

Curs 2009-10

# Genètica General (20411)

**Titulació/estudi:** grau en Medicina

**Curs:** 2n

**Trimestre:** 3r

**Nombre de crèdits ECTS:** 4 crèdits

**Hores dedicació estudiant:** 100 hores

**Llengua o llengües de la docència:**

**Professorat:** Victoria Campuzano, Miguel del Campo y Maria Segura

## 1. Presentació de l'assignatura

La assignatura de Genètica General es una assignatura obligatoria en el grado de Medicina que tiene 4 crèdits ECTS. Es impartida en el tercer trimestre del segundo curso de la titulació.

Las actividades docentes serán impartidas por Victoria Campuzano, que será la coordinadora, Miguel del Campo y María Segura.

## 2. Competències a assolir

Durante el proceso docente de la asignatura se pretende que el estudiante pueda conseguir las competencias requeridas por las autoridades educativas previstas en el plan de estudios de la titulació. Serían las siguientes:

- a) Conocer los principios básicos de la genética
- b) Conocer los procesos de transmisión, expresión y regulación génica
- c) Conocer las bases de la herencia

El proyecto docente de la asignatura pretende que el estudiante:

- a) Domine los principios básicos de la genética, la naturaleza del ADN y las leyes de transmisión de la información genética entre generaciones.
- b) Aprenda la lógica subyacente a la construcción de un mapa de recombinación o un mapa físico.
- c) Conozca las fuerzas poblacionales que determinan el destino de la variación genética.
- d) Sea consciente de la cascada jerarquizada subyacente a la regulación de la expresión génica en el desarrollo.
- e) Sea capaz de integrar los conceptos básicos de la genética con el resto de materias impartidas.
- f) Maneje con facilidad las distintas fuentes de información escrita y en redes telemáticas que le permita obtener material adicional necesario para profundizar sobre aspectos concretos de la genética.

## 3. Continguts

**Temario a impartir mediante clases magistrales:**

Tema 1.- Introducción. El contexto histórico de la Genética. Importancia de la Genética en la Medicina, la Biología y en la Sociedad. Fuentes de información.

Tema 2.- DNA, Estructura, Replicación, Recombinación del DNA.

Tema 3.- Estructura de los cromosomas y elementos transponibles.

Tema 4.- Transcripción. Estructura y síntesis del RNA. Transcripción en procariotas. Transcripción en Eucariotas.

Tema 5.- Control de la expresión génica, en bacterias y en eucariotas.

Tema 6.- Reproducción celular y sexual . Mitosis y meiosis.

Tema 7.-La herencia Mendeliana. El comportamiento cromosómico y las leyes de Mendel. Principios de la segregación. Probabilidad y eventos genéticos.

Tema 8.-Modificaciones de segregación mendeliana. Variaciones a la dominancia. Ligamiento al sexo. Herencia influida por el sexo. Efectos epigenéticos. Expresión fenotípica: penetrancia, expresividad, fenocopias.

Tema 9.-La levadura como sistema modelo. Genética de levaduras.

Tema 10.-Genética de procariotes. Cartografiado genético en bacterias. Cromosomas bacterianos. DNA de mitocondrias y cloroplastos.

Tema 11.-Ligamiento genético. Significado y estimación de la frecuencia de recombinación. Aditividad e interferencia. Recombinación mitótica.

Tema 12.- Mutación. Tipos de mutaciones. Base molecular de la mutación. Mutación somática y germinal. Mutación espontánea. Inestabilidad genómica y reparación. Tasa mutacional. Nomenclatura. Elementos genéticos móviles. Mecanismo de transposición.

Tema 13.-Genética de los caracteres cuantitativos. La variación continua. Base mendeliana de la variación continua. Variación genotípica y ambiental. Heredabilidad: concepto y estimación.

Tema 14 .-Genética de poblaciones. Frecuencias génicas y genotípicas. Ley de equilibrio de Hardy-Weinberg. Aplicación a genética humana y consejo genético.

Temas 15-16.-Técnicas de análisis y manipulación del ADN. Herramientas enzimáticas y vectores. Técnicas de hibridación. PCR. Aplicaciones generales. Rastreo mutacional. Secuenciación. Análisis de expresión. Micromatrices.

#### **Seminarios de resolución de problemas:**

PRO1- Estructura y Función de los ácidos nucleicos.

PRO2- Mendelismo.

PRO3- Recombinación en procariotas y levaduras.

PRO4- Mutación.

PRO5- Genética de caracteres cuantitativos.

PRO6- Genética de Poblaciones.

#### **Prácticas de laboratorio:**

PRA1-Obtención de ADN nuclear y mitocondrial. Diferencias.

PRA2- Obtención de RNAs. Control de la transcripción.

PRA3- Mendel (FLYLAB Y MAZORCAS).

PRA4- Genética de poblaciones (Grupos Sanguíneos). Análisis de frecuencias alélicas.

## 4. Evaluació

**a) Métodos de evaluación:**

La evaluación se hará mediante Pruebas de Elección Múltiple (5 alternativas con 1 única correcta descontando los aciertos por azar) y mediante la corrección de los problemas que se harán durante el curso y de la memoria de prácticas.

**b) Tipos y número de evaluaciones**

1. Durante el curso a lo largo de 6 sesiones se resolverán problemas que serán corregidos y evaluados. Por grupos los alumnos deberán entregar la resolución de los problemas al inicio del seminario
2. A la mitad del proceso docente se realizará una prueba PEM cuyo resultado tendrá contingencia en la nota final del estudiante.
3. Al finalizar cada práctica, los estudiantes entregaran una memoria sobre la misma que será evaluada.
4. En el periodo previsto para las evaluaciones finales, habrá una PEM para evaluar los objetivos previstos en las clases teóricas, en las prácticas y en la resolución de problemas.

**c) Contingencia de los diferentes tipos de evaluación sobre la nota acreditativa final:**

Evaluación final:

PEM 60 %

Evaluación durante el curso:

Resolución de problemas 15%

Guión individual practicas 15%

PEM 10%

**d) Criterios de superación de la asignatura:**

Para superar la asignatura el estudiante ha:

- a) de participar en las actividades formativas. En concreto se controlará la asistencia en las actividades de prácticas.
- b) tener una nota mínima de 4 en la prueba PEM de la evaluación final.

**Nota:** Cualquier tipo de copia o fraude implicará la no superación de la asignatura

**5. Bibliografía i recursos didàctics****5.1. Bibliografía bàsica**

No existe un único libro de texto ideal que cubra exacta e íntegramente el programa de la asignatura. Los tres libros recomendados en la bibliografía básica son estupendos textos de referencia para conceptos generales de genética, incluyendo genética humana. También se presentan dos libros en idioma castellano. Los libros citados en la bibliografía complementaria son ejercicios para ampliar la comprensión práctica de la genética.

1- GRIFFITHS, A.J.F., GELBART W., MILLER, J.H. & LEWONTIN, R.C. 1999. **Modern genetic analysis**. McGraw-Hill Interamericana. New York.

2- FERNÁNDEZ-PIQUERAS, J., FERNÁNDEZ PERALTA, A.M., SANTOS HERNÁNDEZ, J.,

GONZÁLEZ AGUILERA, J.J. 2002. **Genética**. Ariel Ciencia, Barcelona.

3- KLUG, W. S. & CUMMINGS, M. R. 1997. **Concepts of Genetics**. 5th ed. Macmillan Publishing Company.

Libros traducidos al castellano:

1- BENJAMIN A. PIERCE, 2006. **Genética, un enfoque conceptual**. 2ª ed. Editorial Medica panamericana

2- KLUG, W. S. , CUMMINGS, M. R. and SPENCER 2006 **Conceptos de Genética**. 8a ed. PEARSON Prentice Hall.

## 5.2. Bibliografía complementària

Libros de problemas:

BENITO, C. 1997. 360 problemas de Genética Ed. Síntesis, Madrid

LAVETT, D. K. 1996. Student companion with complete solutions for "An Introduction to Genetic Analysis, 6th ed. Ed.W.H. Freeman & Co., New York.

VISERAS, E. 1998 Cuestiones y problemas resueltos de Genética Ed. Universidad de Granada, Granada.

## 5.3. Recursos didàctics

No existe un único libro de texto ideal que cubra exacta e íntegramente el programa de la asignatura. Se depositarán resúmenes con el contenido de cada tema teórico, así como los problemas a realizar (y posteriormente sus soluciones) en el Aula Global.

Además los estudiantes pueden disponer de los siguientes recursos:

- Compendio de recursos realizado por la biblioteca:

<http://www.upf.edu/bib/guies/guies.htm?opcio=2>

- Recursos docentes:

Proyecto Genoma: <http://www.nhgri.nih.gov/educationkit/>

<http://www.clunet.edu/BioDev/omm/exhibits.htm#top>

MIT Biology Hypertextbook: <http://web.mit.edu/esgbio/www/>

<http://www.tokyo-med.ac.jp/genet/mfi-e.htm>

- Sociedades:

Sociedad Española de Genética: <http://seg.umh.es/>

## 6. Metodologia

### **a) Clases magistrales.**

El curso consta de un temario teórico que incluye 16 temas que abordan la Genética General.

En el Aula Global se depositarán resúmenes con el contenido de cada tema.

### **b) Resolución de problemas**

Para incentivar al máximo el aprendizaje activo por parte de los alumnos, semanalmente se plantearán problemas de genética relacionados con la materia según modelos realizados en

las clases teóricas. Estos problemas se deben intentar resolver individualmente o por grupos.

Los problemas serán depositados en el Aula Global y posteriormente sus soluciones.

***c) Seminarios de control de la resolución de problemas.***

Se harán 6 sesiones de seminarios para debatir y controlar los problemas resueltos por los estudiantes.

***d) Prácticas de laboratorio***

Están previstas 4 sesiones de prácticas de laboratorio para cubrir aspectos experimentales y de diseño de las diversas áreas de la genética con el fin de consolidar los conocimientos impartidos en las clases magistrales.

Las prácticas se realizarán en grupos de 15 alumnos. Cada práctica se desarrollará durante 2 semanas en las que a cada grupo le corresponderá un día de tal forma que todos los grupos realizarán la práctica al mismo tiempo y se intentará que coincidan con las clases teóricas. Se deberá completar individualmente y entregar al final de cada práctica el guión de prácticas donde existen determinadas cuestiones a resolver.

## 7. Programació d'activitats

La programación de las actividades de la asignatura estará recogida en el horario oficial de los estudios.

23/02/10

© Universitat Pompeu Fabra, Barcelona