

GENÉTICA HUMANA

ASIGNATURA EXTINGUIDA DEL PLAN DE ESTUDIOS DE LICENCIADO EN BIOLOGÍA

PROGRAMA PARA EXAMEN

TEORÍA

Tema 1: La especie humana como material de estudio genético.

- La especie humana como sujeto de investigación
- OMIM

Tema 2: Organización molecular y funcional del genoma humano.

- El genoma humano: concepto y magnitud
- Organización de las secuencias de ADN del genoma humano
- Estructura y expresión del gen humano
- Regulación de la expresión génica

Tema 3: Mutaciones génicas y mecanismos de reparación.

- Frecuencia de las mutaciones
- Tipos de mutaciones a nivel de secuencia del ADN
 - Sustituciones de nucleótidos
 - Deleciones e inserciones: Mutaciones de desplazamiento de pauta de lectura
 - Cambios en repeticiones de nucleótidos
- Concepto de heterogeneidad genética
- Principales agentes mutagénicos
 - Radiación
 - Mutágenos químicos
- Mecanismos de reparación del ADN
- Enfermedades humanas relacionadas con defectos en los mecanismos de reparación
- Evaluación del riesgo de daños al ADN
- Teratógenos

Tema 4: Organización citogenética. El cariotipo humano.

- Niveles de organización cromosómica
- Los cromosomas durante el ciclo celular: interfase y mitosis. La meiosis
- El cromosoma metafásico. Funciones de sus componentes. La telomerasa
- El cariotipo humano: cariotipo normal, grupos de cromosomas, nomenclatura
- Métodos de bandeo cromosómico

Tema 5: Mutaciones cromosómicas.

- Clasificación de las cromosopatías
- Anomalías cromosómicas numéricas más frecuentes
 - Trisomía 21
 - Trisomía 18
 - Trisomía 13
 - Cariotipo 45,X
 - Cariotipo 47,XXY
 - Cariotipo 47,XYY

- Cariotipo 47,XXX
- Poliploidías
- Anomalías cromosómicas estructurales
 - Síndrome del maullido del gato
 - Síndromes de Prader Willi y de Angelman
 - Síndrome del X frágil
- Anomalías cromosómicas y cáncer

Tema 6: Herencia mendeliana en humanos.

- Las genealogías o pedigrís
- Herencia autosómica dominante
 - Criterios de identificación
 - Principales procesos hereditarios
 - + Braquidactilia
 - + Hipercalcemia
 - + Enfermedad de Huntington
 - + Neurofibromatosis de tipo 1
 - + Síndrome de Marfan
 - + Acondroplasia
 - + Hipercolesterolemia familiar
- Herencia autosómica recesiva
 - Criterios de identificación
 - Principales procesos hereditarios
 - + Fibrosis quística
 - + Enfermedad de Tay-Sachs
 - + Albinismo
 - + Anemia de células falciformes
 - + Fenilcetonuria
- Variaciones en la expresión de los genes
 - Penetrancia y expresividad
 - Edad de inicio
 - Pleiotropía

Tema 7: Genes en cromosomas sexuales.

- Tipos de herencia según la localización de los genes
- Inactivación del X y expresión de los genes ligados al X
- Herencia ligada al X dominante
 - Criterios de identificación
 - Principales procesos hereditarios
 - + Raquitismo hipofosfatémico
 - + Incontinencia pigmentaria
 - + Síndrome de Rett
- Herencia ligada al X recesiva
 - Criterios de identificación
 - Principales procesos hereditarios
 - + Daltonismos
 - + Hemofilias
 - + Distrofias musculares
- Herencia ligada al cromosoma Y
- Herencia pseudoautosómica

Tema 8: Influencia del sexo en la expresión de caracteres autosómicos.

- Genes influidos por el sexo
 - Alopecia de patrón masculino
 - Hemocromatosis
- Genes limitados por el sexo
 - Defectos uterinos o testiculares
 - Desarrollo de caracteres sexuales secundarios
 - Pubertad precoz limitada a varones

Tema 9: Herencia multifactorial.

- Herencia poligénica y variación continua
 - Conceptos básicos
 - + Herencia poligénica o cuantitativa
 - + Herencia multifactorial
 - + Variación continua
 - Modelo del umbral
- Influencia de los genes en los rasgos multifactoriales
 - Concepto y estimación de la heredabilidad
 - + Análisis de familiares de primer grado
 - + Estudios en gemelos
 - Estudios de adopción
- Algunos rasgos humanos poligénicos

Tema 10: Herencia mitocondrial.

- Función y origen de las mitocondrias
- Pautas de la herencia mitocondrial
- El ADN mitocondrial
- Enfermedades por alteración del ADN mitocondrial

Tema 11: Ligamiento y cartografía genética.

- Ligamiento y mapas genéticos
- Mapas físicos

Tema 12: Genética del desarrollo.

- Mediadores genéticos del desarrollo
- Principales procesos del desarrollo embrionario
- Anomalías en el desarrollo

Tema 13: Determinismo del sexo y diferenciación sexual.

- Diferentes conceptos de sexo
- Embriogénesis y diferenciación sexual
- Determinación genética de la diferenciación sexual
- Alteraciones genéticas de la diferenciación sexual
 - Varones XX
 - Mujeres XY
 - Hermafroditas verdaderos
 - Pseudohermafroditas

Tema 14: Genética del comportamiento humano.

- Modelos, métodos y fenotipos
 - Modelos genéticos de la herencia y el comportamiento

- Métodos de estudio de la genética del comportamiento
- Los fenotipos: ¿qué es el comportamiento?
- Efectos de los genes únicos sobre el comportamiento humano
 - Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth
 - Ataxia de Friedreich
 - Enfermedad del cabello rizado de Menkes
 - Enfermedad de Huntington
 - Conducta agresiva asociada a retraso mental
- La herencia de los trastornos afectivos y de la esquizofrenia
 - Trastornos del humor: enfermedad unipolar y bipolar
 - Esquizofrenia
- Otros trastornos del comportamiento de carácter multifactorial
 - Síndrome de Tourette
 - Enfermedad de Alzheimer
 - Alcoholismo
- Orientación sexual

Tema 15: Inmunogenética.

- Células del sistema inmunitario
- Anticuerpos
 - Estructura
 - Clases
- Base genética de la diversidad de anticuerpos
- El complejo principal de histocompatibilidad (MHC)
 - Rechazo a los transplantes
 - El sistema HLA
 - Enfermedad de injerto contra huésped
 - Enfermedades asociadas al sistema HLA
 - Papel del sistema HLA en la respuesta inmune
- Grupos sanguíneos
 - Sistema AB0
 - Grupos Rh. Enfermedad hemolítica del recién nacido
- Enfermedades hereditarias del sistema inmunitario
 - Agammaglobulinemia ligada a X
 - Déficit de purina-nucleósido fosforilasa
 - Síndrome de Chédiak-Higashi
 - Síndrome de inmunodeficiencia combinada grave
- Enfermedades autoinmunes

Tema 16: Genética y cáncer.

- Tumores y cáncer
- Mutaciones y cáncer
- Genes supresores de tumores
 - Retinoblastoma
 - Tumor de Wilms
 - Cáncer de mama
 - El gen p53 y el ciclo celular
- Oncogenes
 - Virus y cáncer
 - Activación de los oncogenes

- Cromosomas y cáncer
 - Síndrome de Down
 - Síndromes de inestabilidad cromosómica
 - Reordenaciones cromosómicas y cáncer
- Control genético de la metástasis
- Modelo genético para el cáncer de colon
- Cáncer y ambiente
 - Radiación
 - Carcinógenos químicos
 - Dieta
 - Hepatitis B y cáncer

Tema 17: Genética de las poblaciones humanas.

- Las poblaciones como reservorios genéticos
- Frecuencias alélicas y genotípicas
- Ley de Hardy-Weinberg
- Aplicaciones de la ley de Hardy-Weinberg
 - Alelos autosómicos codominantes
 - Alelos autosómicos dominantes y recesivos
 - Genes ligados al sexo
 - Alelos múltiples
- Motores del cambio evolutivo
 - Mutación
 - Migración
 - Selección
 - Deriva genética
 - Consanguinidad

Tema 18: Evolución humana.

- Evolución de los primates y orígenes del hombre
- Evolución humana reciente
- Dispersión de las poblaciones humanas
- ¿Existen las razas humanas?

Tema 19: Diagnóstico y asesoramiento genético.

- Diagnóstico genético
 - Concepto
 - Tipos de diagnóstico genético
 - + Detección selectiva de R.N.
 - + Detección selectiva de heterocigotos
 - + Diagnóstico presintomático
 - + Diagnóstico prenatal
 - + Diagnóstico de confirmación
 - Técnicas de diagnóstico prenatal
 - + Pruebas invasivas
 - + Pruebas no invasivas
 - Estudios de laboratorio
 - + Análisis citogenéticos
 - + Pruebas bioquímicas
 - + Análisis de ligamiento
 - + Análisis directo de mutaciones

- El consejo (asesoramiento) genético
 - Concepto
 - Indicaciones
 - Manejo de los casos
 - Estimación de riesgos

Tema 20: Terapia génica.

- Conceptos de terapia génica
 - Definición
 - TG somática y TG germinal
 - Métodos
- Técnicas de terapia génica
 - Inserción génica
 - Modificación génica
 - Cirugía génica
- Técnicas de inserción génica
 - Métodos físicos
 - Métodos químicos
 - Uso de vectores
 - Enfermedades candidatas
- Historia: Pasado y presente de la terapia génica
 - Primeros ensayos
 - Protocolos en marcha
- La terapia génica en España
- Consideraciones éticas

Tema 21: Genética forense.

- Introducción
 - Concepto
 - Origen del ADN
 - Tipos de ADN
- Aplicaciones
 - Estudios evolutivos
 - Paleogenética
 - Identificación de cadáveres
 - Establecimiento de parentesco
 - Análisis de restos biológicos obtenidos en la escena de un crimen

Tema 22: Ética y Genética.

- Aspectos éticos de las investigaciones en Genética Humana y de sus aplicaciones

PROBLEMAS

1. Genética mendeliana: Pedigrís y cálculo de probabilidades
2. Genética de Poblaciones: Ley de Hardy Weinberg, aplicaciones, coeficiente de consanguinidad
3. Asesoramiento genético: Cálculo de riesgos, aplicación del teorema de Bayes

PRÁCTICAS DE LABORATORIO/ORDENADOR

1. Manejo de la base de datos OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man).
2. Manejo de bases de datos bibliográficos en CD-ROM disponibles en la red.
3. Genética mendeliana: elaboración de un pedigrí.
4. Grupos sanguíneos y cromatina sexual.
5. Elaboración de un cariotipo humano.
6. Manejo virtual de cariotipos normales y anómalos.
7. Diagnóstico y asesoramiento genético.
8. Herencia poligénica.
9. Genética forense.

EVALUACIÓN

Para aprobar la asignatura será requisito imprescindible haber aprobado las prácticas. Los alumnos que no las tengan aprobadas en convocatorias anteriores deberán superar un examen teórico-práctico que se realizará el mismo día del examen de Teoría/Problemas. En este examen se obtendrá una calificación de Apto o No Apto.

El examen de Teoría/Problemas se calificará sobre 10 puntos, de los cuales 2-3 serán de problemas. El aprobado se conseguirá con un 5 en este examen.

PROFESORADO ENCARGADO DE ATENDER Y EXAMINAR A LOS ALUMNOS

Esther Viseras Alarcón. Horario de tutorías: martes a jueves, de 9:00 a 11:00