

Guía Docente

DATOS DE IDENTIFICACIÓN

Titulación:	Biología		
Rama de Conocimiento:	Ciencias		
Facultad/Escuela:	Ciencias Experimentales		
Asignatura:	Genética Básica		
Tipo:	Obligatoria	Créditos ECTS:	6
Curso:	2	Código:	2022
Periodo docente:	Tercer semestre		
Materia:	Genética		
Módulo:	Bioquímica y Biología Molecular		
Tipo de enseñanza:	Presencial		
Idioma:	Castellano		
Total de horas de dedicación del alumno:	150		

Equipo Docente	Correo Electrónico
Javier Sierra Istúriz	j.sierra.prof@ufv.es
Águeda Mercedes Tejera	agueda.tejera@ufv.es

DESCRIPCIÓN DE LA ASIGNATURA

En la asignatura de Genética Básica estudiaremos los mecanismos de determinación, transmisión y variación de los caracteres. Este estudio se realizará en organismos modelo y en el hombre, así como a nivel individual y poblacional.

Un óvulo fecundado por un espermatozoide sufrirá un proceso de desarrollo que lo transformará en un organismo adulto. Por tanto, el óvulo fecundado debe contener la información que especifique las características del organismo. A esta información la denominamos material genético y el estudio de la naturaleza, organización,

expresión, transmisión y variación del material genético es el campo de trabajo de la Genética.

La Biotecnología actual descansa en el progreso científico generado y experimentado por la Genética en los campos de la biología molecular, la tecnología del DNA recombinante y la genómica. Esta tecnología ha permitido identificar, modificar y transferir material genético entre organismos, con el fin de modificar "ad hoc" determinadas características de los seres vivos. La secuenciación de última generación ha permitido el desarrollo de iniciativas como el proyecto 1000 Genomas o el Proyecto ENCODE, que utilizaron como punto de partida la secuenciación del genoma humano. Estos proyectos han aportado información fundamental sobre muchas enfermedades, pero además se ha puesto de manifiesto la importancia del conocimiento de la variabilidad de los genomas individuales en patologías tan comunes como el cáncer o enfermedades cardiovasculares. Por ello, la era "post genómica" producirá nuevas herramientas de diagnóstico y tratamiento personalizados, por medio de medicamentos diseñados en función de las características de cada individuo. Esto solo es el principio de una revolución que integrará el conocimiento de la genética en la medicina y en la industria, por lo que el conocimiento del lenguaje, conceptos y técnicas del análisis genético constituye un marco de aprendizaje continuado, imprescindible en el grado de Biotecnología.

En el Grado de Biotecnología de la UFV, la asignatura de Genética Básica pertenece al módulo de Bioquímica y Biología Molecular. Tiene una dotación de 6 créditos ECTS que se traducen en 150 horas de trabajo del alumno. El peso de la asignatura recaerá en el análisis genético, tanto en organismos modelo como en humanos, y en la citogenética. El alumno trabajará estos contenidos a través de la búsqueda de la información, análisis y elaboración de conclusiones, resolución de problemas y cuestiones y sesiones de laboratorio. El profesor servirá, principalmente, como guía o tutor en estas actividades.

"Blood, sweat and tears" (sangre, sudor y lágrimas) prometió Sir Winston Churchill a la población británica durante la II Guerra Mundial. El análisis genético no es sencillo, ni la interpretación de los datos y procesos moleculares tampoco; pero nada que verdaderamente merezca la pena lo es. El trabajo continuado de la asignatura permitirá a los alumnos adquirir los conocimientos, destrezas y actitudes necesarios, no solo para superar la asignatura, sino fundamentales en un universitario. Los alumnos conseguirán hacer suya la, también, expresión de Churchill: "We will never surrender!" (¡Nunca nos rendiremos!).

OBJETIVO

Relacionar la información presente en el ADN de un organismo con sus características anatómicas, fisiológicas o de comportamiento.

CONOCIMIENTOS PREVIOS

Contenidos de Biología y Química de 2º Bachillerato.

CONTENIDOS

Tema 1. Conceptos básicos de genética clásica: gen, locus, alelos, patrones de herencia mendeliana, cromosomas homólogos, haploidía y diploidía, mitosis, meiosis, probabilidad en genética.

Tema 2. Desviaciones de las segregaciones mendelianas. Dominancia incompleta y codominancia. Alelos múltiples. Genes letales. Pleiotropía. Interacción génica. Penetrancia y expresividad. Herencia ligada al sexo.

Tema 3. Ligamiento en eucariotas. Ligamiento frente a transmisión independiente. Mapas de ligamiento con dos loci. Mapas de ligamiento con tres loci.

Tema 4. Conceptos básicos de genética molecular (I): organización y replicación del material genético.

Tema 5. Conceptos básicos de genética molecular (II): expresión del material genético - transcripción y traducción.

Tema 6. Conceptos básicos de genética molecular (III): variabilidad genética - polimorfismos, VNTRs, SNP's, CNVs, mutación génica, mutaciones espontáneas, mutaciones inducidas, trasposones.

Tema 7. Bases de datos en Genética: OMIM. Navegadores del genoma humano: ENSEMBL.

Tema 8. Análisis genético en humanos: enfermedades monogénicas. Enfermedades con herencia autosómica recesiva. Enfermedades con herencia autosómica dominante. Enfermedades con herencia ligada al sexo. Frecuencias alélicas. Penetrancia y expresividad en humanos. Impronta génica. Patologías mitocondriales..

Tema 9. Cartografiado genético en humanos. Análisis de ligamiento. LoD Score. Haplotipo.

Tema 10. Citogenética I. Cromosomas sexuales. Aneuploidías. Alteraciones cromosómicas estructurales: deleciones, duplicaciones, translocaciones robertsonianas y recíprocas. Disomía uniparental.

Tema 11. Citogenética II: técnicas. Bando cromosómico. FISH. QF-PCR. MLPA. array-CGH. Secuenciación.

PRÁCTICAS DE LABORATORIO: análisis genético utilizando *Drosophila melanogaster* como modelo.

ACTIVIDADES FORMATIVAS

Las actividades formativas se basan en el trabajo y la participación del alumno. Así, las clases magistrales impartidas por el profesor pierden peso en favor de la resolución de casos prácticos, la obtención y análisis de la información de distintas fuentes y el trabajo de laboratorio. El profesor tutorizará este trabajo a través de las sesiones lectivas ordinarias y de las tutorías individuales o grupales:

- Clases expositivas: clases magistrales impartidas por el profesor.
- Clases prácticas:
 - . Resolución de casos prácticos y problemas.
 - . Trabajo de laboratorio.
- Presentación de trabajos: búsqueda y análisis de información en pequeños grupos y presentación oral o escrita de la misma.
- Tutorías: mediante las tutorías el profesor, a requerimiento del alumno y en el horario establecido para ello, resolverá dudas o discutirá las cuestiones que le plantee el alumno, con el fin de orientarle en el aprendizaje de la asignatura.

DISTRIBUCIÓN DE LOS TIEMPOS DE TRABAJO

ACTIVIDAD PRESENCIAL	TRABAJO AUTÓNOMO/ACTIVIDAD NO PRESENCIAL
65 horas	85 horas
Clases expositivas 20h Presentación de trabajos 3h Clases prácticas 36h Tutorías 3h Evaluación 3h	Estudio teórico 30h Preparación de ejercicios y casos prácticos. 45h Preparación de trabajos. 5h Preparación de tutorías. 5h

COMPETENCIAS

Competencias básicas

Que los estudiantes hayan demostrado poseer y comprender conocimientos en un área de estudio que parte de la base de la educación secundaria general, y se suele encontrar a un nivel que, si bien se apoya en libros de texto avanzados, incluye también algunos aspectos que implican conocimientos procedentes de la vanguardia de su campo de estudio

Que los estudiantes sepan aplicar sus conocimientos a su trabajo o vocación de una forma profesional y posean

las competencias que suelen demostrarse por medio de la elaboración y defensa de argumentos y la resolución de problemas dentro de su área de estudio

Que los estudiantes tengan la capacidad de reunir e interpretar datos relevantes (normalmente dentro de su área de estudio) para emitir juicios que incluyan una reflexión sobre temas relevantes de índole social, científica o ética

Que los estudiantes puedan transmitir información, ideas, problemas y soluciones a un público tanto especializado como no especializado

Que los estudiantes hayan desarrollado aquellas habilidades de aprendizaje necesarias para emprender estudios posteriores con un alto grado de autonomía

Competencias generales

Adquirir la capacidad de pensamiento analítico, sintético, reflexivo, crítico, teórico y práctico.

Desarrollar la capacidad de búsqueda, asimilación, análisis, síntesis y relación de información.

Conocer los principios y postulados básicos de las ciencias experimentales y humanas.

Desarrollar hábitos de comunicación oral y escrita.

Adquirir las habilidades requeridas para el trabajo experimental: diseño, realización, recogida de resultados y obtención de conclusiones, entendiendo las limitaciones de la aproximación experimental.

Competencias específicas

Comprender y conocer los fundamentos de bioquímica y biología molecular que dirigen los procesos biológicos y fisiológicos de los organismos vivos.

Conocer y comprender los principios fundamentales de la genética mendeliana.

Conocer y describir los mecanismos moleculares que regulan la replicación y reparación del ADN, la transcripción y procesamiento de ARNs y la traducción de ARNm.

Identificar la estructura y describir la naturaleza, organización y función del material genético a nivel molecular en organismos eucariotas y procariotas.

Trabajar de forma adecuada en un laboratorio con material biológico (bacterias, hongos, virus, células animales y vegetales, plantas y animales) incluyendo seguridad, manipulación y eliminación de residuos biológicos.

Organizar y planificar correctamente el trabajo en el laboratorio.

Saber aplicar los conocimientos teóricos adquiridos a la resolución de problemas y casos prácticos relacionados con las distintas materias.

RESULTADOS DE APRENDIZAJE

Identificar los principales componentes de la organización de un gen y un genoma..

Explicar los fundamentos de la expresión génica.

Localizar en el genoma genes de interés, mediante el uso de navegadores genómicos.

Determinar patrones de herencia a través del análisis genético en animales modelo.

Establecer la localización relativa de distintos genes mediante análisis de ligamiento en animales modelo.

Determinar patrones de herencia a través del análisis genético en humanos.

Asociar regiones del genoma a un carácter, utilizando polimorfismos humanos.

Interpretar los resultados de pruebas diagnósticas citogenéticas y moleculares.

SISTEMA DE EVALUACIÓN DEL APRENDIZAJE

Los resultados de aprendizaje de los alumnos se evaluarán con una metodología variada, que tenga en cuenta las diferentes actividades realizadas durante el curso. Así, a lo largo del cuatrimestre se propondrá una prueba escrita, tareas consistentes en estudios de caso, cuestiones o problemas, y un informe del trabajo de laboratorio. El peso de cada prueba es el siguiente:

Examen (60% calificación final). Prueba escrita consistente en problemas y cuestiones.

Preparación y presentación de trabajos (5%)

Realización y presentación de ejercicios (5%)

Trabajo práctico en el laboratorio (30%). La asistencia a las sesiones prácticas es obligatoria: la falta o el retraso reiterado a las mismas será motivo suficiente para suspender las prácticas y, por tanto, la asignatura. Se evaluará: la actitud y la generación de resultados durante el desarrollo de las prácticas y la elaboración de un informe que se pedirá al finalizar las sesiones de prácticas.

En todos los ejercicios se tendrá en cuenta: a) la propiedad del vocabulario, b) la corrección sintáctica, c) la corrección ortográfica (grafías y tildes), d) la puntuación apropiada, e) la adecuada presentación. Reiteradas incorrecciones repercutirán negativamente en la nota e incluso podrán suponer la calificación de suspenso.

Para aprobar la asignatura hay que tener una media ponderada, entre las distintas actividades de evaluación igual o superior a 5 puntos sobre 10. La media ponderada no se realizará si en el examen o en el informe del caso práctico la calificación es inferior a 5 puntos sobre 10, quedando suspensa la asignatura en ese caso. El suspenso en la convocatoria ordinaria implica la recuperación de todos los contenidos de la asignatura en la convocatoria extraordinaria, mediante la herramienta determinada por el profesor- informe sobre un caso práctico y/o prueba escrita.

Las calificaciones tendrán una escala numérica de 0 a 10 con un decimal, a la que se añadirá su correspondiente calificación cualitativa:

0-4,9: Suspenso (SS).

5,0-6,9: Aprobado (AP).

7,0-8,9: Notable (NT).

9,0-10: Sobresaliente (SB).

No Presentado:(NP), sin calificación numérica.

BIBLIOGRAFÍA Y OTROS RECURSOS

Básica

Klug WS., Cummings MR., Spencer C., Palladino MA. Concepts of genetics. 11th ed. Pearson, 2015.

Complementaria

Strachan, T., Goodship J., Chinnery P. Genetics and Genomics in Medicine. 1st Edition. Garland Science, 2014

Nussbaum, R.L., McInneS, R.R., Willard, H.F. Thompson & Thompson Genetics in Medicine, 8th Edition .Saunders Elsevier. 2016.

Griffiths AJF, Wessler SR, Carroll SB, Doebley J. Introduction to Genetic Analysis. 11th ed. WH Freeman, 2015.

Nature Reviews Genetics. Nature Publishing Group. Mensual.

•<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/> Base de datos de publicaciones científicas.

•<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?CMD=Limits&DB=omim>
Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM): información sobre enfermedades hereditarias humanas. Las búsquedas se pueden hacer indicando el nombre de una enfermedad o de un gen.

•<http://www.ensembl.org/> Navegador de genomas. Generada por The Wellcome Trust Sanger Institute (Cambridge, U.K). y por el European Bioinformatics Institute.