

Guía Docente

DATOS DE IDENTIFICACIÓN

Titulación:	Grado en Biotecnología		
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		

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. Asimismo, el conocimiento de la variabilidad de los genomas individuales es la base del diagnóstico personalizado en patologías tan comunes como el cáncer o enfermedades cardiovasculares.

La asignatura de Genética Básica pertenece al módulo de Bioquímica y Biología Molecular. Los contenidos de la asignatura comienzan con el análisis genético en organismos modelo y en humanos, continúan con el estudio de la organización, expresión y variación del material genético, y finalizan con las técnicas utilizadas para el diagnóstico genético. El alumno trabajará estos contenidos a través de la búsqueda y análisis de la información, 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.

Los fines específicos de la asignatura son:

Comprender el concepto de gen.

Determinar patrones de herencia a través del análisis de cruces en animales modelo y pedigrís humanos.

Conocer características básicas sobre la organización, replicación, expresión y variación del material genético.

Entender el fundamento de pruebas diagnósticas citogenéticas y moleculares.

CONOCIMIENTOS PREVIOS

Contenidos de Biología Celular y de Fundamentos de Bioquímica, de 1º de Grado.

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. Patrones de herencia en humanos: enfermedades monogénicas, herencia autosómica recesiva, herencia autosómica dominante.

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. Impronta génica. Herencia mitocondrial.

Tema 3. Ligamiento en eucariotas. Ligamiento frente a transmisión independiente. Mapas de ligamiento con dos o tres loci. Análisis de ligamiento en humanos: LoD Score, Haplotipo, cartografiado genético.

Tema 4. Conceptos básicos de genética molecular (I): Naturaleza del material genético. Organización del material genético. Cromosomas. Organización del genoma.

Tema 5. Conceptos básicos de genética molecular (II). Replicación del material genético.

Tema 6. Conceptos básicos de genética molecular (III): Expresión del material genético. Transcripción y traducción.

Tema 7. Conceptos básicos de genética molecular (IV): Variabilidad genética. Polimorfismos: VNTRs, SNP's, CNVs. Mutación génica. Transposones. Alteraciones cromosómicas estructurales y numéricas: aneuploidías, deleciones, duplicaciones, translocaciones robertsonianas y recíprocas. Disomía uniparental.

Tema 8. Técnicas de diagnóstico genético. Bando G. FISH. PCR y QF-PCR. MLPA. Array-CGH. Secuenciación.

PRÁCTICAS

- Práctica de laboratorio: identificación de organismos modificados genéticamente mediante PCR.
- Práctica de manejo de la base de datos OMIM y del navegador del genoma humano ENSEMBL.

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. 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.
- 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.
- Evaluación.

Las actividades formativas, así como la distribución de los tiempos de trabajo, pueden verse modificadas y adaptadas en función de los distintos escenarios establecidos siguiendo las indicaciones de las autoridades sanitarias.

DISTRIBUCIÓN DE LOS TIEMPOS DE TRABAJO

ACTIVIDAD PRESENCIAL	TRABAJO AUTÓNOMO/ACTIVIDAD NO PRESENCIAL
65 horas	85 horas
Clases expositivas Resolución de casos prácticos y problemas Trabajo de laboratorio Tutorías Evaluación	Estudio teórico Preparación de ejercicios y casos prácticos. Preparación de tutorías.

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

Determina patrones de herencia a través del análisis genético en animales modelo y en humanos.

Establece la localización relativa de distintos loci mediante análisis de ligamiento en animales modelo y en humanos.

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

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

Explica los fundamentos de la replicación del DNA.

Explica los fundamentos de la transcripción del DNA

Explica los fundamentos de la traducción del DNA

Diferencia los distintos mecanismos de regulación de la expresión génica.

Interpreta 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:

Examen (60%): prueba escrita consistente en problemas y cuestiones. Incluye los contenidos trabajados en las clases prácticas.

Tareas (20%): estudios de caso, cuestiones o problemas.

Trabajo práctico (20%): elaboración de un informe con la resolución de las cuestiones planteadas. La asistencia a las sesiones de prácticas es obligatoria, por lo que la falta o el retraso reiterado a las mismas será motivo suficiente para suspender las prácticas.

En el material entregado 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.

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 alguna de las actividades de evaluación (examen, prácticas o tareas) la calificación es inferior a 5 puntos sobre 10, quedando suspensa la asignatura en ese caso.

Las partes superadas en la convocatoria ordinaria se guardarán para la convocatoria extraordinaria. En dicha convocatoria, el alumno presentará el trabajo requerido por el profesor o realizará una prueba relacionada con la materia que tenga suspensa. El estudiante que haya suspendido las prácticas por ausencia a las mismas, realizará un examen práctico, en el laboratorio, que tendrá que superar para aprobar la asignatura.

El sistema de evaluación alternativo, para estudiantes que se matriculan por segunda o más veces en la asignatura, será el mismo que para los estudiantes de primera matrícula, si bien deberán contactar con el profesor de la materia para solicitar acogerse a este sistema. Las tareas han de ser realizadas en el mismo margen temporal que se les requiere a los alumnos de primera convocatoria. La apertura y cierre de las tareas se anunciará por la plataforma CANVAS con el fin de que, aun no pudiendo asistir a las clases, estén informados. Aquellos alumnos que hubieran superado las prácticas en convocatorias anteriores no tendrán que realizarlas ni entregar el informe, pero esto no exime al alumno de no dominar el contenido relacionado con las mismas.

Los exámenes serán presenciales, siempre y cuando la situación sanitaria lo permita.

En el caso de impartir la docencia exclusivamente en remoto por razones de seguridad sanitaria y no poder realizar el trabajo de laboratorio, los porcentajes quedan de la siguiente manera:

Examen (70%): prueba escrita consistente en problemas y cuestiones. Incluye los contenidos trabajados en las clases prácticas.

Tareas (20%): estudios de caso, cuestiones o problemas.

Trabajo práctico (10%): elaboración de un informe con la resolución de las cuestiones planteadas.

Las conductas de plagio, así como el uso de medios ilegítimos en las pruebas de evaluación, serán sancionados conforme a lo establecido en la Normativa de Evaluación y la Normativa de Convivencia de la universidad.

BIBLIOGRAFÍA Y OTROS RECURSOS

Básica

Klug WS., Cummings MR., Spencer C., Palladino MA., Killian D. Concepts of genetics. 12th ed. Pearson, 2018.

Complementaria

Molecular Biology of the Cell. 6th Edition. B. Alberts. 2016. (Garland Science). W. W. Norton & Company.

Strachan, T., Goodship J., Chinnery P. Genetics and Genomics in Medicine. 1st Edition. 2014 (Garland Science).
Routledge and CRC Press.

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

Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) (<https://www.omim.org/>): Base de datos de enfermedades genéticas humanas. Las búsquedas se pueden hacer indicando el nombre de una enfermedad o de un gen.

Ensembl (<http://www.ensembl.org/index.html>): Navegador de genomas. Generado por el European Bioinformatics Institute.