

PREGUNTA 54 (V0)

RESPUESTA DADA POR EL MINISTERIO: 4

RESPUESTA QUE SE SOLICITA: X

COMENTARIO: Pregunta de consejo genético sobre una enfermedad clásica de herencia ligada al X recesiva. El tipo de herencia de la enfermedad de Duchenne se debe conocer para el MIR, pero además puede deducirse por el árbol genealógico que dibujamos al leer el enunciado. María (la consultante) es hija de una mujer que tiene un hermano y un tío materno afectados de la enfermedad. La probabilidad de su madre de ser sana portadora sería 50% (1/2), la de ella como hija de una posible portadora al 50%, se divide a la mitad, 25% (1/4). De esta forma calculamos la probabilidad teórica.

En el cálculo de probabilidades de genética existen diversas formas de calcularla, como la probabilidad teórica, que tiene en cuenta el tipo de herencia de la enfermedad y el árbol genealógico identificando probabilidades de ser sanos portadores ; y la probabilidad condicionada, que tienen en cuenta además, la probabilidad de recurrencia de que un hecho ocurra (aplicando el teorema de Bayes) y que tendría en cuenta que Isabel, la madre de María tiene tres hijos varones sanos, lo cual modificaría (según este modelo) la probabilidad de ser sana portadora. Ambas maneras de calcular probabilidades se han utilizado en genética, pero la aplicación de la probabilidad condicionada, debe limitarse a casos muy seleccionados. Además el hecho de que una mujer sana portadora, tenga tres hijos sanos, puede ser azaroso, por lo que la probabilidad condicionada no se aplica por todos los autores. Según el razonamiento anterior en esta pregunta la respuesta correcta sería $\frac{1}{4}$ si aplicamos la probabilidad teórica y $< \frac{1}{4}$ si aplicamos la probabilidad condicionada.

BIBLIOGRAFÍA: Conceptos de Genética. W. S. Klug, M. R. Cummings, C. A. Spencer. Ed. Pearson

www.librosite.net/klug

Conceptos de
Genética

8ª edición

William S. Klug
Michael R. Cummings
Charlotte A. Spencer

PEARSON
Prentice Hall

Probabilidad condicional

A veces deseáramos calcular la probabilidad de un resultado que depende de una condición concreta relacionada con dicho resultado. Por ejemplo, en la F_2 de un cruce monohíbrido mendeliano entre plantas altas y enanas, ¿cuál es la probabilidad de que una planta alta sea heterocigota (en lugar de homocigota)? La condición que hemos impuesto es considerar sólo los descendientes altos de F_2 , ya que sabemos que todas las plantas enanas son homocigotas.

Debido a que el resultado y la condición concreta no son independientes, no podemos aplicar la ley del producto de la probabilidad. La probabilidad de tal resultado se denomina **probabilidad condicional**. En su expresión más sencilla, nos preguntamos cuál es la probabilidad de que se dé un resultado, dada la condición específica de la que este resultado depende. Llamemos a esta probabilidad p_c .

Para resolver p_c , debemos considerar la probabilidad tanto del resultado que nos interesa como del de la condición específica que incluye al resultado. Estas son (a) la probabilidad de que una planta de F_2 sea heterocigota como consecuencia de haber recibido tanto el alelo dominante como el recesivo (p_a) y (b) la probabilidad de la condición bajo la cual los sucesos están siendo estimados, es decir, ser alta (p_b):

p_a = probabilidad de que cualquier planta de F_2 herede un alelo dominante y un alelo recesivo (es decir, que sea heterocigota)

$$= 1/2$$

p_b = Probabilidad de que una planta de F_2 de un cruce monohíbrido sea alta

$$= 3/4$$

Para calcular la probabilidad condicional (p_c), dividiremos p_a por p_b :

$$p_c = p_a / p_b$$

$$= (1/2) / (3/4)$$

$$= (1/2)(4/3)$$

$$= 4/6$$

$$p_c = 2/3$$

La probabilidad condicional de que cualquier planta alta sea heterocigota es dos tercios ($2/3$). Como promedio, dos tercios de las plantas altas de F_2 serán heterocigotas. Podemos confirmar este cálculo reexaminando la Figura 3.3.

La probabilidad condicional tiene muchas aplicaciones en genética. En el consejo genético, por ejemplo, puede calcularse la probabilidad (p_c) de que una persona no afectada, hermano o hermana de un individuo que expresa un trastorno recesivo, sea portador del alelo que causa la enfermedad (es decir, sea heterocigota). Suponiendo que ambos padres no están afectados (y que por consiguiente son portadores), el cálculo de p_c es idéntico al del ejemplo anterior. El valor de $p_c = 2/3$.

El teorema binomial

Finalmente, la probabilidad se puede determinar si es posible uno de los dos resultados alternativos de una serie de ensayos. Aplicando el teorema binomial, podemos calcular con bastante rapidez la probabilidad de cualquier serie concreta de resultados entre los sucesos potenciales. Por ejemplo, en familia de cruce de cruce podemos calcular la probabilidad de cualquier combinación de hijos e hijas. Por ejemplo, en una familia de cruce de cruce podemos calcular la probabilidad de que sea una hija y los otros dos del otro.

La expresión del teorema del binomio es $(a + b)^n =$

n	Binomio	Binomio expandido
1	$(a + b)^1$	$a + b$
2	$(a + b)^2$	$a^2 + 2ab + b^2$
3	$(a + b)^3$	$a^3 + 3a^2b + 3ab^2 + b^3$
4	$(a + b)^4$	$a^4 + 4a^3b + 6a^2b^2 + 4ab^3 + b^4$
5	$(a + b)^5$	$a^5 + 5a^4b + 10a^3b^2 + 10a^2b^3 + 5ab^4 + b^5$
	etc.	etc.

en donde a y b son las probabilidades respectivas de los resultados alternativos y n es igual al número de ensayos.

A medida que se expande el binomio en el triángulo de Pascal, que se muestra en la Figura 3.4, para determinar los coeficientes de cada término binomial. En dicho triángulo, cada número es la suma de los dos números que están inmediatamente encima de él.

Para expandir cualquier binomio, se elevan los términos a los exponentes (p.e. a^2b^2) utilizando el teorema binomial:

$$(a + b)^n = a^n + a^{n-1}b + a^{n-2}b^2 + \dots + b^n$$

Los coeficientes que preceden a cada término se calculan más fácilmente utilizando el triángulo de Pascal que todos los valores distintos de 1 y los dos números que se encuentran directamente encima de él.

TABLA 3.2

TRIANGULO DE PASCAL

n	Coeficientes num.
1	1
1	1 1
2	1 2 1
3	1 3 3 1
4	1 4 6 4 1
5	1 5 10 10 5 1
6	1 6 15 20 15 6 1
7	1 7 21 35 35 21 7 1
etc.	etc.

* Advierta que todos los números distintos de 1 son la suma de los dos números que están inmediatamente encima de ellos.