = \frac{5 + 3}{0,146 \times 0,122 \times 755} = \frac{8}{13,4} = 0,6$$

$$I = 1 - 0,6 = 0,4$$



Grupos de ligamiento de *Drosophila melanogaster*

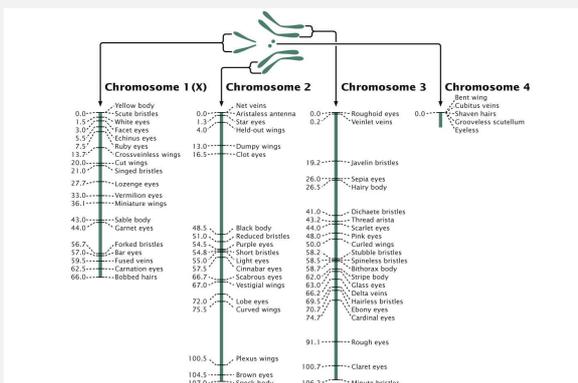


Fig. 07-15 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

El ligamiento en humanos se estudia mediante pedigrís

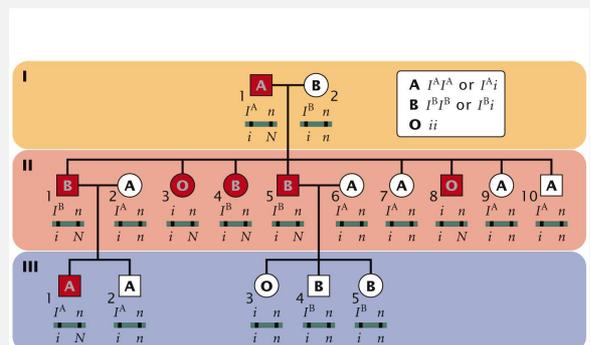


Fig. 07-16 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company



## 4. Ligamiento, recombinación y mapas genéticos

Genes independientes y genes ligados

Ligamiento y recombinación entre dos genes

Ligamiento y recombinación entre tres genes

Mapeo físico de cromosomas

Mapeo por deleción

Hibridación de células somáticas

Hibridación *in situ*



## El mapeo por deleción

puede utilizarse para determinar la ubicación cromosómica de un gen

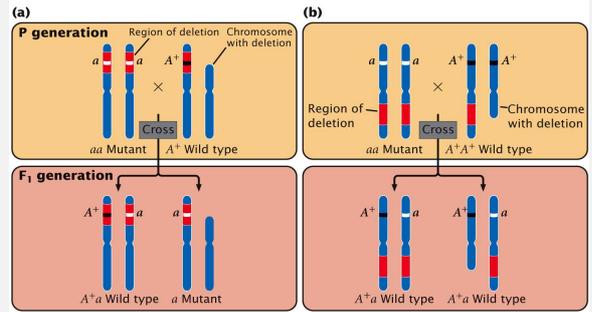


Fig. 07-17 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company



## La hibridación de células somáticas

puede utilizarse para determinar cuál es el cromosoma que contiene el gen de interés

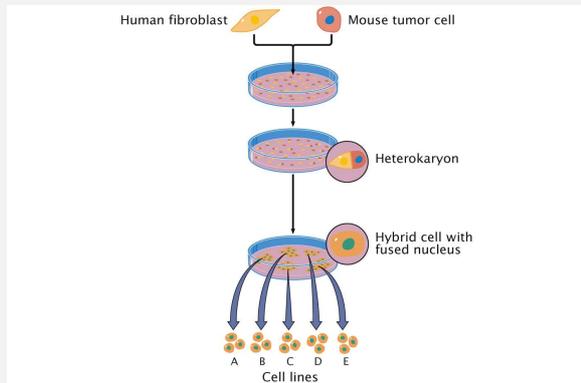


Fig. 07-18 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company



## La hibridación de células somáticas

se utiliza para asignar un gen a un determinado cromosoma humano

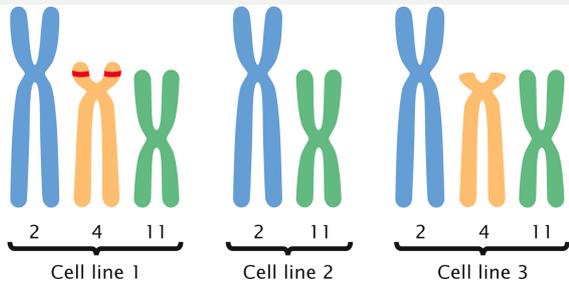
		Human chromosomes present																							
Cell line	Gene product present	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	X	
A	+		+	+						+	+														
B	+		+	+	+					+	+	+	+	+											
C	-																+		+	+	+			+	
D	+		+	+	+	+	+																		
E	-													+										+	
F	+				+																		+	+	

Fig. 07-19 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company



## Los genes pueden localizarse

en una región específica del cromosoma por medio de la hibridación de células somáticas



**Conclusion:** If the gene product is present in a cell line with an intact chromosome but missing from a line with a chromosome deletion, the gene for that product must be located in the deleted region.

Fig. 07-20 Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company



## La hibridación *in situ*

es otra de las técnicas para determinar la ubicación cromosómica de un gen

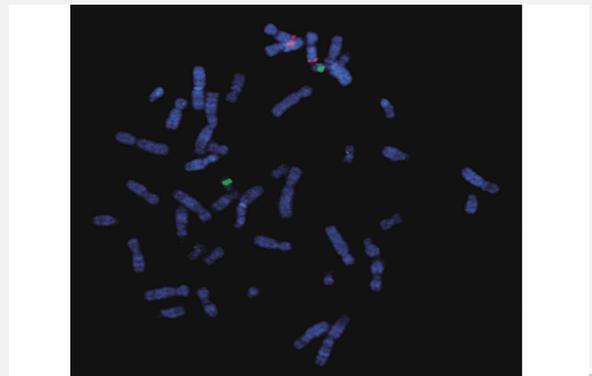


Fig. 07-21a Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company



## Técnica de cariotipo espectral

Los diferentes cromosomas humanos se se identifican mediante 24 sondas distintas



Fig. 07-21b Genetics, Second Edition © 2005 W.H. Freeman and Company

