

5612

PROGRAMA DOCENTE DE LA ASIGNATURA

ASIGNATURA: GENETICA HUMANA

(5º CURSO CIENCIAS BIOLOGICAS)

PROGRAMA Y BIBLIOGRAFIA DE TEORIA

PROGRAMA Y BIBLIOGRAFIA DE PRACTICAS

PARTE I: BASES GENETICAS

TEMA 1

INTRODUCCION Y DATOS HISTORICOS

1. Definición
2. Partes o campos de la Genética Humana y Médica
3. Datos históricos
4. El hombre como objeto de estudio genético
5. Bibliografía sobre Genética Humana
 - 5.1. Libros y monografías
 - 5.2. Revistas científicas

BIBLIOGRAFIA

- Human Genetics. (1979).
F. Vogel, A.G. Motulsky. Springer Verlag
- An Introduction to Human Genetics. (1975).
H.E. Sutton. Holt Rinehart and Winston
- Genética Humana. (1979).
C. Stern. Ed. Alhambra
- Human Chromosomes. (1973).
E.H.R. Ford. Academic Press
- Mendelian Inheritance in Man. (1982).
V.A. Mc.Kusick. The Johns Hopkins University Press
- Human Chromosomes. (1980).
E. Therman. Springer-Verlag.

TEMA 2

ESTRUCTURA CROMOSOMICA

1. Introducción
2. Componentes de la Cromatina
3. Estructura de la Cromatina
 - 3.1. Nucleosomas
 - 3.2. Modelo solenoide y otros
4. Bandas Cromosómicas
5. Estructura de la cromatina y cromosoma al microscopio electrónico
6. Modelos de estructura cromosómica
7. Secuencias de DNAs repetitivos en cromosomas humanos
 - 7.1. DNAs satélite
 - 7.2. DNAs ribosómico
8. Replicación del DNA y diferenciación lateral del cromosoma
 - 8.1. Intercambio de Cromátides hermanas

BIBLIOGRAFIA

- Molecular Human Cytogenetics. (1977).
Ed. by R.S. Sparkes et al. Academic Press. pp. 1-179
- Some Facts and Facies Relating to Chromosome Structure in Man. (1977). H.J. Evans. En: Advances in Human Genetics V. 8.
Ed. by H. Harris and K. Hirschhorn. Plenum Press. pp. 347-438
- Chromosomes. (1976).
H.G. Schwarzacher. Springer-Verlag. pp. 11-33
- Perspectivas en química macromolecular. (1977).
Subirana J.A. Investigación y Ciencia. Oct. 72-81
- ADN superenrollado. (1980).
Bauer et al. Investigación y Ciencia. Set. 78-89
- El nucleosoma. (1978).
Cornudella C. Investigación y Ciencia. Jul. 44-53
- Arrangement of Chromatin in the Nucleus. (1980).
Coming D.E. Human Genetics. 53, 131-143
- Nucleosome assembly. (1980).
Laskey R.A., Earnshaw A.W.C. Nature, 286, 763-767
- El Nucleosoma. (1981).
Kornberg R.D., Klug A. Investigación y Ciencia. Abr. 28-44
- Chromonema and chromomere. (1983).
Zatsepina O.V. et al. Chromosoma (Berl). 88, 91-97
- Electron microscopy of sister chromatid exchanges. (1983).
Goyanes V.J., Schwartzman J.B. Cytogenet. Cell Genet. 36, 612-616
- Metaphase chromosome structure, role of nonhistone proteins. (1977).
Laemmli V.K. et al. Col. Spring Harbor Symp. Quant. Biol. 42, 351-360
- Higher Order Structure of Chromosomes. (1979).
Okada T.A., Comings D.E. Chromosoma (Berl). 72, 1-4

TEMA 3

GENETICA MOLECULAR HUMANA

1. Estructura de los genes eucariotas
 - 1.1. Familias de genes
 - 1.2. Pseudogenes
2. Aplicación de las técnicas de DNA recombinante a la genética humana
 - 2.1. Enzimas de restricción
 - 2.2. Vectores de clonaje
 - 2.3. Estrategias de clonaje
 - 2.4. Selección recombinantes
3. Clonaje en células eucariotas
 - 3.1. Métodos de introducción de DNA extraño en células eucariotas
4. Preparación de DNA sonda y aplicaciones a la genética humana
5. Aplicación de estas tecnologías a la obtención de hormonas, factores sanguíneos, interferón, etc.

- Ingenieria genética en células de mamífero. (1981). Anderson W.F., Diacumak E.G. Investigació y Ciencia. Set. 46-57
- Gene Expression in Eukaryotes. (1981). Brown D.D. Science, 211, 667-674
- Purificación y fabricación de interferones humanos. (1983). Pestka S. Investigación y Ciencia. Oct. 18-26
- Plásmidos. (1981). Novick R.P. Investigación y Ciencia. Feb. 46-59
- The application of DNA recombinant technology to the analysis of the human genome and Genetic Disease. (1981). Davies K.E. Human Genetic, 58, 351-357

BIBLIOGRAFIA

- Principles of Gene Manipulation: An Introduction to Genetic Engineering. (1981). R.W. Old, S.B. Primrose. Blackwell Scientific Publications
- Proteínas útiles obtenidas a partir de bacterias recombinantes. (1980). Gilbert W., VillaKomaroff L. Investigación y Ciencia, Jun. 46-57
- Genes fragmentados. (1981). Chambon P. Investigación y Ciencia. Jul. 22-35

TEMA 4

MITOSIS

1. Ciclo celular
2. Replicación cromosómica
3. Significado de la mitosis
4. Fases de la mitosis
5. Alteraciones de la mitosis
 - 5.1. Endorreduplicación
 - 5.2. Endomitosis
6. Factores que inhiben o activan la mitosis

TEMA 5

MEIOSIS

1. Significado de la Meiosis
2. Estados Meioticos
 - 2.1. Complejo sinaptinémico
3. Oogénesis
 - 3.1. Ovulación
4. Espermatogénesis
 - 4.1. Espermatozoides
5. Diferencias entre Espermatogénesis y Oogénesis

BIBLIOGRAFIA

- Manual de Citología. (1978).
M. Maillet. Ed. Toray-Masson, pp. 7-14
- Chromosomes. (1976).
H.G. Schwarzacher. Springer Verlag. pp. 8-13
- Human Chromosomes: Structure, Behavior, Effects. (1980).
E. Therman. Springer Verlag. pp. 24-37
- Human Chromosomes. (1973).
E.H.R. Ford. Academic Press. pp. 9-52

BIBLIOGRAFIA

- Reproducción in mammals. Book 1: Germ Cells and Fertilization. (1982).
Ed. by C.R. Austin and R.V. Short Frs. Cambridge University Press. pp. 1-101
- Human Chromosomes. (1980).
E. Therman. Springer Verlag. pp. 83-103
- Human Chromosomes. (1973).
E.H.R. Ford. Academic Press. pp. 53-78
- Human Chromosomes. (1977).
E. Novitski. MacMillan. pp. 49-64
- Espermatogénesis. (1981),
Mezquita C. Investigación y Ciencia. Enero 6-18
- Mechanics of meiosis. (1980).
Rasmussen S.W., Holm P.B. Hereditas, 93, 187-216
- Synaptonemal Complexes and Associated Structures in Microspread Human Spermatocytes. (1980).
Solari A.J. Chromosoma (Berl). 81, 315-337

TEMA 6

FECUNDACION HUMANA

1. Interacción del espermatozoide con la zona pelúcida
2. Fusión de gametos
3. Activación del cigoto
4. Errores en la fecundación
5. Fertilización "in vitro"
 - 5.1. Preparación del espermatozoide y del óvulo
 - 5.2. Primeras divisiones del huevo y reimplantación
6. Principales etapas del desarrollo embrionario

BIBLIOGRAFIA

- Fertilization. J.M. Bedford, En: Reproduction in mammal.
Book 1: Germ Cells and Fertilization. (1982).
Ed. by C.R. Austin and R.V. Short Frs. Cambridge University
Press. pp. 128-163
- Embriología médica. (1979).
J.Langman. Ed. Interamericana.
- Embriología. Cuadernos Prácticos. (1970).
Toray-Masson.
- La Fertilización Humana externa. (1979).
Grobstein C. Investigación y ciencia. Ago. 6-17
- La fecundación externa del óvulo humano. (1982).
Testart J. Mundo Científico, 13, 352-365
- El proceso de la fecundación. (1978).
Epel D. Inv. y Cien. Ene 62-73

TEMA 7

PATRONES DE TRANSMISION GENETICA EN EL HOMBRE

1. Arboles genealógicos
2. Herencia autosómica dominante
 - 2.1. Penetrancia y expresividad
 - 2.2. Ejemplos: acondroplasia, neurofibromatosis
3. Herencia autosómica recesiva
 - 3.1. Consanguinidad
 - 3.2. Ejemplo: Fibrosis Cística
4. Herencia ligada al cromosoma X
 - 4.1. Dominante
 - 4.1.1. Ejemplo: Raquitismo Hipofosfatémico
 - 4.2. Recesiva
 - 4.2.1. Ejemplo: Distrofia Muscular de Duchene
5. Herencia Holandrica
6. Herencia multifactorial

BIBLIOGRAFIA

- Human Genetics. (1979).
F. Vogel and A. G. Motulsky. Springer-Verlag pp.82-163
- Human Genetics. (1977).
E. Novitski. McMillan Co pp. 68-91
- Genética humana. (1972)
Mc Kusick. Unión Tipográfica Editorial Hispana Americana
(UTEHA) pp. 48-81
- Genética médica. (1978)
J. Egoscue et al. Ed. Espaxs pp.29-122
- Mendelian inheritance in Man. (1983)
V.A. McKusick. Johns Hopkins.
- Genética Médica. (1975)
J.S. Thomson and M.W. Thomson. Ed. Salvat pp.49-92
- Human Genetics. (1977)
N.V. Rothwell. Prentice Hall. pp.1-29

- Genética Humana. (1979)
C. Stern. Ed. Alhambra
- X-Linked Dominant Inherited Diseases with Lethality in Hemozygous Males. (1983)
Hum. Genet. 64, 1-23
- Duchenne Muscular Dystrophy: Pathogenetic aspects and genetic prevention. (1984)
Hum. Genet., 66, 17-40
- Duchenne Muscular Dystrophy. (1980)
Danieli, G.A. et al. Hum. Genet. 54, 63-68
- Cystic Fibrosis. (1983)
R. C. Talamo et al. En: The metabolic basis of inherited disease. Ed. by J. B. Stanbury et al. Mc Graw Hill
- Prenatal diagnosis of cystic fibrosis by assay of amniotic fluid microvillar enzymes. (1984).
Brock D. J. H. et al. Hum. Genet. 65, 248-251

TEMA 8

GENES EN EL DESARROLLO Y DIFERENCIACION

- 1. Gemelos
 - 1.1. Biología de los gemelos
 - 1.2. Diagnóstico de la cigosidad
 - 1.3. Aplicaciones del estudio de gemelos en genética humana
- 2. Malformaciones congénitas
 - 2.1. Origen genético
 - 2.2. Origen ambiental
 - 2.2.1. Virus de la Rubeola
 - 2.2.2. Síndrome alcohólico fetal

BIBLIOGRAFIA

- Human Genetics. (1979).
F. Vogel & A.G. Motulsky. Springer-Verlag. pp.173-188
- Genética Médica. (1978).
J. Egoscue et al.. Ed. Espaxs. pp.325-344
- Genética Humana. (1979).
C. Stern. Ed.Alhambra. pp. 416-442
- Embriología Médica. (1970).
J. Lagman. Ed. Interamericana
- Human Genetics. (1977).
E. Novitski. McMillan Co. pp.265-283
- Terminological, diagnostic, Nosological and anatomical-developmental aspects of developmental defects in man. (1979).
J.M. Optitz et al.. En: Advances in Human Genetics V.9. Ed. by H. Harris & K. Hirschhorn. Plenum Press. pp.71-163.
- Teratogenic effects of alcohol in humans and laboratory animals. (1980).
Streissguth A.P. et al.. Science, 209, 353-361

TEMA 9

MUTACION

1. Mutación espontánea
 - 1.1. Mutación cromosómica
 - 1.2. Mutación génica
 - 1.2.1. Análisis a nivel fenotípico
 - 1.2.2. Análisis a nivel molecular
 - 1.3. Mutación somática
 - 1.3.1. Reparación del DNA
 - 1.3.2. Defectos enzimáticos en síndromes con inestabilidad cromosómica
 - 1.3.3. La mutación somática como mecanismos en la carcinogénesis.
2. Mutación inducida
 - 2.1. Mutación inducida por irradiación
 - 2.2. Mutación inducida por agentes químicos

BIBLIOGRAFIA

- Human Genetics. (1979).
F. Vogel, and A.G. Motulsky. Springer-Verlag, pp. 282-370
- Human Genetics. (1977).
E. Novitski. McMillan Co. pp. 161-177 y 193-264
- Genética de las Poblaciones Humanas. (1981).
L.L. Cavalli-Sforza, W.F. Bodmer. Ed. Omega pp. 74-119
- Human Chromosomes. (1980).
E. Therman. Springer-Verlag. pp. 73-80
- Genética Médica. (1978).
A.E.H. Emery. Ed. Interamericana.
- Genética Humana. (1979).
C. Stern. Ed. Alhambra.
- Genética para médicos. (1982).
W. Lenz. Ed. Salvat.
- Population and Biological Aspects of Human Mutation. (1981).
E.B. Hook, I.H. Porter. Academic Press.
- Génétique medicale. (1981).
J. Feingold. Flammarion Medicine.
- Genética. (1981).
U. Goudenouhg. Ed. Omega.
- Reparación inducible del ADN. (1982).
Howard-Flanders P. Investigación y Ciencia. Ene. 28-37.
- Reparación del material genético. (1980).
Blanco M. Investigación y Ciencia. Ene. 6-15.
- Radiaciones ionizantes de bajo nivel y sus efectos biológicos. (1982).
Upton A.C. Investigación y Ciencia. Abr. 6-15
- Genetic and Biochemical Studies with Ataxia Telangiectasia. (1981).
Huang P.C., Sheridan R.B. Hum. Genet. 59, 1-9
- Chemical and physical exposures of parents: effects on human reproduction and offspring. (1978).
Strobirio B.R. In: Early Human Development, 1/4. pp. 371-399
Elsevier/North Holland Biomedical Press.
- El cáncer y la reparación del ADN. (1981).
Mundo Científico, 7
- Low level radiation and genetic risk estimation in man. (1982).
Denniston C. Ann. Rev. Genet. 16, 329-355
- The role of DNA damage and repair in Disease. (1982).
Lieberman M.W. In: Environmental Pathology: An envolving field. pp. 53-76. Alan R. Liss, Inc.
- La naturaleza del cáncer. (1983).
Mundo Científico, 22
- Virus-Induced gene mutation of eukaryotic cells. (1983).
Geissler E., Theile M. Hum. Genet. 63, 1-12.

TEMA 10

GENETICA DE POBLACIONES

1. Introducción
2. Frecuencia génica
3. Ley de Hardy-Weinberg
4. Factores que modifican el equilibrio Hardy-Weinberg
 - 4.1. Migración
 - 4.2. Mutación
 - 4.3. Selección
 - 4.4. Consanguinidad
 - 4.5. Deriva genética
 - 4.6. Apareamiento selectivo

BIBLIOGRAFIA

- Genética de las Poblaciones Humanas. (1981).
L.L.Cavalli-Sforza, W.F. Bodmer. Ed.Omega
- Introducción a la Genética cuantitativa. (1970).
D.S. Falconer. Compañía Editorial Continental S.A.
- Génétique des populations. (1974).
B. Wallace. Masson et cie.
- Genética Médica. (1978).
J. Egozcue et al. Ed. Espaxs. pp. 123-148
- Human Genetics. (1979).
F. Vogel, A.G. Motulski. Springer-Verlag. pp. 371-441.

TEMA 11

GENETICA DEL COMPORTAMIENTO

1. Introducción
2. Inteligencia
 - 2.1. Factores ambientales
 - 2.2. Base genética
3. Psicosis
 - 3.1. Esquizofrenia
4. Alteraciones psicológicas y anomalías cromosómicas

BIBLIOGRAFIA

- Human Genetics. (1979).
F. Vogel, A.G. Motulsky. Springer-Verlag. pp. 470-531
- Human Genetics. (1977).
E. Novitski. McMillan Co. pp. 284-301
- Human Genetics. (1977).
N.V. Rothewell. Prentice-Hall. pp. 773-790
- Human Behavior Genetics. (1976).
B. Childs et al. En: Advances in Human Genetics. V. 7. Ed.
by H.Harris and K. Hirschhorn. Plenum Press
- Familial Studies of Intelligence: A Review. (1981).
Bouchard T.J., McGue M. Science, 212, 1055-1059
- Recent Adoption Studies of I.Q. (1980).
Loehlin J.C. Hum. Genet. 55, 297-302
- Bipolar Manic Depressive Psychoses: Results of a Genetic Investigation. (1980).
Angst J. et al. Hum. Genet. 55, 237-254
- Descriptive Neuropathology of Chromosomal Disorders in Man. (1981).
Gullotta F. et al. Hum. Genet. 57, 337-344

- Genetic disorders presenting as "schizophrenia". Karl Bonhoeffer's early view of the psychoses in the light of medical genetics. (1983).
Propping P. Hum. Genet. 65, 1-10

TEMA 12

POLIMORFISMO

1. Definición de polimorfismo
 - 1.1. Polimorfismo equilibrado
 - 1.2. Polimorfismo transitorio
2. Cinética del proceso de selección en el polimorfismo equilibrado
3. Cinética del proceso de selección en el polimorfismo transitorio
4. Polimorfismo y evolución
5. El Polimorfismo en la Anemia Falciforme
6. Relación entre el Polimorfismo de la anemia Falciforme y la Malaria
7. Aplicaciones del Polimorfismo

BIBLIOGRAFIA

- The biochemical genetics of man. (1978).
D.J.H. Brock, O. Mayo. Academic Press. pp. 157-179 y 421-460
- The principles of human biochemical genetics. (1980).
H. Harris. Elsevier/North Holland Biomedical Press, pp. 329-405
- Human Genetics. (1979).
F. Vogel, A.G. Motulsky. Springer-Verlag
- Population Genetics theory in relation to the neutralist-selectionist Controversia. (1977).
W.J. Ewens. En: Advances in Human Genetics, V. 8. Ed. by. H. Harris and K. Hirschhorn. pp. 67-131
- El mantenimiento de la variabilidad genética de las poblaciones. (1978).
Fontdevila A. Investigación y Ciencia, May. 94-103

- Teoría neutralista de la evolución molecular. (1980).
Kimura M. Investigación y Ciencia. Ene. 46-57
- The theory of Genetic distance and evolution of Human Races.
(1978).
Nei M. Jap. J. Hum. Genet. 23, 341-369
- Genética de poblaciones Humanas. (1981).
Cavalli L.L., W.F. Bodmer. Ed. Omega, 120-179

TEMA 13

INTRODUCCION A LOS GRUPOS SANGUINEOS

1. Datos históricos
2. Antígenos grupales
3. Anticuerpos grupales
 - 3.1. Anticuerpos naturales
 - 3.2. Anticuerpos inmunes
4. Reacción antígeno-anticuerpo
5. Métodos de estudio

BIBLIOGRAFIA

- Introducción a la Antropología: Fundamentos de la evolución y de la variabilidad biológica del hombre. (1980).
A. Valls. Ed. Labor. pp. 335-347
- Blood transfusion in clinical medicine. (1983).
P.L. Mollison. Blackwell Scientific. Pub. pp. 6-191 y 481-557
- An introduction to Immunohematology. (1982).
N.J. Bryant, W.B. Saunders Co.
- Immuno-hematologie et immunogénétique. (1980).
M. Goudemand, Ch. Salmon. Flammarion Médecine-Sciences.
- Blood Groups in man. (1975),
R.R. Race, R. Sanger. Blackwell Scientific Publ.
- Blood Group Serology: Theory, Techniques, Practical Applications. (1977).
K.E. Boorman et al. Churchill Livingstone. pp. 3-15
- The distribution of the human Blood Groups and other polymorphisms. (1976),
A.E. Mourant et al. Oxford University Press. pp. 1-4
- The Biochemical Genetics of Man. (1978),
D.J.H. Brock, O. Mayo. Academic Press. pp. 325-363

TEMA 14

SISTEMA ABO

1. Grupos subgrupos ABO
2. Herencia
3. Frecuencias fenotípicas y génicas
4. Variantes del sistema ABO
5. Bioquímica y Biosíntesis de los antígenos A, B, H
6. Sistema Secretor
7. Sistema Lewis
8. Distribución racial
9. Sistema ABO y Enfermedad

- The Biochemical Genetics of Man. (1978).
D.J.H. Brock, O. Mayo. Academic Press. pp. 325-363
- The Principles of Human Biochemical Genetics. (1980).
H. Harris. Elsevier/North Holland Biomedical Press. pp. 290-313
- Biochemistry and Genetics of the ABO, Lewis and P Blood Group Systems. (1980).
W.M. Watkins. En: Advances in Human Genetics. V.10. Ed. by H. Harris and K. Hirschhorn. Plenum Press. pp. 1-116
- Blood Groups and Diseases. A study of associations of diseases with blood groups and other polymorphisms. (1978).
A.E. Mourant et al. Oxford University Press.
- Genética de las Poblaciones Humanas. (1981).
L.L. Cavalli-Sforza, W.F. Bodmer. Ed. Omega pp. 191-222

BIBLIOGRAFIA

- Blood Groups in man. (1975),
R.R. Race, R. Sanger. Blackwell Scientific Publications. pp.
8-63, 311-319 y 323-343
- Blood Group Serology: Theory Techniques. Practical Applications.
(1977). K.E. Boorman et al. Churchill Livingstone. pp. 16-52
y 137-160
- The distribution of the human blood groups and other polymorphisms. (1976).
A.E. Mourant et al. Oxford University Press. pp. 4-7 y 16
- Blood transfusion in clinical medicine. (1983).
P.L. Mollison. Backwell Scientific Publications. pp. 269-329
- An Introduction to Immuno-hematology. (1982).
N.J. Bryant, W.B. Saunders Co.
- Immuno-hématologie et immunogénétique. (1980).
M. Goudeman, Ch. Salmon. Flammarion Medicine Sciences
- Introducción a la Antropología. Fundamentos de la evolución
y de la variabilidad biológica del hombre. (1980).
A. Valls. Ed. Labor. pp. 349-375

TEMA 15

SISTEMAS MNSs Y Rh

1. Sistema MNSs
 - 1.1. Frecuencias de MNSs
 - 1.2. Genética del sistema MNSs
 - 1.3. Variantes
2. El complejo genético Rh
 - 2.1. Consideraciones técnicas
 - 2.2. Distribución del grupo Rh
 - 2.3. Enfermedad hemolítica del recién nacido

- Introducción a la Antropología. Fundamentos de la evolución y de la variabilidad biológica del hombre. (1980).
A. Valls. Ed. Labor. pp. 378-391 y 393-410
- The Biochemical Genetics of Man. (1978).
D.J.H. Brock, O. Mayo. Academic Press. pp. 325-363
- Genética de las Poblaciones Humanas. (1981).
L.L. Cavalli-Sforza, W.F. Bodmer. Ed. Omega. pp. 191-222

BIBLIOGRAFIA

- Blood Groups in man. (1975).
R.R. Race, R. Sanger. Blackwell Scientific Publications. pp.
92-127 y 179-242
- Blood Group Serology: Theory, Techniques, Practical Applications. (1977).
K.E. Boorman et al. Churchill Livingstone. pps. 52-99, 191-209,
210-242 y 345-366
- Blood transfusion in clinical medicine. (1983).
P.L. Mollison. Blanckwell Scientific Publications. pp. 330-401
y 675-698
- An Introduction to Immuno-hematology. (1982).
N.J. Bryant, W.B. Saunders Co.
- Immuno-hématologie et immunogénétique. (1980).
M. Goudemand, Ch. Salmon. Flammarion Medicine Sciences
- The Distribution of the Human Blood Groups and other polymorphisms. (1976).
A.E. Mourant et al. Oxford University Press. pp. 8-13, 244-332
y 351-505

TEMA 16

OTROS SISTEMAS DE GRUPOS SANGUINEOS

1. El sistema Xg
 - 1.1. Xg y mapado del cromosoma X
 - 1.2. Xg y aneuploidias de los cromosomas sexuales
2. Sistema P
3. Sistema Kell
4. Sistema Duffy
5. Sistema Kidd
6. Sistema Lutheran
7. Sistema Diego
8. Sistema I
9. Grupos sanguineos en Primates

- Blood Groups of Apes an Monkeys: Current status and practical applications. (1980).

Socha W. Laboratory Animal Science. 30 (4) Part I
698-702.

BIBLIOGRAFIA

- Blood Groups in man. (1975).
R.R. Race, R. Sanger. Blackwell Scientific Publications
pp. 578-591
- Blood transfusion in clinical medicine. (1983).
P. L. Mollison. Blackwell Scientific Publications. pp. 402-480
- Introducción a la Antropología: Fundamentos de la evolución y de la variabilidad biológica del hombre. (1980).
A. Valls. Ed. Labor. pp. 393-410
- An Introduction to Immunohematology. (1982).
N. J. Bryant, W. B. Saunders Company
- Immuno-hématologie et immunogenétique. (1980).
M. Goudemand, Ch. Salmon. Flammarion Medicine Sciences.
- The distribution of the human blood groups and other polymorphisms. (1976).
A. E. Mourant et al. Oxford University Press.
- Les groupes sanguins érythrocytaires des primates non-hominiens. (1980).
Ruffié J., Socha W. Nouvelle Revue Fran. Hematol. 22,147-200

TEMA 17

POLIMORFISMO ENZIMATICO

1. Técnicas de estudio
2. Genes e isoenzimas
3. Variación cualitativa y cuantitativa de los enzimas
4. Sistemas enzimáticos polimórficos
 - 4.1. Glucosa 6 fosfato deshidrogenasa
 - 4.2. Colinesterasa sérica o pseudocolinesterasa
 - 4.3. Fosfatasa ácida de los glóbulos rojos.

BIBLIOGRAFIA

- The Biochemical Genetics of Man. (1978).
D. J. H. Brock, O. Mayo. Academic Press. pp.186-253
- The Principles of Human Biochemical Genetics. (1980).
H. Harris. Elsevier/North-Holland. Biomedical Press.
pp. 61-91, 98-104 y 157-194.
- Introducción a la Antropología: Fundamentos de la evolución
y de la variabilidad biológica del hombre (1980).
A. Valls. Ed. Labor. pp. 458-477
- Advances in Hereditary Red Cell Enzyme anomalies. (1979).
Kahn A. et al. Hum. Genet. 50, 1-25
- Differential Function of the Phosphoglucomutase isozymes
 PGM_1 and PGM_2 . (1979)
Beck W. Hum. Genet. 50, 93-100.

TEMA 18

POLIMORFISMO DE LAS PROTEINAS PLASMATICAS

1. Técnicas mas utilizadas
2. Haptoglobinas
3. Transferrinas
4. Complemento
5. Componente específico de grupo
6. α_1 antitripsina sérica

BIBLIOGRAFIA

- The biochemical genetics of man. (1978).
D.J.H. Brook & O. Mayo. Academic Press. pp. 271-315
- The principles of human biochemical genetics. (1980).
H. Harris. Elsevier/North Holland Biomedical Press. pp. 145-156
- Human genetics. (1979).
F. Vogel & A.G. Motulsky. Springer-Verlag
- Introducción a la Antropología: Fundamentos de la evolución
y de la variabilidad biológica del hombre. (1980).
A. Valls. Ed Labor. pp. 443-446
- Genetics of the complement system. (1976).
C.A. Alper & F.S. Rosen. In: Advances in human Genetics
V.7. Ed by H. Harris & K. Hirschhorn. Plenum Press. pp. 141-188
- Report of Nomenclature meeting for α_1 - antitrypsin. (1980).
Cox D.W. et al. Hum. Genet. 53, 429-433
- Group Specific Component: Report on the first international workshop. (1979).
Constans J. Hum. Genet. 48, 143-149
- On the significance of C2, C4 and factor B polymorphisms
in disease. (1981).
Rittner C. & Bertrams J. Hum. Genet. 56, 235-247

TEMA 19

ANTIGENOS DE LOS LEUCOCITOS

1. Técnicas para su detección
 - 1.1. Técnicas de Leucoaglutinación
 - 1.2. Test de Linfocitotoxicidad
 - 1.3. Fijación complementaria en plaquetas
2. Sistema HLA
 - 2.1. Principales componentes del sistema HLA en el cromosoma 6
 - 2.1.1. Loci HLA-A, B, C
 - 2.1.2. Locus DR
 - 2.1.3. Locus D
 - 2.2. Estructura molecular de los antígenos HLA
 - 2.3. Implicaciones práctica
 - 2.3.1. HLA y trasplantes
 - 2.3.2. HLA y enfermedad
 - 2.3.3. HLA y exclusión de la paternidad
 - 2.4. Distribución de haplotipos HLA
3. Isoantígenos de leucocitos y plaquetas

BIBLIOGRAFIA

- The biochemical genetics of man. (1978).
D.J.H. Brock & O. Mayo. Academic Press. pp.373-408
- Genética de las poblaciones humanas. (1981).
L.L. Cavalli-Sforza & W.F. Bodmer. Ed. Omega. pp.233-262
- Human Genetics. Part B: Medical aspects. (1982).
Ed. B.B. Tamir. Ass. Ed. T. Cohen & R.M. Goodman Alan R. Liss.
- Blood transfusion in clinical medicine. (1983).
P.L. Mollison. Blackwell Scientific Publications. pp.699-795
- HLA. A central Immunological agency of man (1980)
D.B. Amos & D.D. Kostyu. En: Advances in human genetics
V.10. Ed. by H. Harris & K. Hirschhorn. Plenum Press

- Genes of the major histocompatibility complex in mouse and man. (1983).
Steinmetz M. & Hood L. Science 222, 727-733 HLA. (1982).
Williams R.C. Yearbook of Physical Anthropology 25, 91-112
- Estructura y funcionamiento de los antígenos histocompatibles. (1977).
Cunningham B.A. Inves. y Cien. Dic. 66-77
- The major histocompatibility complex in man. (1981).
Dausset J. Science, 213, 1469-1474
- The class II molecules of the human and murine major histocompatibility complex. (1984).
Kaufman J.F. et al. Cell, 36, 1-13

TEMA 20

GENETICA Y POLIMORFISMO DE LAS INMUNOGLOBULINAS

1. Bases genéticas de la diversidad de anticuerpos
 - 1.1. Recombinación somática
 - 1.2. Exclusión alélica
 - 1.3. Selección clonal
2. Técnica de Inmunodifusión
3. Polimorfismo de las Inmunoglobulinas
 - 3.1. Polimorfismo Gm
 - 3.2. Polimorfismo Km
 - 3.3. Polimorfismo AM₂

BIBLIOGRAFIA

- The Biochemical Genetics of Man. (1978).
D.J.H. Brock, O. Mayo. Academic Press. pp. 633-650
- The Principles of Human Biochemical Genetics. (1980).
H. Harris. Elsevier/North-Holland Biomedical Press. pp. 137-144
- Introducción a la Antropología: Fundamentos de la evolución y de la variabilidad biológica del hombre. (1980).
A. Valls. Ed. Labor. pp. 447-456
- Genética de las Poblaciones Humanas. (1981).
L.L. Cavalli-Sforza, W.F. Bodmer. Ed. Omega. pp. 263-275
- Human Genetics. (1979).
F. Vogel, A.G. Motulsky. Springer-Verlag
- Bases genéticas de la diversidad de anticuerpos. (1982).
Leder P. Investigación y Ciencia. Jul. 50-62
- The molecular biology of immunoglobulin D. (1984).
Blattner F.R., Tucker P.W. Nature, 307, 417-422
- Genes of Lymphocytes I: Diverse means to antibody diversity. (1981).
Robertson M. Nature, 290, 625-627
- Contribution of immunoglobulin heavy-chain variable-region genes to antibody diversity. (1980).
Rabbitts T.H., et al. Nature, 284, 238-243
- DNA sequences Mediating Class Switching in a Immunoglobulins. (1979).
Davis M.M., et al. Science, 209, 1360-1365
- V-J Joining of immunoglobulin K genes occurs on one homologous chromosome. (1980).
Joho R., Weissman J.L. Nature, 284, 179-181
- Human immunoglobulin K light-chain genes are deleted or rearranged in λ producing B cells. (1981).
Hieter P.A., et al. Nature, 290, 368-378
- Diversity of germ-line immunoglobulin V_H genes. (1981).
Givol D., et al. Nature, 292, 426-430
- Human immunoglobulin D segments encoded in tandem multigenic families. (1981).
Siebenlist V. et al. Nature, 294, 631-635
- Clustered arrangement of immunoglobulin λ constant region genes in man. (1981).
Hieter P.A., et al. Nature, 294, 536-540

TEMA 21

INMUNOGLOBULINOPATIAS

1. Hiperinmunoglobulinopatías
2. Parainmunoglobulinopatías
3. Hipoinmunoglobulinopatías
 - 3.1. Panhipogamaglobulinemia Congénita (Bruton)
 - 3.2. Inmunodeficiencia con trombocitopenia y eccema (Síndrome de Wiskott Aldrich)
 - 3.3. Inmunodeficiencia severa combinada

BIBLIOGRAFIA

- The Biochemical Genetics of Man. (1978).
D. J. H. Brock, O. Mayo. Academic Press pp. 651-680.

TEMA 22

HEMOGLOBINAS

1. Hemoglobinas humanas normales
2. Control genético de las cadenas polipeptídicas de la hemoglobina
3. Variaciones de las hemoglobinas heredables
 - 3.1. Variantes por sustitución de base: HbS
 - 3.2. Variantes por Crossing-over desigual: Hemoglobinas Lepore
 - 3.3. Variantes por delección
 - 3.4. Variantes por elongación de cadena
 - 3.5. Variantes por inserción o adición de bases
4. Talasemias
 - 4.1. Talasemias α
 - 4.2. Talasemias β
 - 4.2.1. Naturaleza de las mutaciones que dan lugar a talasémia β
 - 4.2.2. Hb.F persistente y heredable
 - 4.2.3. Talasemia βS
5. Distribución geográfica de las variantes de las hemoglobinas

BIBLIOGRAFIA

- The principles of human biochemical Genetics. (1980).
H. Harris. North Holland Biochemical Press. pp. 46-55 y 108-136
- The Biochemical Genetics of Man. (1978).
D.J.H. Brock, O. Mayo. Academic Press. pp. 562-622
- Human Genetics. (1979).
F. Vogel, A.G. Motulsky. Springer-Verlag.
- Genetica Mechanisms Contributing to the Expression of the Human Hemoglobin loci. (1979).
W.P. Winter. et al. En: Advances in Human Genetics. V.9. Ed. by H. Harris and K. Hirschhorn. Plenum Press.

- The Molecular Genetics of Thalassemia. (1981).
S.H. Orkin, D.E. Nathan. En: Advances in Human Genetics. V. 11
Ed. by H. Harris and K. Hirschhorn. Plenum Press. pp. 233-280
- Bioquímica de la resistencia a la Malaria. (1981).
Friedman M.J., Trager W. Investigación y Ciencia. Mayo. 98-109
- Genetics of Red Cells and Susceptibility to Malaria. (1979).
Luzzato L. Blood, 54, 961-976

TEMA 23

ERRORES CONGENITOS DEL METABOLISMO

1. Definición y características generales
 - 1.1. Bloqueo en las vías metabólicas de síntesis
 - 1.2. Bloqueo en las vías metabólicas de degradación
 - 1.2.1. Fenilcetonuria
 - 1.2.2. Enfermedades por almacenamiento en los lisosomas
 - 1.2.2.1. Mucopolisacaridosis
 - 1.2.2.2. Sfingolipidosis
2. Detección de heterozigotos
3. Diagnóstico prenatal y neonatal
4. Farmacogenética
 - 4.1. Inactivación de la isoniacida
 - 4.2. Glucosa 6 fosfato deshidrogenasa
 - 4.3. Colinesterasa sérica o pseudocolinesterasa
5. Bloqueo en el transporte activo

BIBLIOGRAFIA

- The principles of human Biochemical Genetics. (1980).
H. Harris. Elsevier/North Holland. Biomedical Press. pp.
198-286
- The Biochemical Genetics of Man. (1978),
D.J.H. Brock, O. Mayo. Academic Press. pp. 470-544
- The metabolic basis of inherited disease. (1983).
J.B. Stanbury, et al. McGraw Hill
- Enfermedades del metabolismo. Tomo I. Genética y Metabolismo.
(1979).
P.K. Bondy, L.E. Rosenberg. Ed. Salvat
- Enfermedades del metabolismo. (1977).
Mehler-Förster. Ed. Salvat.

- Human Genetics. (1979),
F. Vogel, A.G. Motulsky. Springer-Verlag.
- Birth defects compendium. (1979).
D. Bergsma. Alan R. Liss.
- Genetics Metabolic Diseases. Early diagnosis and prenatal analysis. (1980).
H. Galjaard. Elsevier/North-Holland Biomedical Press
- Genética Médica. (1978).
J. Egozcue. Ed. Espaçs
- Advances in the treatment of Inherited Metabolic Diseases.
(1981).
R.J. Desnick, G.A. Grabowski. En: Advances in Human Genetics. Ed.
by H. Harris and K. Hirschhorn. pp. 249-281
- Mental retardation due to genetically determined metabolic and
endocrine disorders. (1982).
E.W. Moser. In: Karger continuing education series. V. 2. Mental
retardation. pp. 1-26. S. Karger Basel.
- Bioquímica de la subnormalidad. (1977).
Mayor F. Investigación y Ciencia. Jul. 80-93
- Genetics and Biochemistry of the Phenylketonuria. Present
state. (1979).
Bartholome K. Hum. Genet. 51, 241-245
- The mucopolysaccharidoses: Inborn Errors of Glycosaminoglycan
Catabolism. (1976).
Cantz M., Gehler J. Hum. Genet. 32, 233-255
- The mucopolysaccharidoses. (1976).
Pennock C.A., Barnes I.C. J. Med. Genetics, 13, 169-181
- Biochemistry and Genetics of Gangliosidosis. (1979).
Sandhoff K., Christomanou H. Hum. Genet. 50, 107-143
- Basic Findings and current developments in sphingolipidoses.
(1979).
Pilz H. et al. Hum. Genet. 47, 113-134
- A Survey of Inborn Errors of amino acid metabolism and trans-
port in man. (1981).
Wellner D., Meister A. Ann. Rev. Biochem. 50, 911-968
- Inherited Metabolic storage disorders. (1982).
Brady R.O. Ann. Rev. Neurosci. 5, 33-56
- Errores congenitos del metabolismo. (1983).
Sabater J. Medicine, 60, 61-81

TEMA 24

ALTERACIONES GENETICAS DE LOS FACTORES DE COAGULACION

1. Alteraciones genéticas de los factores de coagulación
 - 1.1. Hemofilia A
 - 1.2 Enfermedad de Von Willebrand
 - 1.3 Hemofilia B
 - 1.4 Variantes raras del fibrinógeno.

BIBLIOGRAFIA

- The Biochemical Genetics of Man. (1978).
D. J. H. Brock, O. Mayo. Academic Press. pp. 688-723
- Mendelian Inheritance in Man. (1983).
A. V. Mc Kusick. John Hopkins.

TEMA 25

TECNICAS EN CITOGENETICA HUMANA

1. Fundamento de las técnicas citogenéticas
2. Técnica de cultivo
 - 2.1. Linfocitos
 - 2.2. Fibroblastos
 - 2.3. Células del líquido amniótico
3. Técnicas directas y cultivos cortos
 - 3.1. Estudio de células germinales
 - 3.2. Estudio de Leucemias
4. Técnicas de Bandas Cromosómicas
 - 4.1. En preparaciones fijadas
 - 4.1.1. Bandas G
 - 4.1.2. Bandas Q
 - 4.1.3. Bandas C
 - 4.1.4. Regiones organizadoras del nucleolo (NOR)
 - 4.2. Mediante tratamiento de células en cultivo
 - 4.2.1 Bromodeoxiuridina (BrdU)
5. Obtención de cromosomas en profase o prometafase
6. Microfotografía
7. Análisis cromosómico automático

BIBLIOGRAFIA

- La pratique de l'analyse chromosomique. (1981).
B. Dutrillaux, J. Couturier. Ed. Masson. Paris
- Methods in Human Cytogenetics. (1974).
Ed. by H.G. Schwarzacher and U. Wolf, Springer-Verlag. Berlin
- The chromosomes in human cancer and leukemia. (1980).
A.A. Sandberg. Elsevier
- New Chromosomal Syndromes. (1977).
Ed. by J.J. Yunis. Academic Press. pp. 1-54

- Human Chromosomes: Structure, Behavior effects. (1980).
E. Therman. Springer-Verlag. pp. 39-45
- Human Chromosomes. (1973).
E.H.R. Ford. Academic Press. pp. 79-92
- Genética Humana. (1978).
J. Egozcue, et al. Ed. Espaxs. pp. 465-476

TEMA 26

EL CARIOTIPO HUMANO

1. El cariotipo humano normal
2. Nomenclatura cromosómica
 - 2.1. Conferencia de Paris
 - 2.2. Conferencia de Estocolmo
3. Polimorfismos cromosómicos
 - 3.1. Bandas C
 - 3.2. Bandas Q
 - 3.3. Regiones organizadoras del nucleolo
 - 3.4. Otras variantes
4. Disposición de los cromosomas en el nucleo
 - 4.1. Asociación de cromosomas acrocéntricos

BIBLIOGRAFIA

- Population Cytogenetics Studies in Humans. (1977).
E.B. Hook, I.H. Potter. Academic Press.
- Chromosomes. (1976).
H.G. Schwarzacher. Springer Verlag. pp. 124-140
- Human Chromosomes. (1980).
E. Therman. Springer Verlag. pp. 50-59
- Occurrence and significance of chromosome variants. (1977).
H.A. Lubs. En: Molecular Human Cytogenetics. Ed. by. R.S. Sparkes et al. Academic Press. pp. 443-456
- Paris Conference. (1971). Supplement. (1975). Standardization in Human Cytogenetics. (1975).
Cytogenetics Cell Genet. 15, 201-238
- ISCN. (1978).
Cytogenetics and Cell Genetics. 21, 318-403
- ISCN. (1981).
Cytogenetics Cell Genet. 31, 1-23

- Genética Médica. (1978).
Egozcue J. et al. Ed. Espaxs. pp. 163 , 183-186 y 477-486
- Computer assisted karyotyping system of banded chromosomes.
(1981).
Bruschi C. et al. Cytogenet. Cell Genet. 29, 1-8

TEMA 27

ALTERACIONES CROMOSOMICAS NUMERICAS

- 1. Aneuploidía
 - 1.1. Trisomía
 - 1.2. Monosomía
- 2. Origen aneuploidía
 - 2.1. No disyunción
 - 2.1.1. Tipos
 - 2.2. Pérdida anafásica
- 3. Poliploidía
 - 3.1. Triploidía
- 4. Origen poliploidía
 - 4.1. Errores en la fecundación
 - 4.2. Endomitosis, endorreuplicación
- 5. Causas de la no disyunción
 - 5.1. Edad materna
 - 5.2. Otros
- 6. Mosaicos y Quimeras

BIBLIOGRAFIA

- Human Chromosomes. (1980).
E. Therman. Springer-Verlag. pp. 101-104
- Human Chromosomes. (1973).
E.H. R. Ford. Academic Press. pp. 152-173
- Population cytogenetics. Studies in humans. (1977).
E.B. Hook, I.H. Porter Eds. Academic Press.
- Human Genetics. (1977).
N.V. Rothwell. Prentice-Hall. pp. 262-268
- Origin of Chromosomal Abnormalities. Evidence for delayed fertilization in Meiotic Non-disjunction. (1983).
Juberg R.C. Human Genet. 64, 122-127

- Maternal ageing and aneuploid embryos. Evidence from the mouse that biological and no chromological age is the important influence. (1984).
Brook J.D. et al. Hum. Genet. 66, 41-45
- Seasonality of pre-ovulatory non-disjunction and the aetiology of Down Syndrome. A European collaborative study. (1982).
Jombloet P.H., et al. Hum. Genet. 62, 134-138
- Absence of correlation between univalent formation and meiotic nondisjunction in aged female Chinese hamsters. (1983).
Sugawara S., Mikano K. Cytogenet. Cell Genet. 35, 34-40
- Chromosome abnormalities and season of birth. (1984).
Vidabech P., Nielsen J. Hum. Genet. 65, 221-231
- The genetic basis of non-disjunction: increased incidence of hyperploidy in oocytes from F₁ hybrid mice. (1983).
Hansmann I., Jenderny J. Hum. Genet. 65, 56-60
- Diploid-triploid mosaicism: delineation of the syndrome. (1983).
Tharapel A.T. et al. Ann. de Génét. 26, 229-233

TEMA 28

SINDROMES POR ANOMALIAS CROMOSOMICAS NUMERICAS AUTOSOMICAS EN EL HOMBRE

1. Incidencia de alteraciones cromosómicas en recién nacidos
2. Triploides y tetraploides
3. Aneuploidía autosómica
 - 3.1. Anomalías fenotípicas causadas por desequilibrio cromosómico
4. Síndrome de Down (Trisomía 21)
 - 4.1. Incidencia
 - 4.2. Rasgos fenotípicos
 - 4.3. Tipos citogenéticos
 - 4.4. Etiología

BIBLIOGRAFIA

- Human Chromosomes. (1980).
E. Therman. Springer Verlag. pp. 136-149
- Human Genetics. (1979).
F. Vogel, A.G. Motulsky. Springer Verlag. pp. 38-63
- New Chromosomal Syndromes. (1977).
J.J. Yunis. Academic Press. pp. 55-83
- Atlas des maladies chromosomiques. (1982).
J. Grouchy de., C. Turleau. Expansion Scientifique française.
- Genética Médica. (1978).
J. Egozcue, et al. Ed. Espaxs. pp. 273-294
- Human Chromosomes. (1973).
E.H.R. Ford. Academic Press. pp. 216-278
- Síndrome de Down. (1978).
G.F. Smith, J.M. Berg. Ed. Médica y Técnica S.A.

- Human genetics. Part B. Medical aspects. (1982).
Batsheva Bonné-Tamir. Alan R. Liss.
- La Génétique humaine au service de la Médecine. (1979).
D. Klein, P. Dondival. Editions Médecine et Hygiène.
- Clinical Genetics. A source book for physicians. (1979).
L.G. Jackson, R.N. Schimke. John Wiley and Sons. Inc.
- Old and New Syndromes. (1977).
J.L. Hamerton. En: Molecular Human Cytogenetics Ed. by
R.S. Sparkes et al. Academic Press. pp. 427-442
- Trisomy 21: Origin of Non-disjunction. (1982).
Mazo del J. et al. Hum. Genet. 62, 316-320
- Paternal age and Down's Syndrome. Data from Prenatal Diagnoses (DFG). (1981).
Stene J., et al. Hum. Genet. 59, 119-124
- Reexamination of Paternal Age Effect in Down's Syndrome. (1983).
Roth M.P. et al. Hum. Genet. 63, 149-152
- Recurrence Risks for Down Syndrome. (1980).
Lister T.J., Frota-Pessoa O. Hum. Genet. 55, 203-208
- Down's Syndrome in the Male. Reproductive Pathology and Meiotic Studies. (1983).
Johannisson R., et al. Hum. Genet. 63, 132-138
- Tetrasomy 21 in an infant with Down syndrome and congenital leukemia. (1982).
Wang Jabs E., et al. American J. Med. Genet. 12, 91-95
- Incidence of chromosome abnormalities in newborn children. Comparison between incidences in 1969-1974 and 1980-1982 in the same area. (1982).
Nielsen J., et al. Hum. Genet. 61, 98-101
- Cytogenetic screening of a new-born population. (1982).
Hansteen I.L., et al. Clinical Genet. 21, 309-314

TEMA 29

CONTINUACION: ANEUPLOIDIAS AUTOSOMICAS EN EL HOMBRE

1. Síndrome de Patau (Trisomía 13)
 - 1.1. Incidencia
 - 1.2. Rasgos fenotípicos
 - 1.3. Tipos citogenéticos
 - 1.4. Etiología
2. Síndrome de Edward (Trisomía 18)
 - 2.1. Incidencia
 - 2.2. Rasgos fenotípicos
 - 2.3. Tipos citogenéticos
 - 2.4. Etiología
3. Otros síndromes por aneuploidías autosómicas

BIBLIOGRAFIA

- Human Chromosomes. (1980).
E. Therman. Springer-Verlag. pp. 136-149
- Human Genetics. (1979),
F. Vogel, A.G. Motulsky. Springer Verlag. pp. 38-63
- New Chromosomal Syndromes. (1977).
J.J. Yunis. Academic Press. pp. 55-83
- Atlas des maladies chromosomiques. (1982).
J. de Grouchy, C. Turleau. Expansion Scientifique française.
- Genética Médica. (1978).
J. Egozcue, et al. Ed. Espasxs. pp. 273-294
- Human Chromosomes. (1973).
E.H.R. Ford. Academic Press. pp. 216-278
- Human genetics. Part. B: Medical aspects. (1982).
Batsheva Bonné-Tamir. Alan R. Liss.

- Clinical Genetics. A source book for physicians. (1979).
L.G. Jackson, R.N. Schimke. John Wiley and Sons. Inc.
- Spectrum of clinical and autopsy findings in trisomy 18 Syndrome. (1982).
J. Génet. Hum. 30, 17-38
- Trisomie 22. (1977).
Jotterand-Bellomo M. Archiv für Genetik, 49/50, 134-166

TEMA 30

CAMBIOS CROMOSOMICOS ESTRUCTURALES

1. Origen de las alteraciones cromosómicas estructurales
 - 1.1. Rotura de cromátide y cromosomas
 - 1.2. Telomeros
2. Causas de las roturas cromosómicas
 - 2.1. Roturas espontáneas
 - 2.2. Roturas inducidas
 - 2.3. Radiciones ionizantes
 - 2.4. Agentes químicos
 - 2.5. Métodos de estudio de las roturas cromosómicas
3. Tipos de anomalías estructurales
4. Comportamiento meiótico de cada tipo de alteración estructural con excepción de las translocaciones

BIBLIOGRAFIA

- Human Chromosomes. (1980).
E. Therman. Springer Verlag. pp. 61-82
- Genética Médica. (1978).
J. Egoscue et al. Ed. Espaxs. pp. 167-179
- Human Genetics. (1977),
E. Novitski. McMillan. pp. 347-381
- Genética. (1981).
U. Goodenough. Ed. Omega
- Meiotic Configurations. (1975).
J. Sybenga. Springer Verlag
- Human Genetics. (1979),
F. Vogel, A.G. Motulsky. Springer Verlag
- Population and Biological Aspects of Human Mutation. (1981).
E.B. Hook, I.H. Porter. Academic Press.
- Cytogenetics. Plants. Animals. Humans. (1980).
J. Schulz-Schaeffer. Springer Verlag.

TEMA 31

ALTERACIONES AUTOSOMICAS ESTRUCTURALES HUMANAS

1. Deleción o Monosomía pura
 - 1.1. Síndrome del Cri-du-Chat
 - 1.2. Síndrome 4p⁻
 - 1.3. Síndrome 18p⁻
 - 1.4. Síndrome 18q⁻
 - 1.5. Otros síndromes por deleción
2. Cromosoma en anillo
3. Inversiones
 - 3.1. Pericéntricas
 - 3.2. Paracéntricas
4. Duplicaciones o Trisomías parciales puras
5. Inserciones

BIBLIOGRAFIA

- Human Chromosomes. (1980).
E. Therman. Springer Verlag
- New Chromosomae Syndromes. (1977),
J.J. Yunis. Academic Press
- Atlas des maladies chromosomiques. (1982).
J. de Grouchy, C. Turleau. Expansion Cientifique Française.
- Genética Médica. (1978).
J. Egozcue et al. Ed. Espaxs.
- Human Genetics. (1979),
F. Vogel, A.G. Motulsky. Springer Verlag
- Old and New Syndromes. (1977).
J.L. Hamerton. En: Molecular Human Cytogenetics. R.S. Sparkes
et al. Academic Press

- The Cri Du Chat Syndrome. Epidemiology cytogenetics and clinical features. (1978).
Niebuhr E. Hum. Genet. 44, 227-275
- Genetic and Clinical Studies in 13 Patients with the Wolf-Hirschhorn Syndrome (del(4p)). (1981).
Wilson M.G., et al. Hum. Genet. 59, 297-307

TEMA 32

ALTERACIONES ESTRUCTURALES AUTOSOMICAS HUMANAS (Cont)

1. Translocaciones Robertsonianas.
 - 1.1. Frecuencias de los diversos tipos.
 - 1.2. Dicéntricos y Monocéntricos.
 - 1.3. Segregación de translocaciones Robertsonianas.
2. Translocaciones Reciprocas
 - 2.1. Punto de rotura
 - 2.2. Fenotipos de Portadores de translocaciones equilibradas y no equilibradas.
 - 2.3. Meiosis en los portadores de translocaciones equilibradas.
3. Fragilidad cromosómica.

BIBLIOGRAFIA

- Genética médica (1978)
J.Egozcue et al. Ed. Espaxs,
- Genética (1981)
U. Goodenough. Ed. Omega,
- Meiotic Configurations (1975)
J. Sybenga. Springer-Verlag,
- Human Genetics (1977)
E. Novitski. Macmillan Publishing Co., Inc.,
- Populations cytogenetics studies in humans (1977)
E.B. Hook and I.H. Porter eds. Academic Press.
- Human Chromosomes (1980)
E. Therman. Springer-Verlag,
- Human Genetics (1979)
F.Vogel and A.G. Motulsky. Springer-Verlag,
- Cytogenetics, Plants, Animals, Humans, (1980)
J.Schulz-Schaeffer, Springer-Verlag
- Population and Biological Aspects of Human Mutation (1981)
E.B. Hokk and I.H. Porter. eds. Academic Press,
- New Chromosomal Syndromes (1977)
J.J. Junis. Academic Press.

- Old and New Syndromes (1977)
J.L. Hamerton. En: Molecular Human Cytogenetics. R.S.Sparkes. et al. Academic Press.
- Robertsonian t (Dq; Dq) translocation in man.(1982.)
Fryns J.P. et al. J. Génét, Hum. 30, 101-107
- Reciprocal translocations in man 3:1 meiotic disjunction resulting in 47 or 45 Chromosome offspring (1975).
Lindembaum R.H. and Bobrow, M. Journal of Medical Genet., 12, 29-43,
- A cytogenetic survey of 14.069 newborn infants III. An analysis of the significance and cytologic behaviour of the Robertsonian and reciprocal translocations. (1978)
Evans, J.A. et al. Cytogenet. Cell., Genet. 20, 96-123.
- Nonrandom distribution of exchange points in patients with reciprocal translocations. (1980)
Stoll. C. Hum. Genet., 56, 89-93,
- Factors predisposing to adjacent 2 and 3: 1 disjunctions: study of 161 human reciprocal translocations (1979).
Jalbert, P. Sele, B. Journal of Medical Genetics, 16:467-478.
- Sutherland, G.R. et al (1980) Heritable Fragile sites on Human Chromosomes. V. a New Class of Fragile site Requiring Brd.U. for Expression.
- The fragile X Chromosomes (1983)
Sutherland G.R. Int. Rev. Cytol. 81, 107-143.

TEMA 33

DETERMINACION DEL SEXO

1. Desarrollo de los caracteres sexuales
2. Cromosoma Y
3. Antígeno H-Y y desarrollo gonadal.
 - 3.1. Control genético del antígeno H-Y
4. Alteraciones numéricas y estructurales de los cromosomas sexuales y antígeno H-Y.
5. Papel de las Hormonas gonadales en el desarrollo de los fenotipos sexuales.
 - 5.1. Desarrollo masculino
 - 5.2. Desarrollo femenino.

BIBLIOGRAFIA

- Ontogénesis de la sexualidad Humana (1978)
J.C. Czyba et al. Editorial Universitaria de Barcelona
- H-Y Antigen and the Biology of sex determination (1983)
S.S. Wachtel Grune and Stratton.
- Mechanisms of sex differentiation in animals and man. (1981)
C.R. Austin and R.G. Edwards. Academic Press.
- Genetics Disorders of Male Sexual Differentiation (1980)
Fichman K.R. et al En: Advances in Human Genetics V10. Ed. by.
Harris, H. and Hirschhorn, K. Plenum Press. 333-378.
- Human Chromosomes (1980)
Therman, E. Springer Verlag. 112-115.
- Human Genetics (1981) 58, nº1
- Science 211 nº 4488
- Identification and Function of serologically detectable
H-Y Antigen (1982)
Muller U. Hum. Genet. 61: 91-94.
- A Synopsis of the Human Y Chromosome (1980)
Bühler, E.M. Hum. Genet 55: 145-175.

- Genetic Homology and Crossing Over in the X and Y Chromosomes of Mammals (1982)
Burgoyne, P.S. Hum. Genet. 61: 85-90.
- H-Y Antigen in Male Patients with X Polysomies (1982)
Engel W. et al. Hum Genet 61: 110-112.

TEMA 34

COMPENSACION DE DOSIS PARA EL CROMOSOMA X EN MAMIFEROS

1. Cromatina X
2. Inactivación del cromosoma X
3. Hipótesis de Lyon
4. Evidencias de esta hipótesis

BIBLIOGRAFIA

- Human Chromosomes (1973)
E.H.R. Ford. Academic Press. 140-151.
- Chromosomes (1976)
H.G. Schwarzacher. Springer-Verlag. 100-106.
- Human Genetics (1979)
F. Vogel and, A.G. Motulsky Springer - Verlag. 69-74.
- Mammalian -X- Chromosome Inactivation (1977)
S.M. Gartler, and R.J. Andina. En Advances in Human Genetics
V.7. Ed. by H. Harris and K. Hirschhorn. Plenum Press. 99-140.
- Replication variants of the human inactive X Chromosome (1984)
Schmidt M, and Stolzman W.M. Chromosoma (Berl) 89: 68-75.
- Cytologic and Molecular Analysis of 46, XXg- Cells to identify
DNA segment that might serve as a Probe for a putative Human
X Chromosome inactivation Center (1983).
Tantravahi LL. et al. Hum. Genet 64: 33-38.
- Cytologic Evidence for three Human X - Chromosomal segments
Escaping Inactivation (1983)
Schempp, W and Meer, B. Human Genet 63: 171-174.

TEMA 35

ANOMALIAS DE LOS CROMOSOMAS SEXUALES

1. Anomalías numéricas
 - 1.1. Síndrome de Klinefelter
 - 1.2. Síndrome X Y Y
 - 1.3. Síndrome de Turner
2. Alteraciones estructurales
 - 2.1. Cromosoma X
 - 2.2. Síndrome de Fragilidad del cromosoma X
 - 2.1.1. Alteraciones estructurales del cromosoma X y patrones de inactivación.
 - 2.2. Cromosoma Y
3. Varones. XX
4. Mosaicismo.

BIBLIOGRAFIA

- Genética Médica (1978)
J. Egoscue et al. Ed. Espaxs.
- La génétique humaine au service de la médecine (1979)
D. Klein et P. Dondival. Editions médecine et hygiène,
- Clinical genetics. A source book for physicians (1979)
L.G. Jackson and R.N. Schimke. John Wiley and Sons, Inc.,
- Human Chromosomes (1980)
E. Therman. Springer-Verlag. 125-135.
- Human Genetics (1979)
F. Vogel and A.G. Motulsky. Springer-Verlag. 64-68.
- Atlas des maladies chromosomiques (1982)
J. de Grouchy et C. Turleau. Expansion Scientifique française.
- Genetics in Obstetrics and Gynecology (1982)
J.L. Simpson et al. Grune and Stratton, Inc.,
- Human Genetics part B: Medical aspects (1982)
Batsheva Bonné-Tamir edt. Alan R.Liss.

- Children with sex chromosome aneuploidy: Follow-up studies (1982)
D.A. Stewart edt. Alan R. Liss.,
- A synopsis of the human Y chromosome (1980)
Bühler, E.M. Hum. Genet., 55, 145-175.
- Structural anomalies of the X chromosome and inactivation center (1981)
Mattei, M.G. et al. Hum. Gent, 56, 401-408.
- X-autosome translocations: Cytogenetic characteristics and their consequences. (1982)
Mattei, M.G. et al. Hum. Genet. 61, 295-309.
- Balanced structural changes involving the human X: Effect on sexual phenotype (1983)
Madan, K. Hum. Genet., 63, 216-221..
- The distribution of chromosomal genotypes associated with Turner syndrome: livebirth prevalence rates and evidence for diminished fetal mortality and severity in genotypes associated with structural X abnormalities or mosaicism (1983)
Hook, E.B. and Warburton, D. Hum. Genet., 64, 24-27.
- X Chromosome Constitution and the Human Female Phenotype (1980)
Therman E, et al. Hum. Genet. 54: 133-143.
- Correlation Between the Number of sex chromosomes and the H-Y Antigen titer (1982)
Fraccaro, M. et al. Hum. Genet. 61: 135-140.
- A cytogenetic study of a Population of Mentally retarded males with special reference to the Marker (X) Syndrome (1983)
Jacobs, P.A. et al. Hum. Genet., 63, 139-148.

TEMA 36

INTERSEXUALIDAD EN EL HOMBRE

1. Definición
2. Hermafroditismo verdadero.
3. Pseudohermafroditismo masculino.
 - 3.1. Disgenesias de los gonados fetales con cariotipo normal.
 - 3.2. Anomalías de las Gonadotropinas.
 - 3.3. Deficiencias en enzimas, necesarias para la biosíntesis de Testosterona.
 - 3.4. Síndromes por ausencia del Receptor del andrógeno (feminización testicular).
4. Pseudohermafroditismo femenino.

BIBLIOGRAFIA

- Genética Médica (1978)
J. Egoscue et al. Ed. Espaxs, 313-324.
- Ontogénesis de la sexualidad humana (1978)
J.C. Czyba et al. Editorial Universitaria de Barcelona
- Morphogenesis and malformation of the genital system. (1977)
R.J. Blandau and D. Bergsma eds. Alan R. Liss, Inc.
- Human Genetics (1979)
F. Vogel and A.G. Motulsky. Springer-Verlag.
- Mechanisms of sex differentiation in animals and man (1981)
C.R. Austin and R.G. Edwards eds. Academic Press.
- Atlas des maladies chromosomiques (1982)
J. de Grouchy et C. Turleau. Expansión Scientifique Française.
- Disorders of Sexual Differentiation: Etiology and Clinical Delineation (1976)
J.L. Simpson. Academic Press.
- H-Y Antigen and the Biology of sex determination (1983)
S.S. Wachtel. Grune and Stratton.

- Genetics in Obstetrics and Gynecology (1982)
J.L. Simpson et al. Grune and Stratton.
- Genetics disorders of Male sexual Differentiation (1980)
K.R. Fichman et al. En: Advances in Human Genetics. V.10.
H.Harris and K. Hirschhorn. Plenum Press. 333-378.
- Physiology of sex differentiation (1981)
N. Joso. In: Pediatric and adolescent endocrinology Vol.8
Z. Laron and P. Tikva pp. 1-13. S.Karger Publish,
- True hermaphroditism (1981)
W.A. van Niekerk. In: Pediatric and adolescent endocrinology,
Vol.8 Z.Laron and P. Tikva eds . S. Karger publish.
- The gonads of human true hermaphrodites (1981)
van Niekerk, W.A. and Retief, A.E. Hum.Genet. 58, 117-122,
- Aspects médicaux et génétiques du pseudo-hermaphrodisme masculin (1982)
Guillerot, Y. Louvain méd., 101, 215-223.
- XY, Females with Enzyme deficiencies of steroid metabolism (1980)
Madan K. and Schoemaker. J.Hum.Genet. 53: 291-295.
- XY. Gonadal Dysgenesis : Genetic Heterogeneity. Based upon clinical observations, H-Y Antigen Status and segregation Analysis (1981)
Simpson J.L. et al. Hum. Genet. 58: 91-97.

TEMA 37

ESTERILIDAD Y ABORTOS

1. Anomalías cromosómicas e infertilidad
- 1.1. Anomalías somáticas.
- 1.2. Anomalías meióticas
2. Alteraciones cromosómicas y abortos
- 2.1. Incidencia de perdida fetal en el hombre
- 2.2. Incidencia de alteraciones cromosómicas
- 2.3. Tipos de alteraciones cromosómicas en los abortos

BIBLIOGRAFIA

- Genética Médica (1978)
J. Egoscue et al. Ed. Espaxs,
- Population cytogenetics. Studies in humans (1977)
E.B. Hook and I.H. Porter. eds. Academic Press,
- Human genetics (1979)
F. Vogel and A.G., Motulsky. Springer-Verlag
- Genetics in Obstetrics and Gynecology (1982)
J.L. Simpson et al. Grune and Stratton,
- Citogenética de abortos espontáneos II. Desarrollo y expresión fenotípica (1980)
J. del Mazo. Clínica e Investigación en Ginecología y Obstetricia, 7, 13-19.
- Cytogenetic Investigation of 103 patients with primary or secondary amenorrhea,(1983)
Opitz, O et al. Hum Genet 65, 46-47.
- Cytogenetic Investigations in 150 cases with complaints of Sterility or Primary Amenorrhea (1982)
Joseph, A and Thomas, I.M. Hum. Genet. 61, 105-109.
- Cytogenetic survey in couples with recurrent fetal wastage(1984)
Fryns, J.P. et al. Hum. Genet. 65 336-354.
- Cytogenetic studies in spontaneous abortuses. (1984)
Andrews T. et al. Hum. Genet. 66, 77-84.

TEMA 38

DERMATOGLIFOS Y ANOMALIAS CROMOSOMICAS

1. Dermatoglifos
2. Dermatoglifos y alteraciones cromosómicas
 - 2.1. Dermatoglifos y anomalías autosómicas
 - 2.1.1. Síndrome de Down
 - 2.1.2. Síndrome de Patau
 - 2.1.3. Síndrome de Edward
 - 2.1.4. Síndrome del "Cri du Chat"
 - 2.2. Dermatoglifos y anomalías de los cromosomas sexuales
 - 2.2.1. Síndrome de Turner
 - 2.2.2. Síndrome de Klinefelter

BIBLIOGRAFIA

- Introducción a la Antropología. (1980).
A. Valls. Ed. Labor. pp. 298-307
- Finger prints, palms and Soles. An introduction to dermatoglyphics. (1961).
H. Cummins, Ch. Midlo. Dover Publications
- The Genetics of Dermal ridges. (1968).
C.C. Thomas. Springfield
- Dermatoglyphics fifty years later. (1979).
W. Werteleckl, C.C. Plato. Alan R. Liss
- Genética Médica. (1978).
J. Egozcue et al. Ed. Espaxs. pp. 495-499
- Cromosomas. (1975).
H.A. Hienz. Ed. Alhambra
- Human Biology: An introduction to human evolution variation growth and ecology. (1977).
G.A. Harrison et al. Oxford University Press

TEMA 39

GENETICA Y CANCER

1. Introducción
2. Oncogenes Humanos
 - 2.1. Definición
 - 2.2. Oncogenes retrovíricos
 - 2.3. Proto-oncogenes
 - 2.4. Genes que transforman células
 - 2.5. Mecanismo de activación de los proto-oncogenes
3. Bases cromosómicas de las neoplasias humanas
 - 3.1. Alteraciones cromosómicas constitucionales y cáncer
 - 3.1.1. Retinoblastoma

BIBLIOGRAFIA

- The chromosomes in human cancer and leukemia. (1980).
A.A. Sandberg. Elsevier
- Human Chromosomes. (1980).
E. Therman. Springer-Verlag. pp. 194-206
- Genetics and Etiology of Human Cancer. (1977).
A.G. Knudson. En: Advances in Human Genetics- V.8. Ed by H. Harris and K. Hirschhorn. Plenum Press pp. 1-51
- Chromosomes and Neoplasia. (1979).
D.G. Harndem and A.M.R. Taylor. En: Advances in Human Genetics. V.9. Ed by H. Harris and K. Hirschhorn. Plenum Press
- Oncogenes. (1982).
Bishop J.M. Investigación y Ciencia. Mayo, 52-65
- Human Oncogenes. (1984).
Willecke K., Schäfer R. Hum. Genet. 66, 132-142
- Base Molecular del cáncer. (1984).
Weinberg R.A. Investigación y Ciencia. Ene. 48-59
- Genetics of retinoblastoma. (1979).
F. Vogel. Hum. Genet. 52, 1-54

TEMA 40

MAPA DE GENES EN CROMOSOMAS HUMANOS

1. Estado actual del mapa humano
2. Métodos para el mapado humano
 - 2.1. Estudios familiares
 - 2.2. Dosis génica
 - 2.3. Hibridación somática celular
 - 2.3.1. Micromanipulación
 - 2.4. Hibridación "in situ"

BIBLIOGRAFIA

- Human Chromosomes. (1980).
E. Therman. Springer Verlag. pp. 209-218
- Molecular Human Cytogenetics. (1977).
R.S. Sparkes et al. Academic Press. pp. 189-294
- Genética Médica. (1978).
J. Egozcue et al. Ed. Espaxs. pp. 213-222
- Human Genetics. (1977).
E. Novitski. McMillan. pp. 178-192
- The 1981 catalogue of assigned human genetic markers and report of the nomenclature committee. (1982).
Schows T.B., McAlpine P.J. Cytogenet. Cell Genet. 32, 221-245
- The contribution of chromosome aberrations to the precision of human gene mapping. (1982).
Ferguson-Smith, Aitken D.A. Cytogenet. Cell Genet. 32, 24-42
- A new era in mammalian gene mapping: somatic cell genetics and recombinant DNA methodologies. (1981).
Ruddle F.H. Nature, 294, 115-120
- The human genome through the eyes of a clinical geneticist. (1982).
McKusick V.A. Cytogenet. Cell Genet. 32, 7-23

TEMA 41

DIAGNOSTICO PRENATAL DE LAS ENFERMEDADES HEREDITARIAS

1. Indicaciones
2. Amniocentesis
3. Biopsia de vellosidades coriônicas
4. Otras técnicas: Ultrasonidos, Fetoscopia, Hibridación molecular
5. Alteraciones cromosómicas
6. Alteraciones bioquímicas
7. Enfermedades genéticas ligadas al cromosoma X
8. Defectos del tubo neural

BIBLIOGRAFIA

- Diagnóstico Prenatal de las Enfermedades Hereditarias. (1975).
A. Milunsky. Ed. Pediatría
- Diagnóstico Prenatal de las enfermedades genéticas. (1979).
D.C. Siggers. Ed. Médica y Técnica S.A.
- Genetic disorders and the Fetus. (1979).
A. Milunsky. Plenum Press.
- Genetics in Obstetrics and Gynecology. (1982).
J.L. Simpson et al. Grune and Stratton.
- Genética Médica. (1978).
J. Egozcue et al. Ed. Espaxs. pp. 427-435
- Cytogenetic findings in 4952 prenatal diagnoses: An italian collaborative study. (1982).
G. Simoni et al. Hum. Genet. 60, 63-68
- Efficient Direct Chromosome Analyses and Enzyme Determinations from chorionic Villi Samples in the first trimester of Pregnancy. (1983).
Simoni G. et al. Hum. Genet. 63, 349-357

- Diagnóstico prenatal. (1980-81).
Caballín M.R., García M., Jano (Medicina y Humanidades) 26,
29-32
- Genetic Amniocentesis. (1980).
Fuchs F. Scientific American, 242, 37-43

TEMA 42

CONSEJO GENETICO

1. Definición
2. Diagnóstico de la enfermedad
3. Cálculo del riesgo
 - 3.1. Alteraciones génicas
 - 3.2. Alteraciones cromosómicas
 - 3.3. Consanguinidad
4. La práctica del Consejo Genético

BIBLIOGRAFIA

- Genetic Counseling. (1977).
H.A. Lubs, F. de la Cruz. Raven Press
- Counseling in medical genetics. (1980).
S. Reed. Alan R. Liss.
- Genética Médica. (1978).
J. Egozcue et al. Ed. Espaxs
- The technique of Genetic Counseling. (1979).
R.F. Murray. En: Clinical Genetics: A source book for Physician.
Ed. by L.G. Jackson and R.N. Schimke. John Wiley and Sons.
pp. 597-611
- Le Conseil génétique au service des familles. (1980).
Klein D. et al. Med. (Praxis) 68, 1710-1721
- Le conseil génétique et le risque. (1981).
Briard M.L. Frézal J.J. Génét. Hum. 29, 517-525
- The Delivery of Genetic Counseling Services in Europe. (1980).
Passarge E., Vogel F. Hum. Genet. 56, 1-5
- Consejo Genético. (1980-81).
García, M., Caballín, M.R. Jano (Medicina y Humanidades) 26,
37-39

TEMA 43

FILOGENIA DE LOS CROMOSOMAS HUMANOS

1. El origen del hombre
2. Citotaxonomía y Evolución de Hominoideos
3. Citogenética Molecular y Mapado génico comparativo
4. Reorganizaciones cromosómicas en la Evolución y en las Poblaciones actuales.

BIBLIOGRAFIA

- The Phylogeny of Human Chromosomes. (1979).
H.N. Seuánez. Springer Verlag
- Human Genetics. (1979).
F. Vogel, A.G. Motulsky. Springer Verlag. pp. 442-469
- Estudio de la Filogenia cromosómica en Homo Pan y Gorilla.
Inducción experimental de reorganizaciones. (1981).
M.R. Cabral. Resumen. Tesis Doctoral. Fac. Ciencias.
Universidad Autónoma de Barcelona.

PROGRAMA DE PRACTICAS

PROGRAMA DE CLASES PRACTICAS

Se incluyen bajo esta denominación, las clases de problemas y las prácticas de Laboratorio propiamente dichas que se hacen a grupos de 20 alumnos.

En esta relación se hace una simple enumeración de las prácticas, los objetivos están descritos en parte I de la memoria. Por otra parte existen unos guiones de prácticas, así como un libreto de recopilación de problemas que el alumno utiliza.

PRACTICA 1: Problemas de Probabilidades

PRACTICA 2 y 3 : Interpretación de árboles genealógicos de caracteres con modo de transmisión: autosómica dominante, autosómico recesivo y ligados al cromosoma X.

PRACTICA 4 : Problemas de Genética de Poblaciones Humanas

PRACTICA 5: Aspectos cuantitativos de la consanguinidad

PRACTICA 6: Preparación de la sangre y experiencia de Karl Landstainer

PRACTICA 7: Obtención y titulación de Lectinas para preparar anti-A₁ y anti-H

PRACTICA 8: Determinación de los subgrupos A₁ y A₂ mediante prueba en tubo. Microtécnica aplicada al sistema MNSs

PRACTICA 9: Determinación del antígeno D. Prueba de Coombs indirecta para la detección de D^u

PRACTICA 10: Determinación del status secretor-no secretor mediante la técnica de inhibición.

- PRACTICA 11: Problemas de grupos sanguíneos (exclusión de la paternidad
- PRACTICA 12: Observación de proteínas séricas mediante la técnica de electroforesis en gel
- PRACTICA 13: Cultivo de linfocitos humanos
- PRACTICA 14: Bandas cromosómicas G, C y NOR
- PRACTICA 15: Observación al microscopio de las preparaciones teñidas con las diferentes técnicas de bandas, localización y selección de metafases y microfotografía
- PRACTICA 16: Revelado, Positivado y Cariotipado de las metafases fotografiados
- PRACTICA 17: Problemas de Citogenética I
- PRACTICA 18: Problemas de Citogenética II
- PRACTICA 19: Dermatoglifos (1). Toma de muestras de las huellas dermopapilares de la palma y de los dedos. Tipos de figuras dactilares. Localización de Trirradios
- PRACTICA 20: Dermatoglifos (2). Cálculo del valor cuantitativo. Formula palmar y $\hat{\alpha}$ ángulo atd
- PRACTICA 21: Prueba del Daltonismo mediante tablas de Hisihara. Pilosidad digital. Asimetrías y ojo director.
- PRACTICA 22: Observación de diversas películas científicas entre los que destacamos: Fenilcetonuria; Fibrosis cística o mucoviscidosis; Enfermedad hemolítica del recien nacido

BIBLIOGRAFIA CLASES PRACTICAS

- Exercices programmes de génétiques medicale. (1977).
P. Jalbert et col. Masson
- Exercices de génétiques avec solutions. (1977).
J.L. Rossignol et col. Masson
- Case studies in genetics. (1978).
M.A. Tribe et al. Cambridge University Press
- Problemas de Genética. (1982).
J. Rubio y col. Akal Editor
- Introducción programada a la genética humana. (1980).
A. Vegotsky, C.A. White. Ed. Alhambra
- Problems in Genetics. (1970).
D. Harrison. Addison-Wesley
- Genética. (1982).
W.D. Stansfield. McGraw-Hill
- Test for Colour Blindness. (1977).
S. Ishihara. Kanehara Shuppan
- Les groupes sanguins. Tome III. (1971).
J.M. Fine. Ed. de la Tourelle.

Professor: M^A ROSA CABALLER; FEANABEZ
curs : 5^e de Biologiques
Vist i plau,

Signat:

M. Rualabell.

Cap de Departament

Data: 26.2.86