

Plan 311 Lic. en Medicina

Asignatura 44568 GENETICA MEDICA

Grupo 1

### Presentación

Ciclo I 2º curso 1º cuatrimestre

Carácter: troncal

Créditos : 5. teóricos: 3 - prácticos: 2

Departamento de Biología Celular y Farmacología

### Programa Básico

### Objetivos

OBJETIVOS GENERALES: Adquirir los conocimientos básicos que permitan al alumno comprender:

- 1) El comportamiento de las enfermedades genéticas que estudiarán en el segundo ciclo de la licenciatura.
- 2) Los avances que continuamente se producen en este campo

#### OBJETIVOS ESPECÍFICOS

Que el alumno conozca:

- 1º- Los mecanismos de transmisión de caracteres y enfermedades de generación en generación, teniendo en cuenta la naturaleza y el comportamiento del material genético.
- 2º- Los diversos patrones de transmisión de los distintos grupos de caracteres y enfermedades, de acuerdo con las leyes de la herencia.
- 3º- La situación en que se encuentra actualmente la aplicación de los conocimientos genéticos a la práctica médica y cuáles son sus posibilidades.
- 4º- Los fundamentos científicos en los que se basan las técnicas del diagnóstico genético. Este objetivo está dirigido a ayudar al alumno a formarse un juicio crítico, como profesional de la medicina, acerca de su indicación, dificultad de interpretación y grado de fiabilidad, así como prepararle para que esté en situación de comprender los avances que se sigan produciendo.
- 5º- La importancia que tiene la orientación adecuada de este tipo de enfermos y de sus familiares.

### Programa de Teoría

LECCIÓN 1. INTRODUCCIÓN. Concepto y desarrollo histórico. Situación actual de la Genética Médica. Clasificación y frecuencia de las enfermedades genéticas

LECCIÓN 2. LOS CROMOSOMAS HUMANOS. Tipos de cromosomas en el hombre y técnicas para su estudio. El cariotipo humano normal. Cromosomas X e Y. Inactivación del cromosoma X y sus consecuencias

LECCIÓN 3. ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS I: Definición y clasificación. Anomalías cromosómicas numéricas más frecuentes en el hombre. Patogénesis y riesgo de recurrencia. Ejemplos clínicos más conocidos

LECCIÓN 4. ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS II. Tipos de anomalías cromosómicas estructurales y sus consecuencias. Patogénesis y riesgo de recurrencia. Ejemplos más conocidos en el hombre

LECCIÓN 5. GENES Y SU FUNCIÓN. Concepto de gen y de locus. Tipos de genes y su organización. Expresión de la información genética en la célula eucariota y su control

---

LECCION 6. MUTACIÓN. Mutaciones y sus consecuencias: ganancia y pérdida de función, codominancia, dominancia completa e incompleta. Genotipo y fenotipo. Pleiotropía e interacción génica.

LECCIÓN 7. PATRONES DE HERENCIA. Construcción de árboles genealógicos. Caracteres monogénicos: patrones de herencia autosómicos y ligados a cromosomas sexuales. El ligamiento sus consecuencias y aplicaciones. Caracteres polimórficos. Caracteres poligénicos

LECCIÓN 8. TRANSMISIÓN DE CARACTERES AUTOSÓMICOS DOMINANTES. Patrón de transmisión de las enfermedades de herencia autosómica dominante. Factores que modifican la expresión génica y desvían la frecuencia de aparición de estas enfermedades: penetrancia, expresividad, impresión genómica, anticipación, disomía uniparental, y mosaicismo

LECCIÓN 9. TRANSMISIÓN DE CARACTERES AUTOSÓMICOS RECESIVOS. Patrón de transmisión de las enfermedades de herencia autosómica recesiva. Fenómenos que complican el reconocimiento del patrón de herencia de estas enfermedades

LECCIÓN 10. TRANSMISIÓN DE CARACTERES DOMINANTES Y RECESIVOS LIGADOS AL CROMOSOMA X. Patrón de transmisión de las enfermedades de herencia ligada al sexo. Errores más frecuentes en el cálculo del riesgo genético de estas enfermedades. Herencia citoplásmica.

LECCIÓN 11. GENETICA DE POBLACIONES. Concepto de población mendeliana. Ley de Hardy-Weinberg. Factores que interfieren con la ley de Hardy-Weinberg. Aplicaciones: cálculo de frecuencias alélicas.

LECCIÓN 12. CONCEPTO DE CARÁCTER POLIMÓRFICO. Definición de carácter polimórfico. Origen. Tipos. Importancia de los caracteres polimórficos: Variabilidad genética y marcadores genéticos.

LECCIÓN 13: TRANSMISIÓN DE CARACTERES POLIMÓRFICOS EN EL HOMBRE. Polimorfismos de proteínas: Genética de los grupos sanguíneos. Hemoglobinopatías. Sistema HLA. Polimorfismos del DNA (SNPs, RFLPs, VNTRs).

LECCIÓN 14: INTRODUCCION AL DIAGNOSTICO MOLECULAR DE ENFERMEDADES GENETICAS: OBTENCION Y PREPARACION DE ÁCIDOS NUCLEICOS. Tipos celulares más adecuados. Fundamentos de las técnicas de extracción de ácidos nucleicos y condiciones de conservación y almacenamiento. Preparación de ácidos nucleicos para el diagnóstico genético molecular: enzimas de restricción y electroforesis de ácidos nucleicos.

LECCIÓN 15: TÉCNICAS BASICAS DE GENETICA MOLECULAR: HIBRIDACION Y CLONACION DE ACIDOS NUCLEICOS. Técnicas de hibridación de ácidos nucleicos utilizadas en el diagnóstico genético. Tipos de sondas. Obtención y mantenimiento de sondas: vectores de clonación, tecnología del DNA recombinante, clonación de moléculas de DNA.

LECCIÓN 16: DIAGNOSTICO MOLECULAR DE ENFERMEDADES GENETICAS: ANÁLISIS GENICO. Detección de mutaciones conocidas: análisis directo del DNA. Detección de mutaciones desconocidas: análisis indirecto del DNA.

LECCIÓN 17: LOCALIZACIÓN DE GENES Y ANÁLISIS DE SU FUNCION. Construcción de mapas génicos. El proyecto genoma humano. Genómica y Proteómica: análisis de la función de los genes. Modelos animales de enfermedades genéticas.

LECCIÓN 18: HERENCIA POLIGENICA. LEYES QUE RIGEN LA TRANSMISIÓN DE CARACTERES CUANTITATIVOS. Concepto de herencia poligénica. Características diferenciales de la herencia poligénica respecto a la herencia cualitativa. Caracteres poligénicos que se transmiten con efecto umbral.

LECCIÓN 19: TRANSMISIÓN DE ENFERMEDADES FAMILIARES O DE TRANSFONDO GENETICO: Enfermedades comunes del adulto y malformaciones congénitas. Cardiopatías y patologías asociadas: trombosis, hipertensión, hiperlipidemias, obesidad, diabetes. Trastornos del comportamiento y otras enfermedades comunes.

LECCIÓN 20: BASES GENETICAS DE LA CARCINOGENESIS. PATRONES DE TRANSMISIÓN HEREDITARIA. Patrones de transmisión hereditaria en enfermedades neoplásicas causadas por oncogenes y antioncogenes. Cánceres familiares.

LECCIÓN 21: GENETICA CLINICA. Diagnóstico prenatal. Consejo genético. Tratamiento de enfermedades genéticas.

---

## Programa Práctico

---

Práctica 1: Cariotipo humano.

Práctica 2: Alteraciones cromosómicas numéricas y estructurales.

Práctica 3: Patrones de transmisión de caracteres hereditarios. Ligamiento

Práctica 4: Transmisión de caracteres autosómicos dominantes.

Práctica 5: Transmisión de caracteres autosómicos recesivos.

Práctica 6: Herencia ligada a X. Genética de poblaciones

Práctica 7: Páginas web

Práctica 8: Transmisión de caracteres polimórficos: Grupos sanguíneos. Hemoglobinopatías.

Práctica 9: Transmisión de caracteres polimórficos: Cálculo de probabilidad de transmisión de caracteres asociados a marcadores genéticos (ligamiento).

Práctica 10: Identificación de individuos mediante polimorfismos de regiones no codificantes del DNA.

Práctica 11: Diagnóstico molecular de enfermedades genéticas: Detección de mutaciones conocidas.

Práctica 12: Diagnóstico molecular de enfermedades genéticas: Métodos indirectos por marcadores genéticos.

Práctica 13: Diagnóstico genético: Integración de los criterios de patrones de transmisión y diagnóstico molecular

Seminario 1: Revisión y resolución de dudas de las lecciones 1-11.

Test 1: Lecciones 1-11.

Seminario 2: Revisión y resolución de dudas de las lecciones 12-16.

Test 2: Lecciones 12-16.

Seminario 3: Revisión y resolución de dudas de las lecciones 17-21.

Test 3: Lecciones 17-22.

---

## Evaluación

---

Los exámenes finales se realizarán en ambas convocatorias (Febrero y Septiembre) en las fechas que se establezcan en la Comisión de Docencia.

El examen consistirá en un test de 60 preguntas de elección múltiple. Cada pregunta correcta suma 1 punto y cada pregunta mal contestada se penalizará descontando 0,25. Este test será calificado sobre 10. Es imprescindible obtener una nota de 5 ó más puntos para aprobar la asignatura.

---

## Bibliografía

---