

| <b>PROGRAMA - AÑO 2021</b>                                      |   |
|---|---|
| <b>Espacio Curricular:</b>                                      | Genética (B202)   |
| <b>Carácter:</b>  | Obligatoria (1) Electiva (2) <b>Período:</b> 1º Semestre  |
| <b>Carrera/s:</b>   | Licenciatura en Ciencias Básicas con Orientación en Biología(1)<br>Licenciatura en Ciencias Básicas con Orientación en Química(2)                               |
| <b>Profesor Responsable:</b>                                    | María Roqué Moreno  |
| <b>Equipo Docente:</b>  | Sergio R. Laurito   |
| <b>Carga Horaria:</b> 130 Hs ( 65 Hs Teóricas; 65 Hs Prácticas) |   |
| <b>Requisitos de Cursado:</b>                                   | <b>Licenciatura en Ciencias Básicas con Orientación en Biología</b><br>Tener regularizada: Biología Molecular (B201)<br>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. Profundizar los conceptos moleculares de la genética y los procesos tumorigénicos. Conocer y usar algunos programas informáticos, como el GeneMarker y SequencingAnalysis aplicados al análisis de secuencias génicas. 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. Sistemas de intercambio de información genética en Eucariontes: Meiosis. Cromosomas. Estructura y organización. Mutaciones cromosómicas y ploidías. Cromosomas sexuales. Herencia ligada al sexo. Herencia. 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. Principios de biotecnología. Regulación de la expresión genética y desarrollo. 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, Manhattan plots en GWAS, Errores y 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 Dihíbridos. Cruzamientos polihíbridos.

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 Punnet. 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 e hipostáticos. Clases de Epístasis. 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, clastógenos, 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, SOS, 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. Genética de poblaciones aplicada a la identificación de personas en casos forenses y para análisis de paternidad. Genotipificación molecular (fingerprinting).

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.

#### PARTE V: APROXIMACION A LA BIOETICA GENETICA.

Aproximación a la bioética genética. Qué es y qué abarca la bioética? Principios fundamentales. Avances científicos, avances éticos y avances legales. Temas que requieren postura bioética: embriones humanos, investigación en stemcells, clonación humana, información genética, manipulación de plantas y animales. Incentivo a generar un consenso mínimo común bioético. Análisis de noticias publicadas en diarios o en la web, que demandan una postura bioética.

## 4-BIBLIOGRAFÍA

### Bibliografía Básica

- Pierce. 2da Edición. GENÉTICA, UN ENFOQUE CONCEPTUAL. Editorial Médica Panamericana. España.
- Suzuki, Griffiths, Millar, Lewontin. GENÉTICA. Interamericana Mc Graw Hill Health Care Group. New York.
- Lodish, Berk, Zipursky, Matsudaira, Baltimore, Darnell. 2002. MOLECULAR CELL BIOLOGY. Editorial Médica Panamericana. España.

### Bibliografía Complementaria

Publicaciones científicas internacionales actualizadas en cada año de cursada.

## 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: se dictarán semanalmente de manera convencional según el programa establecido.
- b) Trabajos prácticos de Laboratorio: 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 7 sesiones de preguntas.
- d) Análisis de papers: se discutirán 6 papers en inglés. Se entregarán los papers con una semana de anticipación y serán explicados y discutidos por los alumnos en clase.
- e) Seminarios finales: los alumnos deberán trabajar grupalmente en la preparación de uno de los temas de seminarios de investigación propuestos, para exponer en presentaciones de 20 minutos cada integrante al final de la cursada de la materia. Los alumnos serán orientados durante el trabajo de preparación del seminario. Para esto deberán presentar a los docentes un plan preliminar del proyecto de investigación, un mes previo a su exposición. Los temas a elegir son: Genética y Cáncer; Genética y Evolución; Genética y Desarrollo; Epigenética, Biotecnología.

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.

### 4- Del Seminario Final:

- a. Durante la exposición del grupo, se evaluará individualmente la claridad de exposición, la organización de la exposición y la forma de comunicación. Se evaluará grupalmente la selección y profundidad del contenido elegido y la estructura que se eligió para el proyecto de investigación propuesto.

## 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%.

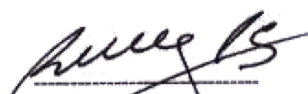
- Tener un promedio mayor o igual a 60% entre la evaluación de Preguntas, Papers y Seminario.
- Aprobar el parcial con nota mayor o igual a 60%.

Se podrá recuperar un solo ítem de los que se requieren para la regularidad.

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

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

|   |    |  |    |   |
|---|----|--|----|---|
| <b>PROMOCIONABLE</b> <i>(Marque con una cruz la respuesta correcta)</i> | SI |  | NO | X |
|---|----|--|----|---|

  
Dr. Rodrigo POL

Dr. Rodrigo Pol  
Director Carrera Lic. en Cs. Básicas,  
orientación Biología, FCEN, UNCuyo

**FIRMA Y ACLARACIÓN  
DEL RESPONSABLE DEL ESPACIO CURRICULAR**