IZENA: **ZITOGENETIKA ETA GIZA GENETIKA**
IZAERA: Hautazkoa IRAUNALDIA: Lauhilabetekoa (1. lauhilabetean)
KREDITUAK : Teorikoak: 4 Praktikoak: 4 Guztira: 8

Helburuak:

Giza gaixotasun genetikoen ulermena, diagnostikoaren gaitasuna, tratamenduaren aukera eta prebentzioa dira gaur egungo medikuntzaren helburu nagusienak dira, beraz, Zitogenetika eta Giza Genetika irakasgaiarenak ere.

Guzti honengatik ikasleak irakasgaia bukatzerakoan hurrengo puntuak ezagutu, ulertu eta menperatu beharko ditu:

- Giza kromosoma metafasiko eta kariotipo normalaren ezagutza, eta hauek izan ditzaketen alterazioak diagnostikatzeko gai izan. Aldaketa bakoitzaren ondorioak zeintzuk izango diren zehazteko gaitasuna.
- Giza genomaren antolakuntza, geneen egitura eta adierazpenaren erregulazioa, mutazioa eta eta bere ondorioak gaixotasunen sorreran. Giza genoma proiektua eta bere ondorioak
- Gaixotasun genetikoen aniztasunaren ulermena, arrazoiak eta ondorioen zergaitia ulertuz.
- DNA-ren teknologia berrien erabilpenak eritasun genetikoen diagnostikoan, terapia genikoan eta farmako berrien sorreran.
- Lotura analisiak: geneen lokalizazioa eta mapaketa ahalbidetzen duten teknikak molekularrak.
- Minbiziaren genetika Oinarrizko kontzeptuak eta mekanismoak: Onkogeneak, gene tumore supresoreak eta genearen egonkortasunaz arduratzen diren geneak.
- Genetika gaur egungo gizartean sortu dituen zenbait galderen inguruan azterketa: Aholku genetikoa, klonazioa, izaki transgenikoak,...

EGITARAUAK**:**

TEORIKOA

Sarrera

1. Ikasgaia. *Genetika medikuntzan*: sarrera historiko kontzeptuala.
2. Ikasgaia. *Giza Genomaren egitura*. Giza Genoma Proiektua

Zitogenetika

3. Ikasgaia. *Giza kariotipoa*. Giza kromosomen morfologia.
4. Ikasgaia. *Zenbakizko anomalia autosomikoak*.. Beste alterazio numerikoak: 13 eta 18 trisomiak. Mosaikuntza.
5. Ikasgaia. *Egiturazko anomalia autosomikoak*.
6. Ikasgaia. *Sexu-kromosomak*. Kromosomak eta sexu diferentziazioa. X kromosomaren inaktibazioa.
7. Ikasgaia. *Sexu-kromosomen anomaliak*. Klinefelter sindromea. XYY sindromea. Turner sindromea. X-ari eta X ahuzkorrari loturiko atzerapen mentala. X kromosomaren translokazio autosomikoak.

Genetika molekularra: gene-antolaketa, manipulazioa eta erregulazioa

8. Ikasgaia *Gene eta gene familien egitura orokorra*. Gene-motak.
9. Ikasgaia. *Geneen erregulazioaren analisia*..
10. Ikasgaia. *DNA errekonbinantearen teknologia*. Polimerasaren erreakzio kateatua eta aplikazioak. RFLPak. ASOen bidezko hibridazioa. Sekuentziazioa. RNA eta proteinen analisirako teknikak.

Giza geneen identifikazioa eta kokapena

11. Ikasgaia. *Mapaketa genetikoaren teknikak*. "in situ" hibridazioa. Hibridazio zelular somatikoa. Dosi genikoa. Aberrazio kromosomiko bidezko mapaketa. Gene-lotura.
12. Ikasgaia. *Gene-lotuak*. Gene arteko lotura. Distantzia genetikoa.
13. Ikasgaia. *Gene-loturen bidezko mapaketa*. Mapaketa genetikoari aplikaturiko distantzia genetikoa. Mapaketa genetikoen konparaketa.

Giza gaixotasunen genetika molekularra: hemoglobinopatiak eredu gisa

14. Ikasgaia. *Hemoglobina*. Hemoglobina proteina. Hemoglobina geneak.
15. Ikasgaia. *ß-globinaren genea*. Gene normalaren anotomia. ß-genearen espresioa.
16. Ikasgaia. *Hemoglobinopatiak*. Globinaren anomaliak sortarazten dituzten mutazioak. Sentsu gabeko mutazioak. Irakurketa arauaren aldaketa eragiten duten mutazioak.
17. Ikasgaia. *Talasemiak eta hemoglobina fetala*. Globinen kate-kopuruen desoreka. a-talasemiak. ß-talasemiak. Hemoglobina fetalaren iraunkortasuna.

Heredatzen diren giza gaixotasunen genetika molekularra eta biokimika

18. Ikasgaia. *Metabolismoaren berezko erroreak*. Garrod-en hipotesia..
19. Ikasgaia. *Aminoazido eta purinen metabolismoen alterazioak.* Fenilzetonuria. Lesch Nihan sindromea.
20. Ikasgaia. *Urearen zikloaren alterazioak*. Ornitina-transkabamilasaren (OTC) defizientzia. Nukleoak kodifikaturiko proteinen biogenesia. Jaioaurreko diagnostikoa. OTC-ren defizientziaren terapia.
21. Ikasgaia. *Lipidoen metabolismoaren alterazioak.* Tay Sachs gaixotasuna. Hiperkolesterolemia familiarra. Hiperkolesterolemia familiarraren akats zelularra. LDL- -errezeptorea. LDL-errezeptorearen mutazioak. LDL-errezeptorearen ereduaren inplikazio terapeutikoak.
22. Ikasgaia. *Kolagenoak eta bere alterazioak*. Kolagenoaren egitura. Osteogenesi inperfektua. Ehlers-Danlons sindromea.
23. Ikasgaia. *Farmakogenetika*
24. Ikasgaia *Mutazio dinamikoak Hirukoteen hedapena*

Minbiziaren genetika

25. Ikasgaia. *Minbiziarekiko hurbilketa genetikoa*. Minbiziaren heredentzia ez-mendeliarra. Mendeliar motako minbiziak. Poliposi familiarra. Neurofibromatosia. Fanconi anemia.
26. Ikasgaia. *Minbiziaren izaera klonala*. Onkogeneak. Erretrobirus transformatzaileak.
27. Ikasgaia *Protoonkogeneak eta transformazioa*. Protoonkogene zelularrak eta beraien funtzioa. Mutazio puntualak. Amplifikazioa. Translokazio kromosomikoa. Protoonkogeneen aktibazio eta minbizi familiarra.
28. Ikasgaia *Gene tumor supresoreak*. Antionkogeneak. Erretinoblastoma eta Knudson-en hipotesia. Tumore supresore geneen hipotesiren ebidentziak. Minbiziaren mekanismo orokorra.

Diagnostiko genetikoa

29. Ikasgaia. *Historia familiarra*. Historia familiarren historiaren garrantzia: diagnosis, diagnostiko presintomatikoa eta prebentzioa. Historia familiarra eta diagnostiko genetikoa
30. Ikasgaia. *Kontseilu genetikoa*. Kontseilu genetikorako argibideak. Errekurrentzia arriskuak. Gaixotasunaren larritasuna gaixo eta familiarentzat. Larritasun edota arriskuaren aldakortasunaren posibilitatea. *Gaixotasun genetikoen aurrejaioen diagnostikoa*. Amniozentesia. Biloxka korialen ikerketa. Jaioaurreko diagnostikoari DNA analisien aplikazioa. Galdera etikoak. Jaioaurreko diagnostikoaren eragina gene eta gaixotasunen maiztasunen gain
31. Ikasgaia. *Kontseilu genetikoaren prozesua*. Eskaria. Komunikazio. Ez-zuzendutako kontseilua. Profesionalen lan taldea.

Etorkizunerako perspektibak.

32. Ikasgaia. *Etorkizunerako perspektibak*. Maiz agertzen diren geneen mapaketa. Zelula somatikoen terapia genikoa.

PRAKTIKOA

1. Praktika. *Zitogenetika*
2. Praktika. *Hemoglobinopatiak*
3. Praktika. *Probabilitate Baldint*zatua
4. Praktika. *Diagnostikoa eta kontseilu genetikoa*.
5. Praktika. *Mintegiak*.

- Internet bidezko bilaketa bibliografikoa

- Mintegien antolaketa eta prestaketa
- Ahozko aurkezpena

6. Praktika. *Giza Genetikarekin erlazionaturiko textu zientifikoen irakurketa eta analisia*.
7. Praktika. Giza kariotipoak: G xingolen teknika. Laborategi praktika
8. Praktika. PCR-ren bidezko Alu sekuentzien giza polimorfismoen analisia. Laborategi praktika.

BIBLIOGRAFIA

Jorde *«Genética Médica»*. Mosby 1999
Mange, A.P. & Mange, E.J.: *« Genetics:Human aspects»*. Sinauer Associates Inc. Sunderland Massachusetts, 1999.
Salamanca, F.: *«Citogenética Humana»*. Ed. Panamericana. Mexico, 1990.
Strachan, T. & Read, A.P.: *«Human Molecular Genetics»*. Bios Scientific Publishers Ltd. Oxford, 1999
Thompson & Thompson: «*Genetics in Medicine*» W.B. Saunders and Company Philadelphia, 1991.