

**Citogenética**

Código: 101888  
Créditos ECTS: 6

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
2501230 Ciencias Biomédicas	OT	4	0

La metodología docente y la evaluación propuestas en la guía pueden experimentar alguna modificación en función de las restricciones a la presencialidad que impongan las autoridades sanitarias.

**Contacto**

Nombre: Zaida Sarrate Navas  
Correo electrónico: Zaida.Sarrate@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

**Equipo docente**

Joan Blanco Rodríguez  
Sandra Andreu Cortés  
Ester Anton Martorell

**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 ordenada 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.
3. Realizar un análisis exhaustivo de las aplicaciones de la citogenética en el ámbito de la evolución de las especies, en la mejora de la salud humana y en la mejora genética de plantas.

## Competencias

- Actuar en el ámbito del conocimiento propio, valorando el impacto social, económico y medioambiental.
- Demostrar que comprende las bases y los elementos aplicables al desarrollo y validación de técnicas diagnósticas y terapéuticas.
- Demostrar que conoce los conceptos y el lenguaje de las ciencias biomédicas al nivel requerido para el adecuado seguimiento de la literatura biomédica.
- Demostrar que conoce y comprende conceptual y experimentalmente las bases moleculares y celulares relevantes en patologías humanas y animales.
- Demostrar que conoce y comprende los procesos básicos de la vida a los diversos niveles de organización: molecular, celular, tisular, de órgano, individual y de la población.
- Introducir cambios en los métodos y los procesos del ámbito de conocimiento para dar respuestas innovadoras a las necesidades y demandas de la sociedad.
- Que los estudiantes hayan demostrado poseer y comprender conocimientos en un área de estudio que parte de la base de la educación secundaria general, y se suele encontrar a un nivel que, si bien se apoya en libros de texto avanzados, incluye también algunos aspectos que implican conocimientos procedentes de la vanguardia de su campo de estudio.
- Que los estudiantes hayan desarrollado aquellas habilidades de aprendizaje necesarias para emprender estudios posteriores con un alto grado de autonomía.
- Que los estudiantes puedan transmitir información, ideas, problemas y soluciones a un público tanto especializado como no especializado.
- Que los estudiantes sepan aplicar sus conocimientos a su trabajo o vocación de una forma profesional y posean las competencias que suelen demostrarse por medio de la elaboración y defensa de argumentos y la resolución de problemas dentro de su área de estudio.
- Que los estudiantes tengan la capacidad de reunir e interpretar datos relevantes (normalmente dentro de su área de estudio) para emitir juicios que incluyan una reflexión sobre temas relevantes de índole social, científica o ética.
- Trabajar como parte de un grupo junto con otros profesionales, comprender sus puntos de vista y cooperar de forma constructiva.

## Resultados de aprendizaje

1. Actuar en el ámbito del conocimiento propio, valorando el impacto social, económico y medioambiental.
2. Aplicar las técnicas básicas de uso habitual en el laboratorio de citogenética.

3. Comprender y describir la estructura, la morfología y la dinámica del cromosoma de eucariotas en los diferentes estadios del ciclo celular.
4. Contrastar las técnicas y métodos que permiten el diagnóstico genético.
5. Describir las técnicas genéticas para el estudio y prevención de la esterilidad e infertilidad.
6. Identificar las variantes y las anomalías cromosómicas, comprender los mecanismos que las originan y saber determinar el riesgo de transmisión a la descendencia.
7. Interpretar las formas de cromosomas especializados a partir del desarrollo del binomio estructura función.
8. Interpretar publicaciones científicas, resolver problemas y casos ejemplo del ámbito de la citogenética.
9. Introducir cambios en los métodos y los procesos del ámbito de conocimiento para dar respuestas innovadoras a las necesidades y demandas de la sociedad.
10. Que los estudiantes hayan demostrado poseer y comprender conocimientos en un área de estudio que parte de la base de la educación secundaria general, y se suele encontrar a un nivel que, si bien se apoya en libros de texto avanzados, incluye también algunos aspectos que implican conocimientos procedentes de la vanguardia de su campo de estudio.
11. Que los estudiantes hayan desarrollado aquellas habilidades de aprendizaje necesarias para emprender estudios posteriores con un alto grado de autonomía.
12. Que los estudiantes puedan transmitir información, ideas, problemas y soluciones a un público tanto especializado como no especializado.
13. Que los estudiantes sepan aplicar sus conocimientos a su trabajo o vocación de una forma profesional y posean las competencias que suelen demostrarse por medio de la elaboración y defensa de argumentos y la resolución de problemas dentro de su área de estudio.
14. Que los estudiantes tengan la capacidad de reunir e interpretar datos relevantes (normalmente dentro de su área de estudio) para emitir juicios que incluyan una reflexión sobre temas relevantes de índole social, científica o ética.
15. Reconocer las anomalías de los cromosomas humanos y evaluar sus consecuencias.
16. Reconocer las anomalías genéticas de la espermatogénesis y ovogénesis relacionadas con un fenotipo de esterilidad.
17. Seleccionar las aplicaciones de la citogenética en el ámbito de la evolución de las especies, en la mejora de la salud humana y en la mejora genética de plantas.
18. Trabajar como parte de un grupo junto con otros profesionales, comprender sus puntos de vista y cooperar de forma constructiva.
19. Utilizar correctamente la terminología genética y embriológica empleada en libros de texto y consulta .

## **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

## BLOQUE VI: APLICACIONES DE LA CITOGENÉTICA

Tema 13. Aplicaciones de la citogenética en el estudio de la evolución de las especies

Tema 14. Aplicaciones de la citogenética en la mejora de la salud humana

Tema 15. Aplicaciones de la citogenética en la mejora de plantas

\*A menos que las restricciones impuestas por las autoridades sanitarias obliguen a una priorización o reducción de estos contenidos.

### 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 fomentando la participación activa de los estudiantes mediante cuestiones recíprocas. Esta metodología docente se aplicará en sesiones de 50 minutos de duración.

Las tablas, figuras y gráficas utilizadas en clase estarán disponibles en formato \*pdf en el *Aula Moodle* del Campus Virtual. Los alumnos también podrán consultar en el *Aula Moodle* del Campus Virtual de la asignatura los vídeos, las animaciones y las páginas web recomendadas.

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 *Aula Moodle* del Campus Virtual en formato \*pdf.

Clases de problemas: Esta metodología de aprendizaje tiene como objetivos principales:

Iniciar al alumno en la resolución de diversos 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.

Los alumnos realizarán 5 sesiones de clases de problemas de 50 minutos de duración. 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 (*Aula Moodle* del Campus Virtual de la asignatura) que deberán resolver de forma no presencial en los grupos establecidos. Para cada una de las 5 sesiones programadas los alumnos deberán trabajar 4 problemas y elaborar un dossier con las respuestas.

Al comienzo de cada sesión cada grupo de trabajo entregará al profesor el dossier con las respuestas (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 al azar, que será el mismo para todos los grupos, y éstos serán

corregidos y evaluados por el profesor.

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

Prácticas de laboratorio: Los alumnos dispondrán de un guión de prácticas (*Aula Moodle* del Campus Virtual de la asignatura) que tendrán que consultar al realizar las prácticas al laboratorio. Para facilitar la comprensión de los contenidos y el buen desarrollo de las clases es conveniente que el alumno lea el guión de prácticas antes de cada sesión. Durante la elaboración de las prácticas los alumnos deberán resolver presencialmente ejercicios proporcionados por el profesor. Estos ejercicios los entregarán al profesor final de cada sesión.

***\*La metodología docente propuesta puede experimentar alguna modificación en función de las restricciones a la presencialidad que impongan las autoridades sanitarias.***

## Actividades

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Tipo: Dirigidas			
Clases de teoría	35	1,4	1, 3, 5, 6, 7, 9, 10, 11, 12, 15, 16, 17, 19
Clases prácticas de aula (exposición de problemas resueltos)	5	0,2	1, 3, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19
Prácticas al laboratorio	12	0,48	2, 4, 5, 8, 10, 11, 12, 14, 15, 18, 19
Tipo: Autónomas			
Estudio individual	60	2,4	3, 4, 5, 6, 7, 9, 10, 11, 12, 13, 15, 16, 17, 19
Resolución de problemas	33	1,32	1, 3, 5, 6, 7, 8, 9, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19

## Evaluación

Para superar la asignatura será imprescindible obtener una calificación final igual o superior a 5 puntos sobre 10. Se considerará que un estudiante obtendrá la calificación de "No Evaluable" si el número de actividades de evaluación realizadas es inferior al 50% de las programadas para la asignatura.

### 1. 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. El objetivo es evaluar el dominio de los conceptos y los conocimientos tratados en clase, comprobando el acierto en el momento de aplicarlos y relacionarlos.

Cada una tendrá un valor del 35% sobre la nota final de la asignatura. Los alumnos deberán obtener una calificación mínima de la media aritmética de ambas pruebas  $\geq 4$  puntos (sobre 10) para poder aprobar la asignatura.

### 2. 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 5 problemas entregados por cada grupo de alumnos a lo largo del curso (un problema para 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 15% de la nota final.

### 3. Prácticas de laboratorio (evaluación en grupo)

La nota de prácticas se calculará a través de la media aritmética de los ejercicios realizados durante las sesiones de laboratorio. La valoración de los ejercicios se realizará teniendo en cuenta la corrección en la respuesta, el planteamiento y la interpretación de los resultados. La nota de prácticas será compartida por todos los integrantes de cada grupo y equivaldrá al 15% de la nota final.

Teniendo en cuenta el carácter obligatorio de las prácticas, la falta de asistencia no justificada implica una penalización en la nota aplicando los siguientes criterios:

- Faltar un día implica una reducción del 30% en la nota de prácticas.
- Faltar a dos o más días implica un cero en la nota de prácticas.

Quedan exentos de esta penalización aquellos alumnos que no puedan asistir a la sesión de su grupo por causa justificada. Se entiende por causa justificada problemas de salud (habrá que llevar el correspondiente certificado médico al coordinador de las prácticas) o problemas personales graves. En este caso la práctica se recuperará siempre que sea posible.

***\*La evaluación propuesta puede experimentar alguna modificación en función de las restricciones a la presencialidad que impongan las autoridades sanitarias.***

## Actividades de evaluación

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Entrega de ejercicios de prácticas	15	0,5	0,02	2, 3, 4, 5, 8, 11, 12, 13, 14, 15, 18, 19
Entrega y exposición de problemas resueltos	15	0,5	0,02	1, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19
Examen escrito I (evaluación individual)	35	2	0,08	3, 4, 5, 6, 7, 8, 10, 11, 12, 15, 16, 17, 19
Examen escrito II (evaluación individual)	35	2	0,08	3, 4, 5, 6, 7, 8, 10, 11, 12, 15, 16, 17, 19

## 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.