

Titulación	Tipo	Curso
2500890 Genètica	OB	2

Contacto

Nombre: Joan Blanco Rodriguez

Correo electrónico: joan.blanco@uab.cat

Equipo docente

Joan Blanco Rodriguez

Idiomas de los grupos

Puede consultar esta información al [final](#) del documento.

Prerrequisitos

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. Tener un nivel medio de inglés.

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 disciplina moderna y dinámica que presenta como objetivo fundamental el estudio del cromosoma de eucariotas.

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 repercusiones sociales.

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, y la liberación ordenada durante 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 la asignatura Laboratorio Integrado III.

Competencias

- Actuar con responsabilidad ética y con respeto por los derechos y deberes fundamentales, la diversidad y los valores democráticos.
- Actuar en el ámbito de conocimiento propio evaluando las desigualdades por razón de sexo/género.
- Actuar en el ámbito de conocimiento propio valorando el impacto social, económico y medioambiental.
- 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. Actuar con responsabilidad ética y con respeto por los derechos y deberes fundamentales, la diversidad y los valores democráticos.
2. Actuar en el ámbito de conocimiento propio evaluando las desigualdades por razón de sexo/género.
3. Actuar en el ámbito de conocimiento propio valorando el impacto social, económico y medioambiental.
4. Aplicar el método científico a la resolución de problemas.
5. Aplicar las técnicas básicas de uso habitual en el laboratorio de citogenética.
6. Aplicar los conocimientos teóricos a la práctica.
7. Asumir un compromiso ético.
8. Cuantificar el riesgo de transmisión de anomalías cromosómicas a la descendencia.
9. Desarrollar el aprendizaje autónomo.
10. Desarrollar la capacidad de análisis y síntesis.
11. Determinar los mecanismos que originan las anomalías cromosómicas.
12. Exponer los nuevos dilemas éticos creados por los avances de la genética.
13. Identificar la estructura, morfología y dinámica del cromosoma eucariótico en los distintos estadios del ciclo celular.
14. Identificar las variantes y anomalías cromosómicas.
15. Interpretar las formas de cromosomas especializados a partir del binomio estructura-función.

16. 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.
17. Razonar críticamente.
18. Resolver problemas y casos ejemplo del ámbito de la citogenética.
19. Saber comunicar eficazmente, oralmente y por escrito.
20. 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

Tema 1. Introducción general

Tema 2. El cromosoma de eucariotas

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

Actividades formativas y Metodología

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Tipo: Dirigidas			
Resolución de problemas	7	0,28	6, 4, 5, 10, 19, 11, 14, 13, 15, 16, 8, 17, 18, 20
Seminarios	3	0,12	5, 10, 19, 11, 14, 13, 15, 16, 8, 17, 18, 20
Teoría	32	1,28	6, 5, 7, 11, 9, 14, 13, 15, 16, 8, 17, 18

Tipo: Autónomas

Estudio individual	43	1,72	6, 5, 10, 11, 9, 12, 14, 13, 15, 16, 8, 17, 18, 20
Resolución de problemas	30	1,2	6, 4, 5, 10, 19, 11, 12, 14, 13, 15, 16, 8, 18, 20
Seminario: presentación escrita	15	0,6	5, 10, 19, 11, 12, 14, 13, 15, 16, 8, 17, 18, 20
Seminario: presentación oral	15	0,6	5, 10, 19, 11, 12, 14, 13, 15, 16, 8, 17, 18, 20

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 el fomento de la participación activa del alumnado 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 Aula Moodle. El alumnado también podrán consultar en el Aula Moodle 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 Aula Moodle en formato *pdf.

Clases de Problemas

Esta metodología de aprendizaje tiene como objetivos principales:

- Iniciar al alumnado en la resolución de 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/as se dividirán en dos grupos. El alumnado debe consultar a qué grupo pertenece y asistir a las clases correspondientes al grupo asignado. Cada grupo realizará durante el curso 7 sesiones de 50 minutos de duración. Dentro de cada grupo las personas se organizarán en grupos de trabajo de cuatro. La metodología aplicada en el aula constará de las siguientes fases:

- Los alumnos/as dispondrán de un listado de problemas (Aula Moodle de la asignatura) que deberán resolver de forma no presencial en los grupos establecidos.
- Para cada una de las sesiones programadas los alumnos/as deberán trabajar entre 3 y 4 problemas y elaborar un dossier respuesta.
- En el plazo indicado en el Campus Virtual, y siempre antes de la clase presencial de problemas, cada grupo de trabajo entregará a través del Aula Moodle el dossier respuesta (una sola entrega por grupo). Posteriormente éstos se discutirán y corregirán en clase, requiriendo la participación activa de los alumnos/as. 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/as. La resolución del problema será evaluada por el profesor y la calificación obtenida será aplicable a todos los miembros/as del grupo de trabajo al que pertenezca el alumno/a.
- 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/as 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/as a los que va dirigida, se ha considerado adecuado incorporar una competencia relacionada con la adquisición de las habilidades necesarias para la comprensión e interpretación de publicaciones

científicas. Éste es el objetivo básico de la realización de seminarios. En este sentido, esta actividad consistirá en preparar una exposición oral y un resumen escrito de un artículo de investigación. Además, los seminarios se orientarán a ampliar y consolidar distintos aspectos del temario de teoría y prácticas (Laboratorio Integrado III) para profundizar en su comprensión a través de la participación activa de los alumnos/as.

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

- Al inicio de curso el profesor asignará un artículo científico a cada grupo de trabajo.
- A partir de la publicación seleccionada, cada grupo deberá elaborar un trabajo escrito y una presentación oral. La presentación se deberá exponer en un tiempo máximo de 10 minutos, utilizando los recursos audiovisuales que el grupo de alumnos/as considere oportunos.
- La exposición pública la realizarán todos los miembros/as del grupo de trabajo repartiéndose el tiempo de forma equivalente. 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 siguiente 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 son los resultados e interpretaciones más importantes? y 5) ¿Cuál es la conclusión?.

Los grupos de trabajos que lo deseen podrán hacer la presentación y la defensa del trabajo en inglés.

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

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.

Evaluación

Actividades de evaluación continuada

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Examen escrito I	35	2	0,08	6, 5, 7, 10, 11, 9, 12, 14, 13, 15, 16, 8, 17, 18, 20
Examen escrito II	35	2	0,08	6, 5, 7, 10, 11, 9, 12, 14, 13, 15, 16, 8, 17, 18, 20
Presentación oral y escrita de los seminarios	10	0,5	0,02	1, 5, 10, 19, 11, 12, 14, 13, 15, 16, 8, 17, 18, 3, 2, 20
Resolución de problemas	20	0,5	0,02	1, 6, 4, 5, 10, 19, 11, 12, 14, 13, 15, 16, 8, 17, 18, 3, 2, 20

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, el alumnado deberá obtener una calificación mínima de la media aritmética de los dos exámenes escritos igual o superior a 4 puntos sobre 10.

El alumnado que no alcance 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 estudiantes deberán responder de manera individual. Las pruebas consistirán en preguntas tipo test que tendrán el propósito de evaluar el dominio de los conceptos y conocimientos tratados en clase, así como verificar la corrección al aplicarlos y relacionarlos. Cada prueba (examen escrito I y II) tendrá un peso del 35% sobre la nota final de 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 realice 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. Además, se valorará positivamente el uso del inglés en la presentación y discusión del artículo. 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.

Evaluación única

Los estudiantes podrán ser evaluados de los contenidos teóricos de la asignatura mediante un único examen escrito (evaluación individual), el cual tendrá un peso del 70% sobre la nota final. El 30% restante de la nota se basará en la resolución de problemas y la realización de un seminario, los cuales serán evaluados de manera continua durante el curso (ver apartado anterior).

Este examen será de la misma tipología que los dos exámenes programados para la evaluación continua de los contenidos teóricos. Se realizará en la misma fecha establecida en el calendario para el examen escrito II y se aplicará el mismo sistema de recuperación que para la evaluación continua.

Los estudiantes que elijan esta opción deberán comunicarlo al profesor responsable de la asignatura antes del primer día laborable del mes de octubre.

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.

Recurso electrónico gratuito:

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

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 Cytogenetics. 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 (2016) Molecular Cell Biology Eighth. WH Freeman Publishers, New York.

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 (2002) Plant cytogenetics. 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.

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

Para la consulta del material docente facilitado por el profesorado los estudiantes deberán disponer de programas que permitan abrir documentos en formato pdf.

Lista de idiomas

Nombre	Grupo	Idioma	Semestre	Turno
(PAUL) Prácticas de aula	621	Catalán	primer cuatrimestre	mañana-mixto

(PAUL) Prácticas de aula	622	Catalán	primer cuatrimestre	mañana-mixto
(TE) Teoría	62	Catalán	primer cuatrimestre	tarde

PROVISIONAL