

## 1. DESCRIPCIÓN DE LA ASIGNATURA

|                               |  |
|-------------------------------|--|
| <b>Grado:</b>                 | <b>Biología</b>  |
| <b>Doble Grado:</b>           |  |
| <b>Asignatura:</b>            | <b>Genética</b>  |
| <b>Módulo:</b>                | <b>Fundamentos de Biología, Microbiología y Genética</b> |
| <b>Departamento:</b>          | <b>Biología Molecular e Ingeniería Bioquímica</b>        |
| <b>Año académico:</b>         | <b>2016-17</b>   |
| <b>Semestre:</b>              | <b>Segundo Semestre</b>                                  |
| <b>Créditos totales:</b>      | <b>6</b>   |
| <b>Curso:</b>                 | <b>1º</b>  |
| <b>Carácter:</b>              | <b>Obligatoria</b>                                       |
| <b>Lengua de impartición:</b> | <b>Español</b>   |

|   |           |            |
|---|-----------|------------|
| <b>Modelo de docencia:</b>                            | <b>B1</b> |            |
| <b>a. Enseñanzas Básicas (EB):</b>                    |           | <b>60%</b> |
| <b>b. Enseñanzas de Prácticas y Desarrollo (EPD):</b> |           | <b>40%</b> |
| <b>c. Actividades Dirigidas (AD):</b>                 |           |            |

## 2. EQUIPO DOCENTE

### 2.1. Responsable de la Asignatura

**Juan Jiménez Martínez**

### 2.2. Profesores

|                             |  |
|-----------------------------|--|
| <b>Nombre:</b>              | <b>Juan Jiménez Martínez</b>   |
| <b>Centro:</b>              | <b>Facultad de Ciencias Experimentales</b>                                 |
| <b>Departamento:</b>        | <b>Biología Molecular e Ingeniería Bioquímica</b>                          |
| <b>Área:</b>                | <b>Genética</b>  |
| <b>Categoría:</b>           | <b>Catedrático de Universidad</b>  |
| <b>Horario de tutorías:</b> | <b>Miércoles y Jueves de 18-21 h (cita previa por e-mail)</b>              |
| <b>Número de despacho:</b>  | <b>Despacho 19, 2ª planta, Edificio 22 (sólo tutorías y citas previas)</b> |
| <b>E-mail:</b>              | <b>jjimmar@upo.es</b>  |
| <b>Teléfono:</b>            | <b>954349377</b>   |

|                             |  |
|-----------------------------|--|
| <b>Nombre:</b>              | <b>Silvia Salas Pino</b>   |
| <b>Centro:</b>              | <b>Facultad de Ciencias Experimentales</b>                                 |
| <b>Departamento:</b>        | <b>Biología Molecular e Ingeniería Bioquímica</b>                          |
| <b>Área:</b>                | <b>Genética</b>  |
| <b>Categoría:</b>           | <b>Profesor Ayudante Doctor</b>  |
| <b>Horario de tutorías:</b> | <b>Miércoles y Jueves de 18-21 h (cita previa por e-mail)</b>              |
| <b>Número de despacho:</b>  | <b>Despacho 19, 2ª planta, Edificio 22 (sólo tutorías y citas previas)</b> |
| <b>E-mail:</b>              | <b>ssalpin@upo.es</b>  |
| <b>Teléfono:</b>            | <b>954977551</b>   |

### 3. UBICACIÓN EN EL PLAN FORMATIVO

#### 3.1. Descripción de los objetivos

"Genética" es una asignatura enfocada como una amplia introducción a la Genética, con objeto de sentar las bases conceptuales y metodológicas necesarias para profundizar en cursos posteriores del grado. Esta asignatura debe servir para obtener los fundamentos en aspectos moleculares, análisis genético, genética de poblaciones y evolución molecular, así como ser la red de interconexión de conceptos más avanzados y específicos que se aborden en asignaturas de cursos superiores del Grado estrechamente relacionadas con el campo de la Genética.

Así mismo, se pretende entender el origen de la diversidad genética y poner las competencias desarrolladas en un contexto, tanto de investigación científica básica, iniciando al alumno en el método de razonamiento científico como en el entorno biotecnológico aplicado descubriendo el hilo conector entre ciencia básica y la traslación a una aplicación biotecnológica directa.

Por otro lado es importante tener también como objetivo iniciarse en la búsqueda eficaz y fluida de literatura científica relacionada con la Genética, sabiendo distinguir entre sus distintas formas más comunes (artículos descriptivos, de método, de investigación y de revisión) así como familiarizarse con la estructura y lectura de estos.

Desde el punto de vista metodológico este curso pretende abordar el estudio de la Genética basándose principalmente en la integración del aprendizaje y el razonamiento aplicado a la resolución de problemas y la consecuente obtención de conclusiones. Además, pretendemos aplicar esta lógica en las Enseñanzas Prácticas mientras que se introduce al estudiante a la rutina de laboratorio. A tal efecto el curso constará de clases teóricas como principal fuente de información y sobre todo como una guía para enfatizar los conceptos más importantes. Al ser esta una asignatura de carácter introductorio, necesariamente tendréis que trabajar por vuestra cuenta para profundizar en los conceptos expuestos en clase.

#### 3.2. Aportaciones al plan formativo

La asignatura "Genética" pertenece al bloque de materias básicas de la rama de Ciencias en el Grado de Biotecnología (Módulo Fundamentos de Biología, Microbiología y Genética). Es una asignatura enfocada como una introducción amplia a la Genética para sentar las bases de los aspectos en los que se profundizará en cursos posteriores del grado. Trata de explicar los mecanismos de funcionamiento y transmisión del material genético a diferentes niveles (molecular, individual y poblacional) y poner estos tanto en un contexto biotecnológico aplicado como de investigación científica básica.

La inmensa mayoría de los laboratorios relacionados con cualquier aspecto de la biotecnología, sean públicos o privados poseen recursos tanto materiales como humanos centrados en el desarrollo de aplicaciones basadas en la Genética. Esto hace esencial la formación del alumno de Biotecnología en ésta materia. Los avances en el conocimiento de la Genética han supuesto una revolución desde sus primeras aplicaciones basadas en herramientas de mejora genética clásica hasta la actualidad. Aplicándose no sólo en ingeniería genética, sino también en aspectos tan relevantes para la sociedad como diagnóstico y tratamiento de enfermedades, análisis forenses, mejora de producción

animal y vegetal, conservación de especies etc. En todos estos aspectos aplicados es básico el conocimiento de la Genética, pero no podemos olvidar la importancia de esta disciplina para trabajar la investigación científica básica, que es la que genera a su vez nuevos conocimientos en el propio campo de la Genética. Asimismo, los conocimientos avanzados en el campo de la Genética son muy apreciados en laboratorios de investigación y empresas de Biotecnología en el extranjero, abriendo el abanico profesional enormemente a nuestros graduados.

Con relación al plan de estudios del Grado en Biotecnología, La asignatura de "Genética" tiene interrelación con aspectos tratados en las asignaturas "Biología Celular" (ciclo celular, ciclos de vida, diferenciación, etc) y "Biomoléculas" (Estructura del ADN y de las Proteínas, traducción, rutas bioquímicas etc), también del primer curso.

Se tratan además temas que sirven de base a las asignaturas "Ingeniería Genética" y "Genética Molecular" de Segundo curso; "Bioinformática" de tercer curso y Biotecnología Animal de cuarto curso. Además de varias asignaturas optativas.

### **3.3. Recomendaciones o conocimientos previos requeridos**

Dado que el mundo científico "funciona" en Inglés, son especialmente deseables conocimientos básicos de este idioma y en especial del vocabulario científico.

Es también aconsejable la familiarización con bases de datos bibliográficas y de literatura científica.

## **4. COMPETENCIAS**

### **4.1 Competencias de la Titulación que se desarrollan en la asignatura**

- Resolver razonadamente problemas genéticos básicos siendo capaz de valorar, interpretar y aplicar el resultado obtenido para generar una respuesta o una conclusión.
- Saber diseñar y ejecutar una metodología experimental de laboratorio con objeto de resolver problemas genéticos reales usando para ello organismos modelo y técnicas y materiales típicos de un nivel experimental básico.
- Diseñar estrategias genéticas para abordar un problema biológico

### **4.2. Competencias del Módulo que se desarrollan en la asignatura**

- Resolver razonadamente problemas genéticos básicos siendo capaz de valorar, interpretar y aplicar el resultado obtenido para generar una respuesta o una conclusión.
  - Saber diseñar y ejecutar una metodología experimental de laboratorio con objeto de resolver problemas genéticos reales usando para ello organismos modelo y técnicas y materiales típicos de un nivel experimental básico.
  - Ser capaz de encontrar bibliografía científica especializada y de calidad en bases de datos mediante diferentes criterios de búsqueda.
- Iniciarse en la lectura y comprensión de artículos científicos.

#### **4.3. Competencias particulares de la asignatura**

El alumno que supere la asignatura "Genética" debe ser capaz de :

- Aplicar los fundamentos en Genética molecular, Análisis genético, Genética de poblaciones y Evolución molecular para la resolución de cuestiones y problemas genéticos.
- Obtener una visión global e interconectada de todos los conceptos aprendidos que sirva de base para asignaturas especializadas de cursos superiores.
- Entender el origen y las connotaciones de la diversidad genética.
- Manejar el método de razonamiento científico.
- Conocer la estructura de los artículos científicos distinguiendo entre publicaciones científicas descriptivas, de método, experimentales y de revisión.
- Interpretar resultados de investigación presentados en artículos experimentales
- Manejar técnicas básicas de laboratorio y ejecutar protocolos sencillos con éxito.
- Analizar resultados de cruces genéticos con organismos modelo reales.

### **5. CONTENIDOS DE LA ASIGNATURA (TEMARIO)**

#### **Descriptorios generales**

Naturaleza, estructura, función y transmisión del material hereditario. Alteraciones génicas y Cromosómicas. Mutación y Reparación. Efecto fenotípico de la mutaciones. Análisis Genético en individuos y en poblaciones.

#### **Enseñanzas Básicas**

El curso se divide en cinco bloques temáticos. Los tres primeros tratan la Genética Molecular y los otros dos aplican estos conocimientos al Análisis Genético de individuos y Poblaciones. Entre las clases teóricas se intercalarán clases de problemas.

### **PROGRAMA ABREVIADO DE CLASES TEORICAS**

#### INTRODUCCIÓN

Tema 0.- De Mendel a la Genómica

I.-EL GENOMA

Tema 1.- La información genética.

- a) Estructura de los Ac. Nucl
- b) Estructura y organización del genoma

Tema 2.-La duplicación del material genético

- a) Replicación del ADN
- b) La replicación como herramienta científica y biotecnológica

## II.- CAMBIOS EN LA INFORMACIÓN GENÉTICA

Tema 3.- Alteraciones del ADN

- a) Mutaciones espontáneas e inducidas
- b) Mecanismos de reparación del ADN

## III.- FUNCIÓN DEL MATERIAL GENÉTICO.

Tema 4.- De los genes a las proteínas

- a) Transcripción
- b) Traducción. Estructura y función de las proteínas

Tema 5.-Control de la actividad génica

- a) Elementos genéticos de control
- b) Epigenética

Tema 6.- Efecto fenotípico de las mutaciones

- a) Consecuencias funcionales de la mutación
- b) Reversión de las mutaciones

## IV.- ANÁLISIS GENÉTICO

Tema 7.- La herencia de los genes

- a)- Ciclos de vida: Mitosis-Meiosis
- b) Errores en la meiosis: alteraciones numéricas del cariotipo

Tema 8. Análisis genético en haploides

- a) Análisis de complementación
- b) Análisis de Ligamiento y recombinación

TEMA 9.- Análisis genético en diploides

- a) Segregación mendeliana
- b) Interdependencia entre genes
- c) Excepciones de la segregación mendeliana

## V.- GENÉTICA DE POBLACIONES Y EVOLUCIÓN

Tema 10.- Los genes en la evolución

- a)- Genética de las poblaciones
- b)- Evolución molecular

## TEMARIO

### TEMA 0. De Mendel a la Genómica.

#### 1. Sentido del tema.

Este un tema de contacto del profesor con los alumnos y viceversa. Aunque por razones pedagógicas las materias se dividen en asignaturas y temas, es fundamental que el estudiante entienda que esta es sólo una división docente pero que los conceptos de los distintos temas están estrechamente interrelacionados y unos son necesarios para entender otros. Así mismo, las asignaturas dentro de un Grado no se deben entender como paquetes autónomos de información si no más bien como piezas que se complementan en el entendimiento de los distintos procesos biológicos y/o biotecnológicos. Además, la asignatura no debe entenderse como un flujo unidireccional de información sino más bien como una construcción tridimensional en la que temas posteriores terminan de ayudar a dar pleno sentido a temas vistos cronológicamente antes. Es éste por tanto un tema que pretende ofrecer una visión global del contenido del curso y establecer los vínculos entre sus contenidos.

#### 2. Epígrafes del tema.

- 2.1 Caracteres heredables y adquiridos.
- 2.2 Variabilidad Genética y Polimorfismo
- 2.3 Del gen al fenotipo
- 2.4 Mutación. Consecuencias y aplicaciones
- 2.5 La era genómica

### TEMA 1. La información genética.

#### 1. Sentido del tema.

La molécula de ADN, y de ARN en algunos virus, resulta ser la molécula que contiene la información genética. Es fundamental conocer la estructura de estas moléculas, y sus propiedades físico-químicas, y su ciclo en la célula para entender las razones que permiten a esta molécula servir de “libro de instrucciones” de los seres vivos, que además hace posible que se hagan copias precisas del mismo (durante la fase S) para perpetuarse generación tras generación. La organización de ADN es dinámica y durante la fase de mitosis se condensa en cromosomas que conforman el cariotipo de cada especie.

#### 2. Epígrafes del tema.

- 2.1 El ADN, la molécula de la herencia.
- 2.2 Estructura de los Ácidos Nucleicos.
- 2.3 El ciclo del ADN.
- 2.4 Estructura de los cromosomas. Cariotipos.

## **TEMA 2. Duplicación del material genético.**

### 1. Sentido del tema.

La misión última de una célula viva es duplicar y repartir su material genético en dos células hijas. Sintetizar otra copia del ADN (replicación) para duplicar así el material genético durante la fase S (síntesis) es una fase esencial del ciclo del ADN. Las limitaciones de la maquinaria de replicación introducen algunas complicaciones, que son particularmente relevantes en la replicación de los extremos (telómeros). De los conocimientos de la replicación surgen importantes aplicaciones biotecnológicas, como la secuenciación o la PCR.

### 2. Epígrafes del tema.

#### 2.1 Orígenes de replicación.

#### 2.2 Enzimas de la replicación

#### 2.3 Los telómeros

#### 2.4 La replicación como herramienta científica y biotecnológica

## **TEMA 3. Alteraciones del ADN.**

### 1. Sentido del tema.

Las alteraciones génicas son el motor de la diversidad y de la evolución. Su origen está asociado a errores en la replicación, o a la acción de agentes externos sobre el material genético. En biotecnología se pueden usar como herramienta o como método de obtener cierto provecho además de ser usadas en investigación básica. Para mantener la fidelidad de la información genética, las células tienen mecanismos de reparación de las mutaciones espontáneas e inducidas. Sólo las mutaciones que escapan al proceso de reparación son las que pueden tener consecuencias genéticas. Cuando ocurren en líneas somáticas pueden ser el origen de enfermedades como el cáncer, cuando afectan a la línea germinal, originan polimorfismo heredable, origen de la biodiversidad y los cambios evolutivos, pero también representan la causa de las enfermedades hereditarias. La identificación de estas alteraciones como responsables de enfermedades genéticas es uno de los campos más actuales de investigación en Biomedicina. En éste tema se detallan las causas y los tipos de estas alteraciones y se abordan conceptos importantes como el polimorfismo genético.

### 2. Epígrafes del tema.

#### 2.1. Mutaciones espontáneas e inducidas

#### 2.2. Tipos de mutaciones en el ADN.

#### 2.3. Mutaciones en la estructura de los cromosomas

#### 2.4 Reparación del ADN. Mecanismos de Reparación.

#### 2.5. Mutaciones fijadas en células somáticas y en células germinales

## **TEMA 4. De los Genes a las Proteínas**

### 1. Sentido del tema.



Éste es un tema de capital importancia. Por ello se trata en otras asignaturas del Grado desde varias perspectivas. En nuestro caso, pretendemos que sea un refuerzo definitivo y asegurar la asimilación de los mecanismos por los que una célula consigue convertir una información codificada en el ADN en una función biológica. Nos centraremos principalmente en la transcripción y traducción en Eucariontes con objeto de no redundar con la asignatura de Microbiología. Ya veréis que éste tema está estrechamente relacionado con el capítulo siguiente y debéis entender ambos como un todo para relacionarlo después con otros conceptos explicados en la asignatura.

2. Epígrafes del tema.

- 2.1. La unidad transcripcional
- 2.2. La transcripción en Eucariontes
- 2.3. La semántica de los genes
- 2.4. El código genético
- 2.5. Síntesis de Proteínas: Traducción.
- 2.6 La estructura y función de las proteínas

### **TEMA 5. Control de la actividad génica.**

1. Sentido del tema.

Este es un tema de especial importancia como el anterior. En él veremos como las células son capaces de regular la expresión y actividad de los genes en el espacio y en el tiempo. Estos mecanismos son responsables en último extremo de procesos biológicos como el desarrollo, proliferación y diferenciación celular, adaptación al medio etc. Como se indica más arriba, éste y el tema anterior deben formar un conjunto que a su vez dará sentido a muchos conceptos anteriores y posteriores en el curso.

2. Epígrafes del tema.

- 2.1. Regulación de la expresión génica en el espacio y en el tiempo
- 2.2. El promotor eucariota
- 2.3. Elementos reguladores y mecanismos de regulación.
- 2.4. Mecanismos epigenéticos de regulación

### **TEMA 6. Efecto fenotípico de las mutaciones.**

1. Sentido del tema.

Las alteraciones génicas son el motor de la diversidad y de la evolución. También representan la causa de las enfermedades genéticas. En biotecnología se pueden usar como herramienta o como método de obtener cierto provecho además de ser usadas en investigación básica. La identificación de estas alteraciones como responsables de enfermedades genéticas es uno de los campos más actuales de investigación en Biomedicina. En éste tema se detallan cómo las alteraciones genéticas alteran la regulación de los genes y la función de las proteínas que codifican, dando origen a la diversidad funcional y a las enfermedades heredables. Se dará también una visión aplicada de las mutaciones para múltiples aspectos de la biotecnología.

2. Epígrafes del tema.

- 2.1. Genotipo y Fenotipo. Polimorfismo.

- 2.3. Consecuencias funcionales de las mutaciones.
- 2.4. Análisis de Reversión.
- 2.4. Aplicaciones. Tests de mutagenicidad

### **TEMA 7. La herencia de los genes.**

#### 1. Sentido del tema.

Al igual que el ciclo del ADN es esencial para entender las bases moleculares de la información genética, el estudio del ADN en el ciclo de las células y organismos es esencial para entender la herencia y su diversidad a la largo de las generaciones de células e individuos. Lo mismo que de los errores derivados del ciclo del ADN se generan mutaciones en el ADN, de los errores del ciclo de células y organismos (mitosis y meiosis) surgen alteraciones en el cariotipo, que como las mutaciones génicas, son causa de enfermedades, pero también contribuyen a la diversidad evolutiva y la especiación.

#### 2. Epígrafes del tema.

- 2.1. División mitótica y meiótica
- 2.2. Ciclos de vida de organismos haploides, haplo-diploides y diploides.
- 2.3. Errores de la división. Alteraciones numéricas del cariotipo.

### **TEMA 8. Análisis genético en haploides y haplo-diploides.**

#### 1. Sentido del tema.

Una vez se comprende el funcionamiento de los genes y se establecen ciclos de vida haploides y diploides, se inicia el análisis del fenotipo de las variantes génicas en los individuos y sus descendientes. Veremos que el fenotipo que causa una variante de un gen depende de que esté solo en la célula, o de que esté junto a otra variante, en cuyo caso depende de cual de las dos variantes domine. Cuando se analizan dos o mas genes, veremos que se pueden generar varias combinaciones entre las variantes de estos genes, pero la frecuencia con la que eso ocurre dependerá de si están en ubicados en la misma molécula de ADN (ligados en el mismo cromosoma), o si están en moléculas de ADN independientes (en distintos cromosomas). Incluso estando en la misma molécula, se pueden generar combinaciones por un proceso molecular de recombinación entre moléculas de ADN de cromosomas homólogos.

#### 2. Epígrafes del tema.

- 2.1. El fenotipo en Haplo-diploides. Dominancia, recesividad y co-dominancia. Complementación.
- 2.2. El fenotipo de los alelos de un gen en células haploides.
- 2.3. Segregación de alelos en dos genes. Independencia. Ligamiento y recombinación.
- 2.4. Aplicaciones.

### **TEMA 9. Análisis genético en diploides.**

#### 1. Sentido del tema.

El trabajo de Gregor Mendel en la descripción de la herencia de caracteres es sin duda un hito de la Genética. Aunque no sabía lo que era un cromosoma, ni como funciona un gen, sentó las bases para entender como se transmiten las características de padres a

hijos en genes cromosómicos independientes. Nosotros jugaremos con ventaja para descubrir estos mecanismos con la base molecular de temas anteriores y aprenderemos a predecir los resultados de cruces entre organismos diploides. No todos los genes se ajustan a las condiciones de Mendel, y se analizan también las excepciones. Trataremos además en este tema como podemos estudiar la transmisión de ciertas características en humanos mediante el estudio de árboles genealógicos. El manejo de éste conocimiento aplicado a enfermedades genéticas sirve para diagnóstico y obtención de “consejo genético” en determinados casos.

## 2. Epígrafes del tema.

- 2.1. Herencia Mendeliana de uno y dos caracteres. Análisis de mas de dos caracteres
- 2.2. Co-dominancia y letalidad. Epistasias. Clases Fenotípicas.
- 2.3. Excepciones al mendelismo. Herencia ligada al sexo, Herencia citoplásmica, Herencia retardada, Herencia influida por el sexo.
- 2.4. Análisis Genético en Humanos. Análisis de pedigrí.
- 2.5. Herencia cuantitativa. Heredabilidad. El efecto del ambiente.

## **TEMA 10. Los genes en la evolución.**

### 1. Sentido del tema.

Las mutaciones generan variantes alélicas que en los individuos se analizan en una o pocas generaciones, y mas a largo largo plazo, en las poblaciones. En la genética de poblaciones, veremos que si una población cumple una serie de características, tanto de equilibrio como de desequilibrio, podremos calcular y predecir las frecuencias de los alelos que estemos considerando así como las frecuencias genotípicas y fenotípicas en las siguientes generaciones. Conocer la estructura genética de una población y sus flujos genéticos es primordial en aspectos biológicos básicos como la especiación y evolución y también aplicados, como la conservación de especies silvestres de fauna y flora.

Las variantes surgidas por duplicación de la información genética y posterior mutación hace que las funciones existentes de puedan ampliar y especializar, dando lugar a muy largo plazo a genes nuevos, nuevas rutas metabólicas, nuevas reestructuraciones cromosómicas, y en suma, una evolución molecular que permite la segregación de poblaciones para generar nuevas especies mejor adaptadas a un nuevo ambiente.

### 2. Epígrafes del tema.

- 2.1. Población en términos genéticos.
- 2.2. Equilibrio Hardy-Weinberg y de Mutación-Reversión.
- 2.3. Selección natural, Cosanguinidad, Migración y Deriva génica.
- 2.4. Las primeras moléculas de la vida. El origen de nuevos genes
- 2.5. El reloj molecular y la filogenia
- 2.6. La evolución de las rutas metabólicas
- 2.7. La especiación

## **PROGRAMA ABREVIADO DE CLASES PRÁCTICAS.**

El programa práctico consta de dos series prácticas, la práctica 1 con 2 sesiones presenciales (3 horas/sesión), y la práctica 2, con 4 sesiones.

## **Práctica 1. La replicación como herramienta en Biotecnología**

### 1. Sentido de la Práctica.

En esta práctica veremos las máquinas moleculares que intervienen en la replicación, como herramientas de extrema utilidad en Biotecnología. Trataremos dos técnicas que revolucionaron en su día las ciencias moleculares y que son esenciales hoy por hoy en cualquier laboratorio de Biología Molecular. Realizaremos una aproximación práctica a la Reacción de la Polimerasa en Cadena (PCR) y secuenciación del ADN. En ambos casos veremos la base teórica, el equipamiento necesario, variantes más importantes y ensayaremos alguna de las aplicaciones relevantes de estas técnicas.

### 2. Epígrafes de la Práctica.

- 2.1. Dos técnicas, dos premios Nobel
- 2.2 PCR y secuenciación de ADN. Bases moleculares.
- 2.3. Tipos y Aplicaciones
- 2.4 Separación y visualización de ácidos nucleicos

## **Práctica 2. Análisis Genético en haploides. Ligamiento**

### 1. Sentido de la Práctica.

En términos históricos, la Genética se empezó a trabajar usando organismos completos sin conocimiento de los aspectos moleculares ni de regulación de los genes. Mendel formuló sus leyes sin saber lo que era un gen. De hecho en algún manual más clásico la explicación de la materia comienza con éste bloque.

Los organismos haploides constituyen un modelo fabuloso para el análisis genético. En ésta práctica veremos qué información nos puede ofrecer en Genética la búsqueda y el análisis de mutantes en la comprensión de los procesos biológicos y como se puede llegar a la construcción de mapas y rutas genéticas.

Las potentes herramientas de mapeo físico han irrumpido con fuerza y hoy en día conviven con el mapeo genético en la búsqueda de mutaciones que no sabemos donde se encuentran a priori. Esta práctica os entrenará en el uso de cruzamientos dirigidos para el mapeo de determinados marcadores y ayudará a entender otros aspectos del temario como el mapeo de loci cuantitativos.

### 2. Epígrafes de la Práctica.

- 2.1. Ciclo sexual haploide
- 2.2. Genética inversa. Análisis de mutantes.
- 2.3. Análisis de complementación. Grupos de complementación.
- 2.4. Teoría Cromosómica.
- 2.5. Ligamiento. Acoplamiento y Repulsión
- 2.6. Clonación posicional. Mapas genéticos
- 2.7. Conversión Génica.

## **6. METODOLOGÍA Y RECURSOS**

Desde el punto de vista metodológico este curso pretende abordar el estudio de la

genética basándose principalmente en la integración del aprendizaje y el razonamiento aplicado a la resolución de problemas y a la obtención de conclusiones. Además, pretendemos aplicar en las prácticas de laboratorio esta lógica aprendida en clase mientras que se os introduce a la rutina de laboratorio. A tal efecto el curso constará de clases teóricas como principal fuente de información y sobre todo como una guía para proponeros los conceptos más importantes sobre los que trabajar. Al ser esta una asignatura de carácter introductorio, necesariamente tendréis que trabajar también por vuestra cuenta con los conceptos expuestos en clase.

Tipos de actividades del curso:

## **ACTIVIDADES BÁSICAS**

### **Teoría**

Estas clases manejarán diverso material audiovisual y demostraciones “en línea” para evitar rutinas y hacerlas atractivas. Pretendemos también vuestra implicación y más que una “explicación” se perseguirá una “deducción” con vuestra participación.

### **Prácticas**

Las prácticas en el laboratorio están encaminadas al aprendizaje y asimilación de conceptos y herramientas importantes en Genética con “vuestras propias manos”, así como introducir a la rutina del laboratorio (seguridad, protocolos, manejo de material análisis de resultados etc.). Habrá dos prácticas obligatorias y evaluables a lo largo del curso. Las prácticas no se deben entender como algo accesorio, sino más bien como parte estructural de la asignatura donde se debe adquirir conocimiento y competencias que podrán ser evaluadas en los exámenes parciales y final.

Si el calendario lo permite, los alumnos con particular interés por la Genética podrán colaborar en la preparación de las prácticas (Hasta 3 alumnos/grupo de práctica, elegidos por el profesor de prácticas según su interés por la Genética, disponibilidad horaria y expediente de los candidatos). Estos alumnos tendrán la posibilidad de contactar más estrechamente con el laboratorio. Se obtendrán los puntos correspondientes a esa práctica sin necesidad de realizar la evaluación específica por esta actividad. Cada alumno sólo podrá colaborar en la preparación de una práctica. En el caso de no haber suficiente demanda, un mismo alumno podrá optar a colaborar en las dos.

### **Series de problemas**

Con objeto de favorecer la evaluación continua y fomentar el trabajo personal puesto al día regularmente, aparte de los problemas aplicados que podáis encontrar y resolver por vosotros mismos, contaréis con series de problemas evaluables que podréis hacer en grupo o individualmente para ser finalmente resueltas y discutidas en clase por alumnos elegidos al azar, que deben ser capaces de razonar la respuestas.

## **ACTIVIDADES COMPLEMENTARIAS**

### **Ideas biotecnológicas**

Se ofrecerá también, con carácter voluntario, la posibilidad de realizar un trabajo escrito basado en artículos científicos que en tu opinión puedan dar lugar a un nuevo producto

o servicio biotecnológico. La extensión máxima para el trabajo es de 20.000 caracteres (con espacios)

### **Problemas prácticos**

Durante el curso se propondrán un problema de análisis genético que podrán resolverse de forma voluntaria (máximo de uno por alumno). Este problema consiste en explicar un caso real de segregación genética en maíz, una actividad que complementa los aspectos teóricos de la asignatura. La resolución de estos problemas prácticos se realiza en una plantilla, que se entrega en la plataforma virtual.

Dado el carácter adicional y voluntario de estas actividades, la puntuación obtenida sólo será efectiva durante el curso académico cuando se haya superado la asignatura con las actividades básicas.

### **Ayuda en la preparación de las clases prácticas**

Los alumnos con especial interés por la genética podrán participar con el profesor (hasta dos/práctica) en la preparación de medios y protocolos en el laboratorio de prácticas.

## **RECURSOS**

### **Apoyos para la realización de la asignatura**

Además de las tutorías clásicas y en grupo, la disponibilidad de las plataformas virtuales hacen muy fácil la interacción Alumno-profesor.

### **Plataforma Virtual**

Durante el curso, el alumno dispondrá de acceso a la plataforma virtual de la asignatura que servirá de canal principal de comunicación bilateral Alumno-Profesor, guía para actividades, avisos y sobre todo como banco de material docente tal como presentaciones de diapositivas vistas en clase, artículos de revisión actualizados, enlaces a páginas relevantes relacionados con la Genética etc.

### **Apoyo online**

Este tipo de asistencia estará disponible para el alumno a través de la plataforma web, vía correo electrónico, foro o conversación a tiempo real facilitando cualquier consulta puntual del alumno sobre la asignatura. Dado su carácter accesorio, dependerá de la disponibilidad del profesor.

### **Tutoría individual**

Siempre disponible para todos los alumnos para resolver cualquier tipo de duda también será recomendada por parte del profesor a aquellos alumnos que muestren mayor dificultad en la asignatura. Este tipo de tutoría se realiza en un horario concreto indicado en la guía docente y debe ser concertado por cita previa en clase, por correo electrónico.

## **7. EVALUACIÓN**

La evaluación de la asignatura es continua y modular. Consta de varias actividades

puntuables: Las actividades Básicas, que son las que computan y definen los mínimos para superar la asignatura, y las actividades Complementarias, que son eminentemente voluntarias y pueden servir para subir el nivel de la calificación final. Para superar la asignatura, se deberá obtener una calificación igual o mayor que 1.2 (sobre 3) en cada uno de los exámenes parciales y 5 puntos al menos en la suma de las actividades básicas. Únicamente cuando se satisfagan estos criterios, se sumará la puntuación obtenida en actividades complementarias para obtener la nota final del curso.

## **ACTIVIDADES BASICAS**

Son actividades obligatorias:

### **Exámenes**

Para facilitar la evaluación continua se harán dos pruebas parciales, cada una evaluada sobre 3 puntos. Una a mediados del semestre y otra al final. Será necesario obtener una calificación mínima de 1,2 en cada parcial para sumar el resto de actividades básicas (series de problemas hasta 2 puntos y prácticas hasta 1 punto). La suma de éstas al total de los exámenes parciales debe ser a su vez igual o mayor que 5 para aprobar la asignatura y poder añadir las actividades complementarias. Aquellos alumnos que no hayan superado el mínimo de 1,2 puntos en alguno de los parciales, se examinarán en la convocatoria final de Junio, y en la convocatoria de Julio, únicamente del parcial correspondiente (o de los dos en su caso).

### **Series de Problemas**

Normalmente se realizarán 2 series de problemas durante el semestre, cada una evaluada sobre un máximo de 1 punto. Las clases de resolución de problemas se considera una actividad de evaluación y estarán contempladas en el calendario a tal efecto, siempre con anterioridad al examen final. Durante el curso se colgará en el aula virtual la serie correspondiente. El alumno dispondrá de unos días para resolver los problemas que contiene. Las respuestas se entregarán manuscritas el día previsto para la resolución de cada serie. Al ser contemplada ésta como una actividad de evaluación, la asistencia es obligatoria para poder computar la calificación correspondiente. Las respuestas y razonamientos de cada problema o apartado se explicarán en clase por un alumno escogido al azar entre los que entreguen las soluciones. Si el alumno elegido ha presentado una respuesta correcta pero no está presente o es incapaz de razonarla, perderá automáticamente los puntos correspondientes a TODAS las series de problemas.

### **Prácticas**

Las prácticas deben entenderse como temas del curso que se complementan con un procedimiento práctico donde el alumno seguirá un proceso experimental para adquirir las competencias correspondientes. Se realizarán 2 series prácticas, cada una evaluada sobre un máximo de 1 punto. La asistencia a las prácticas es obligatoria para superar la asignatura. Con una falta no justificada o motivos no contemplados como justificación, la puntuación en ese apartado no computará en las actividades principales. Con dos o más faltas no justificadas, la asignatura no podrá superarse. Después de cada sesión o como un apartado de los exámenes parciales, se realizará un test/cuestionario sobre los procedimientos prácticos propios del laboratorio y/o competencias asimiladas en las

sesiones prácticas. Un componente de esa puntuación puede depender de los resultados individuales de cada práctica. Las prácticas son parte integrante del curso y como tal, las competencias (no de metodología de laboratorio) aprendidas en ellas serán susceptibles de evaluación en examen parcial o final.

## ACTIVIDADES COMPLEMENTARIAS

Estas actividades son voluntarias, y su puntuación se sumará a la nota final siempre y cuando se hayan cumplido los mínimos para aprobar la asignatura en las actividades básicas.

### **Ideas biotecnológicas**

La mayoría de las empresas biotecnológicas surgen del conocimiento científico. Cada alumno podrá presentar a lo largo del curso un breve proyecto de idea original que pudiera dar lugar a una empresa de base biotecnológica basada en artículos científicos. Las ideas deben protegerse, por lo que estos trabajos se tratan con absoluta confidencialidad.

Los nuevos productos o servicios del sector biotecnológico tienen su origen en la investigación, por lo que la idea debe basarse en uno o varios trabajos de investigación publicados en revistas científicas originales de reconocido prestigio. El breve proyecto debe presentarse por tanto como un trabajo escrito de un máximo de 20.000 caracteres (incluido espacios), donde se describa el artículo o artículos originales, un resumen con la idea, el resultado científico donde se basa, y su aplicación, una introducción del tema actual, el desarrollo con resultados u observaciones científicas han dado lugar a tu idea de negocio, y unas conclusiones finales sobre el nuevo producto o servicio que se generaría, el sector de la sociedad al que se dirige, y en su caso, la ventaja competitiva frente a los productos/servicios equivalentes que ya existen en el mercado. Al final, debes incluir también la referencia de los artículos que hayas empleado para tu trabajo y que estén citados en el mismo.

En la biblioteca se encuentran números recientes de estas revistas, y en muchos casos, se encuentran además “on line” accesibles a través de la página web de la Universidad (sólo desde ordenadores de la Universidad o a través del servidor de la biblioteca previa identificación como estudiante UPO), localizadas en la sección de revistas electrónicas (<http://www.upo.es/serv/bib/revelec.htm> ). También se puede realizar una búsqueda en muchas revistas a la vez usando la base de datos conocida como "medline" (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/PubMed>). Para algunos artículos, este buscador permite el acceso completo a todo el texto. En el aula virtual se encontrarán enlaces a tutoriales de esta base de datos donde se explica en detalle como hacer búsquedas bibliográficas.

Los trabajos sobre ideas emprendedoras se entregarán al profesor en formato electrónico a través del aula virtual. La fecha límite de entrega normalmente coincidirá con el día del examen final de junio. Este trabajo podrá recibir un máximo de 0.25 punto.

### **Problemas prácticos.**

En la última parte del semestre, cada alumno podrá recoger una mazorca de maíz del laboratorio, que podrá analizar durante un día. La mazorca contiene granos con características genéticas diferentes (color y/o rugosidad). El alumno deberá contar la frecuencia de los distintos tipo de grano y deducir los genes que están implicados en el



carácter, el tipo de herencia que mejor explica esa segregación, y el genotipo de ese maíz y de sus parentales. El trabajo se realizará rellenando una plantilla disponible en el aula virtual. Esta actividad voluntaria se evaluará sobre 0.25 puntos.

### Ayuda en la preparación de prácticas

Siempre que el calendario y la disponibilidad de laboratorios lo permita, los alumnos con particular interés por la Genética podrán colaborar en la preparación de las sesiones prácticas (hasta un máximo de 2 alumnos/grupo de práctica, elegidos por el profesor de prácticas según disponibilidad horaria, interés por la genética y el expediente de los candidatos). Estos alumnos tendrán la posibilidad de contactar más estrechamente con el laboratorio trabajando protocolos y actividades organizativas diferentes a la práctica en sí. Se obtendrá 1 punto correspondiente a esa práctica sin necesidad de realizar el cuestionario por esta actividad. Cada alumno sólo podrá colaborar en la preparación de una práctica. En el caso de no haber suficiente demanda, un mismo alumno podrá optar a colaborar en dos.

## CALIFICACIÓN FINAL DEL CURSO

### RESUMEN de las actividades puntuables del curso:

|                     |                        |                      |                      |                   |
|---------------------|------------------------|----------------------|----------------------|-------------------|
| Actividades básicas | Exámenes (2 parciales) | Prácticas (2 series) | Problemas (2 series) | Total actividades |
| Puntuación max.     | 6 (3 x 2)              | 2 (1 x 2)            | 2 (1 x 2)            | 10.0              |

|                             |                              |                       |                     |                   |
|-----------------------------|------------------------------|-----------------------|---------------------|-------------------|
| Actividades complementarias | Ayuda en prácticas           | Ideas biotecnológicas | Problemas prácticos | Total actividades |
| Puntuación max.             | La puntuación de la práctica | 0.25                  | 0.25                | 0.5               |

La puntuación de la asignatura se realiza sobre 10. Para aprobar es necesario obtener al menos 1,2 puntos en cada uno de los parciales y 5 puntos en la suma de todas las actividades básicas.

Para los alumnos que cumplan estas condiciones, la calificación final se obtendrá sumándole a las actividades básicas los puntos de las actividades complementarias, que pueden añadir hasta un 0.5 adicional.

## 8. BIBLIOGRAFÍA GENERAL

### MANUALES

•William S. Klug, Michael R. Cummings, Charlotte A. Spencer, Michael A. Palladino " Conceptos de Genética, 10ª Edición (2013) Pearson. Uno de los mejores manuales de

Genética General. Incorpora análisis genómico y proteómico. Muy recomendable como guía general de la asignatura.

- Watson y col. "Molecular Biology of the gene". Benjamin Cummings. 6ª Edición. 2007. ISBN-10: 080539592X. Muy recomendable en aspectos de Genética Molecular. Contiene un CD-ROM muy didáctico (Libro en inglés).
- Snustad and Simmons "Principles of Genetics". Wiley, John & Sons, Incorporated. (5th edition, 2008). Última versión (Inglés) de Principios de Genética.
- Pierce. "Genética. Un enfoque conceptual". Panamericana. 3ª Edición. 2009. Texto en español, bien estructurado didáctico y completo (disponible también la edición anterior).
- Jocelyn E. Krebs y cols. Genes X. Jones & Bartlett. 10ª Ed. 2009. ISBN: 9780763779924 Texto muy actualizado dedicado principalmente a la genética molecular (inglés).
- Russell P.J. "Fundamentals of Genetics" Addison Wesley Longman (2ª Edición). 2000. Actual aunque de estructura clásica. En inglés. También tiene página web con información complementaria y ejercicios.
- Griffiths y col. "Genética Moderna" Mc Graw Hill 2000. Tiene una página web en inglés muy completa donde encontrar problemas y cuestiones para cada capítulo e información suplementaria.

## MONOGRAFÍAS

- Brown T.A. "Genomes". 2nd Edition. Oxford: Wiley-Liss 2002. (Inglés). Se recomienda usar la última versión ya que la parte de genómica propiamente dicha es la que se queda más rápidamente anticuada. Muy detallado en la estructura y función de los genomas.
- Jiménez y Jiménez. "Genética Microbiana". Síntesis 1998. Cubre de forma muy completa y accesible muchas lagunas presentes en el resto de textos de Genética sobre todo en lo referente a genética de microorganismos y a las causas y consecuencias de las mutaciones.
- Ayala y Kiger. "Genética moderna". Omega, 1984. Aunque con enfoque algo anticuado su sección de genética de poblaciones es muy buena.
- Fontdevilla y Moya. "Introducción a la genética de poblaciones". Síntesis. 1999. Magnífico texto sobre genética de poblaciones. Con muchos problemas.

## PROBLEMAS

La mayoría de los libros de teoría incluyen problemas al final de cada tema, con frecuencia resueltos.

Los libros dedicados a problemas son:

- Benito Jiménez. 360 Problemas de Genética Resueltos Paso a Paso. Síntesis. 1999
- Ochando. "Genética (Poblacional, evolutiva, cuantitativa) problemas". EUDEMA, 1990
- Lacadena y col. "Problemas de Genética", 1988
- Aleixandre "Problemas y cuestiones de genética médica". Salvat, 1989
- Stanfield "Genética" Mc-Graw-Hill, 1988.
- Rubio y col. "Problemas de Genética". AKAL, 1982

[https://athenea.upo.es/search~S1\\*spl?/rgenetica/rgenetica/1%2C4%2C4%2CB/frameset&FF=rgenetica&1%2C1%2C](https://athenea.upo.es/search~S1*spl?/rgenetica/rgenetica/1%2C4%2C4%2CB/frameset&FF=rgenetica&1%2C1%2C)