



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

(Programa del año 2014)

**I - Oferta Académica**

Materia	Carrera	Plan	Año	Período
GENÉTICA E INTRODUCCIÓN A LA BIOLOGÍA MOLECULAR	LIC. EN BIOQUIMICA	11/10	2014	1° cuatrimestre

**II - Equipo Docente**

Docente	Función	Cargo	Dedicación
ZURITA, ADOLFO RAMON	Prof. Responsable	P.Adj Simp	10 Hs
SIEWERT, SUSANA ELFRIDA	Prof. Colaborador	P.Adj Exc	40 Hs
GONZALEZ, IRMA INES	Responsable de Práctico	JTP Exc	40 Hs
FERRARIS, MARIA DEL PILAR	Auxiliar de Práctico	A.1ra Exc	40 Hs
VASQUEZ GOMEZ, MIRIAM ESTER	Auxiliar de Práctico	A.1ra Exc	40 Hs

**III - Características del Curso**

Credito Horario Semanal				
Teórico/Práctico	Teóricas	Prácticas de Aula	Práct. de lab/ camp/ Resid/ PIP, etc.	Total
0 Hs	3 Hs	2 Hs	1 Hs	6 Hs

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

Duración			
Desde	Hasta	Cantidad de Semanas	Cantidad de Horas
17/03/2014	27/06/2014	15	90

**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**

### **CONTENIDOS (Programa Analítico)**

#### **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 :**

**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: 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: 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 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: MUTACIONES GÉNICAS**

**Causas de mutaciones. efectos de mutaciones. Detección de mutaciones. Hipermutación y posibilidad de mutaciones programadas. Nomenclatura de mutaciones.**

## **UNIDAD 10: 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 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**

### **TRABAJO PRÁCTICO DE AULA:**

- Nº 1: Mendelismo y probabilidades
- Nº 2: Herencia ligada al sexo, caracteres influídos y limitados por el sexo.
- Nº 3: Extensiones y modificaciones de los principios básicos
- Nº 4: Estructura y organización del genoma humano
- Nº 5: Replicación y reparación
- Nº 6: Transcripción
- Nº 7: Traducción
- Nº 8: Regulación de la transcripción
- Nº 9: Biología molecular de los genes
- Nº 10: Tecnología del ADN recombinante

### **TRABAJO PRÁCTICO DE LABORATORIO:**

- Extracción y cuantificación de ADN
- Cultivo linfocitos
- Cosecha de Células y Cariotipo.
- PCR y Electroforesis

## **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.

Para mantener la condición de alumno regular, se deberá:

1. -Tener aprobados todos los trabajos prácticos de aula y de laboratorio al final de la materia (14 prácticos en total).  
>Solo se pueden recuperar un máximo de tres prácticos reprobados.  
>Se debe tener aprobados todos los prácticos correspondientes antes de rendir cada parcial.
2. 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.
3. Los alumnos deberán aprobar el ciento por ciento (100%) de los exámenes Parciales.
4. Teniendo en cuenta la reglamentación vigente, cada parcial tendrá al menos una recuperación y no mas de dos.
5. 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. N° 371/85).
6. 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. Para mantener la condición de alumno promocional se deberá cumplir como mínimo con una asistencia del ochenta por ciento (80%) de las actividades teóricas.
3. Tener aprobados todos los trabajos prácticos de aula y de laboratorio al final de la materia, según el régimen de regularidad citado anteriormente.
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 los 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.

#### Reglamento General de Exámenes libres

Son Alumnos libres aquellos que, estando en condiciones de cursar la materia:

-no se inscribieron

-se inscribieron y no cursaron,

-cursaron en condición de regulares pero no cumplieron con los requisitos establecidos en el programa para obtener la regularidad.

-habiendo adquirido la condición de regular, se les venció el periodo de regularidad.

Cualquier alumno podrá rendir la condición de libre siempre que:

-Cumpla con las normativas vigentes respecto al plan de correlatividades (Segundo año aprobado y Química Biológica aprobada)

-Haya registrado inscripción anual en la carrera.

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

1. Aprobar un cuestionario escrito sobre el fundamento teórico 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..
2. Una vez aprobado, los alumnos estarán en condiciones de presentarse al examen final.

## IX - Bibliografía Básica

- [1] [1] BIBLIOGRAFIA:  
[2] [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] [3] LODISH, Harvey y col. Biología Celular y Molecular. Ed. Médica Panamericana. 5º Edición. 2005  
[4] [4] PIERCE, Benjamin A. Genética: Un enfoque conceptual. Ed. Médica Panamericana. 2º Edición. 2006.  
[5] [5] SOLARI, Alberto Juan. Genética Humana. Ed. Médica Panamericana. Buenos Aires. 1996.  
[6] [6] WATSON, James y col. Biología Molecular del Gen. Ed. Médica Panamericana. 2006.

## X - Bibliografía Complementaria

- [1] [1] 1- Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM):  
[2] [2] <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?CMD=Limits&DB=omim>  
[3] [3] 2-National Center for Biotechnology Information (NCBI):  
[4] [4] <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>  
[5] [5] 3- Ensembl Genome Data Resources (The Wellcome Trust Sanger Institute):  
[6] [6] <http://www.ensembl.org/>  
[7] [7] 4- UCSC Genome Bioinformatic Site:  
[8] [8] <http://genome.ucsc.edu/>  
[9] [9] 5- Glosario de términos de genética molecular (Human Genome Project Information):  
[10] [10] [http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human\\_Genome/glossary/](http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/glossary/)  
[11] [11] 6- Genetics Education Center University of Kansas Medical Center. (Incluye glosarios  
[12] [12] de genética):  
[13] [13] <http://www.kumc.edu/gec/>  
[14] [14] 7- Recursos en torno al Proyecto Genoma Humano:  
[15] [15] <http://www.gdb.org/gdb/hgpResources.html>  
[16] [16] 8- Diccionarios médicos On-line:  
[17] [17] <http://www.tirgan.com/glossary.htm>  
[18] [18] 9- Kimball's Biology Pages:  
[19] [19] <http://www.ultranet.com/~jkimball/BiologyPages/>  
[20] [20] 10- Recursos de Citogenética Humana:  
[21] [21] <http://www.slh.wisc.edu/cytogenetics/index.htmlx>  
[22] [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: CITOGENÉTICA HUMANA

UNIDAD 6: REPLICACIÓN y REPARACIÓN

UNIDAD 7: TRANSCRIPCIÓN Y PROCESAMIENTO DEL RNA

UNIDAD 8: TRADUCCIÓN

UNIDAD 9: MUTACIONES GÉNICAS

UNIDAD 10: REGULACIÓN DE LA TRANSCRIPCIÓN

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**

--