



Universidad Nacional de la Patagonia San Juan Bosco

FACULTAD DE CIENCIAS NATURALES y CIENCIAS DE LA SALUD

Programa de la Asignatura: Genética		Código:				
Departamento: Medicina		Sede: Comodoro Rivadavia				
Profesor Responsable: Dr. Hernández Martín Alejandro						
Carga Horaria:						
Total	Sem. Teóricos	Total Teóricos	Sem. Prácticos	Total Prácticos	Sem. Teórico/Práct.	Total Teórico/Práct.
50	2h		2h	6		50
Clases Teóricas /Teórico-prácticas						
Días: Miércoles			de 15 a 17			
Días: Viernes			de 17 a 19; 19 a 21 (estructuradas por comisiones)			
Asignaturas Correlativas:						
Código Nombre		Para la/s carrera/s				
I. Objetivos de la Asignatura:						
<p>El objetivo de la asignatura es suministrar conocimientos básicos de genética y biología molecular con especial atención sobre la genética humana. La asignatura aborda tres aspectos centrales de la temática, como son la genética molecular básica, la citogenética y la genética clásica de la herencia. Se busca brindar las herramientas teóricas y prácticas necesarias para integrar estos aspectos en el ámbito de la formación de un médico. Se orienta al alumno para que los temas desarrollados en esta asignatura sean posteriormente integrados a los conocimientos de las otras asignaturas de la carrera.</p> <p>Como objetivos pedagógicos se pretende que el alumno logre integrar los conocimientos previos adquiridos en su formación como médicos; que desarrolle una mentalidad abierta y dinámica que le sirva para integrar equipos de trabajo interdisciplinarios; que mantenga un interés continuo por el estudio y seguimiento de los avances de la Genética cualquiera sea el ámbito donde se desempeñe.</p>						
II. Contenidos Mínimos:						
<p>Mecanismos básicos en genética: los ácidos nucleicos. Mecanismos biológicos asociados a los ácidos nucleicos: replicación, transcripción, traducción. Mutaciones y mecanismos de reparación del ADN. Naturaleza del gen y regulación génica en eucariotas. Concepto de genoma. Estudios post-genómicos. El impacto de los estudios genómicos en el desarrollo de las nuevas tecnologías en medicina. Organización del material hereditario. División celular. Citogenética. Cromosopatías y diagnóstico citogenético. Genética clásica mendeliana. Teoría cromosómica de la herencia. Dominancia y sus variaciones. Ligamiento, recombinación y mapas genéticos. Genética cuantitativa y de poblaciones: conceptos. Enfermedades monogénicas. Enfermedades poligénicas y multifactoriales. Genética del cáncer: Patrones de diferenciación y proliferación celular. Oncogenes. Apoptosis. Técnicas básicas de biología molecular. Tecnología del ADN recombinante. Técnicas de diagnóstico genético. Técnicas de cribado genético. Asesoramiento genético. Clonado terapéutico y reproductivo: aspectos técnicos y éticos. Terapia génica.</p>						
III. Programa Analítico:						
Unidad 1: Mecanismos básicos en genética						
<p>Introducción a la genética- Ácidos nucleicos- Replicación de ADN en eucariotas- Dogma de la biología molecular-Código genético- Mutaciones: espontánea e inducida, agentes mutagénicos, modos de acción- Sistemas de reparación de ADN, reparación directa, reparación-escisión, reparación por emparejamientos erróneos, sistemas de tolerancia / Genoma: concepto, tipos y tamaños- genes interrumpidos: exones e intrones, ADN repetitivo. Niveles de Organización del ADN celular: estructura de la cromatina y de los cromosomas, nucleosomas, histonas.</p>						

Unidad 2: Expresión génica en eucariotas

Estructura de un gen eucariota (gen humano). Transcripción y regulación de la expresión génica: complejo de transcripción, promotores, factores basales, upstream e inducibles. Procesamiento de ARN y traducción de genes. Los nucleosomas y su rol en la actividad transcripcional.

Unidad 3: Genética humana y citogenética

Proyecto Genoma humano: organización y características globales del genoma humano, elementos génicos del genoma humano. Proyectos postgenómicos: Transcriptomas y Proteomas, conceptos. Implicancias del genoma en el diagnóstico y prevención de enfermedades (medicina genómica) / Citogenética: Cromosomas autosómicos y sexuales. Cariotipo humano. Mitosis y meiosis. Genética del desarrollo: desarrollo y diferenciación / Alteraciones cualitativas y cuantitativas de la dotación cromosómica. Fenómenos de no disyunción de la meiosis. / Cromosopatías numéricas y estructurales, ejemplos. Métodos de diagnóstico y tratamiento.

Unidad 4: Patrones de herencia humanos

Base cromosómica de la herencia. Tipos de herencia en humanos. Herencia mendeliana: leyes de Mendel. Herencias autosómicas dominantes y recesivas. Dominantes y recesivas ligadas al sexo. Codominancia. Recombinación y ligamiento. Interacciones alélicas y epistasis. Alelos múltiples. Genealogía. Herencia no mendeliana. Mapeo génico. Genética de poblaciones.

Unidad 5: Enfermedades de origen genético

Tipos de enfermedades genéticas en humanos. Enfermedades monogénicas: generalidades, distrofia muscular de Duchenne, fibrosis quística, talasemias, hemofilia. Enfermedades metabólicas, errores del metabolismo. Hipercolesterolemia familiar, Fenilcetonuria, galactosemia. Enfermedades poligénicas y herencia multifactorial: Diabetes Mellitus, hipertensión arterial. Enfermedades por alteración del ADN mitocondrial / Genética del cáncer: oncogenes y genes oncosupresores. Cáncer esporádico y hereditario.

Unidad 6: Métodos moleculares y diagnóstico genético

Técnicas básicas de biología Molecular: tecnología del ADN recombinante, Enzimas de restricción, clonado de genes, secuenciación de ADN, reacción en cadena de la polimerasa (PCR), técnicas de RFLPs, técnicas de hibridación molecular, conceptos básicos. Clonación: aspectos técnicos y éticos. Diagnóstico genético, técnicas genéticas de cribado, diagnóstico prenatal y preimplantacional. Asesoramiento genético. Terapia génica.

Año de Vigencia:

2017

Nro. De Orden :

Página 2

Universidad Nacional de la Patagonia San Juan Bosco

FACULTAD DE CIENCIAS NATURALES

Programa de la Asignatura: Genética

Código:

Departamento: Medicina

Sede: Comodoro Rivadavia

IV. Trabajos Prácticos

Durante el cursado de la asignatura, se realizarán 6 trabajos prácticos que responden a las 6 unidades de la materia. Los mismos constan de 3 secciones bien diferenciadas e incluyen una guía de estudio, una guía de problemas y un TP práctico o de laboratorio. Las guías de estudios incluyen actividades que podrán ser abordadas por el alumno fuera de las clases reglamentarias. Las guías de problemas y prácticos/laboratorios serán abordados en las clases prácticas y en carácter de obligatorio para la aprobación de la materia.

- **TP N° 1:** Mecanismos básicos en genética. Guía de estudio N° 1, Guía de problemas N° 1, TP laboratorio N° 1: "Electroforesis de ácidos nucleicos".
- **TP N° 2:** Expresión génica en eucariotas. Guía de estudio N° 2, Guía de problemas N° 2, TP práctico N° 2: "Búsqueda y análisis de datos genómicos".
- **TP N° 3:** Genética Humana y citogenética. Guía de estudio N° 3, Guía de problemas N° 3, TP laboratorio N° 3: "Observación microscópica de la mitosis en células vegetales y cromosomas humanos en células sanguíneas nucleadas".
- **TP N° 4:** Patrones de herencia humanos. Guía de estudio N° 4, Guía de problemas N° 4, TP de laboratorio N° 4: "Estudio de alelos múltiples y codominancia (sistema ABO y sistema Rhesus)".
- **TP N° 5:** Enfermedades de origen genético. Guía de estudio N° 5, Guía de problemas N° 5, TP práctico N° 5: "Presentación de seminarios: patologías genéticas poco frecuentes".
- **TP N° 6:** Métodos moleculares y diagnóstico genético. Guía de estudio N° 6, Guía de problemas N° 6. TP Laboratorio N° 6: "La técnica de PCR como método de diagnóstico: detección molecular del síndrome del X frágil en una familia con antecedentes de la enfermedad".

V. Bibliografía:

En biblioteca:

- 2009. Turpenny P., Ellard S. Elementos de Genética Médica. 13° Ed. Elsevier.
- 2008. Lewin B. Genes IX. 9° Ed. Mc Graw Hill/ Interamericana.
- 2006. Strachan T., Read A.P. Genética Humana. 3° Ed. Mc Graw Hill Interamericana, Mexico.
- 2004. Sudbery P. Genética Molecular Humana. Pearson Educación S.A., España.
- 2004. Solari. Genética Humana: Fundamento y aplicaciones en medicina. 3° y 4° edición. Editorial Médica Panamericana.
- 1994. Alberts B., Bray D., Lewis J., Raff M., Roberts K., Watson J.D. Molecular Biology of the cell. 3° Ed. Garland Publishing, Inc, New York, USA.

Otros:

- 2011. Solari. Genética Humana: Fundamento y aplicaciones en medicina. 4° edición. Editorial Médica Panamericana.
- 2014. Pierce. Genética. Un enfoque conceptual. 5° edición. Editorial panamericana.
- 2011. Jorde, Carey, Bamshad. Genética médica. 4° edición. Elsevier.
- 2008. Thompson & Thompson. Genética en medicina 7° Edición.
- 2009. Emry. Elementos de Genética médica. 13° edición. Elsevier.
- 2004. Oliva, Ballesta, Oriola, Clària. Genética médica. 3° edición. Universitat Barcelona.
- 2011. Edwards, Connor, Ferguson-Smith. Essential Genetics. 6° edición. Wiley-Blackwell.

Año de Vigencia

2017

Nro. De Orden :

Página 3

Universidad Nacional de la Patagonia San Juan Bosco

FACULTAD DE CIENCIAS NATURALES

Programa de la Asignatura: Genética

Código:

Departamento: Medicina

Sede: Comodoro Rivadavia

VI. Metodología de Enseñanza:

I) Organización: la materia se organiza en dos grupos de actividades:

a) Actividades específicas obligatorias: trabajos prácticos/laboratorios, seminarios de resolución de problemas, exposición de trabajos y/o talleres integradores.

b) Actividades electivas: clases teóricas.

II) Métodos didácticos: al inicio de cada clase teórica se realiza una introducción oral sobre los contenidos a desarrollar durante la misma en el contexto del programa de la asignatura y su encuadre dentro de los temas ya desarrollados. Durante el desarrollo de cada temática, se integran los contenidos nuevos en el contexto de los temas desarrollados en las clases previas. En el desarrollo de cada clase teórica se incluye la bibliografía recomendada relacionada a dichos contenidos. Para la realización de los TP los alumnos cuentan con una guía impresa de Trabajos Prácticos, la cual contiene la descripción de los objetivos específicos de cada actividad, la metodología a utilizar, las recomendaciones de bioseguridad específicas, problemas a resolver y la bibliografía referida a cada TP. Para el desarrollo de las clases se utilizan recursos didácticos como pizarrón, retroproyector, PC, libros de texto específicos de Genética, manuales prácticos de laboratorio, revistas de publicación periódica, fuentes de información en Genética de Internet y equipamiento e instrumental de laboratorio.

III) Monitoreo didáctico: el proceso enseñanza-aprendizaje se monitorea a través de la realización de un interrogatorio/recordatorio a los alumnos en cada clase y de evaluaciones parciales periódicas.

VII. Condiciones para la aprobación del cursado de la asignatura (obtención del concepto)

Asistir al 80% de los TP (5 de 6) y aprobar el 70% de los mismos (4 de 6), aprobar los 2 exámenes parciales y/o sus recuperatorios, y cumplir con lo establecido en el Reglamento Académico 07/2011 art. 36 al 50. La materia NO tiene régimen promocional.

VIII. Condiciones para la aprobación de la asignatura

Haber aprobado el cursado de la asignatura, aprobar el examen final de la asignatura en las mesas evaluadoras fijadas y autorizadas por la Facultad y cumplir con el Reglamento Académico 07/2011 - Art. 51. El examen final será en general bajo la modalidad oral a menos que se dicte lo contrario.

Año de Vigencia

2017

Nro. De Orden :

Página 4

Universidad Nacional de la Patagonia San Juan Bosco

FACULTAD DE CIENCIAS NATURALES

Programa de la Asignatura: Genética

Código:

Departamento: Medicina

Sede: Comodoro Rivadavia

Vigencia de este programa

Año

Firma

Profesor Responsable

2018

Dr. Martín A. Hernández

2019

2020

Visado

Decano

Sec. Académico Facultad.

Jefe Dpto.

Coordinador comisión
curricular

Fecha:

Fecha:

Fecha:

Fecha: