

UNIVERSIDAD NACIONAL DE LA PLATA
**FACULTAD DE CIENCIAS NATURALES
Y MUSEO**



PROGRAMAS



AÑO 2016

Cátedra de GENÉTICA

Profesora CATANESI CECILIA J.



UNIVERSIDAD NACIONAL DE LA PLATA

FACULTAD DE CIENCIAS NATURALES Y MUSEO

ASIGNATURA: GENETICA

TIPO DE REGIMEN: ANUAL
Se dicta en el

CARGA HORARIA SEMANAL: Trabajos Prácticos: 003 hs/sem
Teóricos: 003 hs/sem
Teórico/Práctico: hs/sem
Total 006 hs/sem

CARGA HORARIA TOTAL: 192 horas

MODALIDAD DE CURSADA: Regimen tradicional
Regimen especial

PROFESOR TITULAR/PROFESOR A CARGO: Dra. Cecilia Catanesi (profesor asociado)

E-mail de contacto: genetica@fcnym.unlp.edu.ar

Otra información (Página web/otros): geneticanaturalesunlp.wordpress.com

2.- CONTENIDO GLOBAL DEL CURSO Y FUNDAMENTACION DE LA ASIGNATURA.

CONTENIDOS MINIMOS:

Genes, cromosomas y herencia. Teoría cromosómica de la herencia. Naturaleza química de los genes. Genotipo y fenotipo. Cromatina, cromosomas. Genética mendeliana. Factores genéticos y segregación. Dominancia. Herencia ligada al sexo. Determinación del sexo. Penetrancia y expresividad. Fenocopias. Anticipación. Impronta genómica. Epigenética. Patrones de herencia. Genealogías. Genes ligados. Mapas genéticos de recombinación. Recombinación genética. Ligamiento, acoplamiento y repulsión. Estructura del ADN, replicación y regulación de la expresión génica. Química de los ácidos nucleicos. Genética de procariontes. Cromosomas virales: virus ADN y ARN. Morfología del cromosoma. Cariotipo. Eucromatina y heterocromatina. ADN extracromosómico en eucariontes, hipótesis endosimbionte. Cantidad de ADN con respecto al ciclo celular. Alteraciones en la información genética. Mutaciones. Sustituciones: transiciones y transversiones. Citogenética. Transposones. Transmisión de la información genética: del ADN al ARN. Transcripción, mecanismos y regulación. Regulación postranscripcional. Genética del desarrollo. Genética cuantitativa. Genética de poblaciones. Genética de la conservación. Análisis genéticos. Biotecnología. Genética molecular. Genómica y bioinformática. Bioética. Legislación.

FUNDAMENTACION DE LA ASIGNATURA

La Genética es una área de la Biología que estudia los caracteres hereditarios y su modo de transmisión a través de las generaciones, tanto entre individuos como en las poblaciones.

Los contenidos globales de la asignatura se agruparon en cinco partes principales: en la primera se incluye la genética mendeliana, los patrones de herencia, la organización de la información genética en cromosomas y el mapeo de genes.

La segunda parte comprende desde la estructura molecular del ADN hasta la expresión de su información en la síntesis de proteínas.

La tercera parte trata de la genética a nivel poblacional, sus implicancias en programas de conservación, genética cuantitativa, y las técnicas de estudio para abordar estas áreas.

La cuarta parte comprende el estudio de genomas completos y las técnicas de análisis bioinformático para llevar a cabo dichos estudios.

La quinta y última parte incluye nociones de bioética en genética, como también aspectos de la legislación de nuestro país en relación con temas de genética.

Genética articula verticalmente con las materias obligatorias Matemáticas, Química Inorgánica, Química Orgánica, Zoología general, Fundamentos de Botánica, Histología y Embriología, e Introducción a la Taxonomía, en todos los cuales se apoya la enseñanza de la Genética. Además existe una fuerte vinculación con materias de dictado en paralelo, o en años consecutivos, como Química biológica, Fisiología Animal, Fisiología Vegetal y Evolución.

3.- OBJETIVOS.

3.1.- OBJETIVOS GENERALES.

El objetivo es introducir a los alumnos en el vasto campo de la genética, a fin de que puedan comprender los procesos genéticos y relacionarlos con otros procesos biológicos, tanto a nivel de individuos como de poblaciones.

3.2.- OBJETIVOS ESPECIFICOS.

La Genética crece aceleradamente en la actualidad y abarca cada día más temáticas que se integran con diversas ciencias. El objetivo de esta asignatura es introducir a los alumnos en este vasto campo, a fin de que puedan comprender los procesos genéticos y relacionarlos con otros procesos biológicos, tanto a nivel de individuos como de poblaciones.

Las clases teóricas proporcionarán una explicación conceptual actualizada de los temas incluidos en el programa. Se alentará a los alumnos a ampliar la información obtenida en dichas clases, utilizando libros de texto y otras fuentes de información académica. Los Trabajos Prácticos se dedicarán a la resolución de problemas y actividades experimentales, además de incluirse un Seminario que prepararán los alumnos a partir de la interpretación de publicaciones científicas que se analizarán en clase.

Una vez aprobada la asignatura, se espera que los alumnos tengan una visión de todos los temas de actualidad que se relacionan con la Genética

4.-CONTENIDOS.

GENES, CROMOSOMAS Y HERENCIA

UNIDAD 1- Teoría cromosómica de la herencia. Naturaleza química de los genes. Genotipo y fenotipo. Cromatina, cromosomas, complejo sinaptonémico. Significado genético de la mitosis y meiosis. Segregación gamética. Estudios genéticos con organismos modelo.

UNIDAD 2- Genética mendeliana. El trabajo de Mendel sobre la transmisión de los caracteres. Cruzamientos, terminología. Diagrama de Punnett. Postulados de Mendel. Factores genéticos y segregación. Cruzamientos de prueba. Postulado de la transmisión independiente. Polihíbridos. Prueba de chi cuadrado aplicada a mendelismo, hipótesis e interpretación.

UNIDAD 3- Relación de dominancia entre alelos de un locus. Alelos múltiples. Letalidad. Interacción génica. Otras modificaciones de las proporciones mendelianas. Pleiotropía. Caracteres ligados al X. Herencia autosómica limitada e influenciada por el sexo. Determinación del sexo. Penetrancia y expresividad. Fenocopias. Anticipación. Impronta genómica. Epigenética.

UNIDAD 4- Patrones de herencia. Análisis de genealogías, simbología. Leyes de probabilidades. Ley del producto y ley de la suma. Probabilidad condicional. Teorema del binomio.

UNIDAD 5- Morgan y el entrecruzamiento. Genes ligados. Distancia entre genes y construcción de mapas. Prueba de dos puntos. Entrecruzamientos múltiples. Prueba de tres puntos. Interferencia y coeficiente de coincidencia. Mapas genéticos de recombinación. Cartografía por hibridación celular somática. Cartografía por análisis molecular. Mapas en bacterias y bacteriófagos. Análisis de

tétradas en hongos. Recombinación del ADN, conversión génica. Modelo de Holliday. Recombinación genética e intercambio cromosómico: experimento de Creighton y McClintock. Segregación no independiente del dihíbrido, concepto de ligamiento. Acoplamiento y repulsión.

ESTRUCTURA DEL ADN, REPLICACIÓN Y REGULACIÓN DE LA EXPRESIÓN GÉNICA

UNIDAD 6- El ADN como material genético. Experimento de Avery, MacLeod y McCarty. Experimentos de transfección. Química de los ácidos nucleicos. Nucleósidos, nucleótidos. Polinucleótidos. Composición de bases. Difracción de rayos X de R. Franklin. Modelo de Watson y Crick. Experimentos de desnaturalización y renaturalización.

UNIDAD 7- Genética de procariontes. Experimento de Lederberg y Tatum. Factor F. Estirpes Hfr. Cromosomas virales: virus ADN y ARN. El cromosoma bacteriano, plásmidos y episomas. Mapas genéticos de conjugación. Transformación bacteriana, mapas por transformación. Ciclo lítico y ciclo lisogénico en fagos. Mapas genéticos por transducción. Inserción y escisión del fago lambda. Recombinación en virus. Mapas genéticos en virus.

UNIDAD 8- Organización en eucariontes: composición estructura y modelos de organización de la cromatina. Morfología del cromosoma. Cariotipo. Eucromatina y heterocromatina. ADN extracromosómico en eucariontes, hipótesis endosimbionte. Cantidad de ADN con respecto al ciclo celular.

UNIDAD 9- Cambios del material genético: mutaciones. Sustituciones: transiciones y transversiones. Tautomería y análogos de base. Inversiones y transposiciones. Agentes mutagénicos. Tipos de mutaciones según sus efectos fenotípicos. Carácter preadaptativo de la mutación. Tasas de mutación espontánea. Mutación en los caracteres cuantitativos. Mutaciones sin sentido. Mutaciones silenciosas. Reversión: retransmutación, mutaciones supresoras y aumentadoras. Concepto molecular de locus, alelo y serie alélica. Sistemas genéticos de reparación, respuesta SOS. La mutación como base de la evolución. Mutagénesis dirigida: diseño racional de una mutagénesis para el descubrimiento de genes. Citogenética.

UNIDAD 10- Elementos genéticos transponibles. Mecanismos de transposición. Ejemplos de transposones en procariontes y en eucariontes. Retrotransposones. Papel evolutivo de los elementos transponibles. Aplicaciones en ingeniería genética: mutagénesis. Elementos P de *Drosophila melanogaster*. Inserciones Alu.

UNIDAD 11- Transmisión de la información genética: del ADN al ARN. Transcripción. Mecanismos de transcripción. ARN polimerasas, dirección y asimetría de la transcripción. Fases: iniciación, elongación y terminación. Regulación de la

transcripción en procariontes y eucariontes. Sistemas enzimáticos inducibles y represibles. Sistemas de control negativo y positivo. Modelo del operón lac y del operón trp. Atenuación. Mecanismos de regulación en eucariontes. Promotores, amplificadores y otras regiones reguladoras. Factores de transcripción y proteínas represoras. Mecanismos de activación y represión. Regulación a nivel cromatínico. Remodelación de la cromatina como regulación de la transcripción. Metilación. Compensación de dosis génica. Inactivación cromosómica.

UNIDAD 12- Regulación de la transmisión de la información génica. Regulación postranscripcional. Maduración del ARNm: splicing, capeado, poliadenilación, transporte al citoplasma. Mecanismos de regulación. Acoplamiento regulatorio de la transcripción y el splicing. Etapas de la traducción. Factores de traducción, su regulación y mecanismos de acción. Rol de las regiones no traducidas del ARNm. Almacenamiento y degradación de los ARNm. Micro ARN y ARN de interferencia.

UNIDAD 13- Genética del desarrollo: bases genéticas de la morfogénesis. Control de la transcripción en fagos. Sistemas de regulación del desarrollo en modelos de Arabidopsis, Drosophila, pez cebra y ratón. Similitudes y diferencias en la regulación génica de plantas, invertebrados y vertebrados. Redundancia génica, implicancias evolutivas. El concepto de homología a la luz de la genética y la biología molecular.

GENÉTICA CUANTITATIVA, GENÉTICA DE POBLACIONES. GENÉTICA DE LA CONSERVACIÓN. ANÁLISIS GENÉTICO. BIOTECNOLOGÍA.

UNIDAD 14- La genética de poblaciones y el equilibrio de Hardy-Weinberg. Frecuencias alélicas (génicas) y genotípicas. Supuestos de la ley de equilibrio. Factores que lo afectan. Efectos de la mutación y de la migración. Selección natural, tipos de selección. Genética de la conservación: heterocigosis y fitness. Incremento del índice de endogamia en poblaciones de tamaño reducido. Depresión por endogamia. Tamaño efectivo. Deriva génica. Procesos de cuellos de botella y efecto fundador. Fijación alélica.

UNIDAD 15- Base mendeliana de la variación continua. Variación genética y ambiental. Caracteres métricos y poligenes. Heredabilidad de caracteres y selección artificial.

UNIDAD 16- Genética molecular. Regiones codificantes y no codificantes. Elementos repetitivos en tándem y dispersos. SNPs. RFLP. Secuenciación. Microarrays. Hibridación in situ. Pintado cromosómico. Ingeniería genética. Ensamblado de secuencias por método de clonado contiguo. Biotecnología. Cultivo de genes. Xenotrasplantes. Terapia génica.

GENÓMICA, Y BIOINFORMÁTICA

UNIDAD 17- Genoma nuclear y extranuclear. Genoma procarionte y eucarionte. Genomas de organismos modelo. Organización del genoma. Transcriptoma: estudio de la población de ARNm de la célula. Proteoma: identificación de proteínas por espectrometría de masas. Mapeo genómico y anotación de secuencias. Genotecas de ADNc, genotecas diferenciales.

UNIDAD 18- Bioinformática. Fuentes de información online. Bases de datos. Alineamiento de secuencias, pairwise y múltiple. Similitudes y distancias. FASTA. BLAST. Análisis filogenético.

ÉTICA Y LEGISLACIÓN

UNIDAD 19- Bioética. Principios bioéticos en la experimentación con seres humanos. Confidencialidad en el manejo de la información genética. Ética en la experimentación animal.

UNIDAD 20- Legislación. Regulación de la experimentación genética. Transporte de material biológico dentro y fuera del país. Bancos de datos genéticos.

5.- LISTA DE TRABAJOS PRACTICOS.

- 1- Drosophila melanogaster como modelo de estudios de genética
- 2- Nomenclatura y simbología.
- 3- Observación de fenotipos mutantes en Drosophila melanogaster
- 4- Genética Mendeliana y Patrones de herencia
- 5- Ligamiento y Recombinación Génica
- 6- Preparación y observación de cromosomas politénicos
- 7- Técnicas de análisis genético
- 8- Regulación de la expresión génica en Procariontes: el operón lactosa.
- 9- Transformación bacteriana y ADN recombinante
- 10- Regulación de la expresión génica en Eucariontes. Sistema GAL4-UAS
- 11- Genética de Poblaciones
- 12- Genética Cuantitativa.

6.- OTRAS ACTIVIDADES DESARROLLADAS POR LA CÁTEDRA. (Seminarios, salidas de campo, viajes de campaña, aunque éstas se encuentren sujetas a posibilidades económicas, visitas, monografías, trabajos de investigación, extensión, etc.)

Visitas a Laboratorios de Investigación vinculados con la FCNyM y el CCT-La Plata. Solicitando previamente los debidos permisos institucionales, se propondrá a los alumnos como actividad opcional no obligatoria la realización de visitas a Institutos de Investigación que se encuentren ubicados en la zona, y cuyas temáticas de trabajo se encuentren dentro del área de la Genética, incluyendo INFIVE, IGEVET, INIBIOLP, CREG e IMBICE, entre otros. El aprovechamiento de dichas visitas por parte de los alumnos se evaluará con la posterior entrega de un informe escrito que detalle los equipamientos y/o las técnicas observados durante el recorrido.

Conferencias

Como actividad complementaria, se invitará a especialistas de la Facultad o de otras instituciones a dictar conferencias en relación con los contenidos de la asignatura, dentro del horario de las clases teóricas. Su finalidad será acercar al estudiante a los profesionales que desarrollan las técnicas y los conocimientos presentados en el curso.

7.- METODOLOGÍA.

Modelo biológico

En algunos Trabajos Prácticos se trabajará con un modelo animal de manejo sencillo, la mosca *Drosophila melanogaster*. Los alumnos realizarán cruces entre líneas puras y en clases prácticas posteriores observarán los resultados obtenidos en la primera y la segunda generación. Estos cruces permitirán interpretar patrones de herencia de caracteres mendelianos.

Trabajo de laboratorio

Se incluirán actividades de laboratorio en relación con algunos de los temas mencionados, aprovechando las posibilidades que ofrecen las instalaciones de la Facultad.

Dependiendo de la disponibilidad de los reactivos necesarios, estas actividades incluirán:

a- Ingeniería Genética:

- 1- transformación bacteriana con un plásmido recombinante
- 2- regulación de la expresión génica en relación con el catabolismo de azúcares

b- Genética Molecular:

- 1- una técnica de extracción de ADN,
- 2- la amplificación de un fragmento de ADN por reacción en cadena de la polimerasa (PCR), a partir de ADN genómico,
- 3- una electroforesis en gel de agarosa para la observación de los fragmentos.

El esquema propuesto cubrirá tres clases prácticas, incluyendo una explicación previa y las correspondientes actividades de laboratorio de cada uno de los temas.

Seminarios

Para favorecer el aprendizaje de la presentación oral de la información científica, se destinará la última clase de la cursada a la exposición de trabajos científicos del área Genética seleccionados en clases previas, que se analizarán y comentarán con los Ayudantes. Mediante la elaboración de una presentación oral con formato científico, los alumnos se acercarán a la lectura y el manejo de bibliografía científica actualizada, a la par que irán familiarizándose con la expresión de este tipo de información, tal como es habitual hacerlo en el marco de Reuniones Científicas.

8.- RECURSOS MATERIALES DISPONIBLES.

Aula Laboratorio para los trabajos prácticos. Reactivos.

9.- FORMAS Y TIPOS DE EVALUACIÓN.

Para la aprobación de los trabajos prácticos se requiere aprobar dos exámenes parciales escritos y un Seminario científico.

Para aprobar la materia, la modalidad de promoción sin examen final es una opción para los alumnos que se encuentran cursando los Trabajos Prácticos. Esta modalidad requiere además, la asistencia obligatoria a las clases Teóricas y la aprobación de las mismas en tres exámenes parciales.

Los requerimientos para aprobar la promoción son:

- 1- Asistencia al 75% de las clases teóricas y al 80% de las clases prácticas.
- 2- Aprobación de los parciales prácticos previo a la aprobación de los parciales teóricos.
- 3- Aprobación de tres parciales teóricos que abarquen todos los contenidos teóricos de la asignatura, con el 60% de respuestas correctas.

10.- BIBLIOGRAFIA.

10.1.- BIBLIOGRAFIA GENERAL (si la hubiera).

Bibliografía básica

- Cummings M.R., Klug W.S., Spencer C.A. Conceptos de Genética. 8va ed. Pearson Educación, 2006, 920 pp.
- Griffiths A.J.F., Miller JH.; Suzuki D.T., Lewontin R.C., Gelbart W.M. Genética 9a.ed. Madrid. McGraw-Hill Interamericana, 2008, Madrid, 848 pp. (*)
- Hartl D.L., Jones E.W. Genetics: Analysis of Genes and Genomes 7th ed. Sudbury, Massachusetts US. Jones & Bartlett, 2009, 763 pp. (*)
- Pierce B.A. 2010. Genética. Un enfoque conceptual. 3ra ed. Médica Panamericana. Madrid, 730 pp.
- Krebs J.E., Goldstein E.S., Kilpatric S.T. Lewin's Genes X. Jones and Bartlett Publishers, 2011. 930pp.
- Lodish H., Berk A., Kaiser C.A., Krieger M., Bretscher A., Ploegh H., Amon A., Scott M.P. Molecular Cell Biology 7th Edition. W.H. Freeman Publishers, 2012, 973pp.
- Brown T.A. Genomas. 3ra ed. Médica Panamericana. Bs. As., 2008, 738 pp.
- Smith, G. The genomics age: how DNA technology is transforming the way we live and who we are. American Management Association, 2005, 262pp.
- Strickberger M.W. Genética. 3a. ed. Barcelona. Omega, 1988, 869 p.
- Tamarin R.H. Principles of Genetics 7th Edition, 2004.

10.2.- BIBLIOGRAFIA POR UNIDAD TEMATICA.

La bibliografía citada en el punto precedente es aplicable a todas las unidades temáticas.



11.- CRONOGRAMA.

ACTIVIDAD			SEMANA	SEMESTRE
TP	TEORICO	OTROS (Detallar)		
TP1. Genomas, gen y transmisión de la Información	Genomas y genes		1	1er. Semestre
TP2. Del ADN a las proteínas	Replicación del ADN		2	
TP3.1. Regulación en Procariotas I	Transcripción de la información genética		3	
TP3.2.Regulación en Procariotas II	Traducción del mensaje genético		4	
TP3.3.Regulación en Procariotas III	Regulación de la expresión génica en procariotas		5	
TP4.1.Regulación en Eucariotas I	Regulación de la expresión génica en eucariotas		6	
TP4.2.Regulación en Eucariotas II	Introducción a la citogenética		7	
TP5.1.Introducción a la Citogenética I	Cambios cromosómicos estructurales		8	
TP5.2.Introducción a la Citogenética II	Cambios cromosómicos numéricos		9	
TP6.1.Drosophila melanogaster como modelo experimental. Uso de programa de simulación de cruzamientos	Leyes de Mendel I		10	
TP6.2.Leyes de Mendel	Leyes de Mendel II		11	
TP6.3.Herencia ligada al sexo. Determinación del sexo.	Herencia ligada al sexo. Patrones de herencia		12	



Cruzamientos de Drosophila melanogaster.				
TP6.4. Patrones de herencia, pedigree. Recuento de Drosophila	Factores que modifican las proporciones mendelianas. Determinación del sexo.		13	
TP7.1. Ligamiento y recombinación I. Prueba de 2 puntos y Chi cuadrado. Cruzamientos de Drosophila	Ligamiento y recombinación I		14	
TP7.2. Ligamiento y recombinación II. Prueba de 3 puntos	Ligamiento y recombinación II		15	
TP7.3. Recuento de Drosophila para prueba de recombinación. Analisis de datos	Análisis estadístico		16	

TP	ACTIVIDAD		SEMANA	SEMESTRE
	TEORICO	OTROS (Detallar)		
TP8.1. Marcadores genéticos: conceptos y aplicaciones	Marcadores genéticos: conceptos y aplicaciones		17	2do. Semestre
TP8.2. Técnicas de estudio de Marcadores Genéticos	Técnicas de análisis en genética molecular I		18	
TP8.3. Extracción de ADN	Técnicas de análisis en genética molecular II		19	
TP8.4. Electroforesis en gel de agarosa	Aplicación de técnicas moleculares en el área de biología		20	



TP8.5.Bioinformática: Programas utilizados en genética.	Genética de Poblaciones. Equilibrio de HW		21	
Seminario: Páginas de búsqueda de información en el área de Genética. Premisas para seminario final	Genética de Poblaciones. Mutaciones y migraciones.		22	
TP9.1.Genética de Poblaciones I. Equilibrio de HW	Genética de Poblaciones. Endogamia y deriva genética.		23	
TP9.2.Genética de Poblaciones II. Mutaciones	Genética de Poblaciones. Selección natural.		24	
TP9.3.Genética de Poblaciones III. Migraciones	Genética Cuantitativa.		25	
TP9.4.Genética de Poblaciones IV Endogamia. Deriva génica	Genética del Desarrollo		26	
TP9.5.Genética de Poblaciones V. Selección natural	Genoma de bacterias		27	
TP9.6.Utilización de programas de simulación de cambio poblacional	Genoma viral		28	
TP10.1.Genética Cuantitativa I	Elementos transponibles		29	
TP10.2.Genética Cuantitativa II	Genómica estructural y funcional		30	
Seminario: Clase de consulta para Seminario	Bioética en Genética		31	
Defensa oral de Seminario	Legislación vigente en Argentina		32	



La Plata, 31 de 8 de 2016

Cecilia I. Cantaresi

Firma y aclaración

PARA USO DE LA SECRETARIA ACADEMICA

Fecha de aprobación: 27/10/16 Nro de Resolución: RD 488/16

Fecha de entrada en vigencia 01/04/2017 CONVALIDADO CD 9/11/16

Paula Elena Posadas
Dra. PAULA ELENA POSADAS
Secretaria de Asuntos Académicos
Fac. Cs. Naturales y Museo