

GUÍA DOCENTE

GENÉTICA Y CITOGENÉTICA

Código: 33136

*Curso académico
2010-2011*

*Grado en Bioquímica y Ciencias
Biomédicas*

I.- DATOS INICIALES DE IDENTIFICACIÓN

Nombre de la asignatura:	GENÉTICA y CITOGENÉTICA
Carácter:	Obligatorio
Titulación:	Grado de Bioquímica y Ciencias Biomédicas
Curso:	Segundo
Créditos ECTS:	9
Departamento:	Genética
Profesores responsables:	M. José Martínez

II.- INTRODUCCIÓN A LA ASIGNATURA

La asignatura de Genética y Citogenética se imparte en el segundo curso del Grado en Bioquímica y CC Biomédicas (Plan 2009). Se trata de una asignatura obligatoria que, junto a las asignaturas Genómica, Genética del Desarrollo, Genética Humana, Técnicas de Análisis Genético e Ingeniería Genética pretende el objetivo de proporcionar al alumno los conocimientos básicos relativos a la herencia biológica así como las herramientas conceptuales y metodológicas que lo capaciten para llevar a cabo, en su tarea profesional, tareas relacionadas con el análisis genético y la genética clínica.

El alumno cursará esta asignatura paralelamente a las asignaturas Estructura de macromoléculas, Métodos en Bioquímica, Biosíntesis de macromoléculas, etc., las cuales complementarán las habilidades y conocimientos básicos relacionados con los fundamentos de la biología molecular y celular, en especial, sobre la estructura de los ácidos nucleicos, su replicación, transcripción y traducción, el ciclo celular, y fenómenos de tanta importancia desde la perspectiva genética como son la mitosis y la meiosis, los dos mecanismos responsables de la transmisión de la información hereditaria.

III.- VOLUMEN DE TRABAJO

Actividades presenciales en grupo completo:

Clases teóricas: 42 horas/curso (1.68 ECTS)

Asistencia a seminarios: 5 horas/curso (0.2 ECTS)

Realización de exámenes: 6 horas/curso (0.24 ECTS)

Actividades presenciales en grupo de 40 alumnos:

Clases de problemas: 20 sesiones x 1 hora = 20 horas/curso (0.8 ECTS)

Actividades presenciales en grupo de 16 alumnos:

Clases prácticas de laboratorio: 7 sesiones x 2 horas = 14 horas/curso (0.56 ECTS)

Asistencia a tutorías de grupo: 3 horas/curso (0.12 ECTS)

Actividades no presenciales:

Trabajo autónomo no presencial: 137 horas/curso (5.48 ECTS)

ACTIVIDAD	Horas/curso
ASISTENCIA A CLASES TEÓRICAS	42
ASISTENCIA A CLASES DE CUESTIONES, PROBLEMAS	20
ASISTENCIA A SESIONES PRÁCTICAS DE LABORATORIO	14
ASISTENCIA A TUTORÍAS DE GRUPO	3
ASISTENCIA A SEMINARIOS	5
REALIZACIÓN DE EXÁMENES	6
TRABAJO AUTÓNOMO	137
TOTAL VOLUMEN DE TRABAJO	227

IV.- OBJETIVOS GENERALES

Lograr los conocimientos teóricos básicos relativos a los siguientes puntos:

- (1) Genética mendeliana y su extensión
- (2) Genética de los caracteres cuantitativos
- (3) Bases citológicas de la herencia
- (4) Teoría cromosómica de la herencia
- (5) Ligamiento y su aplicación al análisis genético
- (6) Naturaleza del material hereditario

- (7) Base molecular de la mutación génica, la reparación y la recombinación del DNA
- (8) Estructura del cromosoma metafásico
- (9) El cariotipo
- (10) Variaciones cromosómicas estructurales
- (11) Variaciones cromosómicas numéricas

V.- CONTENIDOS

1. Genética de la transmisión independiente. Las bases de la herencia mendeliana y la segregación gamética. Análisis de mono, di y polihibridismo. Análisis e interpretación de genealogías. Interacción génica.
2. Genética de los caracteres cuantitativos. Genes aditivos. Partición de la varianza. Heredabilidad y selección artificial
3. Bases citológicas de la herencia. Significado genético de la mitosis y la meiosis
4. Los cromosomas como vehículos de la herencia: Teoría cromosómica de la herencia.
5. Ligamiento y su aplicación al análisis genético. Entrecruzamiento y frecuencia de recombinación. Uso de la frecuencia de recombinación para hacer mapas genéticos.
6. Naturaleza del material hereditario. Características que debe cumplir el material hereditario. El DNA y el RNA como material hereditario. Descubrimiento de la estructura del DNA y sus consecuencias genéticas. DNA extranuclear.
7. Base molecular de la mutación génica Mutación espontánea e inducida. Mutágenos.
8. Mecanismos de reparación y recombinación del DNA
9. Estructura de cromosoma metafásico: centrómero, telómeros, cromómeros y región NOR
10. El cariotipo: forma, tamaño y número de cromosomas. Técnicas de identificación de cromosomas. Cromosomas sexuales: características citogenéticas y evolución. Cromosomas accesorios.
11. Variaciones cromosómicas estructurales: deleción, duplicación, inversión y translocación
12. Variaciones cromosómicas numéricas: haploidía y poliploidía , aneuploidía y euploidía

VI.- DESTREZAS A ADQUIRIR

Conocer y aplicar correctamente los conceptos genéticos básicos. Así, el alumno habrá de estar capacitado para:

1. Conocer la importancia –y el uso- de los mutantes en el análisis genético.

2. Calcular los diferentes tipos gaméticos posibles- así como sus frecuencias- a partir de un genotipo.
3. Distinguir y analizar los diferentes tipos de segregaciones mendelianas en función de las relaciones alélicas y/o génicas involucradas. .
4. Aplicar correctamente el concepto de cruce prueba.
5. Comprender la estructura y funcionamiento del cromosoma eucariota.
6. Elaborar mapas genéticos basados en la frecuencia de recombinación.
7. Conocer el funcionamiento y la herencia de los genes aditivos.
8. Conocer las implicaciones genéticas del modelo de doble hélice del DNA.
9. Conocer la base molecular de la mutación y de la reparación del DNA.
10. Conocer los diferentes tipos de mutaciones cromosómicas, su efecto sobre el fenotipo, sus consecuencias evolutivas y su aplicación a la mejora genética y la genética clínica.

Fomentar en el alumno el hábito por el estudio planificado y el aprendizaje independiente y continuo.

Desarrollar en el alumno el hábito del estudio crítico de los diferentes aspectos genéticos tratados a lo largo del programa, dando énfasis a la capacidad de síntesis y de relación entre los diferentes conceptos genéticos.

Desarrollar en el alumno la capacidad y habilidades necesarias para diseñar, planificar y llevar a cabo experiencias de laboratorio.

Desarrollar la capacidad de ampliar conocimientos mediante el uso de fuentes bibliográficas –tanto a partir de libros y revistas como búsquedas en la web-.

VII.- HABILIDADES SOCIALES

Habilidad para argumentar desde criterios racionales, diferenciando claramente aquello que es opinable de aquello que son hechos o evidencias científicas aceptadas.

Capacidad para interactuar tanto con el profesor como con los compañeros.

Capacidad para construir un texto escrito comprensible y organizado.

Capacitación profesional. En este aspecto desde la asignatura de Genética y Citogenética se pretende desarrollar en el alumno la capacidad y habilidades para enfrentarse y resolver problemas de carácter biológico, relacionados con la transmisión y funcionamiento del material hereditario y con las aplicaciones de la genética tanto al campo de la mejora como al de la clínica.

VIII.- TEMARIO Y PLANIFICACIÓN TEMPORAL

PROGRAMA DE CLASES DE TEORÍA

Temas	Horas
TEMA 1. Introducción. Definición y objetivos de la Genética. Conceptos básicos: genotipo, fenotipo y norma de reacción. Fenocopias. El análisis genético. La mutación: definición y tipos. Relaciones entre alelos.	2
TEMA 2. Patrones de herencia. Gregor Mendel: los motivos de un éxito. El cruce monohíbrido: Ley de la segregación. El cruce prueba. El análisis del dihíbrido: Ley de la transmisión. Bases citológicas de la herencia.	4
Tema 3. Cálculo de proporciones y contraste de hipótesis. El uso de diagramas ramificados y tablas de doble entrada. Análisis del polihibridismo. El test de ji-cuadrado. El estudio y cálculo de probabilidades en genealogías.	4
Tema 4. Extensiones del análisis mendeliano. Alelismo múltiple: cómo establecer series de dominancia entre alelos. Letalidad. Herencia ligada al sexo. Relaciones entre genes: interacción y epistasia. Penetración y expresividad. Pleiotropía. Herencia citoplásmica.	3
Tema 5. Genética de los caracteres cuantitativos. Los factores múltiples. Norma de reacción y distribución fenotípica. Desmembrando la varianza fenotípica. ¿Cuándo vale la pena hacer selección? Heredabilidad. Cómo calcular la heredabilidad de un carácter.	3
Tema 6. Teoría Cromosómica de la Herencia. Los genes están en los cromosomas. La ordenación de los genes en los cromosomas es lineal. La recombinación es consecuencia del entrecruzamiento que se produce en la meiosis.	2

Tema 7. Ligamiento, recombinación y mapas genéticos en eucariotas. La transmisión de genes ligados. Detección del ligamiento. Recombinación, distancia genética y mapa de ligamiento. El mapa de tres puntos. Distancia a partir del dihíbrido. Recombinación mitótica.	3
Tema 8. Ácidos nucleicos y herencia. Características a cumplir por el material hereditario. El principio transformante de Griffith. Estableciendo la naturaleza del principio transformante. El RNA es el material hereditario de algunos virus. Implicaciones genéticas del modelo de doble hélice del DNA. DNA extranuclear.	3
Tema 9. Base molecular de la mutación, la reparación y la recombinación. Características básicas del fenómeno mutacional. La base molecular de la mutación espontánea. Las mutaciones inducidas: mutágenos químicos y radiaciones ionizantes. Mecanismos de reparación y recombinación.	3
Tema 10. El cromosoma metafásico y el cariotipo. Diferenciación lateral y longitudinal del cromosoma metafásico. Centrómero. Telómeros. Cromómeros. Región NOR. El cariotipo. Forma, tamaño y número de cromosomas. Bando cromosómico: tipos de bando. Otras técnicas de identificación. Cromosomas accesorios.	3
Tema 11. Cromosomas sexuales. Determinación cromosómica del sexo. Propiedades citogenéticas de los cromosomas sexuales. Cromatina sexual y compensación de dosis génica. Evolución de los cromosomas sexuales en vertebrados.	3
Tema 12. Variaciones cromosómicas estructurales: <u>Deleciones:</u> consecuencias genéticas y citogenéticas. <u>Duplicaciones:</u> consecuencias genéticas y citogenéticas. <u>Inversiones:</u> tipos. Comportamiento citogenético de los heterocigotos estructurales <u>Translocaciones.</u> Fusión y fisión céntrica. Translocaciones múltiples.	3

Tema 13. Variaciones cromosómicas numéricas I. Variaciones del ciclo celular y sus consecuencias. <u>Haploidía</u> . Haploidía en angiospermas: origen, identificación, comportamiento citogenético y aplicaciones en la mejora genética. <u>Poliploidía</u> : origen e identificación. Comportamiento citogenético de los poliploides. Poliploidía artificial y mejora genética.	3
Tema 14. Variaciones cromosómicas numéricas II. <u>Aneuploidía</u> : definición y tipos. Origen y comportamiento citogenético de los aneuploides. Aplicaciones de los aneuploides en la mejora genética.	3
TOTAL	42

PROGRAMA DE CLASES DE PROBLEMAS

Temas	Horas
Mono, di y polihibridismo	2
Predicción de la descendencia, binomial, ji-cuadrado	2
Alelismo múltiple. Letales. Herencia ligada al sexo	2
Epistasia. Caracteres cuantitativos	2
Genealogías	2
Ligamiento y recombinación	2
Distancia genética	2
Mutaciones cromosómicas estructurales	2
Mutaciones cromosómicas numéricas 1	2
Mutaciones cromosómicas numéricas 2	2
TOTAL	20

PROGRAMA DE CLASES PRÁCTICAS DE LABORATORIO

Temas	Horas
PRÁCTICA 1. Segregación de Caracteres Observación de la segregación independiente frente a la segregación de genes ligados. Aplicación del análisis estadístico a los resultados experimentales. Estimación de la distancia entre genes ligados.	7.5
PRÁCTICA 2. Cromosomas Politénicos. Preparación y observación de cromosomas politénicos. Detección y estudio de inversiones cromosómicas.	4.5
PRÁCTICA 3. Cromatina sexual. Preparación y observación de extensiones de mucosa bucal. Identificación de corpúsculos de Barr. Comparación entre células masculinas y femeninas.	2
TOTAL	14

IX.- BIBLIOGRAFÍA DE REFERENCIA

- a) **Bibliografía básica:** al alcance del estudiante y totalmente necesaria para el trabajo en la asignatura.

Para teoría:

1. Griffiths, A.J.F., Miller, J.H., Suzuki, D.T., Lewontin, R.C. y Gelbart, W.M., (2002). **Genética**, 7a edición. McGraw-Hill-Interamericana. ISBN: 84-486-0368-0.
2. Klug, W., Cummings, M.R. y Spencer C. A. (2006). **Conceptos de Genética**. Prentice Hall. (Traducción de la 8ª ed.). ISBN: 84-205-5014-0.
3. Pascual, L. y Moltó, M.D. (1999) **Però, què és això de la Genètica?** Universitat de València. ISBN: 84-370-4157-0.
4. Pierce B. (2009) **Genética. Un enfoque conceptual**. 3ª edición. Ed. Médica Panamericana.

Para problemas:

1. Griffiths, A.J.F., Miller, J.H., Suzuki, D.T., Lewontin, R.C. y Gelbart, W.M., (2002). **Genética**, 7a edición. McGraw-Hill-Interamericana. ISBN: 84-486-0368-0

2. Klug, W., Cummings, M.R. y Spencer C. A. (2006). **Conceptos de Genética**. Prentice Hall. (Traducción de la 8ª ed.). ISBN: 84-205-5014-0
3. Ménsua, José L. (2003). **Genética. Problemas y ejercicios resueltos**. Ed. Pearson Prentice Hall. ISBN: 84-205-3341-6.
4. Pierce B. (2009) **Genética. Un enfoque conceptual**. 3ª edición. Ed. Médica Panamericana. ISBN: 84-9835-216-0

b) **Bibliografía complementaria:** que podrá ayudar a ampliar y profundizar en los conceptos.

1. Hartewell, L., Hood, L., Goldberg, M.L., Reynolds, A.E., Silver, L.M. y Veres, R.C. (2008). **Genetics: from genes to genomes**. Ed. McGraw-Hill.
2. Lacadena JR. 1996. **Citogenética**. Ed. Complutense
3. Mcgregor HC. 1993. **An introduction to animal cytogenetics**. Champmam & Hall.
4. Singh RJ. 1993. **Plant Cytogenetics**. CRC Press.
5. Solari AJ. 1993. **Sex chromosomes and sex determination in vertebrates**. CRC Press.
6. Wagner RP; Maguire MP; Stallings RL. 1993. **Chromosomes. A synthesis**.
7. **Investigación y Ciencia**. Diferentes números de esta revista que en su momento serán indicados por el profesor.

Recursos informáticos:

1. Aula Virtual de Genética. (2003). Manuel Díez, Araceli Gallego y César Benito. Departamento de Genética de la Universidad Complutense de Madrid.
2. Roche Genetics. (2003). Programa educativo. Laboratorios Roche.
3. Programa Planta (Universidad de León, Luis Saénz de Miera)
4. Programa Gene Runner.

Páginas web:

1. Departamento de Genética/
<http://www.uv.es/genetica/>
2. Sociedad Española de Genética
<http://seg.umh.es/>

Visitar el apartado de docencia: hay lecciones, problemas y recursos multimedia

3. DNAi.org (DNA interactive) En inglés.
<http://www.dnai.org/index.htm>
4. DNA from the beginning. En inglés.
<http://www.dnafb.org/>

X.- METODOLOGÍA

El desarrollo de la asignatura se estructura en:

Clase de teoría: En total serán necesarias 42 sesiones de una hora para cubrir esta faceta docente. Se empleará básicamente la clase magistral. El profesor presentará los contenidos más relevantes de la asignatura, empleando los medios audiovisuales necesarios para el desarrollo ágil y coherente de las mismas. El profesor dejará accesible con suficiente antelación en la plataforma de apoyo a la docencia Aula Virtual, el material necesario para el correcto seguimiento de las clases de teoría.

Clases de problemas: se realizarán 20 sesiones de una hora a lo largo de todo el curso, coordinadas con las clases de teoría, generalmente al finalizar cada uno de los apartados del temario. En estas sesiones se reforzarán los conceptos presentados en las sesiones teóricas y se estimulará la participación activa de los alumnos a través de la discusión y resolución de problemas. El profesor preparará una serie de problemas para cada tema o bloque temático, que permitirán trabajar de forma individual (mediante la preparación personal de los mismos) y de forma colectiva (mediante la exposición y discusión de los mismos en clase de grupo) diversos aspectos relacionados con el contenido del temario.

Sesiones prácticas de laboratorio: Son de asistencia obligatoria. Se realizarán 7 sesiones de 2 horas cada una.

Seminarios: Esta actividad se organizará de forma conjunta con las otras asignaturas de segundo curso del grado. La actividad consistirá en la preparación y exposición de un seminario, con una duración de aproximadamente 30 minutos, por los alumnos en grupos de dos y en su participación activa en la discusión de todos los seminarios. Los alumnos realizarán la preparación y exposición del seminario una sola vez durante el calendario de clases. Dentro de “Genética y Citogenética” se realizarán 8

seminarios. Además, se ofrecerá un seminario-conferencia impartido por un investigador invitado. Las actividades de seminarios serán de carácter obligatorio.

Tutorías en grupo: En tres sesiones, de una hora de duración cada una, distribuidas a lo largo del curso, se revisarán aquellos conceptos mas complejos o que resulten de mayor dificultad para los alumnos.

Además, al alumno se le instará a que utilice las tutorías personales para asesorarse y discutir con el profesor cualquier tema sobre el programa, la asignatura, o la carrera.

XI.- EVALUACIÓN DEL APRENDIZAJE

Teoría: Se realizará una evaluación de los conceptos trabajados en las sesiones teóricas mediante la realización de una prueba escrita al final de cada cuatrimestre. El valor de estas pruebas será el 60 % del total.

Problemas: Se realizará una evaluación de la capacidad del alumno para enfrentarse y resolver problemas de tipo genético mediante la realización de pruebas escrita. El valor de estas pruebas será el 20 % del total.

Laboratorio: **La asistencia es obligatoria.** Se evaluará el aprovechamiento de las sesiones de laboratorio y el análisis de los resultados. El valor de la nota de laboratorio será el 10% del total.

Seminarios: **La realización de esta actividad es obligatoria.** Se valorará la capacidad de síntesis e integración de la información por parte de los alumnos participantes, la claridad y calidad de la exposición y la defensa realizada de las preguntas formuladas por los alumnos y profesores. El valor de la calificación del seminario representa el 10 % del total.

La nota final será la suma de las notas alcanzadas en los distintos apartados.

Para superar la asignatura será necesario obtener una calificación global superior a **5** sobre 10, siempre y cuando la nota de cada uno de los apartados sea igual o superior a 4 sobre 10.

Segunda convocatoria:

La nota de teoría o la de problemas, obtenida en la primera convocatoria, se guardará para la segunda convocatoria, siempre y cuando sea mayor que 5 sobre 10, a menos que el alumno renuncie a ella (realizando y presentando el apartado correspondiente del examen de la segunda convocatoria).

La nota obtenida en las prácticas de laboratorio y en los seminarios es única y se guardará para la segunda convocatoria si fuera necesario.

Nota del Departamento de Genética: "Se recuerda a los estudiantes que no es posible la renuncia a la calificación obtenida en la asignatura, una vez publicada, tanto en la valoración de la participación en las actividades docentes presenciales (laboratorio, problemas, seminarios, etc.) como en la valoración de las diferentes pruebas de evaluación y de los documentos entregados para dicha evaluación (exámenes, memorias, etc.)".