



UNIVERSIDAD DE ANTOFAGASTA
 FACULTAD: CIENCIAS DE LA SALUD
 DEPARTAMENTO: BIOMEDICO
 CARRERA: BIOQUIMICA



PROGRAMA DE ASIGNATURA

ANTECEDENTES GENERALES

2024

| | |
|-------------------------------------|---|
| NOMBRE DE LA ASIGNATURA | GENETICA MOLECULAR |
| CÓDIGO DE LA ASIGNATURA | BQ-845 |
| CARRERA | BIOQUÍMICA |
| CURSO | VIII SEMESTRE |
| COORDINADOR RESPONSABLE | DR. JORGE ESCOBAR (jorge.escobar@uantof.cl) |
| EQUIPO DOCENTE | DR. HERNAN VERA DR. JORGE ESCOBAR |
| HORARIO ATENCIÓN ALUMNOS | JUEVES 16:00 A 18:00 |
| ÁREA DE LA ASIGNATURA | OBLIGATORIO |
| RÉGIMEN DE ESTUDIO | SEMESTRAL |
| CARACTERÍSTICAS DE LAS HORAS | 4 HORAS TEÓRICAS- PRACTICAS |
| ASIGNATURAS PREVIAS | BQ-744 BIOLOGÍA MOLECULAR II BQ-752 BIOINFORMATICA |
| REQUISITO PARA | NO TIENE |
| FECHA DE INICIO | 12 DE AGOSTO 2024 |
| FECHA DE TÉRMINO | 06 DE DICIEMBRE 2024 |

DESCRIPCIÓN DE LA ASIGNATURA

Asignatura teórica-práctica para Bioquímicos que tiene el propósito de entregar conocimientos fundamentales que permitan comprender los procesos relacionados con la herencia del material genético a nivel molecular y su aplicación en salud humana

OBJETIVOS

1. OBJETIVOS GENERALES

- Definir los conceptos básicos que rigen la herencia de los rasgos biológicos, su importancia y universalidad.
- Analizar los conocimientos de Biología Molecular para comprender la función de los genes y como la información genética es almacenada, expresada y transmitida de una generación a otra.
- Fundamentar las aplicaciones de la genética molecular para el diagnóstico en salud humana, medicina forense y procesos biotecnológicos.

2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Mostrar los principios y mecanismos de transmisión del material genético.
- Explicar la relación entre genotipo y fenotipo y los factores que influyen en la manifestación de un fenotipo a partir de un genotipo.
- Considerar los parámetros bioquímicos, celulares y moleculares más relevantes en el proceso de expresión del material genético.
- Relacionar diferentes modelos de herencia que explican enfermedades humanas y las técnicas moleculares empleadas para su diagnóstico y tratamiento.

- Distinguir las aplicaciones de secuencias polimórficas y marcadores moleculares en medicina forense y en el mejoramiento genético de especies animales y vegetales.

UNIDADES DE APRENDIZAJE

I Unidad: Conceptos genéticos fundamentales:

Organización y estructura del material hereditario

- Revisión histórica
- DNA, gen, niveles de organización de la cromatina, cromosomas
- Organización del genoma procarionte y eucarionte
- Genoma extracromosomal
- Genoma Humano
- Concepto de genotipo y fenotipo

II Unidad: Bases moleculares de la herencia

- Modelos de herencia monogénicas
- Principios mendelianos de la herencia
- Herencia recesiva y dominante
- Análisis de genealogías
- Alelos múltiples, grupos sanguíneos
- Ligamiento y recombinación
- Herencia ligada al sexo
- Determinación genética del sexo

III Unidad: Bases Moleculares de enfermedades genéticas humanas

- Citogenética: Alteraciones estructurales y numerica de los cromosomas y patologías asociadas.
- Mutaciones y efectos sobre la función proteica
- Genoma mitocondrial y utilidad en identificación de genes asociados a enfermedades mitocondriales humanas
- Bases genéticas y bioquímicas de enfermedades metabólicas

IV Unidad: Variación genética individual: Marcadores Moleculares y Polimorfismos

- Organización del genoma Humano. Expresión Génica Humana y Memoria Epigenética
- Variabilidad genética entre individuos, polimorfismos.
- Secuencias polimórficas, VNTR, STR, SNP
- DNA fingerprinting y sus aplicaciones en medicina forense y test de filiaciones
- RFLP, RAPD
- Marcadores moleculares y aplicaciones en medicina forense

V Unidad. Epigenética y Farmacogenómica

- Farmacogenética y medicina personalizada
- Epigenética y modificaciones

METODOLOGÍA

1. ESTRATEGIAS DEL APRENDIZAJE

Los contenidos teóricos serán entregados en clases expositivas, de acuerdo a la planificación. Se entregaran lecturas complementarias de libros, papers y/o revisiones que el alumno deberá estudiar para posteriormente ser discutida en seminarios o clases.

Los contenidos teóricos serán reforzados en sesiones de seminarios bibliográficos donde se discutirán papers relacionados directamente con los temas tratados en clases. Adicionalmente se realizaran algunas sesiones de Laboratorio donde se aplicarán los conceptos y conocimientos de clases teóricas.

- Las clases teóricas y/o practicas se podrán complementar con apoyo de videos, animaciones, apuntes y/o lecturas complementarias de libros, papers para consultas en línea.

- Las clases prácticas o laboratorios serán realizadas en modalidad presencial. Éstas consisten en actividades realizadas por los alumnos, quienes aplican, experimentan, ejercitan, resuelven discuten problemáticas genéticas a la forma de talleres de ejercicios que están relacionados con los contenidos entregados en clases teóricas.

2.TECNOLOGÍA, AUXILIARES DIDÁCTICOS Y EQUIPOS AUDIOVISUALES

Las clases teóricas se realizan apoyadas con un equipo de computación asociado a un data show.

Las sesiones de laboratorio son realizadas, en base a una guía que contiene una breve introducción teórica de los contenidos, incluido un cuestionario y ejercicios sobre la tematica del laboratorio.

EXIGENCIAS DE LA ASIGNATURA

- Asistencia (75%) y puntualidad a clases teóricas
- Asistencia 100% a laboratorios y seminarios
- Presentación de informes y trabajos en fecha y hora estipulada

EVALUACIÓN

Los procedimientos de evaluación y el rendimiento académico se rigen por el Reglamento General del estudiante de Pregrado (RGE) de la Universidad de Antofagasta.

En la evaluación del curso se considerará pruebas de ensayo y pruebas objetivas con variedad de ítems (selección múltiple, completación de frases, preguntas de verdadero y falso, columnas pareadas, completación de esquemas y preguntas de desarrollo)

Evaluación actividades Teóricas-Prácticas:

- Se realizarán 3 pruebas teóricas de igual ponderación que evaluarán los conceptos teóricos y prácticos tratados en clases y que constiuyen el **75%** de la nota final
- Pruebas de entrada a laboratorio de 10 a 15 min. que se realizaran al inicio de cada actividad práctica. La nota por este ítem constituye o equivale a un **15%** de la nota final.
- Durante el curso se realizarán sesiones individuales y/o grupales de análisis de un paper. Cada alumno participara en la exposición de un paper sobre una tematica específica y será evaluado individual según una pauta de evaluación. La nota por este ítem constituye o equivale a un **10%** de la nota final.

Pauta de evaluación de seminarios / paper bibliográficos:

Toda presentación no deberá exceder los 15 minutos. Posteriormente habrá una sesión de preguntas por parte de la audiencia de 10 minutos máximo. El tiempo de exposición estará sujeto al número de presentaciones que se realizaran en la sesión de seminarios.

Los expositores serán evaluados de forma individual en los siguientes aspectos:

1. Comprensión del trabajo, dominio de conceptos y antecedentes.
2. Análisis de resultados y discusión
3. Claridad en la presentación y uso apropiado del lenguaje
4. Discusión del trabajo, aporte personal (EVALUACION INDIVIDUAL)
5. Respuestas a preguntas (EVALUACION INDIVIDUAL)

Cada uno de los puntos anteriores será evaluado con una nota de 1 a 7, siendo la nota final del seminario, el promedio de las 5 notas parciales

- De acuerdo al Art. 29 del Reglamento del Estudiante de Pre-grado, el alumno que no asista a una situación de evaluación será calificado con la nota mínima (1.0). Podrán ser evaluados en forma especial, aquellos alumnos que justifiquen su inasistencia al Departamento Biomédico dentro de los tres días hábiles siguientes.
- Por la condición que la asignatura es teórico-práctico, el alumno que obtenga nota inferior a 4.0 en el laboratorio NO es causal de reprobación de la asignatura.

- Los alumnos que obtengan una nota igual o superior a 4.0 podrán eximirse del examen. Aquellos que obtengan entre 3.0 y 3.9 deberán rendir examen y los que tengan inferior a 3.0 no tendrán derecho a examen.
- Los alumnos podrán revisar sus evaluaciones hasta 15 días después de entregada y publicada la nota en el portal de notas parciales. La última evaluación se podrá revisar hasta el último día que precede a el examen en primera oportunidad.
- **Los alumnos que no asistan a la realización de una evaluación teórica o práctica, además de justificar su ausencia, en el dpto. Biomédico y/o SEMDA, deberán inmediatamente terminada la licencia médica, acercarse al Profesor Coordinador de la asignatura, dentro de las próximas 48 horas, para acordar la fecha de realización de la evaluación pendiente, en el breve plazo. No se realizarán evaluaciones pendientes a fin de semestre.**

BIBLIOGRAFÍA

- Principios de Genética E.J. Gardner, M.J. Simmons, D.P. Snustad. 4ª ed. México: Limusa Grupo Noriega Editores, 2008. Clasificación 575.1 GAR 2008
- Genética Moderna A.J. F. Griffiths ... (et al.) 1º ed. Madrid : McGraw-Hill-Interamericana de España , 2000. Clasificación 572.8 M689m.E 2000
- Thompson & Thompson: Genética en Medicina R.L. Nussbaum, R.R. McInnes y H.F. Willard 7ª edición Elsevier Masson, Barcelona 2008 Clasificación 616.042 NUS
- Genética humana fundamentos y aplicaciones en medicina A. Solari 4ª edición Médica Panamericana, Buenos Aires, 2011. código 599.935 SOL
- Genética Molecular Humana, P Sudbery, Ed Pearson 2004, Clasificación 616.042 SUD 2004
- Problemas de Genética : ejercicios individuales con soluciones fundamentadas y datos reales sobre genética L. Walker. Editorial Universitaria, Santiago 1998, 576.5 WAL 1998

COMPLEMENTARIA:

- Genomes, Brown T.A., New York and London Garland Science, 2002.*
- An Introduction to Genetic Analysis, Griffiths, Anthony J.F.; Miller, Jeffrey H.; Suzuki, David T.; Lewontin, Richard C.; Gelbart, William M. New York, W.H. Freeman and Co, 1999.*
- Modern Genetic Analysis, Griffiths, Anthony J.F; Gelbart, William M.; Miller, Jeffrey H.; Lewontin, Richard C. New York, W.H. Freeman and Co, 1999.*
- Human Molecular Genetics 2, Strachan, Tom and Read, Andrew P. New York and London, Garland Science, 1999.*

* Libros disponibles online en <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books>

CRONOGRAMA ACTIVIDADES TEÓRICAS Y PRÁCTICAS BQ845 BIOQUÍMICA 2023

Horario: Lunes 10:15 a 11:45 y Miércoles 10:15 a 11:45 Sala Lab. Genética (MECE)

| S | | TEORIA O LABORATORIO | PROF | | TEORIA O LABORATORIO | PROF |
|----|-------|---|------|-------|--|------|
| 1 | 12-08 | Organización del curso | JE | 14-08 | Introducción Organización material genético | JE |
| 2 | 19-08 | Teoría cromosómica de la Herencia: Bases de patrones Mendelianos. | JE | 21-08 | P1: Genética mendeliana | JE |
| 3 | 26-08 | Herencia Ligada a X | JE | 28-08 | P2: Herencia ligada a X | JE |
| 4 | 2-09 | Ligamiento y recombinación | JE | 4-09 | P3: Ligamiento y recombinación | JE |
| 5 | 9-09 | Alelos múltiples, Determinación genética del grupo sanguíneo | JE | 11-09 | P4: Determinación Grupo sanguíneo | JE |
| 6 | 16-09 | RECESO FIESTAS PATRIAS | JE | 18-09 | RECESO FIESTAS PATRIAS | JE |
| 7 | 23-09 | Resumen y consultas | | 25-09 | PRUEBA TEORICO- PRACTICA 1 | |
| 8 | 30-09 | Citogenética I: Mutaciones cromosómicas numéricas y patologías asociadas | HV | 2-10 | P5: Citogenética humana I | HV |
| 9 | 07-10 | Citogenética II: Mutaciones cromosómicas estructurales y patologías asociadas | HV | 09-10 | P6: Citogenética humana II | HV |
| 10 | 14-10 | SEMANA SALUD MENTAL | | 16-10 | SEMANA SALUD MENTAL | |
| 11 | 21-10 | Mutación génica | JE | 23-10 | Genoma mitocondrial y utilidad en el análisis genético | JE |
| 12 | 28-10 | PRUEBA TEORICO- PRACTICA 2 | JE | 30-10 | Bases genéticas y bioquímicas de enfermedades metabólicas Identificación de genes y factores de susceptibilidad de enfermedades humanas | JE |
| 13 | 4-11 | Descripción de técnicas moleculares aplicadas al diagnóstico de enfermedades | JE | 06-11 | Definición de Variabilidad Genética Humana: Marcadores genéticos (SNP) | JE |
| 14 | 11-11 | Perfil de ADN para identificación de individuos por: Minisatélites y Microsatélites | JE | 13-11 | Epigenética: función y expresión Farmacogenética | JE |
| 15 | 18-11 | Genética de poblaciones | JE | 20-11 | P7: Estructura Genética de Poblaciones / Ley de Hardy-Weinberg | JE |
| 16 | 25-11 | EXPOSICIÓN PAPER | JE | 27-11 | EXPOSICIÓN PAPER | JE |
| 17 | 2-12 | P7: EXPOSICIÓN PAPER | JE | 4-12 | PRUEBA TEORICO- PRACTICA 3 | JE |

- En color azul se indican actividades Prácticas