

Citogenética

Código: 101964
Créditos ECTS: 6

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
2500890 Genética	OB	2	1

Contacto

Nombre: Joan Blanco Rodríguez
Correo electrónico: Joan.Blanco@uab.cat

Uso de idiomas

Lengua vehicular mayoritaria: catalán (cat)
Algún grupo íntegramente en inglés: No
Algún grupo íntegramente en catalán: Sí
Algún grupo íntegramente en español: No

Prerequisitos

Conocimientos necesarios para seguir correctamente la asignatura:

1. Conocer y comprender los fundamentos básicos de las asignaturas de primer curso: "Biología Celular e Histología" y "Genética".
2. Conocer y comprender aspectos específicos de estas asignaturas: Los principios mendelianos y la teoría cromosómica de la herencia, el flujo de la información genética, el ciclo celular y los mecanismos de división celular.
3. Leer correctamente en inglés.
4. Utilizar a nivel de usuario herramientas informáticas básicas (Internet, Powerpoint, y procesadores de textos)

Objetivos y contextualización

La citogenética es una disciplina híbrida que se nutre de conceptos de Biología Celular y de Genética. La convergencia de aspectos derivados de estas áreas ha contribuido al desarrollo de una ciencia moderna y dinámica que presenta como objetivo fundamental el estudio del cromosoma.

El progreso de esta disciplina se ha caracterizado por la aplicación combinada de técnicas convencionales y modernas, así como para un intercambio continuo entre el desarrollo de nuevos métodos y la formulación de nuevas hipótesis. Todo ello ha influido notablemente en un conocimiento más profundo del cromosoma, aportando una concepción dinámica de esta estructura celular y desarrollando hasta límites insospechados, el binomio estructura - función.

La consolidación de la citogenética en los últimos años ha dado como resultado una disciplina viva, acercándonos a las fronteras de otras disciplinas de la Biología y con claras y notables aplicaciones de repercusiones sociales considerables: mejora de la salud humana (cáncer y genotoxicidad, origen genético de síndromes y enfermedades, origen genético de la infertilidad, dosimetría biológica); agricultura y ganadería a través de la mejora genética de plantas; determinación de los cambios cromosómicos que participan en procesos de especiación.

En este contexto los objetivos formativos de la asignatura son:

1. Ofrecer una visión completa de la estructura y comportamiento de los cromosomas como garantes de la conservación de la información genética, su transmisión de padres a hijos y la liberación ordenado en la expresión génica.
2. Estudiar las variaciones que afectan los cromosomas, desde los mecanismos que las originan hasta las consecuencias genéticas para la descendencia.

Por otra parte, los conocimientos teóricos adquiridos en la asignatura de Citogenética se complementan con una formación práctica en el laboratorio en la asignatura de Laboratorio Integrado III.

Competencias

- Aplicar el método científico a la resolución de problemas.
- Aplicar los conocimientos teóricos a la práctica.
- Asumir un compromiso ético.
- Capacidad de análisis y síntesis.
- Comprender y describir la estructura, la morfología y la dinámica del cromosoma eucariótico durante el ciclo celular y la meiosis.
- Definir la mutación y sus tipos, y determinar los niveles de daño génico, cromosómico y genómico en el material hereditario de cualquier especie, tanto espontáneo como inducido, y evaluar sus consecuencias.
- Desarrollar el aprendizaje autónomo.
- Medir e interpretar la variación genética dentro y entre poblaciones desde una perspectiva clínica, de mejora genética de animales y plantas, de conservación y evolutiva.
- Razonar críticamente.
- Realizar diagnósticos y asesoramientos genéticos, considerando los dilemas éticos y legales.
- Saber comunicar eficazmente, oralmente y por escrito.
- Utilizar y gestionar información bibliográfica o recursos informáticos o de Internet en el ámbito de estudio, en las lenguas propias y en inglés.

Resultados de aprendizaje

1. Aplicar el método científico a la resolución de problemas.
2. Aplicar las técnicas básicas de uso habitual en el laboratorio de citogenética.
3. Aplicar los conocimientos teóricos a la práctica.
4. Asumir un compromiso ético.
5. Cuantificar el riesgo de transmisión de anomalías cromosómicas a la descendencia.
6. Desarrollar el aprendizaje autónomo.
7. Desarrollar la capacidad de análisis y síntesis.
8. Determinar los mecanismos que originan las anomalías cromosómicas.
9. Exponer los nuevos dilemas éticos creados por los avances de la genética.
10. Identificar la estructura, morfología y dinámica del cromosoma eucariótico en los distintos estadios del ciclo celular.
11. Identificar las variantes y anomalías cromosómicas.
12. Interpretar las formas de cromosomas especializados a partir del binomio estructura-función.
13. Listar y describir las aplicaciones de la citogenética en la evolución de las especies, la mejora de la salud humana, y en la mejora genética de plantas.
14. Razonar críticamente.
15. Resolver problemas y casos ejemplo del ámbito de la citogenética.
16. Saber comunicar eficazmente, oralmente y por escrito.
17. Utilizar y gestionar información bibliográfica o recursos informáticos o de Internet en el ámbito de estudio, en las lenguas propias y en inglés.

Contenido

BLOQUE I: ORGANIZACIÓN DEL MATERIAL HEREDITARIO EN EUCARIOTAS SUPERIORES

Tema 1. Introducción general

Tema 2. El cromosoma eucariótico

BLOQUE II: CROMOSOMAS Y DIVISIÓN CELULAR

Tema 3. División celular mitótica

Tema 4. División celular meiótica

BLOQUE III: CROMOSOMAS ESPECIALIZADOS

Tema 5. Formas de adaptación

Tema 6. Formas permanentes

BLOQUE IV: TÉCNICAS DE ANÁLISIS E IDENTIFICACIÓN CROMOSÓMICA

Tema 7. Generalidades de los protocolos de análisis citogenético

Tema 8. Técnicas de identificación cromosómica

BLOQUE V: ANOMALÍAS GENÉTICAS Y EPIGENÉTICAS

Tema 9. Alteraciones del cariotipo

Tema 10. Anomalías cromosómicas estructurales

Tema 11. Anomalías cromosómicas numéricas

Tema 12. Anomalías epigenéticas

Metodología

Clases de Teoría

El contenido del programa de teoría lo explicará el profesor en forma de clases magistrales, con el apoyo audiovisual adecuado y con fomento de la participación activa de los estudiantes mediante cuestiones recíprocas. Esta metodología docente se aplicará en 32 sesiones de 50 minutos de duración.

Las tablas, figuras y gráficas utilizadas en clase estarán disponibles en formato *pdf en el Campus Virtual. Los alumnos también podrán consultar el Campus Virtual de la asignatura los vídeos, las animaciones y los enlaces a sitios web.

El seguimiento del contenido del programa de teoría implica que el alumnado consulte regularmente los libros y los artículos de revisión seleccionados por el profesor para consolidar y clarificar los contenidos explicados en clase (ver apartado de Bibliografía). Los artículos estarán disponibles en el campus virtual en formato *pdf.

Clases de Problemas

Esta metodología de aprendizaje tiene como objetivos principales:

- Iniciar al alumno en la resolución de varios experimentos representativos que ilustren claramente los nuevos avances en citogenética.
- Consolidar los conceptos y conocimientos tratados en las clases de teoría, así como evaluar las implicaciones que se derivan.
- Iniciar al alumnado en el método científico, trabajando los objetivos de aprendizaje especialmente relacionados con el razonamiento, el juicio crítico y las habilidades comunicativas.

En estas sesiones los alumnos se dividirán en dos grupos. El alumno debe consultar a qué grupo pertenece y asistir a las clases correspondientes al grupo asignado. Cada grupo de alumnos realizará durante el curso 7 sesiones de 50 minutos de duración. Dentro de cada grupo los alumnos se organizarán en grupos de trabajo de cuatro personas. La metodología aplicada en el aula constará de las siguientes fases:

- Los alumnos dispondrán de un listado de problemas (Campus Virtual de la asignatura) que deberán resolver de forma no presencial en los grupos establecidos.
- Para cada una de las sesiones programadas los alumnos deberán trabajar 4 problemas y elaborar un dossier respuesta.
- Al comienzo de cada sesión cada grupo de trabajo entregará al profesor el dossier respuesta (una sola entrega por grupo) y posteriormente estos se discutirán y corregirán, requiriendo la participación activa de los alumnos. Concretamente, el profesor pedirá a un miembro al azar de los diferentes grupos de trabajo que presente la resolución de un problema y la explique al resto de alumnos. La resolución del problema será evaluada por el profesor y la calificación obtenida será aplicable a todos los miembros del grupo de trabajo al que pertenezca el alumno.
- El dossier de problemas entregado por cada grupo de alumnos se evaluará de la siguiente manera: al final de cada sesión el profesor escogerá un problema, que será el mismo para todos los grupos, y éstos serán corregidos y evaluados por el profesor.

La nota obtenida será la misma para todos los miembros del grupo y contribuirá a la nota final de la asignatura.

Seminarios

Entre las competencias aportadas por la asignatura, y atendiendo a las características del Grado y de los alumnos a los que va dirigida, creemos oportuno incorporar una relacionada con la aportación de las herramientas necesarias para la comprensión e interpretación de publicaciones científicas. Este es el objetivo básico de la realización de seminarios que consistirán en una discusión y exposición oral y escrita por parte de los estudiantes de un artículo de investigación. Además, los seminarios se orientarán a ampliar y consolidar diferentes aspectos del temario de teoría y prácticas (laboratorio integrado III) para profundizar en su comprensión a través de la participación activa de los alumnos.

Para la elaboración de los Seminarios los alumnos organizarán igual que para las clases de Problemas. Cada grupo de alumnos realizará durante el curso 3 sesiones de 50 minutos de duración. La metodología aplicada en el aula constará de las siguientes fases:

- A comienzo de curso el profesor asignará un artículo científico en cada grupo de trabajo.
- A partir de la publicación seleccionada, cada grupo deberá elaborar un trabajo escrito y una presentación oral. La presentación oral constará de 6 diapositivas que se deberán exponer con un tiempo máximo 7 minutos. La presentación se dividirá en las siguientes secciones: 1) Antecedentes y estado de la cuestión, 2) Objetivos que proponen los autores, 3) Metodología utilizada, 4) Resultados obtenidos y 5) Conclusiones.
- La exposición pública la realizará un miembro al azar de cada grupo de trabajo el día asignado por el profesor. Al final de cada presentación el profesor pedirá a dos grupos de trabajo que formulen cada uno una pregunta.
- El trabajo escrito se entregará en formato *pdf el día de la presentación oral y deberá ajustarse al siguiente formato: Extensión máxima dos páginas; márgenes 2.5 cm; Tipo de letra Tahoma; tamaño 10; espaciado 6pt; interlineado simple.
- El trabajo escrito deberá dar respuesta a las siguientes preguntas en relación al contenido del artículo: 1) Que se ha hecho?, 2) ¿Por qué se ha hecho?, 3) ¿Cómo se ha hecho?, 4) ¿Cuáles fueron los resultados e interpretaciones más importantes? y 5) ¿Cuál es la conclusión?.

La nota obtenida será la misma para todos los miembros del grupo y contribuirá a la nota final de la asignatura.

Actividades

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
--------	-------	------	---------------------------

Tipo: Dirigidas

Resolución de problemas	7	0,28	1, 3, 2, 8, 10, 11, 12, 13, 5, 14, 15, 16, 7, 17
Seminarios	3	0,12	2, 8, 10, 11, 12, 13, 5, 14, 15, 16, 7, 17
Teoría	32	1,28	3, 2, 4, 6, 8, 10, 11, 12, 13, 5, 14, 15

Tipo: Autónomas

Estudio individual	43	1,72	3, 2, 6, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 5, 14, 15, 7, 17
Resolución de problemas	30	1,2	1, 3, 2, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 5, 15, 16, 7, 17
Seminario: presentación escrita	15	0,6	2, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 5, 14, 15, 16, 7, 17
Seminario: presentación oral	15	0,6	2, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 5, 14, 15, 16, 7, 17

Evaluación

Para superar la asignatura será imprescindible obtener una calificación final igual o superior a 5 puntos sobre 10 a partir de las aportaciones de las diferentes actividades de evaluación. Además, los alumnos deberán obtener una calificación mínima de la media aritmética de los dos exámenes escritos igual o superior a 4 puntos sobre 10.

Los alumnos que no alcancen la puntuación mínima podrán realizar un examen de recuperación. Las características del examen de recuperación serán equivalentes a las establecidas en las pruebas parciales. Para participar en la prueba de recuperación será imprescindible que las actividades de evaluación realizadas durante el curso tengan una ponderación igual o superior al 67%. En caso contrario el alumnado obtendrá la calificación de No-evaluable.

Actividades de evaluación:

- Examen escrito (evaluación individual): A lo largo del semestre se realizarán dos pruebas escritas (ver programación de la asignatura) sobre los contenidos teóricos de la asignatura, que los alumnos deberán responder de manera individual. Estas pruebas constarán de una serie de preguntas tipo test. El objetivo es evaluar el dominio de los conceptos y los conocimientos tratados en clase y comprobar la corrección vez de aplicarlos y relacionarlos. Cada prueba (examen escrito I y II) tendrá un peso del 35% sobre la nota final de la asignatura. Los alumnos deberán obtener una calificación mínima de la media aritmética de ambas pruebas ≥ 4 puntos (sobre 10) para poder aprobar la asignatura.
- Resolución de problemas (evaluación en grupo): La nota de esta parte se conseguirá haciendo la media aritmética de la suma de las notas obtenidas en los problemas entregados por cada grupo de alumnos a lo largo del curso (un problema por dossier) y de la resolución oral en clase. El profesor velará para que durante el curso cada grupo haya hecho al menos una exposición. Un problema no entregado o no resuelto en clase se puntuará con un cero en el cálculo de la nota media del grupo. La valoración de los Problemas se realizará teniendo en cuenta la corrección en la respuesta, el planteamiento y la interpretación de los resultados. La nota final será compartida por todos los integrantes de cada grupo y equivaldrá al 20% de la nota final.
- Seminarios (evaluación en grupo): La nota de esta parte se conseguirá a partir de la media aritmética de la presentación oral y escrita. Esta nota se modulará en función de la calidad de las preguntas/comentarios realizados por los alumnos durante las presentaciones de otros grupos. La valoración de las presentaciones se realizará teniendo en cuenta la corrección del trabajo escrito y de la expresión oral, el uso del lenguaje científico adecuado y la adecuación de las normas de presentación establecidas. La nota final será compartida por todos los integrantes de cada grupo y equivaldrá al 10% de la nota final de la asignatura. Esta metodología de aprendizaje sólo contribuirá a la nota final cuando los alumnos realicen la dos pruebas (oral y escrita), de lo contrario puntuará con un cero.

Actividades de evaluación

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Examen escrito I	35	2	0,08	3, 2, 4, 6, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 5, 14, 15, 7, 17
Examen escrito II	35	2	0,08	3, 2, 4, 6, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 5, 14, 15, 7, 17
Presentación oral y escrita de los seminarios	10	0,5	0,02	2, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 5, 14, 15, 16, 7, 17
Resolución de problemas	20	0,5	0,02	1, 3, 2, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 5, 14, 15, 16, 7, 17

Bibliografía

Alberts B, Johnson A, Lewis J, Raff M, Roberts K and Walter P (2008)* Molecular Biology of the Cell, 5th Edition. Garland Publishing, New York.

Andreeff M and Pinkel D (1999) Fluorescence in situ hybridization: Principles and clinical application. Wiley-Liss. New York.

Bickmore W (1999)* Chromosome Structural Analysis; A Practical Approach. Oxford University Press, Oxford.

Bickmore W and Craig J (1997)* Chromosome bands: Patterns in the genome. Springer-Verlag Berlin Heidelberg, New York.

Gardner RJM and Sutherland GR (2004)* Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling, 3rd edition. Oxford University Press. Oxford.

Holmquist GP and Motara MA (1987) The magic of cytogenetic technology. In Cyogenetics. Obe G and Basler A Editors. Springer-Verlag, Berlin.

King M (1993)* Species evolution. The role of chromosome change. Cambridge University Press.

Lacadena JR (1996)* Citogenética. Editorial Complutense SA, Madrid.

Lodish H, Scott MP, Matsudaira P, Darnell J, Zipursky L, Kaiser CA, Berk A and Krieger M (2003)* Molecular Cell Biology. WH Freeman Publishers, New York.

Lynch M (2007)* The Origins of Genome Architecture. Sinauer Associates Inc.

Rooney DE (2002)* Human Cytogenetics: Constitutional Analysis. 3rd Edition. Oxford University Press. Oxford.

Singh RJ (2002) Plant cytogenetics. CRC Press.

Solari AJ. (2004)* Genética Humana. Fundamentos y Aplicaciones en Medicina. 3ª edición. Médica Panamericana. Buenos Aires.

Sumner AT (2003)* Chromosomes: Organization and Function. Blackwell Publishing.

Sybenga J (1975)* General Cytogenetics. North-Holland Publishing Company. Amsterdam.

Sybenga J (1975)* Meiotic Configurations. Springer-Verlag Berlin Heidelberg. New York.

Tost J (2007) Epigenetics. Caister Academic Press.

Turner J (2007)* Meiosis. Chromosome research 15. Special issue (5). Springer.

Vogelstein B and Kinzler KW (2002) The Genetic Basis of Human Cancer. 2nd Edition. Graw-Hill Professional. New York.

Warshawsky D and Landolph JR. (2006). Molecular Carcinogenesis and the Molecular Biology.