

# UNIVERSIDAD NACIONAL DEL COMAHUE CENTRO REGIONAL UNIVERSITARIO BARILOCHE

**Programa de ASIGNATURA: Genética**  
**DEPARTAMENTO: Biología General**

**AÑO ACADEMICO: 2008**

## **CARRERAS A LAS QUE PERTENECE:**

Licenciatura en Ciencias Biológicas – Plan N°0094/85 Modif. N° 883/93  
Profesorado en Ciencias Biológicas – Plan N° 089/85

**CARGA HORARIA SEGÚN PLAN DE ESTUDIOS: 12 horas**

**REGIMEN: Cuatrimestral CUATRIMESTRE: Primero**

## **EQUIPO DE CATEDRA:**

**PROFESOR ADJUNTO: María Marta Bunge**

**ASISTENTE DE DOCENCIA: Diego Libkind Frati**

**COLABORADORES: Marina Gereá y Cristian Torres**

**1.- FUNDAMENTACION:** La Genética es la rama de la ciencia que estudia los fenómenos de la herencia y la variación. Estudia las modalidades de transmisión de los caracteres hereditarios en todos los organismos vivos, animales, plantas, microorganismos, incluyendo a los virus. Estudia las interacciones entre los genes y el ambiente y la distribución de los primeros en las poblaciones en el curso de sucesivas generaciones. La Genética es una ciencia cuyo vasto campo de acción va de lo teórico a lo experimental, de lo deductivo a lo inductivo. Esta ciencia se ha destacado desde su nacimiento, con los trabajos de Mendel, por la precisión y rigor de su metodología. Gran parte de su actividad consiste en poder hacer predicciones, sobre una base estadística, acerca de las características hereditarias de generaciones futuras y resolver planteos teóricos ante situaciones hipotéticas.

Se nutre de los elementos que le brindan las demás asignaturas de la Curricula: las sistemáticas proveen el material de base: los seres vivos; la química biológica especifica la naturaleza de las moléculas que componen las unidades de la herencia, al igual que la de sus productos; la ecología y la geología configuran el ambiente con el cual los organismos interactúan; la estadística permite interpretar en forma sistemática los resultados de los cruzamientos y por lo tanto dilucidar el comportamiento de los genes involucrados.

La materia es de formación general, conceptual y básica. Se desarrolla en clases teóricas, de laboratorio, de resolución de problemas y seminarios, los que introducen al alumno en la metodología que emplea esta ciencia en su análisis.

## **2.- OBJETIVOS:**

Introducir al alumno en el conocimiento de las leyes de la herencia, y en el papel que juega el material hereditario en el desarrollo y funcionamiento de los organismos. Capacitarlo para resolver problemas relacionados con los temas de la Genética teórica y práctica. Ayudarlo a desarrollar un espíritu crítico y de observación en los preparados y experiencias que efectúe, iniciándolo en

genético del ADN en bacteriófagos: experimentos de Hershey y Chase. La estructura del ADN según Watson y Crick. Las propiedades físicas y químicas del ADN. Aislamiento y caracterización de fragmentos particulares de ADN: desnaturalización y renaturalización; hibridación de ácidos nucleicos; enzimas de restricción y roturas sitio-específicas; electroforesis en gel; Southern Blot; reacción en cadena de la polimerasa: PCR; métodos de secuenciación de ácidos nucleicos. Tipos de doble hélice: ADN-A, ADN-B, ADN-Z.

#### **UNIDAD V: REPLICACION DEL MATERIAL HEREDITARIO**

Replicación semiconservativa: experiencias de Meselson y Stahl, Cairns, Taylor. Mecanismo de crecimiento de la hebra de ADN: crecimiento bidireccional a partir de un mismo origen; la horquilla de replicación; síntesis continua y discontinua; los fragmentos de Okasaki. Proteínas implicadas en la replicación: polimeras, primasas, helicasas, SSB, topoisomerasas, ligasas. Replicones, los orígenes de replicación. Modelos de replicación para el ADN circular y el ADN lineal. Replicación en círculo rodante. Replicación en virus ADN y en virus ARN. Regulación del ciclo celular: puntos de control en la regulación del ciclo celular.

#### **UNIDAD VI: CROMOSOMAS DE PROCARIONTES**

Genóforos virales. Virus ADN, virus ARN. Ciclo de un bacteriófago. Genóforos bacterianos. Plasmidos: propiedades generales y asociadas (resistencia a drogas, antibióticos, toxinas). Elementos genéticos transponibles: secuencias de inserción, transposones simples y complejos.

#### **UNIDAD VII: CROMOSOMAS DE EUKARIONTES**

Asociación de los genes con los cromosomas. Teoría de Sutton-Boveri sobre la base cromosómica de la herencia. Descripción de los cromosomas: centrómeros y telómeros; cromosomas metacéntricos, submetacéntricos, acrocéntricos, telocéntricos; cariotipos; bandeos cromosómicos. Cromosomas politénicos, cromosomas plumulados. Mitosis y meiosis. Temperatura de fusión. Cinética de reasociación del ADN. ADN de secuencia única, moderadamente repetida, altamente repetida. Paradoja del valor 2C. Elementos transponibles. Eucromatina; heterocromatina: constitutiva, facultativa. Niveles de empaquetamiento del ADN en los cromosomas: el nucleosoma, el solenoide, niveles superiores. La cromatina. Los componentes proteicos de la cromatina: las proteínas histónicas y no histónicas.

#### **UNIDAD VIII: RECOMBINACION GENETICA EN MICROORGANISMOS**

Significado genético de la recombinación. Medios de crecimiento, aislamiento de variantes genéticas en células procariotas. Flujo de genes entre bacterias: transformación, conjugación y transducción. La transformación como fuente de información sobre el ligamiento de genes; cotransformación. Conjugación: el factor F, cepas F+, F-, Hfr. Construcción de mapas de conjugación: técnica del apareamiento interrumpido; el cromosoma circular de *Escherichia coli*. Sexducción: el factor F'; merodiploides parciales; construcción de mapas a partir de frecuencias de recombinación. El mapa genético de *E. Coli*. Transducción.. Transducción especializada, transducción generalizada. El fago lambda; fagos transductores defectivos. Cotransducción. Recombinación genética en fagos temperados y virulentos.

#### **UNIDAD XIV: GENETICA CUANTITATIVA**

Variabes discretas y continuas. Caracteres continuos, merísticos. Distribución. Causas de la variación. Experiencias de Johanssen y Nilsson-Ehle. Variación fenotípica. Herencia poligénica. Partición de la varianza fenotípica: varianza genética y varianza ambiental. Partición de la varianza genética: varianza aditiva, varianza de la dominancia, varianza de la interacción. Asociación e interacción genotipo-ambiente. Número de genes que afectan a un carácter. Efecto medio de los genes. Heredabilidad en el sentido amplio y en el sentido estricto. Consanguinidad: coeficiente de consanguinidad, depresión endogámica. Heterosis, vigor híbrido. Selección artificial: diferencial de selección, respuesta a la selección, intensidad de selección. Mejoramiento genético.

#### **UNIDAD XV: MUTACIONES GENICAS**

Base molecular de la mutación génica: distintos tipos de mutaciones a nivel del ADN (transiciones, tranversiones). Mutaciones pauta de lectura, lesiones espontáneas (depuración y desaminación). Agentes mutágenos; mecanismos de inducción de mutaciones. Análogos de base, agentes alquilantes, hidroxilantes, desaminantes, intercalantes. Reparación del daño. Distintos mecanismos de reparación. Detección de mutantes, métodos. Tasa de mutación, frecuencia de mutación. Metodos CLB y Muller 5. Evaluación del efecto mutagénico de distintos agentes: prueba de Ames.

#### **UNIDAD XVI: MUTACIONES CROMOSOMICAS: CAMBIOS EN LA ESTRUCTURA DE LOS CROMOSOMAS**

Variaciones en la estructura: deleciones, duplicaciones, inversiones translocaciones. Detección en cromosomas politénicos. Deleciones: terminales, intersticiales; letalidad en homocigosis; irreversibilidad. Pseudodominancia. Duplicaciones y repeticiones de orden superior: repeticiones en tandem: directo o invertido. Síndrome del X-frágil en el hombre. Cambio del número de repeticiones por entrecruzamiento desigual: el mutante Bar en *Drosophila*, familia de las hemoglobinas en el hombre. Importancia evolutiva de las duplicaciones. Inversiones: paracéntricas, pericéntricas; entrecruzamiento en un heterocigota para una inversión; inversiones como supresores del entrecruzamiento. Importancia evolutiva de las inversiones. Translocaciones: recíprocas y no recíprocas; patrones de segregación cromosómica en los heterocigotas para una translocación. Sistemas con translocaciones múltiples. Importancia evolutiva de las translocaciones. Semiesterilidad asociada a las mutaciones cromosómicas estructurales. Anormalidades cromosómicas en abortos espontáneos en el hombre. Cambios estructurales que conducen a cambios en el número de cromosomas: fusiones, fisiones (cambios Robertsonianos); número fundamental (NF).

#### **UNIDAD XVII: MUTACIONES CROMOSOMICAS: CAMBIOS EN EL NUMERO DE LOS CROMOSOMAS**

Variaciones en el número de cromosomas: euploidías y aneuploidías. Monoploides. Apareamiento meiótico en triploides y tetraploides. Poliploides: autopoliploides, alopoliploides (anfidiplóides y especiación cromosómica en plantas). Aneuploidías en el hombre: monosomías (síndrome de Turner); trisomías (síndromes de Down, Klinefelter; otras trisomías). Cromosomas supernumerarios. Generación de plantas monoploides mediante cultivo de tejidos;

## UNIDAD XXII: CONTROL GENETICO DEL DESARROLLO

Determinantes genéticos del desarrollo. Desarrollo embrionario temprano en animales: desarrollo autónomo y señales intercelulares. Control genético de los linajes celulares, mutaciones que los afectan (mutaciones de transformación, mutaciones segregacionales, mutaciones heterocrónicas). Desarrollo en *Drosophila*: mapas de destino. Segmentos y parasegmentos larvales. Genes coordinados, genes de polaridad de los segmentos, genes homeóticos. Control genético del desarrollo en plantas superiores.

## UNIDAD XXIII: MANIPULACION DEL ADN

Enzimas de restricción: distintos tipos (II, I y III). Digestión de genomas con enzimas de restricción y separación por tamaños. Aplicaciones de la Ingeniería Genética. Análisis de genomas complejos. Pre-diagnóstico de enfermedades, paseo cromosómico (chromosome walking). Huella genética individual. Formación de moléculas de ADN recombinante. Vectores de clonación: plásmidos, cósmidos y bacteriófagos (lambda y P1). Detección de genes clonados: construcción de sondas; cADN; "Southern blot"; "Northern blot". Amplificación de secuencias específicas mediante PCR. El uso de la transcriptasa inversa. RT-PCR. Clonaje y expresión de genes eucarióticos en bacterias. Bibliotecas genómicas. Transferencia génica a células de mamíferos. Organismos transgénicos. Transferencia génica a plantas. Bioinformática. Proteómica.

## 5.- BIBLIOGRAFIA BASICA

- Ayala, F.J. and Kieger, J.A. (1984). **Modern Genetics**, 2<sup>nd</sup> Ed. The Benjamin Cummings Publ. Comp., Inc. 923 pp.
- De Robertis, E.M.F.; Hib, J.; Ponzio, R. (1996). **Biología celular y molecular de E.D.P. De Robertis**, 12<sup>a</sup> edición. Ed. El Ateneo, Buenos Aires. 469 pp.
- Griffiths, A.J.; Miller, J.H.; Suzuki, D.T.; Lewontin, R.c. & Gelbart, W.M. (1998). **Genética**. 5<sup>a</sup> Edición. McGraw-Hill Interamericana 863 pp.
- Hartl, D.L. and Jones, E.W. (1998). **Genetics. Principles and analysis**, 4<sup>th</sup> edition. Jones and Bartlett Pub., Sudbury, Massachusetts. 840 pp.
- Lacadena, J.R. (1988). **Genética**, 4<sup>a</sup> edición. A.G.E.S.A., Madrid.
- Pierce, B.A. (2005). **Genética. Un enfoque conceptual**. 2<sup>a</sup> Edición. Editorial Médica Panamericana, Buenos Aires, Bogotá, Caracas, Madrid, México, San Pablo. 720 pp.
- Puertas, M.J. (1992) **Genética. Fundamentos y perspectivas**. Ed. Interamericana. McGraw - Hill. 741 pp.
- Rothwell, N.V. (1983). **Understanding genetics**. Oxford University Press. 647 pp.
- Sanchez Monge, E. Y Jouve, N. (1989). **Genética**, 2<sup>a</sup> edición revisada. Ed. Omega, Barcelona. 521 pp.

- Lodish, H.; Berk, A.; Matsudaira, P.; Kaiser, C.A.; Krieger, M.; Scott, M.P.; Zipursky, S.L. & Darnell, J.E (2004). **Biología Celular y Molecular**. 5ª Edición. Ed. Médica Panamericana, 973 pp.
- Pellón, J.R. (1986). **La ingeniería genéticas y sus aplicaciones**. Ed. Acribia, S.A., España. 237 pp.
- Ridley, M. (1999) **Genome**. Harper Collins Pub. 344 pp.
- Rieger, R.; Michaelis, A. And Green, M.M. (1976). **Glossary of Genetics and cytogenetics**. Springer-Verlag, Berlin, Germany.
- Rothamer, F. (1977). **Genética de las poblaciones humanas**. Serie Biol. N° 15. OEA, Wash. 78pp.
- Saez, F.A. y Cardoso, H. (1978). **Citogenética y biología de los cromosomas**. Serie Biol. N° 20. OEA, Wash. 124 pp.
- Schulz-Schaeffer, J. (1980). **Cytogenetics: plants, animals, humans**. Springer-Verlag, Berlin. 446 pp.
- Therman, E. and Susman, M. (1993). **Chromosomes. Structure, behavior and effects**, 3<sup>rd</sup> edition. Springer-Verlag, Berlin, 376 pp.
- Vogel, F.; Motulsky, A.G. (1997). **Human genetics. Problems and approaches**, 3<sup>rd</sup> edition. Springer-Verlag, Berlin. 851 pp.
- Wallace, B. (1981). **Basic population genetics**. Columbia University Press, New York. 688 pp.
- Watson, J.D.; Tooze, J.; Kurtz, D.T. (1983). **ADN recombinante. Introducción a la ingeniería genética**. Editorial Labor, S.A. 208 pp.
- Watson, J. D.; Hopkins, N.H.; Roberts, J.W.; Steitz, J.A. and Weiner, A.M. (1987). **Molecular biology of the gene**, 4<sup>th</sup> edition. Benjamin Cummings Publ. Co., Inc. 744 pp.
- Watson, J.D.; Baker, T.A.; Bell, S.P.; Gann, A.; Levine, M. & Losick, R. (2005). **Biología Molecular del gen**. 5ª Edición. Ed. Médica Panamericana, 776 pp.
- White, M.J.D. (1951). **Citología animal y evolución**. Editorial Espasa-Calpe, Bs. As. 511 pp.

## 6.- PROPUESTA METODOLOGICA

La materia se desarrolla en clases teóricas, de laboratorio, de resolución de problemas y seminarios.

**Clases teóricas:** La asistencia a las mismas no es obligatoria. Se recomienda a los alumnos consultar la bibliografía orientada y general para cada tema.

## EVALUACION Y CONDICIONES DE ACREDITACION

### a) exámenes parciales:

Se rendirán tres parciales sobre los temas teórico-prácticos desarrollados. Los mismos no podrán exceder el tiempo estipulado. Se aprobarán con 60/100 puntos como nota mínima. Se podrá recuperar uno de los dos parciales y en forma independiente los temas teóricos de los prácticos.

### b) nota de concepto:

Incluye los resultados de los cuestionarios, la presentación de informes de los trabajos prácticos, el desempeño en los prácticos y en las clases de discusión de problemas y trabajos científicos y la exposición de los seminarios.

### c) de la regularización:

Para regularizar la materia se requiere:

- aprobar el 80% de los trabajos prácticos
- aprobar el 80% de las clases de discusión de problemas y trabajos científicos
- aprobar la totalidad de los parciales, pudiendo los mismos ser recuperados
- todo parcial que se recupere tendrá una nota máxima de 60/100
- tener una nota de concepto de 60/100.

### d) de la promoción:

Promocionarán la materia todos aquellos alumnos que cumplan los siguientes requisitos:

- aprobar todos los cuestionarios de los trabajos prácticos
- aprobar todos los parciales, sin recuperar ninguno, con 80/100 puntos o más
- tener una nota de concepto de 80/100 puntos o más
- rendir un examen complementario que involucre y relacione los conceptos tratados con anterioridad.

### e) nota final:

La misma será la suma de los siguiente porcentajes:

#### i) *para los alumnos que no promocionan la materia:*

50% nota de cursada (70% nota de parciales, 30% nota de prácticos, clases de discusión de problemas y concepto)  
50% nota del examen final el que se aprobará con un mínimo de 4 puntos

#### ii) *para los alumnos regulares que promocionan la materia:*

70% nota de cursada (70% nota de parciales, 30% nota de prácticos, clases de discusión de problemas y concepto)  
30% examen complementario que se rendirá al final de la cursada.

## 8.- DISTRIBUCION HORARIA

El curso consta de 6 horas semanales de clases teóricas, 3 horas semanales de clases de laboratorio y 3 horas semanales de consulta de problemas. Se llevarán a cabo dos seminarios de discusión de trabajos científicos, además de la discusión de los trabajos que se desarrollan en las clases de discusión de problemas. Los temas teóricos serán trabajados, en forma, adicional con el auxilio de ordenadores.