

**UNIVERSIDAD DE COSTA RICA
SEDE DE OCCIDENTE
RECINTO DE GRECIA
ENSEÑANZA DE LAS CIENCIAS**

INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA

B-0303

II Semestre del 2009

Créditos: 03
Horario: Teoría: V 1:00-4:00 p.m.
Laboratorio: J: 5:00-7:50 p.m.
Requisitos: B-0106, B-0107, QU-0102 y QU-0103
Profesora: M.Sc. Élide Vargas Barrantes elida.vargas@ucr.ac.cr

DESCRIPCIÓN

La genética es la disciplina unificadora de las ciencias biológicas, ya que la actividad de los genes es la base de todos los procesos de la vida. La genética humana estudia los mecanismos de transmisión de los caracteres hereditarios y su variación dentro y entre poblaciones humanas. En todas las áreas de la biología humana se recurre a los conceptos que gobiernan la herencia cuando se trata de comprender, por ejemplo, la variabilidad existente en los seres humanos, la patología humana y la producción de medicamentos por medio de la biotecnología. Por tanto, el estudio de los principios básicos de esta disciplina es de suma importancia en todas las profesiones relacionadas con la biología, la salud y la educación.

OBJETIVOS

- Comprender los principios básicos y los problemas fundamentales de la genética y su papel en las ciencias de la vida.
- Familiarizar al estudiante con las metodologías y aplicaciones de la genética humana moderna.

CONTENIDO Y CRONOGRAMA (teoría)

- I. INTRODUCCION (1 semana)
 1. Ramas de la genética
 2. Conceptos básicos
 3. Genética y sociedad
 4. Genética en las ciencias de la vida, agricultura y salud
- II. CICLO CELULAR (2 semanas)
 1. Morfología de cromosomas: cariotipo
 2. Cromosomas en diferentes organismos
 3. Ciclo celular y su control molecular

4. Mitosis
5. Meiosis
 - a. Gametogénesis
 - b. Reproducción sexual
 - c. Recombinación genética y variabilidad genética
6. Aberraciones cromosómicas numéricas y estructurales

III. HERENCIA MENDELIANA (2 semanas)

1. Historia
2. Cruces monohíbridos: El principio de segregación
3. Cruces dihíbridos: La transmisión independiente
4. Herencia autosómica dominante y recesiva
5. Herencia ligada al sexo
 - a. Cromosomas sexuales
 - b. Determinación sexual
 - c. Herencia ligada al X dominante y recesiva
 - d. Herencia ligada al Y
6. Rasgos limitados por el sexo
7. Rasgos influenciados por el sexo
8. Probabilidades
9. Análisis de genealogías

IV. EXTENSIONES Y EXCEPCIONES A LAS LEYES DE MENDEL (2 semanas).

1. Alteración de las proporciones Mendelianas
 - a. Alelos múltiples: Grupo sanguíneo ABO
 - b. Modificaciones a las relaciones de dominancia: Dominancia incompleta y codominancia
 - c. Interacción génica: epistasis
 - d. Combinación de alelos letales
 - e. El ambiente y expresión génica: penetración y expresividad
 - f. Pleiotropía
 - g. Heterogeneidad genética

! examen parcial (semana 8)

V. GENETICA MOLECULAR (2 semanas)

1. El ADN como material hereditario
2. Empaquetamiento del ADN en los cromosomas
3. Estructura del ADN
4. Duplicación del ADN
5. El ADN y los genes
6. Estructura y función de los diferentes tipos de ARN
7. Expresión génica: Transcripción
8. Expresión génica: Código genético y traducción
9. Regulación de la expresión génica

VI. MUTACIONES (2 semanas)

1. Tipos de mutaciones
2. Mutaciones espontáneas

3. Mutaciones inducidas. Principales agentes mutagénicos
4. Mecanismos de reparación del ADN
5. Mutagénesis y carcinogénesis
6. Tasa de mutación

VII. MANIPULACION DEL ADN (3 semanas)

- a. Biotecnología
- b. Tecnología del ADN recombinante
- c. Análisis de genes: secuenciación
- d. Reacción en cadena de la polimerasa (PCR)
- e. Aplicaciones de ADN recombinante y PCR
 1. Diagnósticos y tamizajes de enfermedades genéticas
 2. Aislamiento de genes
 3. Terapia Génica
 4. Productos comerciales
- f. Organismos genéticamente modificados (transgénicos)
- g. Tecnología de la reproducción
- h. Clonación animal
- i. Paternidad y ciencias forenses
- j. Proyecto Genoma Humano
 1. Historia
 2. Aspectos básicos: metas
 3. Mapeo de genes humanos y sus aplicaciones
 4. Implicaciones científicas y médicas
 5. Implicaciones éticas, legales y sociales

VIII. GENETICA DE POBLACIONES (2 semanas)

1. Descripción de la población
2. Estructura genética de las poblaciones: Frecuencias alélicas, fenotípicas y genotípicas
3. El principio de Hardy-Weinberg
 - a. Aplicaciones
 - b. Prueba de chi cuadrado
4. Variación genética en poblaciones naturales
5. Factores que alteran las frecuencias alélicas en las poblaciones: selección natural, mutación, flujo génico, deriva genética y cruzamiento no aleatorio
6. Genética y evolución
7. Genética y conservación

II examen parcial (semana 16)

METODOLOGÍA:

Las actividades del curso se realizarán mediante:

Teoría: Clases magistrales por parte del profesor.

Laboratorio: Prácticas de citogenética, genética humana, molecular, poblaciones y biotecnología. Prácticas de programas de computación

EVALUACIÓN

Los estudiantes que aprueban el curso adquieren el conocimiento mínimo necesario para la comprensión de la información que constituye el campo de la genética humana.

Dos exámenes parciales	60%
Laboratorio	40%

EVALUACIÓN DEL LABORATORIO

Exámenes cortos e incógnitas	40%
Reportes cortos de Laboratorio	20%
Reporte Experimento <i>Drosophila</i>	20%
Examen Final	20%

BIBLIOGRAFÍA

Hartl, D. L., A. G. Clark. 1989. Principles of Population Genetics. 2nd Edition.

Hedrick, P. W. 2000. Genetics of Populations. 2nd Edition.

Klug, W.S. & M.R. Cummings. 1999. Conceptos de Genética. 5ta edición. Prentice Hall, Madrid.

Lewis, R. 1999. Human Genetics: Concepts and applications. 3rd edition. McGraw-Hill, MA.

Lisker, R.; Armendares, S. 2001. Introducción a la Genética Humana. Editorial Manual Moderna. 2^o edición. 263 p.

Mueller, R. F. & I. D. Young. 2001. Emery's Elements of Medical Genetics. 11th edition. Churchill Livingstone, NY

Smith, T. B. and R. K. Wayne. 1996. Molecular genetics Approaches in Conservation. 1st Edition.

Solís, V. 2008. Prácticas de Laboratorio para Genética General. Editorial UCR. Costa Rica. 307 p.

Strachan, T. & A.P. Read. 2004. Human Molecular Genetics 3. 3rd edition. Garland Science, NY

Artículos de publicación periódica aportados por los profesores.

CONTENIDO y CRONOGRAMA (laboratorio)

Semana	Laboratorio
1	Introducción
2	Manejo y cultivo en <i>Drosophila</i>
3	Patrones de Herencia en <i>Drosophila</i>
4	Interacción génica en la expresión fenotípica y segregaciones genéticas en el maíz
5	Principios de genética mendeliana. Ejemplos de genética humana.
6	Mitosis
7	Cromosomas y Cariotipos en humanos y otras especies
8	Extracción de ADN de cebolla
9	Mediciones y micropipeteo
10	Reacción en Cadena de la Polimerasa
11	Interpretación y análisis de datos moleculares (Paternidad)
12	Bioinformática
13	Genealogías y estimación de riesgo
14	Genética de Poblaciones: Ensayo con PTC y grupos sanguíneos humanos
15	Examen Final