

Ministerio de Cultura y Educación Universidad Nacional de San Luis Facultad de Química Bioquímica y Farmacia Departamento: Biología Area: Biologia Molecular

(Programa del año 2020)

I - Oferta Académica

Materia	Carrera	Plan A	Año	Período
GENÉTICA E INTRODUCCIÓN A LA	LIC. EN BIOQUÍMICA	11/10	2020	1° cuatrimestre
BIOLOGÍA MOLECULAR	LIC. EN DIOQUIMICA	-CD ²		

II - Equipo Docente

Docente	Función	Cargo	Dedicación
RAMIREZ, DARIO CEFERINO	Prof. Responsable	P.Adj Exc	40 Hs
FERRARIS, MARIA DEL PILAR	Responsable de Práctico	JTP Exc	40 Hs

III - Características del Curso

Credito Horario Semanal				
Teórico/Práctico	Teóricas	Prácticas de Aula	Aula Práct. de lab/ camp/ Resid/ PIP, etc.	
Hs	4 Hs	1 Hs	1 Hs	6 Hs

Tipificación	Periodo
B - Teoria con prácticas de aula y laboratorio	1° Cuatrimestre

Duración			
Desde	Hasta	Cantidad de Semanas	Cantidad de Horas
09/03/2020	19/06/2020	15	90

IV - Fundamentación

La Genética y la Biología Molecular son dos ramas de la ciencia íntimamente ligadas y de especial importancia para el bioquímico en sus diversas especialidades. Su foco esta en los ácidos nucleícos y como estos son duplicados, reparados, leídos y expresados. Para el diagnóstico predictivo es importante que el bioquímico conozca como los caracteres fenotípicos son transmitidos de generación en generación. El conocimiento de la estructura y función del material genético como así también aquellos factores que determinan la expresión génica son importantes para entender la diversidad de células que conforman a un individuo. Indudablemente las herramientas de Biología Molecular son actualmente de uso rutinario en el laboratorio de Bioquímica Clínica y de investigación clínica/básica lo cual hace absolutamente necesario el conocimiento de las mismas. Los conocimientos a impartir ayudarán al futuro bioquímico a entender los datos resultantes del análisis genético prenatal, filiación, identificación de mutaciones y polimorfismos, detección de marcadores moleculares, identificación de microorganismos y virus, como así también abrirán en gran medida el campo de acción del bioquímico en el equipo de salud, biotecnología e investigación biológica. Este periodo lectivo se pondrá hincapié en la biología molecular y métodos de diagnostico molecular del 2019-nCov causa de la actual pandemia.

V - Objetivos / Resultados de Aprendizaje

Se espera que al finalizar el curso el alumno:

- 1- Aplique los conocimientos adquiridos para interpretar la transmisión de genotipos de generación en generación.
- 2- Conozca la organización del genoma en organismos eucariotas y procariotas.
- 3- Entienda la estructura génica y regulación de la expresión génica.

- 4- Conozca las diversas técnicas de Genética y Biología Molecular y sus aplicaciones en su campo de accionar profesional.
- 5- Contextualizar la realidad social y las necesidades de la Biología Molecular en el accionar del Bioquímico ante crisis y desafíos sanitarios actuales.

VI - Contenidos

Bloque Temático I: Genética Mendeliana

UNIDAD 1: MENDELISMO. Ciclo y división celular. Análisis Mendeliano: La experiencia de Mendel. Ley de la segregación. Ley de la transmisión independiente. Determinación del sexo y características ligadas al sexo. Determinación de sexo en los seres humanos. Relación entre ciclo celular, división celular y la Teoría cromosómica de la herencia. Cruzamiento de prueba.

UNIDAD 2: EXTENSIÓN DEL ANÁLISIS MENDELIANO. Interacción génica (intra e intergénica). Epistasis. Dominancia incompleta y codominancia. Penetrancia y expresividad. Alelos múltiples. Genes letales. Varios genes que afectan el mismo carácter. Herencia citoplasmática. Características ligadas, influidas y limitadas por el sexo. Fenómeno de Imprinting. Fenómeno de anticipación. Herencia monogénica, poligénica y multifactorial.

UNIDAD 3: ANALISIS DE GENEALOGIAS. Símbolos genealógicos. Herencia y enfermedad. Enfermedades monogénicas: patrones de herencia. Herencia dominante autosómica. Herencia recesíva autosómica. Herencia ligada, condicionada e influenciada por el sexo. Herencia dominante ligada al cromosoma X. Herencia recesíva ligada al cromosoma X. Compensación de dosis. Inactivación del X. Herencia ligada al cromosoma Y. Herencia mitocondrial. Herencia condicionada por el ambiente. Herencia poligénica o multifactorial.

UNIDAD 4: LIGAMIENTO Y MAPAS GENETICOS EN EUCARIONTES. Ligamiento y recombinación entre dos genes. Cálculo de la frecuencia de recombinación. Acoplamiento y repulsión. Construcción de un mapa genético mediante el cruzamiento de prueba de dos puntos. Ligamiento y recombinación entre tres genes. Construcción de un mapa genético mediante el cruzamiento de prueba de tres puntos Distancia de mapas. Orden de los genes. Interferencia y coeficiente de coincidencia. Mapeo de genes en seres humanos.

Bloque Temático II: Estructura, función y flujo de la información génica

UNIDAD 5: BASE ESTRUCTURAL DE LA INFORMACION GENICA. Repaso de la estuctura, propiedades y función de los ácidos nucléicos. Organización, tamaño y complejidad de los genomas en virus y células eucariotas y procariotas. Secuencias repetitiva en genomas eucariotas. Empaquetamiento del ADN en eucariotas y procariotas. Estructura de la cromatina. Elementos extracromosomales. Flujo de la información génica desde genoma a fenotipo. Genoma, epigenoma, transcriptoma, proteoma, metabolóma y fenoma.

UNIDAD 6: REPLICACION. Modelos de replicación del ADN. Mecanismo semiconservativo de replicación del ADN. La replicación en procariotas y eucariotas. Etapas de la replicación: inicio, elongación y terminación. Enzimología de la replicación. Factores de crecimiento y proliferación celular. Mecanismos moleculares e importancia biológica de la recombinación homóloga y conversión génica. Comparación entre la replicación en procariotas y eucariotas.

UNIDAD 7: TRANSCRIPCIÓN y TRADUCCIÓN. Concepto de gen y sus elementos. La transcripción: mecanismo, etapas y enzimología. Procesamiento de los ARNs. Aspectos claves del metabolismo del RNA mensajero. Cambios epigenéticos y su impacto en la transcripción Traducción. El código genético y sus propiedades. Factores que intervienen en la iniciación, elongación y terminación de la traducción. Mecanismo de la traducción, etapas y enzimología. Procesamiento postraduccional. Comparación entre procariotas y eucariotas.

UNIDAD 8: LA REGULACIÓN DE LA EXPRESIÓN GÉNICA. Regulación de la expresión génica en procariotas: regulación de vías anabólicas y catabólicas en bacterias, operones reprimibles e inducibles, anabólicos y catabólicos. Regulación génica en eucariotas. Niveles de regulación de la expresión génica en eucariotas, concepto de equivalencia genómica. Cambios en la composición en las bases y las histonas y su rol en la regulación de la expresión génica: epigenética. Control de la transcripción. Control postrascripcional, microRNAs. Control postraduccional. Comparación del flujo de la información génica en procariotas y eucariotas.

Bloque Temático III: Técnicas y aplicaciones biomédicas de la genética y la biología molecular

UNDAD 9: BIOLOGÍA MOLECULAR DE LOS GENES. Cultivos celulares. Aislamiento de células y su crecimiento en cultivo. Aislamiento y purificación de ácidos nucléicos a partir de células y muestras clínicas. Herramientas de ingeniería genética. Enzimas de restricción. Electroforesis de fragmentos de DNA. Secuenciación. Hibridación de ácidos nucléicos. Micromatrices de DNA. Hibridación in situ.

UNIDAD 10: REACCIÓN EN CADENA DE LA POLIMERASA (PCR) Y SUS VARIANTES. Fundamentos,

procedimientos y aplicaciones de la PCR, Q-PCR, RT-PCR, PCR de colonia, Hot start PCR, Nested PCR. MLPA, RFLP. Fingerprinting del DNA. VNTR. Muestreo y técnica de qPCR para el diagnóstico molecular del 2019-nCoV y otros agentes virales de importancia sanitaria local.

UNIDAD 11: TECNOLOGÍA DEL DNA RECOMBINANTE. Herramientas más usadas en Ingenieria genética. Enzimas, vectores y células huésped. Clonación génica. Estrategias de clonación. Enzimas de restricción. Vectores de clonación y de expresión eucariotas y procariotas. Genoteca genómica. Genoteca de cDNA. Paseo cromosómico. Animales transgénicos. Ratones knock-out. Aplicaciones biomédicas de la tecnología del DNA recombinante. Terapia génica.

Bloque temático IV: Alteraciones y reparación del genoma

UNIDAD 12: MUTACIONES, CANCER Y CITOGENETICA. Causas de mutaciones. Criterios para la clasificación de las mutaciones. Mutaciones génicas, estructurales y cromosómicas. Significancia, muestras y diagnóstico clínico-molecular de las mutaciones. Mutaciones y el cáncer. El cariotipo humano y técnicas de bandeo cromosómico: Cromosomas metafásicos. Clasificación. Diagnóstico prenatal. Consejo genético y diagnóstico.

UNIDAD 13: NOMENCLATURA DE LAS MUTACIONES Y SISTEMAS DE REPARACION DEL ADN. Nomenclatura de las mutaciones. Sistemas de reparación directa e indirecta del ADN: mecanismos, especificidad y métodos de estudio bioquímico.

VII - Plan de Trabajos Prácticos

PLAN DE TRABAJOS PRACTICOS y SEMINARIOS

Trabajas Prácticos de Aula

- 1. Mendelismo
- 2. Herencia Ligada al sexo y Extensión del análisis mendeliano
- 3. Estructura del ADN y Replicación
- 4. Transcripción, traducción y regulación de la expresión génica en procariotas y eucariotas
- 5. Biología Molecular de los genes. Tecnología del ADN recombinante

Trabajos Prácticos de Laboratorio(*):

- 1. Extracción de ADN
- 2. PCR
- 3. Electroforesis
- 4. Citogenética

C. Seminarios:

Se realizará una sesión de seminarios, expuestos por los alumnos, que abarquen diversos temas desarrollados durante el dictado del curso. Su asistencia será de carácter obligatorio.

(*)La concreción de Trabajos Prácticos de Laboratorio estará supeditada a la disponibilidad de reactivos e insumos para el dictado de los mismos.

VIII - Regimen de Aprobación

ALUMNOS PROMOCIONALES

Para lograr la promoción los alumnos deberán:

- a) Estar en condiciones de incorporase al mismo de acuerdo al régimen de correlatividades establecido en el plan de estudio de la carrera al momento de la inscripción.
- b) Asistir al 80% de las clases teóricas.
- c) Asistir al 100% de los seminarios.
- d) Asistir y aprobar de primera instancia todos los trabajos prácticos de aula y de laboratorio.
- e) Aprobar los de primera instancia los 3 Exámenes Parciales que constaran de dos partes: una parte A: teórica y parte B: práctica. Se aprueba con un 70%. La no aprobación de algunas de ellas generará la no aprobación de la totalidad del parcial. Todos los trabajos prácticos deben estar aprobados para antes de rendir cada parcial.

f) Aprobar el examen final de integración escrita u oral (se aprueba con 7/10).

NOTAS:

1-La calificación final será el promedio de las calificaciones de los parciales, concepto general y examen integrador final.

2-Se considerarán certificados de inasistencias justificadas (al menos 48h antes) solo para clases teóricas o TP de aula y solo por enfermedad, trabajo o asistencia a cursos de perfeccionamiento o seminarios de interés para la carrera. Para parciales y TP de laboratorio solo por cuestiones de causa mayor.

ALUMNOS REGULARES

Los alumnos que no cumplan alguno de los requisitos de promoción podrán optar por regularizar la materia. Para ello deberán:

- a) Cumplir con los ítems a-c de los alumnos promocionales.
- b) Tener aprobados el 100% de los trabajos prácticos de aula y de laboratorio. No reprobar más de 3 cuestionarios de trabajos prácticos de laboratorio y de aula.
- c) Tener el 100% de los parciales teórico-práctico aprobados (7/10, similar al punto e de promocionales). Tendrán en total 4 recuperaciones en total para los 3 parciales programados. No se podrá recuperar un parcial más de dos veces.
- d) Se considerarán certificados de inasistencias justificadas (al menos 48h antes) solo para clases teóricas o TP de aula y solo por enfermedad, trabajo o asistencia a cursos de perfeccionamiento o seminarios de interés para la carrera. Para parciales, seminarios y TP de laboratorio solo se justificarán faltas por cuestiones de causa mayor.

ALUMNOS LIBRES

Los alumnos que rindan la asignatura en condición de libre (no regulares) deberán cumplir con los siguientes requisitos para su aprobación.

- a) Aprobar un cuestionario escrito sobre la fundamentación teórica de todos los temas del Plan de Trabajos Prácticos de Laboratorio y de los Trabajos prácticos de Aula, 48 hs hábiles antes del la fecha del examen final.
- b) El día del examen final deben aprobar un cuestionario de admisión para el examen final.
- c) Aprobar el examen final oral.

IX - Bibliografía Básica

- [1] Pierce, B. Genética: Un enfoque conceptual. 5ta ed. Editorial Médica Panamericana. 2016. ISBN: 978-84-9835-392-1.
- [2] Watson, JD, Backer, T, Bell, S., Gann, A., Levine, M., Losick, R. Biología Molecular del Gen. 7ma ed. Editorial Médica Panamericana. 2016. EAN: 9786079356897.
- [3] Hartwell, LH; Goldberg, ML; Fischer, JL; Hood, L. Genetics from Genes to Genomes. 2017. 6th ed. Ed McGraw-Hill Education. ISBN: 978-1-259-70090-3
- [4] Brooker, RJ. Genetics. Analysis and Principles. 2018. 6th ed. Ed McGraw Hill Education.. ISBN: 978-1-259-61602-0
- [5] Strachan, T & Read, AP. Human Molecular Genetics. 2019. CRC Press. Taylor & Francis Group. ISBN: 978-0-815-34589-3
- [6] Lisker, R; Gonzalez Grether, P & Dehesa Zentella, A. Introducción a la Genética Humana. 3ra ed. ED Manual Moderno. 2013. ISBN: 978-607-448-439-7.
- [7] Strachan, T & Read, AP. Genética Humana. 3ra ed. ED Mc Graw Hill. 2005. ISBN: 978-970-10-5135-1.
- [8] Becker, WM; Klensmith, LJ; Hardin, J. El Mundo de la Célula. 6ta ed. Editorial Pearson-Addison Wesley. 2007. ISBN 13: 97884-205-5013-8.
- [9] Jiménez Garcia, LF & Merchant Larios, H. Biología Celular y Molecular. 1er ed. Editorial Pearson Educación. 2003, ISBN: 970-26-0387-0.
- [10] Lewin, B. Genes IX. 9th ed. ED Mc GrawHill. 2008. ISBN 13: 978-970-10-6685-0
- [11] Cabrera, JL & Sanchez, AH. Texto Ilustrado de Biología Molecular e Ingeniería Genética. Conceptos, Técnicas y Aplicaciones en Ciencias de la Salud. 2002. ISBN: 84-8174-505-7.
- [12] Beas, C; Ortuño, D & Armendariz, J. Biología Molecular: Fundamentos y Aplicaciones. ED McGraw Hill Interamericana Editores, S.A. de C.V. 2009. ISBN: 978-970-10-6921-9.
- [13] Jorde, Carey & Bamshad. Genetica Medica. Ed 4. ED Elsevier España, S.J. 2011. ISBN: 978-84-8086-715-3.
- [14] Karp, G. Biología Celular y Molecular: Conceptos y Experimentos. 5ta ed. ED Mc Graw Hill. 2008. ISBN 13:

X - Bibliografia Complementaria

[1] Watson, JD; Backer, TA; Bell, SP; Gann, A; Levine, M; & Losick, R. Molecular Biology of the Gene. 7th ed. Pearson. 2014. ISBN 13: 978-0-321-76243-6.

[2] Clark, D. Molecular Biology. Elsevier Academic Press. 2005. ISBN: 0-12-175551-7

[3] Dale, JW & Park, SF. Molecular Genetics of Bacteria. 4th ed. John Wiley Y Sons Ltd. 2004. ISBN: 0-470-85084-1.

[4] Swanson, TA; Kim, SI; Glucksman, MJ. Biochemistry, Molecular Biology and Genetics. 5ft ed. Editorial: Wolters Kluwer-Lippincott & Wilkins Health. 2010. ISBN 978-0-7817-9875-4.

[5] Wu, W; Welsh, MJ; Kaufman, PB; Zhang, HH. Gene Biotechnology. 2nd ed. CRC Press. 2004. ISBN: 0-8493-1288-4.

[6] Allison, LA; Fundamental Molecular Biology. Blackwell Publishing. 2007. ISBN 13: 978-1-4051-0379-4.

XI - Resumen de Objetivos

- 1. Comprender las bases moleculares de los mecanismos hereditarios.
- 2. Estudiar la estructura de los genes y su regulación.
- 3. Conocer los fundamentos las aplicaciones de la Genética a las ciencias de la salud.
- 4. Conocer los avances recientes en técnicas novedosas de biología molecular aplicadas en el laboratorio de Bioquímica Clínica y Básica.
- 5. Contextualizar lo aprendido al rol del Bioquímico en diagnóstico molecular de enfermedades infecciosas y enfermedades no comunicacionales de actual importancia.

XII - Resumen del Programa

Bloque Temático I: Genética Mendeliana

UNIDAD 1: MENDELISMO

UNIDAD 2: EXTENSIÓN DEL ANÁLISIS MENDELIANO

UNIDAD 3: ANALISIS DE GENEALOGIAS

UNIDAD 4: LIGAMIENTO Y MAPAS GENETICOS EN EUCARIONTES

Bloque Temático II: Estructura, función y flujo de la información génica

UNIDAD 5: BASE ESTRUCTURAL DE LA INFORMACION GENICA

UNIDAD 6: CICLO CELULAR, REPLICACION DEL DNA Y MITOSIS

UNIDAD 7: TRANSCRIPCIÓN y TRADUCCIÓN

UNIDAD 8: LA REGULACIÓN DE LA EXPRESIÓN GÉNICA

Bloque Temático III: Técnicas y aplicaciones biomédicas de la genética y la biología molecular

UNDAD 9: BIOLOGÍA MOLECULAR DE LOS GENES

UNIDAD 10: REACCIÓN EN CADENA DE LA POLIMERASA (PCR) Y SUS VARIANTES

UNIDAD 11: TECNOLOGÍA DEL DNA RECOMBINANTE

Bloque temático IV: Alteraciones y reparación del genoma

UNIDAD 12: MUTACIONES, CANCER Y CITOGENETICA

UNIDAD 13: NOMENCLATURA DE LAS MUTACIONES Y SISTEMAS DE REPARACION DEL ADN

XIII - Imprevistos

Debido a la declaración del estado de emergencia sanitaria en nuestro país los planes para la ejecución de este programa pueden ser modificados para cumplir con los objetivos planteados. Entre ellos se plantea el dictado de teorías usando videos de presentaciones PowerPoint grabadas por el equipo docente, guías didácticas (Teorico-práctico) con calificación las cuales permitirán el seguimiento continuo de la adquisición de saberes. Se dispone además de capítulos de libros escaneados y libros electrónicos de consulta. La comunicación se llevara a cabo utilizando las plataformas virtuales disponibles en el sitio de la UNSL, Youtube, Google Drive, e-mail y Whatsapp.