



PROGRAMA DE GENÉTICA

Responsable: Prof. Mercedes González Coira

(Unidad de Genética Médica – Facultad de Medicina).

Créditos: dos (2).

OBJETIVO GENERAL

Profundizar en los conocimientos en el área de la genética molecular y de poblaciones a fin de comprender mecanismos inmunopatogénicos relacionados principalmente con enfermedades por inmunodeficiencias.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

1. Describir la importancia de la mitosis y las consecuencias de sus alteraciones
2. Describir la Meiosis y las consecuencias de sus alteraciones
3. Estudiar las alteraciones en la estructura genética
4. Estudiar las bases de la herencia monogénica
5. Estudiar las bases de la herencia poligénica
6. profundizar en el conocimiento sobre la genética del sistema inmune
7. Estudiar los conceptos fundamentales relacionados con la genética de poblaciones

CONTENIDO:

TEMA 1: Mitosis: Estudios de sus fases. Importancia de la Mitosis desde el punto de vista genético. Consecuencias de la alteración de la mitosis: enfermedades y formación de mosaicos. Morfología y clasificación de los cromosomas humanos. Nomenclatura cromosómica. Descripción de los métodos de bandeo para la construcción de un cariotipo.

TEMA 2: Meiosis: Estudio de sus fases. Importancia de la Meiosis desde el punto de vista genético. Los cromosomas como bases físicas de la herencia y su papel en la meiosis. Variabilidad y segregación mendeliana. Consecuencia de la alteración de la Meiosis

Gametogénesis. Comparación entre espermatogénesis y ovogénesis. Diferencias y semejanzas entre Mitosis y Meiosis.

TEMA 3: Estructura de los ácidos nucleicos: ADN y los diferentes ARN. Duplicación y reparación del ADN. Diferentes clases de ADN, ADN satélite y ADN repetido. Estructura y organización de los genes humanos. Transcripción y procesamiento del ARNm.

TEMA 4: Código Genético: Dogma central de la Biología Molecular. Síntesis de Proteínas. Síntesis de Proteínas. ADN mitocondrial, estructura y función. Diferencias entre el ADN nuclear y el mitocondrial. Ingeniería Genética y métodos de diagnóstico molecular.

TEMA 5: Alteración de la estructura génica: Mutaciones puntuales: sinónimas; substitutivas y terminadoras. Mutaciones génicas: inserción, delación, duplicación, inversión. Entecruzamiento desigual. Sitio del gen donde pueden ocurrir las mutaciones y tipos. Ejemplos.

TEMA 6: Herencia Monogénica: Conceptos de Alelos. Homocigoto, heterocigoto, genes sinténicos y ligados. Segregación mendeliana. Herencia autosómica, dominancia y recesividad. Leyes de Mendel y ligamiento.

TEMA 7: Herencia autosómica dominante: Características, identificación del patrón de herencia en geneslogía y cálculo de probabilidades de enfermedad. Ejemplos: Concepto de penetración y expresividad variable. Concepto de expansión genética y anticipación.

TEMA 8: Herencia Autosómica Codominante: Grupos sanguíneos. Sistema ABO, MN Y Rh. Formación de antígenos y genes que lo codifican. Aplicaciones clínicas y médico-legales. Herencia y probabilidades.

TEMA 9: Genética del Sistema Inmunológico: Sistema HLA, genes clase I, clase II y clase III. Concepto de haplotipo, desequilibrio de ligamento. Aplicaciones clínicas y médico-legales. Asociaciones con enfermedades.

TEMA 10: Herencia Autosómica Recesiva: Características, Identificación del patrón de herencia en genealogía, cálculo de probabilidad de enfermedad. Ejemplos.

TEMA 11: Herencia ligada del X: Determinación genética del sexo. Forma de transmisión de los cromosomas sexuales, concepto de hemicigoto. Inactivación del cromosoma X.

Herencia ligada al X dominante. Características. Patrón de segregación. Probabilidades y riesgo de recurrencia según el sexo transmisor.

TEMA 12: Herencia ligada al X recesiva: Características. Patrón de herencia en genealogía. Probabilidades y riesgo de recurrencia según el sexo. Ejemplos.

TEMA 13: Herencia Holandrica: Patrón de herencia en genealogía. Ejemplos: oreja velluda. Herencia Mitocondrial. Características, patrón de herencia en genealogía. Ejemplos y riesgos de recurrencia.

TEMA 14: Herencia Multifactorial o Poligénica: características de la herencia; número de y factores que modifican su expresión. Concepto de enfermedad poligénica y multifactorial. Concepto de enfermedad umbral. Probabilidades y riesgo de recurrencia. Ejemplos de enfermedades y malformaciones congénitas. Concepto de Heredabilidad.

TEMA 15: Genética de Poblaciones: Concepto de poblaciones y demos. Frecuencia génica para un autosómico o ligado al X. Ley de Hardy-Weinberg. Frecuencia génica en una población en equilibrio. Factores evolutivos que afectan el equilibrio génico: Mutación, Selección, Deriva génica, Endogamia y Migración. Concepto de foco geográfico. Frecuencia polimórfica y enfermedad. Coeficiente de parentesco y consanguinidad.

BIBLIOGRAFIA:

- Am. J. Hum. Genet.
- Am. J. Med. Genet.
- Hum. Genet.
- Ann. Genet.
- Cytogen. Cell. Genet.
- Hum. Hered.
- J. Med. Genet.
- Progress. Med. Genet.
- Clin. Genet.
- Thompson MW, McInnes RR, Wilard H.F. Genetics in Medicine (1991).
- Guizar Vásquez J.J. (2001). Genética Clínica.



- Solari A. Genética Humana (1999).
- Coxt, Sinclair (1998). Biología Molecular en Medicina.
- Luke Biológico Molecular e Ingeniería Genética