PRIMER CURSO

DENOMINACION: **GENETICA**
CARACTER: DURACION: Cuatrimestral (2º cuatrimestre)
CREDITOS: Teóricos: 2,5 Prácticos: 4 Totales: 6,5

OBJETIVOS

La comprensión de la enfermedad, la capacidad de diagnóstico, la obtención del tratamiento y prevención efectivos se cuentan entre los principales objetivos de la práctica médica actual, por lo que los objetivos de la asignatura de Genética debe ajustarse a este objetivo general de la licenciatura, por lo al final de curso deberá:

Dominar la terminología adecuada, los símbolos imprescindible como vehículo de expresión del razonamiento científico.

Comprender los principios de la genética y sus aplicaciones a seres humanos.

Ser capaz de aplicar los conocimientos y abstracciones a situaciones concretas. Dar sentido a las observaciones empíricas para desarrollar modelos explicativos.

Poder sintetizar los descubrimientos o los conceptos aprendidos, lo que le permitirá reflejar en un informe o comunicación escrita los datos recogidos.

Comprender el origen y la magnitud de la diversidad genética que posee la población humana y de qué forma han actuado la selección y la evolución modelando nuestros genotipos y fenotipos

Será capaz de entender las implicaciones sociales, éticas y culturales de los principios básicos de la genética humana y precisar la forma de aplicarlos a los individuos y a la sociedad

PROGRAMAS

TEORICO

Tema 1. *Introducción histórico conceptual*. La continuidad de la vida y el concepto de herencia. Teorías sobre la herencia: pangénesis, preformacionistas, teoría del plasma germinal. Herencia de los caracteres: Mendel. Teoría cromosómica de la herencia. Teoría génica de la herencia. Ramas de la genética. Genética y Medicina.

Tema 2. *Conceptos básicos en Genética. I* .Estructura del ADN. Meiosis. Mitosis

Tema 3. *Conceptos básicos en Genética. II.* Estructura del genoma humano. Genes y secuencias relacionadas: Genes únicos (estructura de gen). Familias multigenénicas. Pseudogenes.

Tema 4. *Conceptos básicos en Genética. III.* Estructura del genoma humano. Secuencias extragénicas: secuencias únicas. Secuencias repetitivas (satélites, minisatelites (Lines, Sines), microsatélites).

Tema 5. *Conceptos básicos en Genética. IV. Mutaciones génicas.* Agentes mutagénicos. Concepto de mutación. Tipos de mutaciones génicas: supresión, adición, sustitución. Hemoglobinopatías y enfermedades metabólicas. *Reparación del ADN*. Restricción, modificación: conceptos. Tipos de reparación del DNA: fotorreactivación, reparación por escisión, reparación post-replicativa y reparación S.O.S.

Tema 6. *Conceptos básicos en Genética. V.* Métodos de análisis en Genética: Enzimas de restricción, sonda, Southern, Northern. Dot Blot.

Tema 7. *Conceptos básicos en Genética. V*I. A)Métodos de análisis en Genética: Métodos de amplificación: Clonación mediante vector. PCR. CDNA. B) Secuenciación.

Tema 8. *Leyes de Mendel*: (I) Uniformidad de los híbridos de la primera generación, (II) Pureza de los gametos, (III) Segregación independiente de los gametos. Caracteres de estudio genético en el hombre (grupos sanguíneos).

Tema 9.*Mendel en enfermedades monogenicas I.*. Enfermedades autosómicas dominantes. Enfermedades autosómicas recesivas.

Tema 10. *Mendel en enfermedades monogenicas II.* Herencia ligada al sexo. Determinación genética del sexo, experiencias. Transmisión de los caracteres ligados al sexo: los cromosomas sexuales. Genes localizados en cromosomas sexuales (herencia recesiva, dominante). Caracteres influidos por el sexo. Caracteres limitados por el sexo. Hipótesis de Lyon.

Tema 11. *Herencia no Mendeliana*. Multifactorial. Mitocondrial

Tema 12.*Cariotipo humano*. Identificación de los cromosomas. Cariotipo humano.Bandas Q, G, C,R.

Tema 13. *Alteraciones cromosómicas numéricas.* Alteraciones cromosómicas numéricas: poliploidías, aneuploidías. Aneuploidías humanas: trisomía 21 y otras trisomías autosómicas, aneuploidías gonosómicas.

Tema 14. *Alteraciones cromosómicas estructurales*. Tipos: delección, duplicación, inversión, cromosomas en anillo, translocaciones e isocromosomas.

Tema 15. *Ligamiento y recombinación*. Grupos de ligamiento. Recombinación y mapeo. Distancia genética: aditividad de las distancias, límites y aditividad de las distancias.+

Tema 16. *Cartografía de genes Humanos*.. Mapeo físico. Mapeo por hibridación celular somática. Mapeo molecular: RFLPs en mapas de ligamiento y como marcadores. Clonación posicional. Genes candidatos. Analisis del genoma.*Proyecto genoma*

Tema 17. *Genética de poblaciones I.* Frecuencias alélicas. Equilibrio de Hardy-Weinberg. Frecuencia de Heterocigotos

Tema 18. *Genética de poblaciones II.* Factores que alteran las frecuencias alélicas en las poblaciones. Evolución

Tema 19. *Aplicaciones de la tecnología del ADN Recombinante I.* Diagnóstico y rastreo de enfermedades. Modelos animales de enfermedades genéticas humanas, Ratones knockout

Tema 20.*Aplicaciones de la tecnología del ADN Recombinante II.* Huellas moleculares de ADN. Aplicación en medicina forense y determinación de la paternidad. Biotecnología (Producción de insulina, productos farmaceuticos en huespedes animales. Gramineas resistentes. Plantas y vacunos transgénicos).

Tema 21. *Aplicaciones de la tecnología del ADN Recombinante III.* Terapia génica. Inmunodeficiencia combinada grave. Nuevos vectores y nuevas estrategias.

Tema 21. *Genética del Desarrollo I.* Actividad génica variable. Transcripción diferencial. Genética del desarrollo embrionario

Tema 22. *Genética del Desarrollo II.* Genes de efecto materno y esquema corporal básico. Genes cigóticos y formación de segmentos. Genes selectores. Interacción célula a célula en el desarrollo.

Tema 23. *Genética y cáncer: oncogenes*. Modelo mutacional en la etiología del cáncer. Oncogenes virales y celulares. Protooncogén. Modelos propuestos para la actuación de los protooncogenes. Genes supresores

Tema 24. *Genética y cáncer: proteínas oncogénicas.* Actividad celular de los productos codificados por los oncogenes. Alteraciones cromosómicas asociadas con ciertos cánceres (leucemias, linfomas).

Tema 25. *Base genética de la respuesta inmune.* Componentes del sistema inmunitario. La respuesta inmunitaria. Diversidad genética de en el sistema inmunitario. Enfermedades del sistema inmunitario

Tema 26. Genética del comportamiento. Consejo genético. Genética, Ley, Bioética

PRACTICO

A. Clases prácticas

Frecuencia semanal. Duración de cada clase práctica: 3 hora

Práctica 1. Conceptos Basicos. Fenotipo, genotipo. Locus, mutaciones, alelos. Polimorfismo. Homocigosis, heterocigosis. Genes ligados, genes autosómicos, genes ligados al sexo. polimería, pleiotropía, dominancia. Penetrancia y expresividad. de individualidad genética. Arbol genealógico.

Práctica 2. Mitosis y Meiosis. Problemas y cuestiones

Práctica 3. Código génetico y Mutación. Problemas y cuestiones

Práctica 4. Métodos de estudio en Genética. Laboratorio: Extración de ADN, digestión con enzimas de restrición, migración en gel de agarosa. Visualización. Discusión de los resutlados. Problemas y cuestiones..

Práctica 5. Métodos de estudio en Genética. Programa de ordenador donde se visualizan las técnicas de Southern, Northern, PCR y Secuenciación y se observan algunas de sus aplicaciones

Práctica 6. Mendel I. Herencia autosomica dominante y recesiva. Herencia ligada al X dominante y recesiva. Herencia ligada al Y. Problemas y cuestiones
Práctica 7. Mendel II. Herencia limitada por el sexo. Herencia influida por el sexo. Casos especiales H. Multifactorial, mitocondrial, mutaciones de novo, epistasia e impronta. Problemas y cuestiones
Práctica 8.Cariotipo Humano. Laboratorio y video obtención del cariotipo y visualización del mismo.
Práctica 9. Alteraciones cromosómicas númericas. Problemas y cuestiones
Práctica 10. Alteraciones cromosómicas estructurales. Problemas y cuestiones
Práctica 11. Ligamiento y recombinación. Problemas y cuestiones .
Práctica 12. Genética de poblaciones. Problemas y cuestiones
Práctica 13.Diagnóstico y consejo genético. Problemas y cuestiones y casos prácticos

BIBLIOGRAFIA

Salamanca, F.: «*Citogenética Humana» Ed. Panamericana*. México, 1990.
Klug WS y Cummings, M.R.: «*Herencia Humana» Ed*. Interamericana, 1995.
Klug WS y Cummings, M.R: « Conceptos de genética » prentice hall 1999
Thompson & Thompson: «*Genetics in Medicine*» W.B. Saunders and Company Philadelphia, 1991.
Jorde; Carey; White,: «*Genetica Medica*» *Ed*. Mosby, Madrid, 1999.
Lewing B. : «*genes VII*» Oxford 2000
Mueller RF y Young DY. : «*Genética Médica*» Emery´s 2000 (10 th de)
Mange EJ y Mange AP: «*Basic human genetics*» (2th de.)
Strachan T and Read AT : «*Human molecular* » os Scientific publisher Oxford 1999