



**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