



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 2011)  
 (Programa en trámite de aprobación)  
 (Presentado el 08/08/2011 12:15:14)

### I - Oferta Académica

| Materia  | Carrera                 | Plan  | Año  | Período         |
|----------|-------------------------|-------|------|-----------------|
| GENETICA | PROFESORADO DE BIOLOGIA | 10/00 | 2011 | 2° cuatrimestre |

### II - Equipo Docente

| Docente                 | Función                 | Cargo     | Dedicación |
|-------------------------|-------------------------|-----------|------------|
| SIEWERT, SUSANA ELFRIDA | Prof. Responsable       | P.Adj Exc | 40 Hs      |
| GONZALEZ, IRMA INES     | Responsable de Práctico | JTP Exc   | 40 Hs      |

### III - Características del Curso

| Credito Horario Semanal |          |                   |                                       |       |
|-------------------------|----------|-------------------|---------------------------------------|-------|
| Teórico/Práctico        | Teóricas | Prácticas de Aula | Práct. de lab/ camp/ Resid/ PIP, etc. | Total |
| Hs                      | 4 Hs     | 1 Hs              | 2 Hs                                  | 7 Hs  |

| Tipificación                                   | Periodo         |
|--|-----------------|
| B - Teoría con prácticas de aula y laboratorio | 2° Cuatrimestre |

| Duración   |            |                     |                   |
|------------|------------|---------------------|-------------------|
| Desde      | Hasta      | Cantidad de Semanas | Cantidad de Horas |
| 08/08/2011 | 16/11/2011 | 14                  | 90                |

### IV - Fundamentación

La genética es la disciplina que se encarga del estudio de los mecanismos de la transmisión hereditaria y de la variación de las características orgánicas. Dentro de las ciencias biológicas, la genética, ha sufrido un desarrollo extraordinario en nuestro siglo y que ha tenido el impacto más profundo sobre el progreso de la biología. 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 recibe la atención debida en el manejo de este Programa. Los alumnos del Profesorado en Biología encuentran en el programa la base en el enfoque molecular, de todo aquello que les permitirá entender los avances en la manipulación génica actual. Por otra parte, los estudiantes se encontrarán capacitados para alcanzar una visión integrada de los principios genéticos.

El Curso está organizado en base a tres Unidades, éstas constituyen las ideas centrales del desarrollo del Programa:

Organización del material hereditario.  
 Expresión y regulación del material genético.  
 Evolución del material hereditario.

En cuanto a la justificación de los trabajos prácticos, debemos señalar que estos tienen por finalidad: (1) familiarizar al alumno con las técnicas y metodologías utilizadas en la Genética, y (2) reforzar los conocimientos teóricos adquiridos en las clases teóricas.

## V - Objetivos / Resultados de Aprendizaje

Se pretende familiarizar al alumno con:

- Los principios de la herencia y las características del análisis genético.
- Las influencias ambientales en la expresión génica.
- Aspectos genéticos y evolutivos de diversos procesos biológicos.
- Las aplicaciones biotecnológicas de la Genética.
- Los nuevos avances referentes a la manipulación del material génico

## VI - Contenidos

### UNIDAD I: ORGANIZACION DEL MATERIAL HEREDITARIO

#### 1. Genética Clásica

Análisis Mendeliano: La experiencia de Mendel. Ley de la segregación. Ley de la transmisión independiente. Penetrancia y expresividad. .

Extensión del análisis mendeliano: Variaciones en las relaciones de dominancia. Alelos múltiples. Genes letales. Varios genes que afectan el mismo carácter. Interacción génica (intra e intergénica). Epistasia

La Teoría cromosómica de la herencia. Mitosis. Meiosis. Cromosomas sexuales y ligamiento al sexo. Inactivación del cromosoma X 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.

#### 2. Naturaleza del material hereditario

La estructura del ADN. El experimento de Hershey y Chase. Replicación en procariotas. Enzimas comprometidas. Modelo del círculo rodante y del lazo D. Replicación en eucariotas. Gen codificador de proteínas ideal: procariota y eucariota. Estructura exón-intrón del gen ideal eucariota .Transcripción en procariotas. RNA polimerasa Señales de iniciación y terminación. Transcripción en eucariotas. Promotores. Secuencias involucradas: Cajas TATA, CAAT y GC. Potenciadores o enhancers, Caperuzas y colas. Intrones. Factores de transcripción. Maduración o procesamiento del RNA eucariota. 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.

**Organización del DNA en el genoma eucariota: DNA altamente repetitivo (DNA satélite). DNA moderadamente repetitivo. DNA copia única. Cromatina interfásica. La cromatina como complejo DNA e histonas. Nucleosomas y solenoides. Valor C. La paradoja del "valor C".**

#### 3. Organización genética en microorganismos.

El genoma vírico: Generalidades. Replicación del genoma vírico. Virus oncógenos Virus oncógenos de DNA. Virus oncógenos de RNA.

Genes móviles: Transposones que se mueven vía DNA: simples (IS), compuestos. Transposición conservativa y replicativa. Elementos controladores del maíz. Elementos transponibles en la disgénesis de los híbridos de Drosophila.

Transferencia de material hereditario: transformación. Conjugación. Transducción.

Elementos genéticos en E. coli: plásmidos transmisibles. El Factor F (fertilidad), Hfr y F'. Factores R (resistencia)

#### 4. Recombinación del DNA.

Sistemas de protección del DNA. Consecuencias de la modificación y restricción. Enzimas de restricción y modificación del DNA. Tecnología del DNA recombinante. ¿Cómo construir el DNA quimérico? Vectores de clonación plasmídicos.

Características deseables. Vectores de clonación bacteriofágicos. Tipos y características deseables. Cósmidos como vectores de clonación. Vectores de expresión. Requerimiento de un buen sistema de expresión. Producción de proteínas humanas por Ingeniería Genética.

## **UNIDAD II: EXPRESION Y REGULACION DEL MATERIAL GENETICO**

### **5. Expresión y regulación génica en procariotas.**

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

### **6. Caracteres cuantitativos.**

Caracteres de variación discontinua. Caracteres de variación continua. Significado de la herencia poligénica. Estadística poblacional. Heredabilidad. Herencia cuantitativa en el hombre.

## **UNIDAD III: EVOLUCION DEL MATERIAL GENÉTICO.**

### **7. Alteraciones Genéticas**

Base molecular de las mutaciones génicas. Mutaciones espontáneas. Mutagénesis inducida. Tipos de mutaciones génicas. Mutaciones inestables (amplificación de tripletes).

Alteraciones de los cromosomas. Nomenclatura que se emplea para describir síndromes cromosómicos. Disomías uniparentales. Impronta genética. Mosaicismo germinal.

### **8. Citogenética humana**

El cromosoma eucariótico como un dispositivo de segregación. Nomenclatura de los cromosomas. Polimorfismo cromosómico. El cariotipo. El cariotipo humano y técnicas de bandeado cromosómico. Aplicaciones médicas del análisis cromosómico. Cuadros clínicos por alteraciones en autosomas y en cromosomas sexuales. Acciones de Salud en Genética. Diagnóstico prenatal

### **9. Genética de Poblaciones**

Población y Equilibrio Hardy-Weinberg. Frecuencias alélicas y genotípicas. Supuestos del Equilibrio Hardy-Weinberg. Demostración del Equilibrio Hardy - Weinberg. ¿Cuándo deja de cumplirse el Equilibrio Hardy Weinberg. Migración. Deriva genética. Selección Natural. Especie y especiación. Mecanismos de aislamiento. Poblaciones alopátricas y simpátricas.

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

### **A. Prácticos de Aula:**

1. Mendelismo y Herencia Ligada al Sexo
2. Probabilidades y Genética
3. Interacción Génica
4. Genética de Poblaciones

### **B. Prácticos de Laboratorio:**

5. Extracción de ADN
6. Electroforesis en geles de agarosa

### **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.

## **VIII - Regimen de Aprobación**

### **REGIMEN DE REGULARIDAD**

#### **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] CAVALLI-SFORZA BODMER. Genética de las poblaciones humanas. Ed. Omega S.A. Barcelona. 1981.
- [2] GRIFFITHS, Anthony J.F., Miller, J.H., Suzuki, D.T., Lewontin, R.C., Gelbart, W.M. Genética Mc Graw-Hill Interamericana de España S.A. 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] KLUGG – CUMMINGS. Conceptos de Genética. 5ta. Edición. Edit. Prentice Hall
- [5] LEWIN, Benjamín. Genes IV. Oxford University Press. 1994.
- [6] LODISH, Harvey y col. Biología Celular y Molecular. Ed. Médica Panamericana. 5ª Edición. 2005
- [7] PIERCE, Benjamin A. Genética. Ed. Médica Panamericana S.A. 2006.
- [8] SOLARI, Alberto Juan. Genética Humana. Ed. Médica Panamericana. Buenos Aires. 2004.
- [9] TAMARIN, Robert H. Principios de Genética. Ed. Reverté S.A.

### X - Bibliografía Complementaria

- [1] ALBERTS y col: INTRODUCCIÓN A LA BIOLOGÍA CELULAR. 2da Edición. Editorial Médica Panamericana SA. 2006
- [2] ALBERTS, B. Biología Molecular de la Célula. Ed. Omega. 1985.
- [3] ROONEY, D.E., Czepulkowsky, B.H. Human Cytogenetics. Vol. I and II. Oxford University Press. 1992.
- [4] STRYER, Lubert. Bioquímica. 3ª Edición. Tomo I y II Ed. Reverté S.A. Barcelona 1993.
- [5] WATSON, James y col. Biología Molecular del Gen. Ed. Médica Panamericana. 2006.
- [6] REVISTAS PERIODICAS: Journal of Heredity, Hereditas, Cytology, Chromosoma, Theoretical and Applied Genetics (TAG), Mendeliana, Genoma, Genetics, Investigación y Ciencia, Boletín Genético.
- [7] PAGINAS WEB útiles para la asignatura

[8] Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM):

[9] <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?CMD=Limits&DB=omim>

[10] National Center for Biotechnology Information (NCBI):

[11] <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>

[12] Glosario de términos de genética molecular (Human Genome Project Information):

[http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human\\_Genome/glossary/](http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/glossary/)

[13] Genetics Education Center University of Kansas Medical Center. (Incluye glosarios

[14] de genética): <http://www.kumc.edu/gec/>

## XI - Resumen de Objetivos

Se pretende familiarizar al alumno con:

- Los principios de la herencia y las características del análisis genético y las influencias ambientales en la expresión génica.
- Aspectos genéticos y evolutivos de diversos procesos biológicos.
  
- Los nuevos avances referentes a la manipulación del material génico

## XII - Resumen del Programa

UNIDAD I: Organización del material hereditario

1. Genética clásica.
2. Naturaleza del material hereditario.
3. Organización genética en microorganismos.
4. Recombinación del DNA.

UNIDAD II: Expresión y regulación del material genético.

5. Expresión y regulación génica en procariotas.
6. Caracteres cuantitativos.

UNIDAD III: Evolución del material genético.

7. Alteraciones Genéticas.
8. Citogenética Humana.
9. Genética de poblaciones.

## XIII - Imprevistos

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

## XIV - Otros

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