

<b>Código de Identificación</b>	
<b>DNI</b>	4 últimos dígitos-letra

## PRÁCTICA DE GENÉTICA

**Diagnóstico molecular de una enfermedad genética, seguimiento en una genealogía y consejo genético.**

Profesores responsables:  
Paloma Martínez Rodríguez y José L. Bella Sombría

### NORMAS DE SEGURIDAD:

**El no seguir estas normas pone en riesgo tu salud y la de tus compañeros, pregunta a tus profesores si tienes cualquier duda.**

- Durante toda la práctica se trabajará **OBLIGATORIAMENTE** con bata de laboratorio, y guantes.
- Nunca debe manipularse el material de laboratorio sin guantes, incluidos los geles, los moldes, las fuentes de electroforesis, o el transiluminador, pueden estar contaminado por distintos agentes potencialmente tóxicos.
- No debes tocarte la cara, el pelo, etc... con los guantes. Estos pueden estar contaminados y por lo tanto estás poniendo en peligro tu salud. Tampoco toques el material limpio (tus bolígrafos, cuaderno, mochila...) con guantes sucios. Estarías, potencialmente, contaminándolos.
- Para la visualización del gel de electroforesis todos los alumnos llevarán **OBLIGATORIAMENTE** las gafas protectoras que se les suministran.

Esa obra está bajo una [licencia de Creative Commons Reconocimiento-NoComercial-SinObrasDerivadas 3.0 Unported](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/3.0/).



Código de Identificación	
	4 últimos dígitos-letra
<b>DNI</b>	

## DESARROLLO DE LA PRÁCTICA: Después de la explicación (15 min. aprox.)

Dispondrás de 35 min para realizar las actividades planteadas:

- Observación del gel de electroforesis
- Respuesta a las 5 preguntas en el espacio destinado para ello. Se valorará la concisión.

### Objetivos:

- Interpretación del patrón de bandas de una electroforesis.
- Diagnóstico en un caso de riesgo de enfermedad de base genética.
- Realización de una genealogía y consejo genético a sus integrantes con respecto a la patología en estudio.

### Introducción a la práctica:

Existe una enfermedad genética causada por la aparición de una mutación puntual en el gen P, que provoca que la proteína resultante sea no funcional. Además, esta mutación introduce una nueva diana de restricción en la secuencia del gen, por lo que el alelo mutante puede detectarse a través de una amplificación por PCR del gen P, y la posterior digestión del producto de PCR con esa enzima de restricción.

Tras la electroforesis de los productos de PCR digeridos se observa el siguiente patrón electroforético: (i) Individuo normal (una banda de peso molecular alto), (ii) Individuo que presenta el síndrome en cuestión (dos bandas de menor peso molecular), (iii) Portador (las 3 bandas). Ver electroforesis realizada en el laboratorio.

Esa obra está bajo una [licencia de Creative Commons Reconocimiento-NoComercial-SinObrasDerivadas 3.0 Unported](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/3.0/).



Código de Identificación	
<b>DNI</b>	4 últimos dígitos-letra

2. La consecuencia clínica de lo que observamos es que los individuos afectados por la enfermedad, metabolizan mal los lípidos de la dieta, lo que predispone para la aparición de enfermedades cardiovasculares diversas, lo que supone el doble de riesgo que la población no afectada.

#### Actividad a realizar:

1. Observación e interpretación de un gel de agarosa.

Los alumnos, cumpliendo la normativa de seguridad (bata, guantes, gafas...), sacarán el gel (previamente cargado por los profesores) de la cubeta de electroforesis y lo visualizarán utilizando un transiluminador UV.

En dicha electroforesis se muestra el resultado de la PCR (después de digestión con la enzima de restricción) para el gen P en individuos de una misma familia. En el gel aparecerán individuos homocigotos y heterocigotos para los alelos salvaje y mutante del gen (de acuerdo con el patrón de bandas descrito en el párrafo anterior). En total 9 individuos que junto con el control y el marcador de tamaño, suponen las 11 “calles” observables en el gel.

Los alumnos deberán dibujar el patrón observado. Estos datos les permitirán continuar trabajando.

3. Los alumnos deberán identificar el genotipo de cada uno de los individuos de la familia, en la genealogía “en blanco” que se les proporciona (ver más adelante) a partir de la información que han obtenido del gel.
4. Una vez que se haya identificado el genotipo de cada uno de los individuos, los alumnos deberán interpretar el patrón de herencia observada (asociada al sexo, autosómica dominante, etc.).

Código de Identificación	
<b>DNI</b>	4 últimos dígitos-letra

5. Una vez que hayan inferido qué tipo de herencia se asocia al gen P, deberán realizar un diagnóstico genético, informando a cada miembro de la familia sobre las posibilidades de padecer enfermedades cardiovasculares (riesgo individual), así como probabilidades de que sus descendientes se vean afectados.

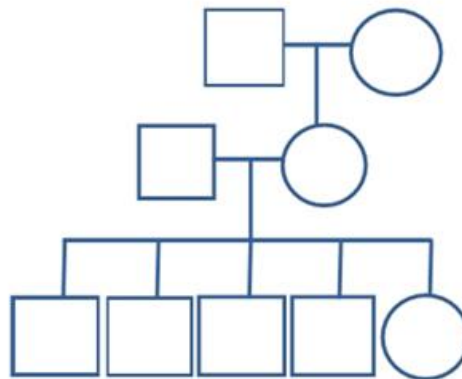
<b>Código de Identificación</b>	
<b>DNI</b>	4 últimos dígitos-letra

**EVALUACIÓN (sobre 10 puntos):**

1 punto se asignará en atención a cómo haya desarrollado cada alumno la actividad práctica.

**CUESTIONES**

1. Asigna el genotipo para este rasgo de cada uno de los miembros de la genealogía (atendiendo a lo observado en la electroforesis), y sombrea los individuos homocigotos recesivos (2 puntos en la evaluación).



2. ¿Qué tipo de herencia muestra el gen P? Razona brevemente tu respuesta (2 puntos en la evaluación).

<b>Código de Identificación</b>	
<b>DNI</b>	4 últimos dígitos-letra

3. ¿Conoces algún ejemplo de este tipo de herencia? Comenta brevemente tu respuesta (2 puntos en la evaluación).

4. ¿Qué consejo genético darías a cada uno de los genotipos posibles? (2 puntos en la evaluación).

5. Qué crees que ocurriría si invirtiéramos los polos de la electroforesis. ¿Por qué? (1 punto en la evaluación).