

**FICHA IDENTIFICATIVA****Datos de la Asignatura**

<b>Código</b>	33136
<b>Nombre</b>	Genética y Citogenética
<b>Ciclo</b>	Grado
<b>Créditos ECTS</b>	9.0
<b>Curso académico</b>	2022 - 2023

**Titulación(es)**

<b>Titulación</b>	<b>Centro</b>	<b>Curso</b>	<b>Periodo</b>
1109 - Grado en Bioquímica y Ciencias Biomédicas	Facultad de Ciencias Biológicas	2	Anual

**Materias**

<b>Titulación</b>	<b>Materia</b>	<b>Carácter</b>
1109 - Grado en Bioquímica y Ciencias Biomédicas	9 - Genética y biología molecular	Obligatoria

**Coordinación**

<b>Nombre</b>	<b>Departamento</b>
GARCIA ROBLES, INMACULADA ROSA	194 - Genética
RAUSELL SEGARRA, CAROLINA	194 - Genética

**RESUMEN**

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.



## CONOCIMIENTOS PREVIOS

### Relación con otras asignaturas de la misma titulación

No se han especificado restricciones de matrícula con otras asignaturas del plan de estudios.

### Otros tipos de requisitos

## COMPETENCIAS (RD 1393/2007) // RESULTADOS DEL APRENDIZAJE (RD 822/2021)

### 1101 - Grado en Bioquímica y Biomédicas

- Capacidad de análisis y síntesis.
- Capacidad de resolución de problemas.
- Capacidad de aprendizaje autónomo.
- Capacidad de comunicación oral y escrita.
- Capacidad de manejar el inglés como lengua extranjera.
- Capacidad de utilizar las nuevas tecnologías de información y comunicación.
- Desarrollo de habilidades para comprender metodología e interpretar resultados científicos.
- Capacidad para el trabajo en equipo y la cooperación.
- Desarrollo de la capacidad de razonar y aplicar el método científico.
- Comprensión de la lógica molecular de los seres vivos como producto de la evolución.
- Capacidad para trabajar en el laboratorio de genética y biología molecular incluyendo seguridad, manipulación, eliminación de residuos y registro anotado de actividades.
- Conocer y comprender las bases moleculares de la información genética y los mecanismos de su transmisión y variación.
- Relacionar las características estructurales y funcionales de las macromoléculas.
- Tener una visión integrada del metabolismo celular y la expresión génica relacionándolas con los distintos compartimentos celulares.
- Tener una visión integrada de las respuestas celulares a los efectores y cambios ambientales.
- Conocer los elementos comunes y los diversos de la genética y la biología molecular de los diferentes tipos de organismos vivos.
- Adquirir conocimientos teóricos sobre la estructura, función y evolución de los genomas.
- Conocer las aplicaciones de los conocimientos en genética y biología molecular en el diagnóstico de enfermedades humanas.



## RESULTADOS DE APRENDIZAJE (RD 1393/2007) // SIN CONTENIDO (RD 822/2021)

Adquisición y comprensión de conocimientos en genética

Resolución de ejercicios teóricos y prácticos.

Realización de actividades prácticas en el laboratorio y análisis de los resultados obtenidos.

Realización en grupo de un trabajo escrito y presentación oral con soporte audiovisual.

## DESCRIPCIÓN DE CONTENIDOS

### 1. Tema 1. Introducción: conceptos básicos

Genética. Gen, locus, alelo. Fenotipo vs Genotipo. Ruido del Desarrollo. Norma de Reacción. Análisis Genético. Mutación y tipos. Relaciones entre alelos. Simbología

### 2. Tema 2. Patrones de herencia.

Un poco de historia. Los experimentos de Mendel. Metodología experimental en los trabajos de Mendel. El cruce monohíbrido: principio de segregación. Conprobación del principio de segregación. El cruce dihíbrido: principio de transmisión independiente. Extensión al cruce polihíbrido.

### 3. Tema 3. Teoría cromosómica de la herencia.

Trabajos de Sutton y Boveri. Teoría Cromosómica de la herencia. Genes y meiosis. Base citológica de la segregación Experimentos de Morgan y Bridges. No disyunción meiótica. Quiasmas (Janssen). Entrecruzamiento. El primer mapa genético. Evidencias citológicas del entrecruzamiento. Experimentos de Creighton y McClintock

### 4. Tema 4. Cálculo de proporciones y contraste de hipótesis.

Predecir las proporciones de la descendencia en un cruce. Conceptos básicos de probabilidad. Regla del producto. Regla de la suma. Tablas de doble entrada y diagramas ramificados. Desarrollo del binomio. Aplicación del binomio en trihibridismo/polihibridismo. Uso del binomio en familias. Contraste de hipótesis. Pruebas estadísticas: Ji-cuadrado.



### 5. Tema 5. Extensiones del análisis mendeliano.

Relaciones entre los alelos de un gen. Alelismo múltiple. Series de dominancia entre alelos. Test de complementación. Alelos de autoesterilidad en plantas. Grupos sanguíneos. Alelos letales. Herencia ligada a los cromosomas sexuales. Interacción entre genes. Genes y metabolismo. Epistasia. Influencia del ambiente. Penetrancia. Expresividad. Efecto materno. Edad. Sexo. Fenocopias. Herencia citoplasmática. Enfermedades mitocondriales.

### 6. Tema 6. Ligamiento, recombinación y mapas genéticos en eucariotas.

Transmisión de genes ligados. Terminología en cruces con ligamiento. Ligamiento completo. Recombinación y genes ligados. Detección de ligamiento. Acoplamiento y repulsión. Cruzamiento de dos puntos. Cálculo de distancias. Distancia en un cruce dihíbrido. Test de Ji-cuadrado. El mapa de tres puntos. Orden de los genes. Cálculo de distancias. Test de contingencia. Límites de los mapas de ligamiento. Cálculo preciso de distancias. Función de mapa. Interferencia y Coincidencia. Correcciones. Mapas genéticos versus mapas físicos. Importancia de los mapas de recombinación. Recombinación mitótica.

### 7. Tema 7. Genética de los caracteres cuantitativos.

Caracteres hereditarios cualitativos vs cuantitativos. Experiencias de Johanssen. Experiencias de Nilsson-Ehle. Poligenes o factores múltiples. Experiencias de Edward East. Caracteres cuantitativos. QTLs: ejemplos y aplicaciones. Influencia del ambiente y efecto umbral. Análisis estadístico básico aplicado a caracteres cuantitativos. Heredabilidad, ejemplos y cálculo.

### 8. Tema 8. El cromosoma metafásico.

La fibra de cromatina: eucromatina y heterocromatina. Diferenciación lateral y longitudinal del cromosoma metafásico. Centrómero. Telómeros. Cromómeros. Región NOR.

### 9. Tema 9. El cariotipo.

Forma, tamaño y número de cromosomas. El cariotipo humano. Bando cromosómico: tipos de bando. Otras técnicas de identificación de cromosomas. Cromosomas accesorios. Cromosomas politénicos.

### 10. Tema 10. Cromosomas sexuales.

Determinación cromosómica del sexo. Propiedades citogenéticas de los cromosomas sexuales. Cromatina sexual y compensación de dosis génica. Mecanismo molecular de inactivación del cromosoma X. Evolución de los cromosomas sexuales en vertebrados. Alteraciones genéticas de la determinación del sexo en humanos.



### 11. Tema 11. Variaciones cromosómicas estructurales I.

Deleciones: tipos, origen, consecuencias genéticas y citogenéticas. Deleciones en cromosomas humanos. Anillos cromosómicos Duplicaciones: tipos, origen, consecuencias genéticas y citogenéticas. Duplicaciones en cromosomas humanos. Isocromosomas. Síndromes de microdeleciones y duplicaciones

### 12. Tema 12. Variaciones cromosómicas estructurales II.

Inversiones: tipos, origen, consecuencias genéticas. Comportamiento citogenético de los heterocigotos estructurales. Translocaciones: origen y tipos. Translocaciones robertsonianas: fusión céntrica. Translocaciones múltiples.

### 13. Tema 13. Variaciones cromosómicas numéricas I.

Variaciones del ciclo celular y sus consecuencias. Haploidía. Haploidía en angiospermas: origen, identificación, comportamiento citogenético y aplicaciones en la mejora genética. Poliploidía: origen e identificación. Comportamiento citogenético de los poliploides. Poliploidía artificial y mejora genética. Poliploidía en humanos. Diploidía uniparental

### 14. Tema 14. Variaciones cromosómicas numéricas II.

Los fallos en la disyunción meiótica y sus consecuencias. Aneuploidía: definición y tipos. Origen y comportamiento citogenético de los aneuploides. Aneuploidias de los autosomas humanos y síndromes asociados. El Síndrome de Down. Aneuploidias de los cromosomas sexuales humanos y síndromes asociados. Mixoploides: mosaicos y quimeras. Disomía uniparental.

### 15. Problemas

Predicción de descendencia  
Excepciones a las leyes de Mendel  
Análisis de genealogías  
Ligamiento, recombinación y distancia genética  
Variaciones cromosómicas estructurales  
Variaciones cromosómicas numéricas

### 16. Prácticas

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. (8.5 horas)

PRÁCTICA 2. Cromosomas Politénicos. Preparación y observación de cromosomas politénicos. Detección y estudio de inversiones cromosómicas. (6.5 horas)

**VOLUMEN DE TRABAJO**

ACTIVIDAD	Horas	% Presencial
Clases de teoría	53,00	100
Prácticas en aula	23,00	100
Prácticas en laboratorio	14,00	100
Elaboración de trabajos en grupo	20,00	0
Estudio y trabajo autónomo	80,00	0
Lecturas de material complementario	7,00	0
Preparación de clases de teoría	13,00	0
Preparación de clases prácticas y de problemas	15,00	0
<b>TOTAL</b>	<b>225,00</b>	

**METODOLOGÍA DOCENTE**

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 23 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. Los alumnos deberán acudir equipados con bata de laboratorio, gafas de seguridad y mascarilla.

**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 5 seminarios. También se ofrecerá un seminario-conferencia impartido por un investigador invitado. Las actividades de seminarios serán de carácter obligatorio.



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.

## EVALUACIÓN

### Primera Convocatoria

Los conceptos trabajados en las sesiones teóricas, así como la capacidad del alumno para para enfrentarse y resolver problemas de tipo genético, se evaluarán de forma continua a lo largo del curso con, en la medida de lo posible, la realización de diversas actividades que pueden incluir cuestionarios (tipo kahoot o moodle), diseño y realización de problemas en el aula, asistencia a conferencias específicas de la materia, presenciales o “en línea”, cuestionarios relacionados con las mismas y la realización de dos pruebas escritas al final de cada cuatrimestre. El valor de las pruebas escritas realizadas al final del primer y segundo cuatrimestre será de un 80% de la nota de la asignatura. Las actividades de evaluación continua podrán suponer hasta un 10% extra sobre la nota de la asignatura.

**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 **15%** 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 **5 %** del total.

La nota final de la asignatura será la suma de los diferentes apartados: **Teoría/problemas, prácticas de laboratorio y seminarios**, siempre que se alcance un mínimo de 5 en cada uno de ellos. Además, siempre que la nota de la asignatura supere el 5 se podrá conseguir hasta un 10% extra con las actividades de evaluación continua planteadas durante el curso.

En el caso del apartado de Teoría/problemas el promedio de las pruebas escritas al final de cada cuatrimestre ha de alcanzar como mínimo el 5. Si en una de las dos pruebas no se alcanza el 5 se podrá compensar a partir de 4 con la otra prueba escrita.

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

### Segunda convocatoria:

La nota obtenida en el primer o el segundo cuatrimestre 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.)”.

## REFERENCIAS

### Básicas

- Nussbaum, R.L.; McInnes, R.R. and Willard, H.F. (2016). Thompson & Thompson Genética en Medicina. 8ª Edición. Ed. Elsevier Masson. ISBN: 9788445826423
- Pascual, L i Silva, F. (2018). Principios básicos de genética. 1ª edició. Ed. Síntesis. ISBN9788491711063
- Pierce, B (2015) Genética: Un enfoque conceptual Panamericana ISBN-10: 8498353920 Problemas Benito, C. 141 Problemas de Genética. (2015). 1ª edició. Ed. Síntesis. ISBN 9788490772195

### Complementarias

- Griffiths y otros (2013) Genética. Ed. McGraw-Hill-Interamericana, ISBN-9788448160913
- Klug y otros (2013). Conceptos de Genética. Pearson Education. ISBN-9788415552499
- Pascual i Moltó. (1999) Però què és això de la Genètica. Ed Univ. de Valencia. ISBN- 8437041570
- Lacadena (1996) Citogenética. Univ. Complutense. ISBN- 848936558X
- Investigación y Ciencia. Diferentes números