



Universitat de Lleida

GUÍA DOCENTE **GENÉTICA**

Coordinación: FIBLA PALAZON, JUAN

Año académico 2020-21

Información general de la asignatura

Denominación	GENÉTICA			
Código	101504			
Semestre de impartición	PRIMER CUATRIMESTRE			
Carácter	Grado/Máster	Curso	Carácter	Modalidad
	Grado en Ciencias Biomédicas	2	TRONCAL	Presencial
	Máster Universitario en Investigación Biomédica		COMPLEMENTOS DE FORMACIÓN	Presencial
Número de créditos de la asignatura (ECTS)	6			
Tipo de actividad, créditos y grupos	Tipo de actividad	PRALAB	PRAULA	TEORIA
	Número de créditos	1	1	4
	Número de grupos	2	2	1
Coordinación	FIBLA PALAZON, JUAN			
Departamento/s	CIENCIAS MÉDICAS BÁSICAS			
Distribución carga docente entre la clase presencial y el trabajo autónomo del estudiante	Horas Presenciales 60 Horas No Presenciales 90			
Información importante sobre tratamiento de datos	Consulte este enlace para obtener más información.			
Idioma/es de impartición	Castellano Inglés			

Profesor/a (es/as)	Dirección electrónica\nprofesor/a (es/as)	Créditos impartidos por el profesorado	Horario de tutoría/lugar
FIBLA PALAZON, JUAN	joan.fibla@udl.cat	6	
LOPEZ ORTEGA, RICARDO ENRIQUE	ricard.lopez@udl.cat	2	

Información complementaria de la asignatura

Introducción a la asignatura y contextualización dentro de la enseñanza

La Genética tiene un papel central en la enseñanza de la Biomedicina. A lo largo del siglo XX la aplicación en el ámbito de la Biomedicina de los conocimientos científicos en Genética ha permitido un claro desarrollo de las estrategias de investigación y comprensión de las enfermedades. El aplicación de las leyes de la herencia y los conocimientos sobre la transmisión de rasgos cuantitativos y cualitativos, asentaron las herramientas para el estudio de las bases genéticas de las enfermedades a lo largo de buena parte de último siglo. Con el nacimiento de la "Era Genómica" a principios del siglo XXI, el conocimiento del genoma humano ha aportado nuevos caminos de actuación en la identificación y caracterización de loci implicados en enfermedades humanas. Los conocimientos sobre Genética serán impartidos en diferentes asignaturas de la licenciatura. Los aspectos relacionados con la naturaleza, función, mantenimiento y organización del material genético serán objeto de la asignatura de Bioquímica. Los aspectos relacionados con la modificación genética de las moléculas de ADN serán objeto de la asignatura de Ingeniería Genética. Finalmente, los aspectos relacionados con los mecanismos de transmisión hereditaria, el estudio de la variabilidad genética y los aspectos relativos a la Genética de poblaciones y rasgos cuantitativos, serán objeto de estudio de la asignatura de Genética aquí presentada. El curso se iniciara con una breve introducción a la metodología empleada en el análisis genético. Seguidamente los aspectos relacionados con la transmisión y herencia de los caracteres, y el estudio y caracterización de la variabilidad genética y su aplicación al análisis y estudio de las enfermedades. Finalmente, se tratarán los aspectos relativos a la genética de poblaciones, genética cuantitativa y evolución.

Objetivos académicos de la asignatura

El estudiante que supere la asignatura debe:

(Objetivos de conocimiento)

- Conocer la terminología y vocabulario básico de la genética.
- Comprender la universalidad de las leyes de la herencia.
- Conocer los conceptos básicos de la genética de la transmisión, teoría cromosómica de la herencia y de su estudio mediante cruces controlados.
- Conocer las singularidades del análisis genético y su aplicación en biomedicina.
- Comprender el origen de la variabilidad genética su implicación en el proceso de cambio evolutivo y su aplicación practica en la determinación de la predisposición genética a enfermedades.
- Entender los conceptos básicos de la genética de poblaciones y su aplicación en el estudio de poblaciones humanas.

El estudiante que supere la asignatura debe ser capaz de: (Objetivos de capacidad)

- Interpretar correctamente un pedigrí.
- Proponer hipótesis sobre los patrones de herencia de un carácter en función de los resultados o datos

experimentales disponibles.

- Obtener información a partir de los recursos bibliográficos y bases de datos en internet.
- Interpretar correctamente la información de bases de datos en referencia a la estructura y organización genómica.
- Calcular las frecuencias fenotípicas genotípicas y alélicas a partir de los datos poblacionales disponibles
- Abordar la resolución de problemas con un juicio crítico incorporando la información científica disponible sobre el tema.
- Desarrollar habilidades en el trabajo de laboratorio, aplicando criterios de calidad y buena práctica.
- Desarrollar habilidades de comunicación oral y escrita de los resultados científicos.

Competencias

Específicas

La asignatura de Genética debe contribuir a la adquisición de las siguientes competencias específicas:

- Conocer la base molecular de la diversidad genética.
- Conocer las formas de medir el contenido genético de un determinación carácter.
- Conocer las bases técnicas de los distintos sistemas de genotipación.
- Conocer la diversidad de sistemas de regulaciones genética y los papeles que puedan jugar los alimentos ingeridos en el transcriptoma.
- Conocer y comprender las herramientas de análisis genéticos y los modos de herencia.
- Tener una visión integrada de la arquitectura del genoma y apoyo interacción con los fenotipos observables en diferentes órganos y sistemas
- Proporcionar los Conocimientos necesarios para Comprender y utilizar los Métodos básicos utilizados en la exploración funcional de los diferentes órganos y sistemas.

Transversales

La asignatura debe fomentar y potenciar la adquisición de competencias transversales que se encuentre intrínsecamente relacionadas con ella y facilitar que el alumno:

- Conocer como se genera el conocimiento científico
- Conocer y utilizar el método científico
- Que se desarrolle una capacidad de razonamiento y actitud crítica
- Que se desarrolle la capacidad para interpretar los resultados obtenidos en diseños experimentales sencillos.
- Que se utilice la información de forma racional aplicándola a la resolución de los problemas que se le puedan plante en cualquier momento.
- Adquirir habilidades de consulta bibliográfica
- Adquirir la capacidad de síntesis para exponer de forma clara y concisa la información obtenidas sobre un tema.
- Ser capaz de trabajar en equipo.
- Adquirir habilidades para aprender de forma autónoma y continua.
- Conocer las bases de las enfermedades genéticas humanas más relevantes.

Contenidos fundamentales de la asignatura

Módulo I: Análisis genético del fenotipo (12 horas)

TEMA 1. Introducción a la Genética y la herencia- Objetivos y alcance de la Genética. Estructura de material hereditario, herencia y variación. Genotipo, Fenotipo y Ambiente. Nomenclatura básica en genética. Análisis genético del fenotipo. Base cromosómica de la herencia: Mitosis y meiosis. Cromosomas y ciclo celular. Comportamiento de los cromosomas durante la Mitosis y la Meiosis. Consecuencias genéticas de la Meiosis.

TEMA 2. Introducción al Análisis genético del fenotipo. Tipo de fenotipos. Interacción genotipo-ambiente. Caracteres monogénicos, poligénicos y multifactoriales. Concepto de heredabilidad. Determinación empírica de la heredabilidad de un carácter. Determinación de la base genética de un carácter. Análisis genético de los caracteres complejos. Estudios de gemelos: concordancia y correlación del carácter en individuos emparentados. Caracteres multifactoriales. Rasgos cuantitativos. Distribución fenotípica de un carácter cuantitativo. Análisis de la varianza. Modelo "umbral". Experimentos de selección dirigida. Respuesta a la selección.

TEMA 3. Análisis genético de los caracteres monogénicos. Modelos de herencia mendeliana. Modelos de segregación: monohibridismo / dihibridismo. Relaciones alélicas: dominancia y recesividad.

TEMA 4. Herencia de genes ligados a los cromosomas sexuales. Determinación genética del sexo. Factores ambientales y determinación del sexo. Modelos de determinación sexual: balance cromosómico y sexo homo-heterogamético. Compensación de dosis. Estructura comparada de los cromosomas sexuales. Inactivación del cromosoma X. Herencia influenciada por el sexo. Herencia limitada a un sexo.

TEMA 5. Patrones de herencia extracromosómico. Genoma de orgánulos citoplasmáticos y simbiontes. Organización del genoma de las mitocondrias. Organización del genoma de cloroplastos. Caracteres con efecto materno.

TEMA 6. Extensiones del análisis mendeliano. Análisis genético de genes ligados. Ligamiento y recombinación. Alteración de las proporciones fenotípicas en genes ligados. Frecuencia de recombinación y distancia genética. Interacciones genotípicas. Epistasia. Incompatibilidad alélica y letalidad. Penetración y expresividad. Pleiotropía. Factores epigenéticos: Huella genética.

Módulo II. Variabilidad genética (12 horas)

TEMA 1. Mecanismos de cambio genético - Mutación: origen y tipos. Mutación espontánea y mutación inducida. Mutaciones cromosómicas. Cariotipo. Cambios numéricos y estructurales de los cromosomas. Aneuploides en humanos. Ploidía en Plantas. Mutaciones génicas. Tipos de mutaciones génicas. Recombinación no homóloga. Efectos fenotípicos de las mutaciones.

TEMA 2. Estudio y caracterización de la variabilidad genética - Concepto de polimorfismo genético. Estudio del polimorfismo a nivel del ADN. Tipo de variaciones polimórficas del ADN: SNPs, inserciones / deleciones y repeticiones de número variable. Métodos y técnicas de genotipación. Aplicaciones de los polimorfismos genéticos.

TEMA 3. Cartografía de genomas - Mapas físicos. Posicionamiento de secuencias mediante sondas. Hibridación somática. Otras técnicas de mapeo físico. Mapas genéticos. Frecuencia de recombinación y mapas de ligamiento. Utilización de los polimorfismos genéticos en la elaboración de mapas. Mapas genéticos en la especie humana. Método Lod score.

Módulo III. Genética de poblaciones y Evolución (6 horas)

TEMA 1. Genética de poblaciones - Concepto de población mendeliana. Frecuencias fenotípicas, genotípicas y alélicas. Equilibrio Hardy-Weinberg. Distorsiones del equilibrio Hardy-Weinberg. Consanguinidad y heterosis. Cambio de las frecuencias alélicas. Equilibrio mutacional, Migración, Selección: eficacia biológica. Cambios estocásticos: Deriva genética. Tamaño de la población: efecto fundador y cuellos de botella. (4 horas).

TEMA 2. Medicina evolutiva - Visión evolutiva del Bionomio salud-enfermedad. Obesidad, una perspectiva evolutiva. Intolerancia a la lactosa. Cáncer: una visión darwiniana.

TEMA 3 .- Medicina personalizada - Determinismo genético vs. susceptibilidad. El concepto de penetrancia. Tecnologías de análisis genético masivo. La Medicina personalizada en el tratamiento del cáncer. La Medicina Personalizada en la prescripción de un tratamiento. Farmacogenética.

Sesiones de problemas

Meiosis y ciclos biológicos. Proporciones mendelianas y patrones de herencia

Aplicaciones de los polimorfismos genéticos: identificación genética y estudio de la paternidad. Estudio del ligamento en eucariotas. Estudio del ligamento en familias humanas.

Cálculo de las frecuencias fenotípicas, genotípicas y alélicas. Comprobación del Equilibrio Hardy-Weinberg. Aproximación de las frecuencias genotípicas asumiendo Hardy-Weinberg. Estimación del desequilibrio de ligamiento. Estudios de asociación. Mapeo de rasgos cuantitativos.

Actividades prácticas

Sesiones Laboratorio de prácticas

PRACTICA LABORATORIO - Estudio y caracterización del cariotipo humano.

Sesiones aula de informática

INFORMATICA 1 - Patrones de herencia mendeliana - Simulación cruces (I)

INFORMATICA 2 - Patrones de herencia mendeliana - Simulación cruces (II)

Ejes metodológicos de la asignatura

Describir el objetivo y el contenido de las diferentes tareas programadas.

Tipo Actividad	Descripción resumida de la actividad
TEO	Clases magistrales de los contenidos teóricos.
LAB	Los estudiantes deberán obtener células viables de sangre periférica con el fin de caracterizar el complemento cromosómico y obtener así el cariotipo. Se realizará una observación al microscopio óptico del material procesado y muestras patológicas con el fin de estudiar los distintos tipos de anomalías observadas
INF	Aplicaciones <i>on-line</i> para analizar el genoma humano.
PRO	Resoluciones de los problemas propuestos.

Sistema de evaluación

Evaluación aprendizajes		
		Tipo evaluación
Teoría	70%	Prueba escrita sobre contenidos clases teóricas, problemas y prácticas de laboratorio.
Prácticas	15%	Resolución de problemas bioinformáticos
Problemas	15%	Resolución de problemas en clase

Bibliografía y recursos de información

Bibliografía básica

Jorde L y cols (2006). Genética Médica. Elsevier

Sudbery P. (2004). Genética molecular humana. Pearson / Prentice Hall.

Novo Villaverde FJ. (2007). Genética humana: Conceptos, mecanismos y aplicaciones de la Genética en el campo de la Biomedicina. Pearson / Prentice Hall

Nussbaum RL, et al. (2004). Genetics in Medicine. Thompson & Thompson.

Solari AJ. (2004). Genética Humana, Fundamentos y aplicaciones en Medicina. Editorial Médica Panamericana

Bibliografía complementaria

Griffiths, Miller, Lewontin & Suzuki. Genetica. McGraw-Hill / Interamericana de Espana, SA WS Klug, MR Cummings, Genetica (Pearson Educación, SA, ed. 1^a, 1998).

Anthony JF Griffiths, Jeffrey H. Miller, David T. Suzuki, Richard C. Lewontin, William M. Gelbart, An Introduction to Genetic Analysis (WH Freeman & Company, ed. 8th, 2004).

MRC William S. Klug, Essentials of Genetics (Prentice Hall, ed. 5th, 2004).

DPSEJ Gardner, MJ Simmons, Principles of Genetics (John Wiley and Sons Ltd, ed. 8th, 1991). RH Tamarin, Principles of Genetics (William C Brown Pub, ed. 6th, 1999).

EJ Eisen, The Mouse in Animal Genetics And Breeding Research (World Scientific Publishing Company, 2005).

JH Gillespie, Population Genetics: A Concise Guide (Johns Hopkins University Press, ed. 2nd, 2004)

MS Kang, Quantitative Genetics, Genomics, and Plant Breeding. MS Kang, Ed., Symposium on Quantitative Genetics and Plant Breeding in the 21st ciento (CABI Publishing, 2002).