



Programa de la Asignatura: Genética	Código: 12014
Departamento: BIOLOGÍA GENERAL	Sede: TRELEW

Profesor Responsable: Dr. Leandro R. Jones

Carga Horaria: 130

Total	Sem. Teóricos	Total Teóricos	Sem. Prácticos	Total Prácticos	Sem. Teórico/Práct.	Total Teórico/Práct.
130	4:20	65	4:20	65	-----	-----

Clases Teóricas /Teórico-prácticas

Lunes / Miercoles (Teóricas) 10 hs. a 12:10 hs.
Martes y Jueves (Prácticas) 15 hs a 17:10 hs.

Asignaturas Correlativas:

Código	Nombre	Para la/s carrera/s
12005	Botánica General	
14023	Química Biológica Estadística I	Licenciatura en Ciencias Biológicas.-
12023	Zoología General	

I. Objetivos de la Asignatura:

Los objetivos del presente curso son que el alumno conozca las características del material genético y los procesos que influyen sobre su dinámica espacial y temporal, a corto y largo plazo.

II. Contenidos Mínimos: Genética mendeliana. Citogenética. Fundamentos citogenéticos de la herencia y recombinación. Genética molecular. Alteraciones de la información genética. Genética Cuantitativa. Genética de poblaciones. Genética de la conservación. Efectos ambientales y expresión génica. Epigenética. Bioética.

III. Programa Analítico:

Unidad I: Concepto de la materia. Identidad del material genético: descubrimiento del ADN, descubrimiento de la importancia del núcleo celular en el proceso de la herencia, descubrimiento de los cromosomas, descubrimiento de la composición química de los cromosomas, experimentos de Griffith, Dawson y Avery, experiencias de Hershey y Chase, el trabajo de Levene y Jacobs, descubrimientos de Furberg, reglas de Rudner-Chargaff-Wyatt, estructura cristalográfica del ADN. Composición química del ADN. Bioética: genoma humano y genética humana, ingeniería genética, organismos transgénicos, experimentación con seres vivos, conceptos de vida, conservación del medio ambiente: genética de la conservación. Dinámica del material genético: escalas generacional, poblacional y macroevolutiva. Genoma, transcriptoma, proteoma y metaboloma. La célula eucariota como mosaico genético. Factores externos al ADN: epigenética, microbioma.

Unidad II: Estructura, función y diversidad de los ácidos nucleicos. Estructura del ADN: geometría de la doble hebra; composición química; nucleótidos; fuerzas cohesivas en



Programa de la Asignatura: Genética	Código: 12014
Departamento: BIOLOGÍA GENERAL	Sede: TRELEW

la molécula de ADN; polaridad. Organización del material genético. Niveles de organización del material genético. Cromosomas procariotas. Genomas virales. Cromosomas eucariotas: cromatina; histonas; proteínas no-histónicas; Centrómeros; Telómeros. Cromosomas politénicos. Anatomía del genoma eucariota: secuencias únicas; secuencias repetitivas; familias génicas. Elementos genéticos no nucleares. Diversidad genética y biodiversidad.

Unidad III: Replicación del ADN. Forma y producto del proceso de la replicación. Replicación semi-conservativa. Elementos necesarios para la síntesis: desoxi nucleótidos, molde, iniciadores o *primers*, enzimas. Síntesis Vs. Reparación. Etapas de la síntesis: iniciación, elongación, terminación y distribución de cromosomas mediante manipulación de estructuras de ADN de orden superior. Replicasas procariotas y eucariotas. Horquillas de replicación. Enzimas involucradas en la síntesis de ADN: helicasas, proteínas de unión a ADN de cadena simple, topoisomerasas, primasas. Reemplazo de iniciadores o *primers*. Horquillas de replicación en procariotas y eucariotas. Bases de la diversidad genética (mutación): sustituciones, inserciones y deleciones.

Unidad IV: Anatomía y expresión de los genes. Definición de gen. Flujo de la información genética. Tipos de genes según el producto final. Estructura del ARN. Elementos del aparato genético y sus funciones. Transcripción. ARN polimerasas procariotas y eucariotas. Tipos de ARN presentes en la célula. ARN mensajeros procariotas y eucariotas. Procesamiento post-transcripcional. Traducción. Ribosomas. ARN de transferencia. Factores de iniciación, elongación y terminación. Iniciación y entrada al ribosoma en procariotas y eucariotas. El código genético. Síntesis proteica. Terminación. Genes ribosomales. Genes de ARN transferencia. Mutaciones en el contexto del gen: cambios sinónimos y no-sinónimos; cambios de marco.

Unidad V: Regulación de la expresión génica. Niveles de control. Metilación del ADN. Regulación transcripcional en procariotas: Promotores; factores sigma; regulación positiva y negativa del operón lactosa; regulación por estructura en el operón triptófano. Regulación traduccional en procariotas: Variación de las secuencias de Shine-Dalgarno; ARN anti-sentido en el gen *ompF*; interruptores ribosómicos. Regulación transcripcional en eucariotas: promotores de la ARN polimerasa II; el aparato basal de transcripción de la ARN polimerasa II; intensificadores o *enhancers*; insuladores o *insulators*; silenciadores; elementos de respuesta; promotores de la ARN polimerasa I; proteínas activadoras de la ARN polimerasa I (SL1 y UBF); promotores de la ARN polimerasa III. Tipos de factores de transcripción (*helix-turn-helix*, *zinc-fingers*, receptores esteroideos, "cierres" de leucina, *helix-loop-helix*, homeodominios). Regulación post-transcripcional en eucariotas: regulación a nivel del *splicing*; ARN interferencia; proteínas de unión a CAP; modificaciones post-traduccionales de las proteínas. Regulación traduccional por frecuencia de anticodones.

Unidad VI: Manipulación y análisis de macromoléculas. Reacción en cadena de la polimerasa. Clonado molecular. Vectores; Plásmidos, cósmidos, YACS. Mutagénesis dirigida. Genética reversa. Secuenciación. Hibridación de ácidos nucleicos (*Southern* y *Northern blot*). Análisis inmunológico de proteínas (*western blot*, *dot blot*). Ingeniería



Programa de la Asignatura: Genética	Código: 12014
Departamento: BIOLOGÍA GENERAL	Sede: TRELEW

genética.

Unidad VII: Divisiones celulares y recombinación. Ploidía. Ciclos biológicos. Etapas del ciclo celular. Mitosis y meiosis: funciones desde el punto de vista genético; características genéticas de sus productos. Fases de la mitosis. Fases de la meiosis. Entrecruzamiento y recombinación genética. Mecanismos celulares para el mantenimiento de la diversidad genética. Genética bacteriana: transformación, conjugación, transducción, plásmidos.

Unidad VIII: Cruzamientos. Variantes de un gen: alelos. Relaciones de dominancia. Destino de los alelos durante la meiosis. Recombinación. Primera ley de Mendel: Principio de segregación. Segunda ley de Mendel: Principio de la segregación independiente. Penetrancia y expresividad. Relaciones epistáticas. Fenotipo sexual. Sistemas de determinación del sexo. Sistemas cromosómicos XX-XY, XX-X0 y ZZ-ZW. Compensación de dosis. Características ligadas al sexo. Otras características asociadas al sexo: rasgos influidos por el sexo y rasgos limitados por el sexo. Análisis de pedigrís.

Unidad IX: Ligamiento y mapas genéticos. Recombinación. Ligamiento. Mapas genéticos. Unidades de mapa. Relación entre unidades de mapa y la distancia física. Configuraciones *cis* y *trans*. Cruzamientos de tres puntos. Aditividad. Distancia medida Vs. distancia real. Distancia medida máxima. Coeficiente de coincidencia. Interferencia. Análisis de tétradas. Mapeo genético en humanos. Entrecruzamiento mitótico. Mapas físicos: mapeo por delección, hibridación de células somáticas, hibridación in-situ, secuenciación, secuenciación de alto rendimiento.

Unidad X: Citogenética. Morfológica de los cromosomas. Cariotipo. Formas de la variaciones morfológica cromosómica: fisión, fusión, restitución, delección, puentes dicéntricos, inversión, translocación recíproca. Mutación cromosómica y cromosomas metafásicos. Variación numérica. Aneuploidía. Mosaicismo. Poliploidía.

Unidad XI: Genética Cuantitativa. Variación continua. Descripción de variables continuas: media, desvío estándar, desvío estándar de la media, covarianza, correlación y regresión. Estadísticos Vs. Parámetros. Herencia poligénica: características influidas por varios genes. El fenotipo como producto de la interacción del ambiente con los genes. Norma de reacción. Relación entre la variación fenotípica, la variancia ambiental y la variancia genética. Componentes de la variancia genética: varianzas aditiva y no aditiva. Componentes de la fracción no aditiva de la variancia genética: dominancia y epístasis. Heredabilidad. Heredabilidad observada o realizada. Heredabilidad en sentido amplio. Heredabilidad en sentido estricto. Disección de la variancia genética mediante la homogenización del ambiente o del genotipo. Cálculo de la heredabilidad en sentido estricto mediante índices de correlación. Loci relacionados con caracteres cuantitativos (QTLs).

Unidad XII: Genética de poblaciones. Elementos del modelo de la genética de poblaciones: *pool* génico, frecuencias génicas y genotípicas. Cálculo de las frecuencias



Programa de la Asignatura: Genética	Código: 12014
Departamento: BIOLOGÍA GENERAL	Sede: TRELEW

génicas a partir de las frecuencias genotípicas. Dinámica de los genes en una población: modelo general. Panmixia. Equilibrio de Hardy-Weinberg. Fuerzas del cambio evolutivo. Equilibrios y tipos de equilibrio. Apareamiento clasificado estructurante y desestructurante. Exogamia y endogamia. Mutación. Migración; efecto Wahlund. Selección. Selección direccional, estabilizadora y disruptiva. Deriva génica: efectos aleatorios; fijación y pérdida de alelos; efecto del tamaño poblacional; coalescencia; compensación por mutaciones neutras. Destino de la variabilidad genética. Tamaño poblacional efectivo.

Unidad XIII: Bioinformática. Definición. Bases de datos: mantenimiento, extracción de datos, búsquedas. Análisis de secuencias individuales: mapas de restricción, diseño de primers, identificación de marcos de lectura, traducción. Predicción de estructura (ARN y proteínas). Alineamiento de secuencias: identificación del problema del alineamiento y significado teórico de los alineamientos.

Semana	Descripción
1	Parte teórica: Aspectos generales de la genética. Estructura, función y diversidad de los ácidos nucleicos. Parte práctica: TP1: Manipulación de <i>Drosophila melanogaster</i> , Cruzamientos con <i>D. melanogaster</i> .
2	Parte teórica: Replicación del ADN. Anatomía y expresión de los genes. Parte práctica: TP2: resolución de problemas sobre estructura de ácidos nucleicos y función de los ácidos nucleicos, parte primera.
3	Parte teórica: Regulación de la expresión génica. Manipulación y análisis de macromoléculas. Transgénesis. Parte práctica: TP2: resolución de problemas sobre función de ácidos nucleicos, parte 2. Trabajo experimental con <i>D. melanogaster</i>
4	Parte teórica: Divisiones celulares y recombinación. Cruzamientos. Parte práctica: TP2: resolución de problemas sobre función de ácidos nucleicos, parte 3; extracción de ácidos nucleicos. Trabajo experimental con <i>D. melanogaster</i>
5	Parte teórica: Genética del Sexo. Parte práctica: TP3: taller de bioinformática; resolución de problemas de ingeniería genética. Trabajo experimental con <i>D. melanogaster</i>
6	Parte teórica: Ligamiento y mapas genéticos. Parte práctica: TP4: cromosomas, cariotipos, cromosomas politénicos. TP5: taller y resolución de problemas sobre divisiones celulares.



Programa de la Asignatura: Genética	Código: 12014
Departamento: BIOLOGÍA GENERAL	Sede: TRELEW

	Trabajo experimental con <i>D. melanogaster</i>
7	Parte teórica: Citogenética. Parte práctica: TP6: resolución de problemas sobre genética mendeliana. TP7: resolución de problemas sobre extensión del análisis mendeliano. Trabajo experimental con <i>D. melanogaster</i>
8	Parte teórica: Integración de contenidos. Genética cuantitativa. Parte práctica: TP8: resolución de problemas sobre genética del sexo. Clases de consulta y repaso de contenidos sobre primer parcial. Trabajo experimental con <i>D. melanogaster</i>
9	Parte teórica: Genética cuantitativa. Parte práctica: Primer parcial. TP 9: resolución de problemas sobre ligamiento. Trabajo experimental con <i>D. melanogaster</i>
10	Parte teórica: Genética de poblaciones. Parte práctica: TP 9: resolución de problemas sobre ligamiento. Recuperatorio del primer parcial. Trabajo experimental con <i>D. melanogaster</i>
11	Parte teórica: Genética de poblaciones. Genética de la conservación. Parte práctica: TP10 resolución de problemas sobre genética cuantitativa. TP11: taller y resolución de problemas sobre genética de poblaciones.
12	Parte teórica: Genética de la conservación. Evolución molecular. Parte práctica: TP11: taller y resolución de problemas sobre genética de poblaciones. TP12: Seminario de integración de contenidos. Trabajo experimental con <i>D. melanogaster</i>
13	Parte teórica: Bioinformática. Parte práctica: Exposición de los trabajos de cruzamientos con <i>D. melanogaster</i> realizados por los alumnos a lo largo del curso. Clases de consulta y repaso de contenidos sobre segundo examen parcial.
14	Parte teórica: Integración de la materia. Parte práctica: Segundo parcial.
15 y 16	Recuperatorios. Seminarios de interpretación de trabajos científicos.



Programa de la Asignatura: Genética	Código: 12014
Departamento: BIOLOGÍA GENERAL	Sede: TRELEW

IV. Bibliografía:

Bibliografía Básica
Pierce 2009. Genética un enfoque conceptual. Editorial panamericana 3ª Ed.
Brown T. A. 2008. Genomas 3º Edición. Editorial Panamericana.
Evolution. M Ridley. Blackwell Publishing.

Bibliografía Complementaria
REVISTAS CIENTÍFICAS
Trends in Genetics (Elsevier).
Nature Reviews Genetics (Nature Publishing Group).
Genetics (The Genetics Society of America).
Annual Review of Genetics (Annual Reviews).
Proceedings of the National Academy of Sciences USA (National Academy of Sciences).
Nature (Nature Publishing Group).
Science (AAAS).

V. Metodología de Enseñanza:

La materia está dividido en cuatro bloques lógicos: (i) Bases Físicas y Moleculares de la Herencia: incluye la organización del material genético a nivel molecular, la estructura de las unidades de información en el genoma, mecanismos de expresión y regulación génicos y manipulación y análisis de macromoléculas; (ii) Organización y Transmisión del Material Genético: incluye temas de genética clásica y diversidad en las formas genómicas en Eucariotas, Procariotas y Virus; (iii) Dinámica del Material Genético: Consiste en teoría del cambio genético en niveles inferiores al de especie y el estudio de la diversidad genética a nivel molecular; (iv) Cambio a nivel molecular: patrones y procesos genéticos a nivel poblacional, procesos y consecuencias de la variación molecular y métodos computacionales para el análisis de secuencias biológicas. Los trabajos prácticos consisten en actividades experimentales guiadas por los docentes, resolución de problemas y la simulación de un trabajo de investigación con *Drosophila melanogaster*. Las actividades experimentales guiadas incluyen la obtención de preparados para la observación de cromosomas, extracción y purificación de material genético y actividades de bioinformática. En las clases de resolución de problemas se trabaja en grupos de 2-3 alumnos; se realiza una puesta en común y el alumno debe entregar la actividad resuelta para su corrección por parte de los docentes y eventual aprobación. El trabajo con *D. melanogaster* consiste en realizar cruzamientos con diferentes líneas, provistas por los docentes, para luego analizar y explicar la base genética de las características fenotípicas propias de cada línea en base a las descendencias obtenidas. Los alumnos deben mantener sus moscas, diseñar sus cruzamientos (con orientación y supervisión razonables por parte de los docentes), y presentar sus resultados e hipótesis en forma de seminario hacia el final del cursado de la materia.



Programa de la Asignatura: Genética	Código: 12014
Departamento: BIOLOGÍA GENERAL	Sede: TRELEW

VI. Condiciones para la aprobación del cursado de la asignatura

El alumno deberá haber asistido al 85% de la cursada y haber aprobado el 75% de las actividades prácticas. Aprobar los exámenes parciales o sus respectivos recuperatorios. En caso de no lograrlo, se le brindará la opción de rendir un recuperatorio final que abarcará los contenidos de los parciales desaprobados siempre y cuando haya aprobado por lo menos un parcial o su recuperatorio.

VI. Condiciones para la aprobación de la asignatura

La asignatura se aprueba mediante Examen Final.

Vigencia de este programa

Año	Firma	Profesor responsable
2014		Dr. Leandro R. Jones
2015 2016 2017 2018 2019		Leandro Jones

Visado

Decano	Secretaria Académico Facultad	Jefe de Departamento	Coordinador: Comisión Curricular de la Carrera
 Msc. Lilia Blanco Decana Fac. Cs. Naturales U.N.P.S.J.B.	 Dra. Silvia Estero Pablos Secretaria Académica Fac. Cs. Naturales U.N.P.S.J.B.	 Fecha 24.6.2013	 Ana Carolina 22.05.2013