



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 2017)

### I - Oferta Académica

Materia	Carrera	Plan	Año	Período
(CURSOS OPTATIVOS(L.BIOT.10/12)) GENÉTICA	LIC. EN BIOTECNOLOGÍA	10/12 -CD	2017	2° cuatrimestre

### II - Equipo Docente

Docente	Función	Cargo	Dedicación
SIEWERT, SUSANA ELFRIDA	Prof. Responsable	P.Adj Exc	40 Hs
VASQUEZ GOMEZ, MIRIAM ESTER	Responsable 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
Hs	4 Hs	2 Hs	3 Hs	7 Hs

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

Duración			
Desde	Hasta	Cantidad de Semanas	Cantidad de Horas
01/08/2017	28/11/2017	14	90

### IV - Fundamentación

La GENÉTICA es la ciencia que estudia las características hereditarias en cualquiera de los niveles de organización (individual, poblacional) o dimensión (actual, pasado, futuro). Dado que las características que tienen las células determinan las características de un organismo, hay una relación directa entre los genes, la estructura y la función de un ser vivo. 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 genética 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 de la Licenciatura en Biología Molecular, 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. Por lo tanto, armados de ambos enfoques, 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:

UNIDAD I: GENÉTICA MENDELIANA

UNIDAD II: BASE MOLECULAR DE LA HERENCIA

UNIDAD III: 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

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

Comprender las bases fundamentales de los mecanismos hereditarios.

Conocer las causas de la variación genética 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 los nuevos avances referentes a la manipulación del material genético.

## VI - Contenidos

### UNIDAD I: GENETICA MENDELIANA

**TEMA 1. Mendelismo. Experimentos de Mendel. Obtención de líneas puras. Cruzamiento de líneas puras. Obtención de monohíbridos. Dominancia. Recesividad. Principio de la Segregación. Retrocruzamientos o cruzamientos de Prueba. Dominancia. Recesividad. Dihibridismo. Ley de la transmisión independiente de caracteres. La Teoría cromosómica de la herencia. Conceptos básicos del análisis genético. Gen y locus. Genotipos, fenotipo y fenocopia. Homocigosis y heterocigosis.**

**TEMA 2. Teoría cromosómica de la herencia. Redescubrimiento de las leyes de Mendel. Teoría de Sutton y Boveri. Experimentos de Morgan en *Drosophila melanogaster*. El descubrimiento del ligamiento al sexo. Nomenclatura Genética. Fenómeno de no disyunción primaria y secundaria en cromosomas sexuales. Herencia ligada al Sexo: Cromosomas sexuales. Sexo heterogamético y homogamético. Sistemas XX/XY, WW/WZ, XX/XO. Herencia ligada al sexo. Región homóloga y diferencial de los cromosomas sexuales. Ligamiento al cromosoma X y al cromosoma Y. Inactivación del cromosoma X en mamíferos. Características influidas por el sexo y limitadas por el sexo.**

**TEMA 3. Alteraciones de las proporciones mendelianas (interacciones alélicas). Variaciones en las relaciones de Dominancia. Dominancia Completa, Semidominancia o Dominancia Incompleta, Codominancia. Alelos múltiples. Genes letales recesivos. Extensión del análisis genético Mendeliano: Interacciones no alélicas. Epistasis, genes epistáticos e hipostáticos. Clases de Epistasis. Comprobación estadística de las proporciones: empleo de  $\chi^2$ . Varios genes que afectan el mismo carácter (pleiotropía). Penetrancia y expresividad. 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 (Herencia Holándrica). Herencia Mitocondrial.**

**TEMA 4. Ligamiento y recombinación. Recombinación y ligamiento en eucariotes. Descubrimiento de ligamiento. Experimentos de Bateson y Punnett. Genes ligados y genes independientes. Empleo de la frecuencia de recombinación en mapeo genético. Cálculo de la frecuencia de recombinación. Dos genes/ un par de cromosomas homólogos: método de cálculo de la F2 y método del cruzamiento de prueba o de dos puntos. Tres genes/un par de cromosomas homólogos: método de cruzamiento de prueba o de los tres puntos. Mapa genético, distancias de ligamiento. Coeficiente de coincidencia. Interferencia. Mapa físico, como se construye. ¿Qué es un marcador asociado a un carácter de interés? Marcadores ligados. Mapas cromosómicos. Mapas moleculares.**

### UNIDAD II: BASE MOLECULAR DE LA HERENCIA

**TEMA 5. Identificación y Organización del material hereditario. La estructura del ADN: El experimento de Griffith.**

El experimento de Avery, MacLeod y McCarty. El experimento de Hershey y Chase. Reglas de Chargaff. Estructura tridimensional de Watson y Crick. Eucariotas: eucromatina y heterocromatina. Empaquetamiento de los ácidos nucleicos. La cromatina como complejo ADN e histonas. Nucleosomas y solenoides. Valor C. La paradoja del "valor C". Organización del ADN en el genoma eucariota: ADN altamente repetitivo (ADN satélite), ADN moderadamente repetitivo y ADN copia única. Virus. El nucleoide bacteriano. El material genético de los orgánulos.

**TEMA 6. Perpetuación de la información genética. Demostración del modelo semiconservativo. Experimento de Messelson y Sthal. Etapas del proceso de replicación. Complementariedad de bases y antiparalelismo de cadenas. El ADN molde y el cebador. Fragmentos de Okasaki. El replicón. Origen único, bidireccionalidad y carácter semidiscontinuo. Replicación en procariotas. Enzimas comprometidas. Modelo del círculo rodante y del lazo D. Características diferenciales de la replicación del material genético en eucariotas. La replicación de moléculas lineales (telomerasa). El genoma vírico: Replicación en virus de ADN. Replicación en virus de ARN: replicasa de ARN, retrotranscriptasa.**

**TEMA 7. Expresión y Regulación de la información genética. Transcripción en procariotas: Mensaje policistrónico. Acoplamiento transcripción-traducción. Iniciación, elongación y terminación. Señales de iniciación y terminación. Proteínas de la transcripción (ARN polimerasa, Sigma, Rho). Traducción en procariotas: El ribosoma procariota. El adaptador: el ARNt. Mecanismo molecular de la traducción. Iniciación de la traducción (Shine-Dalgarno en bacterias). Elongación (sitios A y P y translocación). Terminación. El código genético. Universalidad del código. Excepciones. Hipótesis del tambaleo. Genes solapados y pautas de lectura. Mecanismos de Regulación en procariotas: Genes constitutivos y regulables. Regulación de la transcripción en procariotas. Regulación coordinada de genes (operones procariotas). Operón lac (regulación positiva y negativa). Operón triptófano. Atenuación.**

**TEMA 8: Genética de bacterias y bacteriófagos. Los experimentos de Lederberg. Transferencia de material hereditario: Transformación. Conjugación. Plásmidos: propiedades generales y asociadas. Elementos genéticos en E. coli: plásmidos transmisibles. El Factor F (fertilidad), Hfr y F'. Factores R (resistencia) Determinación de ligamiento por experiencias de apareamiento interrumpido. Transformación natural y artificial. Sexducción. Transducción especializada y generalizada. Bacteriófagos temperados y virulentos: Ciclos lítico y lisogénico en el fago lambda.**

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

**TEMA 9: Mutagénesis. Mecanismos de origen de las mutaciones génicas espontáneas e inducidas. Mutación somática versus mutación germinal. Frecuencias y tasas de mutación. Mutágenos, clastógenos, luz UV, rayos X, análogos de bases, modificadores del ADN. Sistemas para la detección de mutágenos: test de Ames. Tipos de mutaciones génicas. Nomenclatura. Mutaciones inestables (amplificación de tripletes). Sistemas de reparación del ADN.**

**TEMA 10: Mutaciones cromosómicas estructurales y numéricas: Origen de las duplicaciones y deleciones por recombinación desigual. Inversiones paracéntricas y pericéntricas: consecuencias genéticas. Translocaciones recíprocas, fusiones céntricas: consecuencias genéticas. Papel evolutivo de las alteraciones estructurales. Mutaciones cromosómicas numéricas: Clasificación. Origen, detección, características citogenéticas y consecuencias genéticas. Aneuploidías: nulisómicos, monosómicos, trisómicos y tetrasómicos. Disomías uniparentales. Impronta genética. Mosaicismo germinal. Citogenética humana. Nomenclatura de los cromosomas. Polimorfismo cromosómico. El cariotipo humano y técnicas de bandeado cromosómico. Utilización de poliploides y haploides en la mejora genética de plantas. Poliploidía en animales. Importancia evolutiva de los cambios cromosómicos numéricos.**

**TEMA 11. Elementos genéticos transponibles. Experimentos de B. McClintock. Secuencias de inserción IS y transposones bacterianos Tn. Mecanismos de transposición e integración en el genoma. Transposasas, invertasas y resolvasas del ADN. Transposición en eucariotes: elementos de control en maíz y elementos P en Drosophila.**

**Retrotransposones: homología con los retrovirus. Consecuencias de la transposición genética: reestructuraciones cromosómicas, cambios en los patrones de regulación genética.**

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

TEMA 12. Estructura genética de las poblaciones. Poblaciones polimórficas naturales. Concepto de panmixia. Equilibrio Hardy-Weinberg: Frecuencias génicas (alélicas) y genotípicas. Supuestos del Equilibrio Hardy-Weinberg. Demostración del Equilibrio Hardy - Weinberg. Equilibrio para un gen con dos alelos y para un gen con n alelos. Genes ligados al sexo. Factores que alteran las frecuencias génicas: Mutación. Migración. Deriva genética. Efecto fundador y cuello de botella. Selección Natural.

**TEMA 13. Genética de los caracteres de variación continua. La naturaleza de los caracteres continuos. Experimento de Johanssen, variación continua, efecto del ambiente sobre los caracteres continuos. Experimento de Nilsson-Ehle, poligenes y su herencia mendeliana. Heredabilidad. Componente de la varianza fenotípica. Varianza genética y sus componentes. Varianza ambiental. Interacción genotipo-ambiente. Mapeo y caracterización bioinformática de caracteres cuantitativos mediante marcadores moleculares (QTL).**

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

### **A. PRÁCTICOS DE AULA:**

1. Mendelismo
2. Herencia Ligada al Sexo
3. Probabilidades y Genética
4. Interacción Génica
5. Ligamiento y recombinación de genes

### **B. PRÁCTICOS DE LABORATORIO:**

6. Extracción de ADN
7. Electroforesis en geles de agarosa
8. PCR
9. 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.

## **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 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 Selección Múltiple, 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 dos recuperaciones.

#### 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] [1] Griffiths AJF, Wessler SR, Lewontin RC, Carrol SB (2008). Introduction to Genetic Analysis (9th ed.)

[2] [2] Griffiths AJF, Miller JH, Susuki DT, Lewontin RC, Gelbart WM (2002). Genética 7° Edición. Ed. Mc Graw-Hill-Interamericana. Dirección web: <http://www.whfreeman.com/iga>

[3] [3] Griffiths AJF, Gelbart WM, Miller JH, Lewontin RC, (2000). Genética Moderna. Ed. Mc Graw-Hill-Interamericana, Madrid. Dirección web: <http://www.whfreeman.com/mgale>

[4] [4] Klug WS, Cummings MR, Spencer CA (2006). Conceptos de Genética. Prentice Hall . 8°Edición. Dirección web: <http://cwx.prenhall.com/bookbind/pubbooks/klug/>

[5] [5] Lewin B (2008). Genes IX. Jones and Bartlett Publishers. Boston.

[6] [6] Lodish H, A. Berk P, Matsudaira CA, Kaiser M, Krieger MP, Scott S, Zipursky S, Lawrence & J. Darnell (2008). Biología Celular y Molecular. 5° edición. Ed. Panamericana, Buenos Aires.

[7] [7] PIERCE, Benjamin A (2011). Fundamentos de Genética. Ed. Médica Panamericana, Buenos Aires.

[8] [8] Watson J D, Baker T, Bell SP, Gann A, Levine M & Losick R (2005). Biología molecular del gen. 5° edición. Ed. Médica Panamericana, Buenos Aires.

[9] [9] Tamarin, Robert H (2004). Principios de Genética. Ed. Reverté S.A.

### X - Bibliografía Complementaria

[1] [1] Brown TA (2010). Genomas. Ed. Médica Panamericana. Buenos Aires.

[2] [2] Alberts, B., D. Bray, K. Hopkin, A. Johnson, J. Lewis, M. Raff, K. Roberts & P. Walter (2007). Introducción a la Biología Molecular. 2° edición. Ed. Médica Panamericana, Buenos Aires.

[3] [3] Solari, Alberto Juan (2010). Genética Humana. Ed. Médica Panamericana. Buenos Aires.

[4] [4] Stansfield, William D (1992). Genética. Segunda Edición. Serie Schaum, Mc. Graw-Hill.

[5] [5] Watson JD, Gilman M, Witkowski J, Zoller M (1998). Recombinant DNA. 2° Edition. Scientific American Books.

[6] [6] REVISTAS PERIODICAS: Journal of Heredity, Hereditas, Theoretical and Applied Genetics (TAG), Mendeliana, Genoma, Genetics, Boletín Genético.

[7] [7] Página web: [www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/)

### XI - Resumen de Objetivos

Comprender las bases fundamentales de los mecanismos hereditarios y conocer las causas de la variación genética 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.

## **XII - Resumen del Programa**

Mendelismo. Teoría cromosómica de la herencia. Alteraciones de las proporciones mendelianas (interacciones alélicas). Ligamiento y recombinación. Identificación y Organización del material hereditario. Perpetuación de la información genética. Expresión y Regulación de la información genética. Genética de bacterias y bacteriófagos. Mutagénesis. Mutaciones cromosómicas estructurales y numéricas. Elementos genéticos transponibles. Estructura genética de las poblaciones. Genética de los caracteres de variación continua.

## **XIII - Imprevistos**

El dictado de los Trabajos Prácticos de Laboratorio dependerá de la compra de los insumos necesarios para llevarlos a cabo.

## **XIV - Otros**