



Ministerio de Cultura y Educación  
 Universidad Nacional de San Luis  
 Facultad de Química Bioquímica y Farmacia  
 Departamento: Bioquímica y Cs Biológicas  
 Área: Biología Molecular

(Programa del año 2010)  
 (Programa en trámite de aprobación)  
 (Presentado el 18/05/2017 11:01:32)

### I - Oferta Académica

Materia	Carrera	Plan	Año	Período
GENÉTICA E INTRODUCCIÓN A LA BIOLOGÍA MOLECULAR	LIC. EN BIOQUIMICA	3/04	2010	1° cuatrimestre

### II - Equipo Docente

Docente	Función	Cargo	Dedicación
MARSA, SILVANA MARIEL	Prof. Co-Responsable	P.Adj TC	30 Hs
SIEWERT, SUSANA ELFRIDA	Prof. Co-Responsable	P.Adj Exc	40 Hs
GONZALEZ, IRMA INES	Responsable de Práctico	A.1ra Exc	40 Hs
RODRIGUEZ, MARIA AMELIA	Auxiliar de Práctico	A.1ra Semi	20 Hs

### III - Características del Curso

Credito Horario Semanal				
Teórico/Práctico	Teóricas	Prácticas de Aula	Práct. de lab/ camp/ Resid/ PIP, etc.	Total
Hs	3 Hs	2 Hs	2 Hs	7 Hs

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

Duración			
Desde	Hasta	Cantidad de Semanas	Cantidad de Horas
16/03/2011	24/06/2011	14	100

### IV - Fundamentación

En este curso se trabajará en la adquisición de los conocimientos y habilidades básicas de estas disciplinas. La genética se ha convertido en base indispensable para casi cualquier tipo de investigación en biología y medicina. Esta privilegiada situación es fruto de la poderosa combinación entre los enfoques clásico y molecular. Cada uno de ellos tiene virtudes propias. La genética clásica no tiene rival en su habilidad para adentrarse en territorios biológicos todavía inexplorados. La biología molecular es asimismo inigualable en su capacidad para desentrañar los mecanismos celulares. Sería imposible enseñar una sin la otra y cada una recibe la atención debida en el manejo de este Programa; los alumnos, encuentran en él la base en el enfoque molecular, de todo aquello que les permitirá entender los avances en la manipulación génica actual y, por lo tanto constituye el sentido que tiene para la formación profesional. Armados de ambos enfoques, los estudiantes estarán capacitados para desarrollar el escepticismo crítico que les permita analizar contenidos, asociarlos y deducir soluciones a problemas concretos.

### V - Objetivos / Resultados de Aprendizaje

Se pretende que al finalizar el dictado de la asignatura, los alumnos deberán ser capaces de:

1. Elucidar las leyes que presiden la transmisión de los genes, de generación en generación.

2. Comprender las bases moleculares de los mecanismos hereditarios.
3. Conocer la organización del genoma de los seres vivos
4. Estudiar la estructura de los genes, definir sus funciones y poner de manifiesto los factores que intervienen para regular su funcionamiento.
5. Comprender y conocer los nuevos avances referentes a la manipulación del material génico.
6. Conocer las aplicaciones biotecnológicas de la Genética.

## **VI - Contenidos**

### **UNIDAD 1: MENDELISMO**

**Genética Clásica. 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. Características ligadas al sexo. La Teoría cromosómica de la herencia. Compensación de dosis. Inactivación del X. Características ligadas al cromosoma Y.**

Extensión del análisis mendeliano: Dominancia incompleta y codominancia. Penetrancia y expresividad. Alelos múltiples. Genes letales. Varios genes que afectan el mismo carácter. Interacción génica (intra e intergénica). Epistasis. Herencia citoplasmática. Características influidas y limitadas por el sexo. Fenómeno de Imprinting. Fenómeno de anticipación.. Herencia poligénica y multifactorial..

### **UNIDAD 2: HERENCIA MENDELIANA Y NO MENDELIANA:**

**Tipos de mutaciones génicas. Mutaciones inestables (amplificación de tripletes). Síndrome de X frágil. Causa de mutaciones. Análisis de genealogías. Símbolos genealógicos. Herencia dominante autosómica. Herencia recesiva autosómica. Herencia dominante ligada al cromosoma X. Herencia recesiva ligada al cromosoma X.. Herencia ligada al cromosoma Y.**

### **UNIDAD 3: MAPAS GENETICOS :**

**Ciclo celular y la mitosis. Movimiento de los cromosomas en la mitosis. Meiosis. Consecuencia de la meiosis. Separación de las cromátidas hermanas. Cromosomas homólogos. Ligamiento y recombinación entre dos genes. Cálculo de la frecuencia de recombinación. Acoplamiento y repulsión. Mapeo de ligamiento. Ligamiento y recombinación entre tres genes . Distancia de mapas. Orden de los genes. Interferencia y coeficiente de coincidencia. Mapeo de genes en seres humanos**

### **UNIDAD 4: CITOGENÉTICA HUMANA**

**Alteraciones de los cromosomas: estructurales y numéricas. Nomenclatura que se emplea para describir síndromes cromosómicos. Polimorfismo cromosómico. Disomía Uniparental. El cariotipo humano y técnicas de bandedo cromosómico: Cromosoma metafásicos. Clasificación. Bandedo Cromosómico Cuadros clínicos por alteraciones en autosomas y en cromosomas sexuales. Citogenética de enfermedades hematológicas Consejo genético. Diagnóstico prenatal**

### **UNIDAD 5: ESTRUCTURA Y ORGANIZACIÓN DEL GENOMA HUMANO**

**La naturaleza de los ácidos nucleicos. Estabilidad y formación de la unión fosfodiéster. Estructura primaria del ADN. Estructura secundaria. El modelo de Watson y Crick: Historia y desarrollo. Geometría. Estructuras alternativas de los ácidos nucleicos: A- ADN, B-ADN, Z-ADN. Surco mayor y menor. Reglas de Chargaff.. Superenrollamiento del DNA. Condensación del DNA en eucariotas. Motivos estructurales responsables de la unión del DNA con proteínas. Tipos de secuencias de DNA presentes en los eucariontes. Elementos transponibles. Efectos mutagénicos de la transposición. Regulación de la transposición. Estructura de los elementos transponibles en procariotas y eucariotas**

## **UNIDAD 6: REPLICACIÓN y REPARACIÓN**

**Replicación semiconservativa. Replicón: unidad de replicación. Sitios de iniciación. Cromosoma eucariótico: múltiples replicones. Enzimas. Fragmentos de Okazaki. Horquilla de replicación. La función de las topoisomerasas en la replicación del DNA.**

Sistemas que salvaguardan el ADN. Modificación y restricción. Injurias del ADN: Distorsiones estructurales. Reparación: reparación directa; escisión-reparación; reparación de bases no complementarias; sistemas de tolerancia. Reparación post-replicación.

## **UNIDAD 7: TRANSCRIPCIÓN**

**Moléculas de RNA. Aparato de transcripción bacteriana. RNA polimerasa procariotas y eucariotas.**

Proceso de transcripción en bacterias: iniciación, elongación y terminación. Promotores bacterianos Secuencias consenso.

Transcripción en eucariotas: iniciación, elongación y terminación. Promotores de la RNA pol II. Promotores de la RNA pol I y III

Procesamiento del RNA. Estructura de los genes. RNA mensajero. Vía de procesamiento alternativo. Edición del RNA.

Estructura y procesamiento de los genes de RNAt y RNAr. RNA interferentes y micro RNA.

## **UNIDAD 8: TRADUCCIÓN**

. Estructura y función de las proteínas. Código genético. Proceso de traducción Función de los ARNt en la síntesis de proteínas. Activación de aminoácidos. Función de la aminoacil sintetasa. Decodificación de la molécula de RNAm. Etapas de la síntesis de proteínas: iniciación, elongación y terminación. Polirribosomas. Vigilancia por RNA mensajero en la síntesis de proteínas. Modificaciones postraduccionales.

## **UNIDAD 9: REGULACIÓN DE LA TRANSCRIPCIÓN**

**Control de la expresión génica en procariotas. Regulación coordinada de genes (operones procariotas). Operón lac (regulación positiva y negativa). Operón triptófano. Atenuación. El RNA antisentido. El bacteriófago Lambda (represores y activadores de la transcripción).**

Regulación génica en eucariotas. Estructura de la cromatina y regulación. Control transcripcional en eucariotas. Control génico a través de procesamiento del RNA mensajero. Silenciamiento del RNA.

Control trascricional y traducional

## **UNIDAD 10: BIOLOGÍA MOLECULAR DE LOS GENES**

**Aislamiento de células y su crecimiento en cultivo. Enzimas de restricción. Electroforesis de fragmentos de DNA. Secuenciación. Hibridación de ácidos nucleicos. Micromatrices de DNA. Hibridación in situ . PCR. RFLP. Fingerprinting del DNA. VNTR**

## **UNIDAD 11: TECNOLOGÍA DEL DNA RECOMBINANTE**

**Clonación génica. Estrategias de clonación. Vectores: plásmidos, bacteriófagos y cósmidos. Vector de Expresión. Vectores de clonación para eucariotas. Genoteca genómica. Genoteca de cDNA. Paseo cromosómico. Ingeniería del DNA. Animales transgénicos. Ratones knockout. Plantas transgénicas. Aplicaciones de la tecnología del DNA recombinante. Terapia génica**

## **VII - Plan de Trabajos Prácticos**

- Extracción y cuantificación de ADN
- Electroforesis de los productos de extracción
- PCR
- Cultivo de linfocitos y citogenética

## **VIII - Regimen de Aprobación**

### **ALUMNOS REGULARES**

1. Resultan alumnos de un curso aquellos que están en condiciones de incorporarse al mismo de acuerdo al régimen de correlatividades establecido en el Plan de Estudio de la carrera y que hayan registrado su inscripción en el período establecido.
2. Las Teorías no serán de carácter obligatorio, no obstante se recomienda su asistencia dado la discusión que allí se genera sobre los contenidos programáticos. Por otra parte los conocimientos impartidos en las mismas son básicos para rendir los exámenes parciales.
3. De acuerdo a la reglamentación vigente (Ord. N° 13/03) los alumnos deberán aprobar el cien por ciento (100%) de los Trabajos Prácticos y de las Examinaciones Parciales.
4. Por la misma reglamentación los alumnos deben aprobar, en primera instancia, el setenta y cinco por ciento (75%) o su fracción entera menor, de los Trabajos Prácticos de Laboratorio, completando el 90% o su fracción entera menor, en la primera recuperación. En la segunda recuperación deberá totalizar la aprobación del cien por ciento (100%) de los Trabajos Prácticos de Laboratorio. Se solicita igual exigencia para los Trabajos Prácticos de Aula.
5. Se realizarán 3 (tres) exámenes parciales escritos, en el transcurso del dictado del curso. Se aprobará cada examen parcial con el 60% de las respuestas correctas.
6. Teniendo en cuenta la reglamentación vigente, cada parcial tendrá al menos una recuperación y no más de dos.
7. El alumno que trabaja y la madre con hijos de hasta seis años, tendrán derecho a una recuperación más de Exámenes Parciales sobre el total de los mismos (Resol. N° 371/85).

### **ALUMNOS PROMOCIONALES**

1. El alumno deberá cumplir con las exigencias de correlatividad que establece el Plan de Estudios de la carrera para Examen final.
2. Para mantener la condición de PROMOCIONAL el alumno deberá cumplir como mínimo con una asistencia del ochenta por ciento (80%) a las actividades teóricas y del ochenta por ciento (80%) a los trabajos prácticos programados por la asignatura. Y deberá tener el cien por ciento (100%) de los trabajos prácticos aprobados.
3. El alumno promocional tendrá derecho a una recuperación parcial. La nota de aprobación de cada evaluación parcial no será menor de siete (7).
4. El alumno deberá asistir al cien por ciento de los seminarios (100%), teniendo participación activa en los mismos, la cual será evaluada en cada sesión.
5. El alumno deberá rendir un examen integrador final.
6. En el caso de no satisfacer alguna de las exigencias de promocionalidad, el alumno automáticamente quedará incorporado al régimen de Alumnos Regulares.

## **IX - Bibliografía Básica**

[1] ALBERT y col: INTRODUCCIÓN A LA BIOLOGÍA CELULAR. 2da Edición. Editorial Médica Panamericana SA. 2006

[2] DIEFFENBACH C and DIVEKSLER G. PCR Primer. Cold Spring Harbor Laboratory Press. 1995.

[3] GRIFFITHS A et al: INTRODUCTION TO GENETIC ANALYSIS Versión electrónica de la 7ª edición del texto clásico (1999) - Para consulta de aspectos básicos de genética.

- [4] KESSLER C. Nonradiative labeling and detection of Biomolecules. Springer Verlag Berlin Heidelberg. 1992.
- [5] LEWIN, Benjamín. Genes IV. Oxford University Press. 1994.
- [6] LODISH, Harvey y col. Biología Celular y Molecular. Ed. Médica Panamericana. 5° Edición. 2005
- [7] PIERCE, Benjamin A. Genética: Un enfoque conceptual. Ed. Médica Panamericana. 2° Edición. 2006.
- [8] SALAMANCA, F. Citogenética Humana. 1ª Edición. Editorial Médica Panamericana. 1990.
- [9] SOLARI, Alberto Juan. Genética Humana. Ed. Médica Panamericana. Buenos Aires. 1996.
- [10] STUMPF PK and CONN EE The Biochemistry of Plants. Academic Press. 1989
- [11] WATSON, James y col. Biología Molecular del Gen. Ed. Médica Panamericana. 2006.

## X - Bibliografía Complementaria

- [1] 1- Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM):
- [2] <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?CMD=Limits&DB=omim>
- [3] 2-National Center for Biotechnology Information (NCBI):
- [4] <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
- [5] 3- Ensembl Genome Data Resources (The Wellcome Trust Sanger Institute):
- [6] <http://www.ensembl.org/>
- [7] 4- UCSC Genome Bioinformatic Site:
- [8] <http://genome.ucsc.edu/>
- [9] 5- Glosario de términos de genética molecular (Human Genome Project Information):
- [10] [http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human\\_Genome/glossary/](http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/glossary/)
- [11] 6- Genetics Education Center University of Kansas Medical Center. (Incluye glosarios de genética):
- [12] <http://www.kumc.edu/gec/>
- [14] 7- Recursos en torno al Proyecto Genoma Humano:
- [15] <http://www.gdb.org/gdb/hgpResources.html>
- [16] 8- Diccionarios médicos On-line:
- [17] <http://www.tirgan.com/glossary.htm>
- [18] 9- Kimball's Biology Pages:
- [19] <http://www.ultranet.com/~jkimball/BiologyPages/>
- [20] 10- Recursos de Citogenética Humana:
- [21] <http://www.slh.wisc.edu/cytogenetics/index.htmlx>
- [22] <http://www.infobiogen.fr/services/chromcancer/>

## XI - Resumen de Objetivos

Comprender las bases moleculares de los mecanismos hereditarios.

Conocer la organización del genoma de los seres vivos

Estudiar la estructura de los genes, definir sus funciones y poner de manifiesto los factores que intervienen para regular su funcionamiento.

Comprender y conocer los nuevos avances referentes a la manipulación del material génico y conocer las aplicaciones biotecnológicas de la Genética.

## XII - Resumen del Programa

UNIDAD 1: MENDELISMO

UNIDAD 2: HERENCIA MENDELIANA Y NO MENDELIANA

UNIDAD 3: MAPAS GENETICOS

UNIDAD 4: CITOGENÉTICA HUMANA

UNIDAD 5: ESTRUCTURA Y ORGANIZACIÓN DEL GENOMA HUMANO

UNIDAD 6: REPLICACIÓN y REPARACIÓN

UNIDAD 7: TRANSCRIPCIÓN

UNIDAD 8: TRADUCCIÓN

UNIDAD 9: REGULACIÓN DE LA TRANSCRIPCIÓN

UNIDAD 9: REGULACIÓN DE LA TRANSCRIPCIÓN

UNIDAD 11: TECNOLOGÍA DEL DNA RECOMBINANTE

**XIII - Imprevistos**

El dictado de los Trabajos Prácticos de Laboratorio dependerá de la compra de insumos necesarios para realizarlos.

**XIV - Otros**

<b>ELEVACIÓN y APROBACIÓN DE ESTE PROGRAMA</b>	
	<b>Profesor Responsable</b>
Firma:	
Aclaración:	
Fecha:	