

**UNIVERSIDAD DE COSTA RICA**  
**SEDE DE OCCIDENTE- RECINTO DE GRECIA**  
**CARRERA ENSEÑANZA DE LAS CIENCIAS NATURALES**  
**INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA**  
**Sigla del curso B-0303**

**PROGRAMA DEL CURSO DE TEORÍA**  
**II Semestre del 2021**

**Créditos:** 03  
**Horario:** Teoría: M 9:00-11:50  
Requisitos: QU0210, QU0211, B 0102, B 0103  
**Docente:** Dra. Élide Vargas Barrantes  
[elida.vargas@ucr.ac.cr](mailto:elida.vargas@ucr.ac.cr)  
Horario de consulta: Lunes: 13 a 15

**Modalidad del curso:** virtual; se atenderán los aspectos establecidos en la Resolución VD-11489-2020 (Lineamientos para la planificación, orientación e implementación de la actividad docente durante el segundo ciclo lectivo de 2020 en la Universidad De Costa Rica. En el marco del estado de Emergencia Nacional declarada vía Decreto Ejecutivo No. 42227-MP-S, vigente desde el pasado lunes 16 de marzo de 2020, por el riesgo de contagio de la enfermedad Covid-19 y de conformidad con lo establecido por la Resolución R-158-2020 y las Circulares R-19-2020 y R-21-2020 que entre otros aspectos establecen:

- Durante el II ciclo del año 2021, las actividades académicas se desarrollarán bajo la modalidad virtual, utilizando la plataforma de Mediación Virtual y cualquier otra herramienta enlazada con ella preferiblemente; en consecuencia, las actividades docentes continuarán realizándose de manera virtual.
- En los programas de cada curso se deberá especificar la modalidad virtual, por cuanto la interacción entre el estudiantado y el profesorado se propiciará por este medio, se precisarán los medios de comunicación previstos para el desarrollo de cada curso, los horarios de las lecciones y actividades sincrónicas y de la atención extra-clase, además de cumplir con todos los otros apartados programáticos y cualquier lineamiento emanado de la Vicerrectoría de Docencia.
- Cada vicerrectoría desarrollará procesos de acompañamiento para potenciar al máximo el trabajo virtual y remoto, de manera que la excelencia académica, el aprovechamiento pedagógico y la eficiencia administrativa continúen vigentes en el actual contexto de pandemia.

## **DESCRIPCIÓN**

En la última década, la biología humana ha sufrido cambios muy importantes entre los que se pueden citar el descubrimiento de secuencias e interacciones del genoma con el ambiente y diferentes complejos proteicos y enzimáticos los cuales han sido fundamentales para dilucidar nuevas vías bioquímicas y moleculares de diferentes eventos patológicos. A partir de estos avances se han originados cambios en los métodos de diagnóstico, tratamiento, interpretación e investigación de enfermedades humanas.

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, conocer e interpretar 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.

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.

## **CONTENIDO**

### **I. INTRODUCCION**

1. Discusión del programa
2. Conceptos básicos
3. Genética y sociedad
4. Ramas de la genética
5. Genética en las ciencias de la vida, agricultura y salud

### **II. CICLO CELULAR**

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**

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**

- 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: epistasia
- d. Combinación de alelos letales
- e. El ambiente y expresión génica: penetración y expresividad
- f. Pleiotropía
- g. Heterogeneidad genética

## V. GENETICA MOLECULAR

- 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

- 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

- 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

- 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

## **METODOLOGÍA**

Las actividades del curso se realizarán mediante el desarrollo de temas por parte de la docente y tareas asignadas en la plataforma de mediación virtual para ampliar y complementar los tópicos estudiados en el curso.

Asimismo, según lo estipulado en la Resolución VD-11489-2020 para este segundo semestre del 2021:

-La actividad académica se desarrollará bajo la modalidad virtual asincrónica, utilizando la plataforma de Mediación Virtual, por cuanto la interacción entre el estudiantado y la docente se propiciará por este medio y programando reuniones cuando se considere necesario.

-La comunicación se llevará a cabo vía foros que se abrirán para cada tema o semana según sea la necesidad del estudiantado. Esta comunicación se propiciará de manera asincrónica siempre que las actividades y necesidades del curso lo permitan

- Asimismo, las reuniones y presentaciones orales (vía zoom) serán el medio de comunicación visual para atender clases y actividades acordadas de manera previa. Lo mismo aplica para las horas de consulta que requieran el contacto auditivo o visual.

## **EVALUACIÓN GENERAL (TEORÍA Y LABORATORIO)**

La nota en el curso se desglosa de la siguiente manera:

Teoría	60%
Laboratorio	40%

Para que el/la estudiante apruebe el curso deben tener una nota mínima de 7,0 (siete coma cero) en cada uno de los cursos.

## **EVALUACIÓN DE LA TEORÍA (60%)**

Cuatro exámenes parciales                      25% cada uno

## **BIBLIOGRAFÍA**

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

Hedrick, P. W. 2000. Genetics of Populations. 2<sup>nd</sup> Edition.

Klug, W.S. & M.R. Cummings. 2013. Conceptos de Genética. 5ta edición. Prentice Hall, Madrid.

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

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

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

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

Artículos de publicación periódica. Se requiere el uso de bases de datos del SIBDI.

## CRONOGRAMA

<b>Semana</b>	<b>fecha</b>	<b>Temas</b>
1	16-20 agosto	Introducción/plagio
2	23-27 agosto	Charla base de datos
3	30 agosto-3 setiembre	Ciclo celular
4	6-10 setiembre	Herencia mendeliana
5	13-17 setiembre	Herencia mendeliana
6	20-24 setiembre	<b>PRIMER EXAMEN PARCIAL</b>
7	27 set-1o octubre	Extensiones y excepciones a las Leyes de Mendel
8	4-8 octubre	Extensiones y excepciones a las Leyes de Mendel
9	11-15 octubre	Sesión resolución problemas
10	18-22 octubre	<b>SEGUNDO EXAMEN PARCIAL</b>
11	25-29 octubre	Genética Molecular
12	1-5 noviembre	Genética Molecular/Manipulación del ADN
13	8-12 noviembre	<b>TERCER EXAMEN PARCIAL</b>
14	15-19 noviembre	Mutaciones/ Genética de poblaciones
15	22-26 noviembre	Genética cuantitativa
16	29 noviembre-3 diciembre	<b>CUARTO EXAMEN PARCIAL</b>
<b>17</b>	<b>6-10</b> diciembre	<b>EXAMEN AMPLIACION</b>