



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 2013)  
 (Programa en trámite de aprobación)  
 (Presentado el 18/05/2017 11:11:00)

### I - Oferta Académica

Materia	Carrera	Plan	Año	Período
GENÉTICA E INTRODUCCIÓN A LA BIOLOGÍA MOLECULAR	LIC. EN BIOQUIMICA	3/04	2013	1° cuatrimestre

### II - Equipo Docente

Docente	Función	Cargo	Dedicación
MARSA, SILVANA MARIEL	Prof. Responsable	P.Adj TC	30 Hs
SIEWERT, SUSANA ELFRIDA	Prof. Co-Responsable	P.Adj Exc	40 Hs
GONZALEZ, IRMA INES	Responsable de Práctico	JTP Exc	40 Hs
ARCE, MARIA ELENA	Auxiliar de Práctico	A.1ra Exc	40 Hs
GOMEZ BARROSO, JUAN ARTURO	Auxiliar de Práctico	JTP Exc	40 Hs
MANZUR, MARIA JIMENA	Auxiliar de Práctico	JTP Exc	40 Hs
TORRES BASSO, MARIA BELEN	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	50 Hs	35 Hs	15 Hs	7 Hs

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

Duración			
Desde	Hasta	Cantidad de Semanas	Cantidad de Horas
14/03/2013	14/06/2013	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

--

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). Epistasia. 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**

**Meiosis. Consecuencia de la meiosis. Separación de las cromátides 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. Tipos de mapas: físico y cromosómico**

### **UNIDAD 4: 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 eucariotes. Elementos transponibles. Efectos mutagénicos de la transposición. Regulación de la transposición. Estructura de los elementos transponibles en procariotas y eucariotas**

### **UNIDAD 5: 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 6: TRANSCRIPCIÓN Y PROCESAMIENTO DEL RNA**

**Moléculas de RNA. Aparato de transcripción bacteriana. RNA polimerasa procariontas 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 7: 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 8: MUTACIONES GÉNICAS**

Causas de mutaciones. Efectos de mutaciones. Detección de mutaciones. Hipermutación y posibilidad de mutaciones programadas. Nomenclatura de mutaciones.

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

**Control de la expresión génica en procariontas. Regulación coordinada de genes (operones procariontas). 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 transcripcional y traducional

## **UNIDAD 10: 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 bandeo cromosómico: Cromosoma metafásicos. Clasificación. Bando Cromosómico. Mutaciones cromosómicas. Cuadros clínicos por alteraciones en autosomas y en cromosomas sexuales. Citogenética de enfermedades hematológicas Consejo genético. Diagnóstico prenatal**

## **UNIDAD 11: 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 12: 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

Trabajos Practicos de Aula:

Nº1: Mendelismo y Probabilidades

Nº 2: Herencia Ligada al Sexo, Caracteres influídos y limitados por el sexo.

Nº3: EXTENSIONES Y MODIFICACIONES DE LOS PRINCIPIOS BASICOS

Nº 4 ESTRUCTURA Y ORGANIZACIÓN DEL GENOMA HUMANO

Nº 5 REPLICACION y REPARACION

Nº 6: TRANSCRIPCION

Nº 7: TRADUCCION

Nro 8: Regulación de la Transcripción

Nº 9: BIOLOGIA MOLECULAR DE LOS GENES

Nro10: Tecnología del DNA Recombinante

TRABAJO PRÁCTICO DE LABORATORIO:

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

### VIII - Regimen de Aprobación

Régimen de Regularidad

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 periodo establecido.
2. La bibliografía de cada uno de los temas a desarrollar estará a disposición de los alumnos de la Cátedra y conocerán la que se encuentra en biblioteca para su consulta.
3. Para mantener la condición de alumno regular se deberá cumplir como mínimo con una asistencia del sesenta por ciento (60%) de las actividades teórico-prácticos programadas
4. Para la aprobación de los Temas de la materia y para considerarse regulares, los alumnos deben aprobar los Exámenes Parciales que constarán de dos partes: una parte A: teórica y parte B: práctica. La no aprobación de algunas de ellas generará la no aprobación de la totalidad del parcial.
5. Los alumnos deberán aprobar el ciento por ciento (100%) de la Examinaciones Parciales.
6. Teniendo en cuenta la reglamentación vigente, cada parcial tendrá al menos una recuperación y no mas de dos.
7. El alumno que trabaja y la alumna madre con hijos de hasta seis años, tendrán derecho a una recuperación mas de Exámenes parciales sobre el total de los mismos. ( Resol. Nº 371/85).
8. Los alumnos que no logren aprobar el curso en cuatro (4) exámenes finales, perderán la condición de alumno regular del mismo.

## Reglamento General Para Alumno con Promoción Sin Examen

1. Inscripción: Para la inscripción como alumno promocional se deberá cumplir con las exigencias de correlatividades dadas para esta condición o bien, si ella no existiera en el respectivo plan de Estudio, la establecida para examen final en el curso correspondiente.
2. Clases Teóricas-Prácticas: Para mantener la condición de alumno promocional se deberá cumplir como mínimo con una asistencia del ochenta por ciento (80%) de las actividades teóricas- Prácticas programadas.
3. Seminarios: El alumno debe asistir en carácter de obligatorio al 100% de los mismos, en caso de inasistencias justificadas (las cuales no deberán ser mayores del 20%) deberá recuperarlo.
4. Evaluaciones y Recuperaciones: Se realizaran evaluaciones parciales de la totalidad de los temas del programa teórico – práctico de la asignatura, mas una evaluación integradora final que relacione los principales temas. Cada evaluación será escrita u oral, según lo disponga la cátedra. Las evaluaciones se clasificaran con una nota, en la escala del 1 (uno) al 10 (diez). Para aprobar se requerirá un mínimo de siete puntos. El alumno tendrá derecho a recuperar 1(una) de las exámenes parciales en una única instancia solo si han sacado una nota entre 4 y 7. Si el alumno no pudiera concurrir a algún parcial (no mas de uno), en la fecha indicada, deberá justificar adecuadamente su ausencia (24- 48hs antes).
5. Perdida de la Promoción: En el caso de no satisfacerse algunas de las condiciones establecidas en este reglamento, el alumno automáticamente pasara a la condición de regular.
6. Nota Final: La nota final de la materia será igual al promedio de las calificaciones obtenidas en todos los parciales, incluyendo los no aprobados y ausentes no justificados.

## IX - Bibliografía Básica

[1] BIBLIOGRAFIA:

[2] 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.

[3] LODISH, Harvey y col. Biología Celular y Molecular. Ed. Médica Panamericana. 5º Edición. 2005

[4] PIERCE, Benjamin A. Genética: Un enfoque conceptual. Ed. Médica Panamericana. 2º Edición. 2006.

[5] SOLARI, Alberto Juan. Genética Humana. Ed. Médica Panamericana. Buenos Aires. 1996.

[6] 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

[12] de genética):

[13] <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

1. Elucidar las leyes que presiden la transmisión de los genes
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 y su regulación
5. Comprender la manipulación del material génico.
6. 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: ESTRUCTURA Y ORGANIZACIÓN DEL GENOMA HUMANO

UNIDAD 5: REPLICACIÓN y REPARACIÓN

UNIDAD 6: TRANSCRIPCIÓN Y PROCESAMIENTO DEL RNA

UNIDAD 7: TRADUCCIÓN

UNIDAD 8: MUTACIONES GÉNICAS

UNIDAD 9: REGULACIÓN DE LA TRANSCRIPCIÓN

UNIDAD 10: CITOGENÉTICA HUMANA

UNIDAD 11: BIOLOGÍA MOLECULAR DE LOS GENES

UNIDAD 12: TECNOLOGÍA DEL DNA RECOMBINANTE

## XIII - Imprevistos

Los trabajos prácticos de laboratorio solo podrán ser dictados si se cuenta con los reactivos y equipamiento necesario para cada uno de ellos

## XIV - Otros

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