

UNIVERSIDAD DE COSTA RICA
SEDE DE OCCIDENTE.RECINTO DE GRECIA
CARRERA ENSEÑANZA DE LAS CIENCIAS NATURALES
INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA (B-0303)

PROGRAMA DEL CURSO DE TEORÍA
II Semestre del 2022

Créditos: 03
Horario: Teoría: L 16:00-18:50
Requisitos: B-0106, B-0107,
QU0210, QU0211
Docente: Dra. Élide Vargas Barrantes
elida.vargas@ucr.ac.cr
Horario de consulta: jueves: 14 a 15:50.

Modalidad del curso: bimodal

Esta plataforma es esencial para que usted suba sus dudas o sugerencias conforme se van presentando en el curso. El aula virtual está destinada a apoyar la labor que se realiza en el aula regular. Para efectos de este curso, el soporte virtual es específico en actividades como:

1. *Mantener comunicación con estudiantes, para coordinar y atender consultas.*
2. *Facilitar el acceso de materiales del curso: obligatorios y complementarios.*
4. *Informar sobre aspectos de gestión del curso: cronograma, fechas, programa, avisos*
5. *Entregar tareas, en el caso de las y los estudiantes; y*
6. *Evaluar tareas en el caso de la docente.*
7. *Desarrollar foros como actividades complementarias, entre otras.*

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. Discussion 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: epistasis
- 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:
- Clases magistrales por parte del profesor.
 - Presentación de seminarios en temas relacionados con diferentes tópicos del curso por parte de los/las estudiantes

EVALUACIÓN

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. Es decir, de NO se promedia la nota en ambos cursos para calcular la nota mínima

EVALUACIÓN DE LA TEORÍA (60%)

| | |
|--|-----|
| Dos exámenes parciales | 40% |
| Presentación seminario sobre un tema específico relacionado con el curso | 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. 2013. Conceptos de Genética. 5ta edición. Prentice Hall, Madrid.

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

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.

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

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

CRONOGRAMA

| Semana | Temas | Capítulo |
|----------|---|-------------------|
| 1 | Introducción | 1 |
| 2 | Charla base de datos | |
| 3 | Ciclo celular | 2,5,7,8 |
| 4 | Ciclo celular | 2,5,7,8 |
| 5 | Herencia mendeliana | 3 |
| 6 | Herencia mendeliana | 3 |
| 7 | Extensiones y excepciones a las Leyes de Mendel | 4 |
| 8 | Extensiones y excepciones a las Leyes de Mendel | 4 |
| 9 | PRIMER EXAMEN PARCIAL | |
| 10 | Genética Molecular/ENTREGA AVANCE PROYECTO | 10,11,12,13,14,17 |
| 11 | Genética Molecular | 10,11,12,13,14,17 |
| 12 | Mutaciones | 15 |
| 13 | Genética de poblaciones | 25 |
| 14 | Manipulación del ADN | 20,21,22,25 |
| 15 | PRESENTACIÓN SEMINARIOS | |
| 16 | SEGUNDO EXAMEN PARCIAL | |