

Citogenética

Código: 101888
Créditos ECTS: 6

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
2501230 Ciencias Biomédicas	OT	4	2

Contacto

Nombre: Zaida Sarrate Navas

Correo electrónico: zaida.sarrate@uab.cat

Idiomas de los grupos

Puede consultarlo a través de este [enlace](#). Para consultar el idioma necesitará introducir el CÓDIGO de la asignatura. Tenga en cuenta que la información es provisional hasta el 30 de noviembre del 2023.

Equipo docente

Asuncion Duran Puig

Sandra Andreu Cortés

Prerrequisitos

Conocimientos necesarios para seguir correctamente la asignatura:

1. Conocer y comprender los fundamentos básicos de las asignaturas "Biología Celular" 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 y animales; 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

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

Metodología

Clases de teoría: El contenido del programa de teoría lo explicará la profesora en forma de clases magistrales, con el apoyo audiovisual adecuado y fomentando la participación activa de los/las 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. El alumnado también podrá 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 la profesora 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 alumnado en la resolución de diversos experimentos representativos que ilustren claramente los nuevos avances en citogenética.
- Consolidar los conceptos y conocimientos tratados en los 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.

El alumnado realizará 5 sesiones de clases de problemas de 50 minutos de duración, y se organizará en grupos de trabajo de cuatro personas. La metodología aplicada en el aula constará de las siguientes fases:

- El alumnado dispondrá de un listado de problemas (*Aula Moodle* del Campus Virtual de la asignatura) que deberá resolver de forma no presencial en los grupos establecidos. Para cada una de las 5 sesiones programadas el alumnado deberá trabajar 4 problemas y elaborar un dossier con las respuestas.
- Al comienzo de cada sesión cada grupo de trabajo entregará a la profesora el dossier con las respuestas (una sola entrega por grupo) y posteriormente éstos se discutirán y corregirán, requiriendo la participación activa del alumnado. Concretamente, la profesora pedirá a un miembro al azar de los diferentes grupos de trabajo que presente la resolución de un problema y la explique al resto del alumnado. La resolución del problema será evaluada por la profesora y la calificación obtenida será aplicable a todos los miembros del grupo de trabajo al que pertenezca el/la alumno/a.
- El dossier de problemas entregado por cada grupo de alumnos/as se evaluará de la siguiente manera: al final de cada sesión la profesora escogerá un problema al azar, que será el mismo para todos los grupos, y éstos serán corregidos y evaluados por la profesora.

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: El alumnado dispondrá 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 alumnado lea el guión de prácticas antes de cada sesión. Durante la elaboración de las prácticas el alumnado deberá resolver ejercicios proporcionados por la profesora.

Nota: se reservarán 15 minutos de una clase dentro del calendario establecido por el centro o por la titulación para que el alumnado rellene las encuestas de evaluación de la actuación del profesorado y de evaluación de la asignatura o módulo.

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	34	1,36	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/a 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.

EVALUACIÓN CONTÍNUADA

1. Examen escrito (evaluación individual)

A lo largo del semestre se realizarán dos pruebas escritas sobre los contenidos teóricos de la asignatura, que el alumnado deberá 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. El alumnado deberá obtener una calificación mínima de la media aritmética de ambas pruebas ≥ 4 puntos (sobre 10) para poder aprobar la asignatura. 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%.

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/as a lo largo del curso (un problema para dossier) y de la

resolución oral en clase. La profesora 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/las 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 aquel alumnado que no pueda 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 a la coordinadora de las prácticas) o problemas personales graves. En este caso la práctica se recuperará siempre que sea posible.

EVALUACIÓN ÚNICA

La evaluación única consiste en una única prueba de síntesis en la que se evaluarán los contenidos de todo el programa de teoría de la asignatura. La nota obtenida en esta prueba de síntesis supondrá el 70% de la nota final de la asignatura. Esta prueba se realizará la misma fecha fijada en el calendario para el segundo examen de la evaluación continuada y se aplicará el mismo sistema de recuperación que para la evaluación continuada. Para utilizar la nota obtenida en esta prueba de síntesis para promediar en la nota final de la asignatura será necesaria una nota igual o superior a 4 sobre 10.

La evaluación de la resolución de problemas y de las prácticas de laboratorio se realizarán de la misma forma que se describe en el apartado de la evaluación continuada, y tendrán también el mismo peso en la nota final.

Actividades de evaluación continuada

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Entrega de ejercicios de prácticas	15	0	0	2, 3, 4, 5, 8, 11, 12, 13, 14, 15, 18, 19
Entrega y exposición de problemas resueltos	15	0	0	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 (2022)* Molecular Biology of the Cell, 7th Edition. Garland Publishing, New York.

Última versión del libro traducido al castellano:

Alberts B, Johnson A, Lewis J, Raff M, Roberts K, Walter P. Biología Molecular de la Célula. 6ª Edición. Ediciones Omega S.A., 2016.

Recurso electrónico gratuito:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/bv.fcgi?call=bv.View..ShowTOC&rid=mboc4.TOC&depth=2>

- 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 (2018)* Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling, 5th 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.
- ISCN (An International System for Human Cytogenomic Nomenclature 2016, 2020) Karger Publishers.
- 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 (2016)* Molecular Cell Biology. 8th Edition. WH Freeman Publishers, New York.

Última versión del libro traducido al castellano:

Lodish H, Berk A, Matsudaira P, Kaiser CA, Krieger M, Scott MP, Zipursky SL, Darnell J. Biología Celular y Molecular. 7ª Edición. Editorial Médica Panamericana, 2016.

Recurso electrónico gratuito:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/bv.fcgi?call=bv.View..ShowTOC&rid=mcb.TOC>

- 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 (2021) Plant cytogenetics. 3rd Edition. CRC Press.
- Solari AJ. (2011)* Genética Humana. Fundamentos y Aplicaciones en Medicina. 4ª 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.
- Tariq A and Aijaz A (2017) Chromosome Structura and Aberrations. Chapter 16. Fluorescence In Situ Hybridization (FISH) and its Applications. Springer.
- 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.

Software

No se utiliza programario específico.