



Universitat Autònoma de Barcelona

Licenciatura en Medicina - Facultad de Medicina

Plan de Estudios: [509 – Licenciado/a en Medicina](#)

Asignatura: [29104 – *Genética humana*](#)

Itinerario de la asignatura: [Segundo curso. Primer Semestre](#)

Curso académico: [2010 – 2011](#)

Créditos: [7,5](#)

Coordinadora de la asignatura: [Rosa Miró](#)

Departamento de Genética i Microbiología
Universidad Autònoma de Barcelona

SUMARIO

PÀG.

OBJETIVOS	3
CLASES TEÓRICAS	4
PRÁCTICAS	8
BIBLIOGRAFÍA.....	9

GENÉTICA HUMANA

Asignatura troncal impartida en el 2º curso de la licenciatura. Consta de 7,5 créditos, de los cuales 4,5 corresponden a la enseñanza teórica y 3,0 a la enseñanza práctica.

1. OBJETIVOS

Generales

Capacitar al alumno para que identifique los mecanismos básicos de:

- la expresión génica durante el desarrollo embrionario y en el individuo adulto,
- la mutación o reparación del DNA,
- la transmisión génica y cromosómica, así como
- la variabilidad, frecuencia y equilibrio génico en las poblaciones humanas.

Clases Teóricas

Dar a los estudiantes un conocimiento general de las bases genéticas en la especie humana.

Seminarios

Descubrir los últimos avances en el campo de la genética humana.

Clases Prácticas

Familiarizar al estudiante con las bases del análisis genético

2. CONOCIMIENTOS PREVIOS NECESARIOS

Conocimientos generales de biología celular, molecular y genética así como conocimientos básicos de estadística.

3. RECURSOS DOCENTES

Clases Teóricas

Exposición sistematizada de los temas incluyendo material iconográfico abundante y estimulando la discusión de la materia

Seminarios

Presentación de temas o casos de particular interés a grupos reducidos, con un alto grado de interacción con los alumnos.

Clases Prácticas

Familiarizarse en la observación y en el análisis en el microscopio óptico. Realización y estudio de árboles genealógicos.

4. PRINCIPALES ASPECTOS DE EVALUACIÓN

Se valoraran los aspectos teóricos y prácticos impartidos en la materia. El número de preguntas de cada parte de la asignatura será proporcional a su número de créditos.

5. CARGA DE TRABAJO

Se considera que el estudiante necesitará 2 horas de estudio por clase teórica impartida, para un total de 70 horas de dedicación, adicional a las horas lectivas.

6. CONTENIDO DEL PROGRAMA

6.1. Clases teóricas

1. GENOMA HUMANO (3h)

1. Anatomía molecular del cromosoma eucariota

1.1. Concepto de gen, alelo, locus

1.2. Homocigosis, heterocigosis, hemicigosis

1.3. Clasificación del DNA en eucariotas

1.3.1. DNA de copia única

1.3.2. DNA repetitivo: altamente repetitivo y medianamente repetitivo

1.4 Características generales del genoma humano

1.5. Mapa génico humano

2. GENÉTICA DEL DESARROLLO (4h)

2. Genes de control del desarrollo embrionario

2.1. Genes homeóticos: características y funciones

2.2. Genes Hox

3. Huella genómica

3.1. Concepto

3.2. Establecimiento de la huella

3.3. Características

3.4. Inactivación del cromosoma X

3. MUTACIÓN Y REPARACIÓN DEL DNA (6h)

4. Bases moleculares de la mutación

4.1. Concepto de mutación

4.2. Importancia en la creación de variabilidad genética

4.3. Efectos patológicos

4.4. Tasa de mutación por genoma y generación

4.5. Clasificación

4.5.1. Espontáneas e inducidas

4.5.2. Génicas y cromosómicas

4.5.3. Somáticas y germinales: consecuencias biológicas

4.6. Tipos y origen de las mutaciones génicas

4.6.1. Mutaciones puntuales

4.6.2. Delecciones e inserciones

4.6.3. Dinámicas o inestables

4.7. Consecuencias moleculares y celulares de las mutaciones génicas

5. Mutágenos y reparación del DNA

5.1. Mutágenos físicos

5.1.1. Radiaciones ultravioletas

5.1.2. Radiaciones ionizantes. Mecanismos de acción sobre el DNA. Efectos biológicos

5.2. Mutágenos químicos

5.2.1. Tipos

- 5.2.2. Mecanismos de acción sobre el DNA
- 5.2.3. Efectos biológicos

- 6. Mecanismos de reparación del DNA
 - 6.1. Mecanismos de reparación directos
 - 6.2. Reparación por escisión de bases, de nucleótidos
 - 6.3. Reparación postreplicativa

- 4. PATRONES DE HERENCIA (8h)

- 7. Variabilidad en la expresión génica
 - 7.1. Alelomorfismo múltiple
 - 7.2. Fenotipo de heterocigotos
 - 7.2.1. Dominante / recesivo. Bases bioquímicas de la acción génica
 - 7.2.2. Codominante e intermedio
 - 7.3. Penetración incompleta
 - 7.3.1. Concepto de penetración
 - 7.3.2. Genes epistáticos
 - 7.3.3. Huella genómica
 - 7.4. Expresividad variable
 - 7.4.1. Grado de afectación
 - 7.4.2. Variabilidad en la edad de expresión: anticipación
 - 7.5. Variaciones entre sexos
 - 7.5.1. Genes influenciados por el sexo
 - 7.5.2. Genes limitados al sexo
 - 7.6. Pleiotropía
 - 7.7. Heterogenia

- 8. Herencia autosómica
 - 8.1. Herencia autosómica dominante
 - 8.1.1. Características del mecanismo de transmisión
 - 8.1.2. Expresividad variable
 - 8.1.3. Mutación de novo
 - 8.1.4. Penetración incompleta
 - 8.2. Herencia autosómica recesiva
 - 8.2.1. Características del mecanismo de transmisión
 - 8.2.2. Importancia de la consanguinidad. Coeficiente de parentesco y de consanguinidad
 - 8.2.3. Heterogenia. pseudodominancia
 - 8.2.4. Detección de los heterocigotos

- 9. Herencia ligada al sexo
 - 9.1. Herencia ligada al cromosoma X
 - 9.1.1. Inactivación del cromosoma X y expresión de genes ligados al cromosoma X
 - 9.2. Herencia ligada al cromosoma X dominante
 - 9.2.1. Características del mecanismo de transmisión
 - 9.2.2. Genes letales en hemizigosis
 - 9.3. Herencia ligada al cromosoma X recesiva
 - 9.3.1. Características del mecanismo de transmisión
 - 9.3.2. Importancia de la consanguinidad en la aparición de mujeres afectadas
 - 9.3.3. Detección de mujeres heterocigóticas
 - 9.4. Herencia ligada al cromosoma Y
 - 9.4.1. Características del mecanismo de transmisión

10. Herencia multifactorial

10.1. Bases genética y ambiental. Poligenia

10.1.1. Heredabilidad. Estudios de gemelos y adoptados

10.2. Caracteres normales de variabilidad continua

10.2.1. Modelos aditivos

10.3 alteraciones multifactoriales con umbral

10.3.1. Modelo de umbral. Predisposición genética y factores ambientales

10.3.2. Distribución de los genes de riesgo en la población general y en familias afectadas

10.3.3. Frecuencia de afectados en ambos sexos

10.3.4. Riesgo a la descendencia. Grado de parentesco. Efecto Carter

10.4. Enfermedades comunes que afectan a la población adulta

10.4.1. Genes de la susceptibilidad

11. Patrones no clásicos de herencia

11.1. Herencia mitocondrial

11.1.1. Herencia materna del DNA mitocondrial

11.2. Epigenética

11.2.1. Características de la herencia con la huella paterna o materna

11.2.2. Disomia uniparental

11.3. Mosaicismo génico

11.3.1. Somático y germinal

4. CITOGENÉTICA (9h)

12. Cariotipo humano normal

12.1. Métodos de estudio en la práctica médica

12.2. Morfología del cromosoma metafásico

12.3. Cariotipo somático

12.3.1. Nomenglatura cromosómica

12.3.2. Técnicas de identificación cromosómica

12.3.3. Identificación y definición de bandas

12.4. Heteromorfismos cromosómicos

12.5. Lugares frágiles en los cromosomas

13. Alteraciones cromosómicas estructurales I

13.1. Origen

13.2. Heterocigotos estructurales

13.3. Anomalías equilibradas

13.4. Consecuencias de las anomalías estructurales en la línea germinal y somática

13.5. Deleciones intestinales y terminales

13.5.1. Tipos. Origen.

13.5.2. Microdeleciones

13.6. Duplicaciones

13.6.1. Tipos. Origen

13.7. Cromosomas en anillo

13.7.1. Origen

13.8. Isocromosomas

13.8.1. Tipos. Origen. nomenglatura. Efecto fenotípico

14. Alteraciones cromosómicas estructurales II

- 14. Inversiones pericéntricas y paracéntricas
 - 14.1.1. Origen
 - 14.1.2. Portadores equilibrados
 - 14.1.2.1. Comportamiento meiótico. Formación de gametos desequilibrados
 - 14.1.2.2. Efecto fenotípico
 - 14.1.2.3. Riesgo de anomalías en la descendencia
 - 14.2. Translocaciones recíprocas
 - 14.2.1. Origen. Tipos más frecuentes
 - 14.2.2. Portadores equilibrados
 - 14.2.2.1. Comportamiento meiótico. Formación de gametos desequilibrados
 - 14.2.2.2. Efecto fenotípico
 - 14.2.2.3. Riesgo de anomalías en la descendencia
 - 14.3. Translocaciones robertsonianas
 - 14.3.1. Origen. Tipos más frecuentes
 - 14.3.2. Portadores equilibrados
 - 14.3.2.1. Comportamiento meiótico. Formación de gametos desequilibrados
 - 14.3.2.2. Efecto fenotípico
 - 14.3.2.3. Riesgo de anomalías en la descendencia
 - 14.4. Nomenclatura

15. Anomalías cromosómicas numéricas

- 15.1. Concepto y clasificación
- 15.2. Poliplidías
 - 15.2.1. Triploides y tetraploides
 - 15.2.2. Origen
- 15.3. Aneuploidías
 - 15.3.1. Clasificación
 - 15.3.2. Trisomías y monosomías
 - 15.3.3. Origen
- 15.4. Pérdida anafásica y no disyunción
 - 15.4.1. Consecuencias en la línea germinal y somática
 - 15.4.2. No disyunción secundaria
- 15.5. Mosaicos
 - 15.5.1. Origen
- 15.6. Trisomías. Influencia de la edad materna
- 15.7. Bases moleculares del síndrome de Down y de Turner

6. GENÉTICA DE POBLACIONES (9h)

16. Polimorfismos génicos

- 16.1. Concepto
- 16.2. Polimorfismo de los grupos sanguíneos
- 16.3. Sistema ABO
 - 16.3.1. Frecuencias alélicas
 - 16.3.2. Antígenos y anticuerpos
 - 16.3.3. Biosíntesis de los antígenos: fenotipo Bombay
- 16.4. Sistema Rh
 - 16.4.1. Genes, antígenos y anticuerpos
 - 16.4.2. Incompatibilidad materno-fetal

17. Genética de las poblaciones humanas

- 17.1. Estructura de las poblaciones humanas
- 17.2. Frecuencias génicas

- 17.3. Ley de Hardy – Weinberg
- 17.3.1. Distribución binomial
- 17.3.2. Frecuencia de genes autosómicos y genotipos
- 17.3.3. Equilibrio de Hardy – Weinberg
- 17.3.4. Frecuencia de genes ligados al cromosoma X i genotipos

18. factores que afectan al equilibrio Hardy – Weinberg

- 18.1. Emparejamientos no al azar: estratificación. Emparejamientos dirigidos. Consanguinidad.
- 18.2. Mutación
- 18.3. Selección natural
- 18.4. Deriva genética
- 18.5. Migración y flujo genético

19. Hemoglobinopatías

- 19.1. Bases génicas de la hemoglobina
- 19.1.1. Familias de genes
- 19.2. Modelos de enfermedad molecular
- 19.2.1. Variantes estructurales
- 19.2.2. Talasemias
- 19.2.3. Hemoglobina fetal

6.2. Prácticas

PRÁCTICAS DE LABORATORIO

Número de créditos: 1.3

Número de prácticas: 3

Duración de cada práctica: 4 h 30'

Número de alumnos por sesión: 24

Práctica 1. Análisis del cariotipo humano normal I (4h 30')

Obtención y tinción uniforme de extensiones cromosómicas con fenómenos de fragilidad

Observación de la morfología de los cromosomas y de los diferentes tipos de lesiones cromosómicas

Práctica 2. Análisis del cariotipo humano normal II (4h 30')

Aplicación de la técnica de bandas G a extensiones cromosómicas.

Elaboración del cariotipo normal

Práctica 3. Estudio de anomalías cromosómicas (4h 30')

Elaboración de cariotipos de individuos con anomalías cromosómicas numéricas y estructurales.

Identificación de anomalías cromosómicas con la técnica de hibridación *in situ* fluorescente (FISH)

PRÁCTICAS DE AULA

Seminarios

Número de créditos: 0,6

Número de sesiones: 6 de 1h de duración

Problemas de genética humana

Número de créditos: 0,7

Número de sesiones: 7 de 1h de duración

Número de alumnos por grupo: 36

7. BIBLIOGRAFÍA

CUMMINGS, M.R. Herencia Humana. Principios y Conceptos. 3ª Ed. Interamericana – Mc Graw Hill, 1995.

THOMPSON, M.W.; MC INNES, R.R.; HUNTINGTON, F.W. Genética en Medicina. 4ª Ed. Massons, 1996.

VOGEL and MOTULSKY. Human Genetics. Problems and Approaches, 1997.

E. JONES and A. MORRIS. Lo esencial en Célula y GENética. Ed. Harcourt Brace, 1999.

SOLARI, A.J. Genética Humana. Fundamentos y aplicaciones en Medicina. 2ª ed. Ed. Panamericana, 1999.

JORDE et al. GENética Médica. Ed. Harcourt, 2000

GRIFFITHS et al Genética Moderna. Mc Graw Hill. Interamericana, 2000

EMERY'S, Genética Médica. 10ª ed. Ed. Marbán, 2001

COORDINACIÓN

Coordinadora de la asignatura
Montserrat García Caldés
Unidad de Biología, TEI. 93 581 1905
Horas de consulta a convenir

Secretaria administrativa
Secretaría de la Unidad de Biología. TEI 93 581 1025
Horario: jueves de 12 a 13 h.

PROFESORADO

Jordi Benet Català
Carme Fuster Marqués
Montserrat Garcia Caldés
Rosa Miró Ametller
Joaquima Navarro Ferreté
Cristina Templado Meseguer

Horario de atención al estudiante: horario a convenir