

PROGRAMA - AÑO 2023	
Espacio Curricular:	Elementos de Genética (BE 202)
Carácter:	Obligatorio
Período:	1º Semestre
Carrera/s:	PGU en Ciencias Básicas con Orientación en Biología
Profesora Responsable:	María ROQUÉ
Equipo Docente:	Sergio LAURITO
Carga Horaria: 72 hs. (28 teóricas-44 prácticas)	
Requisitos de Cursado:	Tener regular: Biología Molecular (B201) Tener aprobada: Biología Celular (B102)

1-EXPECTATIVAS DE LOGRO

- Adquirir los conocimientos básicos sobre los procesos hereditarios de los seres vivos y su relación con la evolución biológica.
- Reconocer la importancia de la investigación genética en distintas áreas relacionadas con la Biología.
- Aprender los conceptos básicos sobre la genética y su importancia dentro de la Biología.
- Desarrollar el criterio que le permita analizar contenidos, asociarlos y deducir soluciones a problemas concretos.
- Analizar desde la genética los conceptos de población, evolución y desarrollo.
- Conocer los conceptos moleculares de la genética y los procesos tumorigénicos.
- Desarrollar análisis crítico para conceptos bioéticos relacionados con la Genética y sus aplicaciones actuales.

2-DESCRIPTORES

Introducción a la Genética. Código genético. Estructura y organización de los genes. Expresión y regulación génica. Mecanismos que producen los cambios genéticos. Mutaciones, inversiones, translocaciones, duplicaciones y transposiciones. Sistemas de intercambio de información genética en Procariontes: plásmidos. Meiosis. Cromosomas. Estructura y organización. Mutaciones cromosómicas y ploidías. Cromosomas sexuales. Herencia ligada al sexo. Herencia mendeliana. Mecanismos de transmisión de los caracteres hereditarios. Principios de genética cuantitativa. Heredabilidad. Principios de genética de poblaciones: heterocigocidad y equilibrio de los genes en las poblaciones. Conceptos básicos de bioética.

3-CONTENIDOS ANALÍTICOS

Parte 1: NATURALEZA DEL MATERIAL GENETICO

El ADN como material hereditario. Controversias en su descubrimiento. Dirección del flujo de la información genética. Revisión del dogma central de la Biología Molecular: retrotranscripción, modificación transcripcional del ARN, ADN “basura”, conceptos claves del ADN para el estudio de la genética. Código genético. Proyecto Genoma Humano. Secuenciación. Comportamiento de la cromatina durante el ciclo celular. Marcadores genéticos. SNP. Genome Wide association Studies (GWAS).

Parte II: HERENCIA

Tipos de secuencias de ADN de acuerdo con el grado de repetición (alta repetición, moderada repetición y secuencia única). ADN satelital, VNTR, aplicación en identificación de individuos, humanos y cepas de vid. Bando cromosómico (C, G, fluorescente). Hibridación in situ (FISH). Cariotipo. SNPs. Haploblocks, Limitaciones de los estudios de asociación genómica.

Leyes de Mendel. Genética Mendeliana. Experimentos de Mendel, su concepción. Carácter. Línea Pura. Cruzamientos monohíbridos. Generación Parental y Filial. Principio de Uniformidad y Principio de la Segregación. Cruzamiento Recíproco. Dominancia y Recesividad, base molecular. Reglas sobre Probabilidad. Homocigotas. Heterocigotas. Genotipo. Cruzamiento Prueba. Cruzamientos Monohíbridos y Dihíbridos.

Teoría cromosómica de la herencia. Redescubrimiento de las leyes de Mendel. Teoría de Sutton y Boveri. El descubrimiento del ligamiento al sexo. Interacción génica. Características cualitativas y cuantitativas. Tipos de interacción: sin y con modificaciones de las proporciones mendelianas. Experimentos de Bateson y Punnett. Variaciones en las relaciones de Dominancia. Dominancia Completa, Semidominancia o Dominancia Incompleta, Codominancia. Explicación molecular. Grupos sanguíneos.

Sobredominancia y vigor híbrido. Interacciones no alélicas. Epístasis, genes epistáticos. Análisis de Pedigrí con caracteres mendelianos simples (dominantes y recesivos) y ligados al sexo. Mapeo genético. Los experimentos de Morgan en *Drosophila melanogaster*. Descubrimiento del ligamiento. Mapas de ligamiento Acoplamiento y Repulsión.

Genética y cáncer. Genes tumor supresores, proto-oncogenes. Alteraciones genéticas asociadas a proliferación celular descontrolada. “Hallmarks” del cáncer. Cáncer hereditario.

Epigenética. Metilación de ADN y proteínas, Acetilación de histonas, código de histonas, ARN no codificantes, dinamismo epigenético, interacción con medio-ambiente, alteraciones

epigenéticas y patologías. Epigenética y cáncer.

PARTE III:

VARIABILIDAD DEL MATERIAL GENETICO

Las bases moleculares de la mutación génica. Sustituciones. Mutaciones espontáneas o inducidas. Mutación somática versus mutación germinal. Frecuencias y tasas de mutación. Mutágenos, luz UV, rayos X, análogos de bases, modificadores del ADN. Sistemas de seguridad. Alteraciones de la estructura del DNA. Reparación de los daños. Foto-reactivación, escisión, recombinación, otros. Sistemas de fidelidad.

Cambios en la estructura y número de los cromosomas. Deleciones y deficiencias. Duplicaciones. Fundamentos de la metodología MLPA. Origen de las duplicaciones y deleciones por recombinación desigual. Inversiones paracéntricas y pericéntricas: consecuencias genéticas y citológicas. Translocaciones recíprocas, fusiones céntricas: Alteraciones numéricas. Aneuploidías: nulisómicos, monosómicos, trisómicos y tetrasómicos. Aneuploidía somática. Herencia trisómica. Euploidías aberrantes: monoploides y poliploides.

PARTE IV: DINAMICA Y EVOLUCION DEL MATERIAL GENETICO

Genética de poblaciones. Variabilidad en poblaciones naturales. Frecuencias génicas y genotípicas. Cálculo de frecuencias génicas y genotípicas. Principio de Hardy -Weinberg. Uso de prueba estadística. Factores que alteran el equilibrio de Hardy-Weinberg. Deriva genética. Coeficiente de endocría. Consecuencias evolutivas.

Factores que alteran el equilibrio de Hardy-Weinberg. La mutación en la evolución. Migración. Selección.

Regulación genética del desarrollo. Desarrollo temprano de Drosophila. Genes maternos y de segmentación. Genes homeóticos. Totipotencialidad celular. Determinación versus diferenciación. Genes que controlan genes: Genes "maestros" y "cascadas" de control. Desarrollo embrionario de Drosophila: genes de efecto materno en la determinación de polaridad antero-posterior y dorso-ventral; genes que se expresan en la cigota, genes gap, de la regla par, de la polaridad segmental y genes homeóticos. Cajas homeóticas (homeoboxes). Similitudes y diferencias entre moscas y vertebrados.

(Defina los contenidos de cada unidad, subdividiéndolos en temas, respetando los contenidos mínimos indicados en el plan de estudio correspondiente)

4-BIBLIOGRAFÍA

(Indique Autor/es, Título, Editorial, Edición, Año)

5-METODOLOGÍA DE ENSEÑANZA Y EVALUACIÓN DURANTE EL CURSADO

El desarrollo de los contenidos de la materia se hará a través de:

- a) Clases teóricas (14): se dictarán semanalmente de manera convencional según el programa establecido.*
- b) Trabajos prácticos de Laboratorio (4): comprenderán tanto trabajo de mesada como manejo de softwares específicos para análisis genéticos.*
- c) Actividades de preguntas guiadas: los alumnos trabajarán en clase sobre preguntas/problemas en el aula. Deberán elaborar la respuesta y preparar una exposición de 10 minutos. El curso abarcará 6 sesiones de preguntas.*
- d) Análisis de papers: se discutirán 4 papers en inglés. Se entregarán los papers con una semana de anticipación y serán explicados y discutidos por los alumnos en clase.*

Evaluación:

1- De los Trabajos Prácticos

- a. Cada trabajo práctico será evaluado mediante un cuestionario, oral o escrito, antes de realizar el práctico, durante o al finalizar el desarrollo del mismo.*

2- Del Contenido Teórico:

- a. Se tomará 1 parcial que se aprobará con un 60%.*
- b. El parcial tendrá una única recuperación.*
- c. En caso de inasistencia a un parcial por motivo de enfermedad, el alumno deberá justificar su inasistencia presentando certificado médico expedido por Sanidad Universitaria para tener opción a sólo una recuperación adicional.*

3- Del Contenido de Actividad de preguntas y Análisis de Papers:

- a. En cada semana de Actividad de Preguntas o Análisis de papers se evaluará la capacidad de análisis del alumno, la exposición frente a sus compañeros y la comprensión del tema.*

(Describa brevemente la metodología de enseñanza y recursos didácticos a utilizar, tanto para las clases teóricas como para las prácticas.

Indique el sistema de evaluación del espacio curricular, en el que se contemplen por ej., metodologías

de evaluación, cantidad y calidad de las evaluaciones parciales de proceso y evaluación final (examen oral o escrito, práctica integradora, presentación de trabajos, monografías, coloquios, etc.)

6- CONDICIONES DE REGULARIDAD TRAS EL CURSADO

Son requisitos para que un alumno sea considerado **regular**:

- Aprobar el 100% de los TP con nota mayor o igual a 60%.
- Tener un promedio mayor o igual a 60% entre la evaluación de Preguntas y Papers
- Aprobar el parcial con nota mayor o igual a 60%.

Indique los requisitos que deberá cumplir el estudiante para adquirir la condición de alumno regular, tales como porcentaje de asistencia, aprobación de prácticos y evaluaciones, etc.)

7- SISTEMA DE APROBACIÓN Y/O PROMOCIÓN DEL ESPACIO CURRICULAR

- Aprobar el final con nota mayor o igual a 60%.

-La nota final a asignar se computa con la ponderación siguiente notas parciales:

$\{(Media\ de\ (lab+problemas+discusión\ papers) + Parcial)/2 + Final\}/2$

(Describa los requisitos que deberá cumplir el estudiante para aprobar y/o promocionar el espacio curricular. Especifique condiciones para alumnos regulares y libres.)

El régimen de evaluación se rige de acuerdo con los criterios y la escala de la Ord. N° 108/2010 C.S.

Los criterios de las distintas instancias de evaluación deben estar obligatoriamente consignados en el programa de acuerdo con los lineamientos de la citada ordenanza.

El sistema de calificaciones empleado se encuentra aprobado por Ord. N° 108/2010 CS – Art. 4:

Resultado	Escala Numérica Nota	Escala Porcentual %
No Aprobado	0	0 %
	1	1 a 12 %
	2	13 a 24 %
	3	25 a 35 %
	4	36 a 47 %
Aprobado	5	48 a 59 %
	6	60 a 64 %
	7	65 a 74 %
	8	75 a 84 %
	9	85 a 94 %
	10	95 a 100 %

PROMOCIONABLE *(Marque con una cruz la respuesta correcta)*

SI

NO

x

8- CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES

	MARTES	MIÉRCOLES	JUEVES
SEMANA 1		15 MARZO TEORICA 1	16 MARZO TEORICA 2
SEMANA 2	21 MARZO	22 MARZO TEORICA 3	23 MARZO PROBLEMAS 1 (virtual)

SEMANA 3	28 MARZO PROBLEMAS 2 (virtual)	29 MARZO TEORICA 4	30 MARZO PAPER 1-orf
SEMANA 4	4 ABRIL PROBLEMAS 3 (virtual)	5 ABRIL TEORICA 5	6 ABRIL FERIADO
SEMANA 5	11 ABRIL PROBLEMAS 4 (virtual)	12 ABRIL TEORICA 6	13 ABRIL PROBLEMAS 5
SEMANA 6	18 ABRIL PROBLEMAS 6 (virtual)	19 ABRIL TEORICA 7	20 ABRIL PAPER 2-cancer Trigos
SEMANA 7	25 ABRIL TEORICA 8	26 ABRIL CONSULTA PARCIAL	27 ABRIL PARCIAL
SEMANA 8	2 MAYO TEORICA9	3 MAYO TEORICA 10	4 MAYO PAPER 3-her epigen
SEMANA 9	9 MAYO TP1	10 MAYO TEORICA11	11 MAYO RECUP/ PPS
SEMANA 10	16 MAYO TP2	17 MAYO TEORICA 12	18 MAYO PAPER 4-MT review
SEMANA 11	23 MAYO TP3	24 MAYO TEORICA 13	25 MAYO FERIADO
SEMANA 12	30 MAYO TP4	31 MAYO TEORICA 14	1 JUNIO
SEMANA 13	6 JUNIO	7 JUNIO	8 JUNIO
SEMANA 14	13 JUNIO	14 JUNIO	15 JUNIO

(Es opcional, debe indicar las fechas/días de clases teóricas, prácticas y evaluaciones)



Prof. Lic. Cecilia Fernández Gauna

María Roqué

Dirección de Carrera de los Profesorados en
Ciencias Básicas con orientación
en Biología, Física, Química y Matemática

FIRMA Y ACLARACIÓN
PROFESORA RESPONSABLE DEL ESPACIO CURRICULAR