

Guía docente de la asignatura

## Citogenética (M58/56/1/33)

Fecha de aprobación por la Comisión Académica: 13/06/2023

**Máster**

Máster Universitario en Genética y Evolución

**MÓDULO**

Módulo Docente Genérico

**RAMA**

Ciencias

**CENTRO RESPONSABLE DEL TÍTULO**

Escuela Internacional de Posgrado

**Semestre**

Primero

**Créditos**

4

**Tipo**

Optativa

**Tipo de enseñanza**

Presencial

### PRERREQUISITOS Y/O RECOMENDACIONES

Ninguno

### BREVE DESCRIPCIÓN DE CONTENIDOS (Según memoria de verificación del Máster)

La cromatina y el cromosoma metafásico. Técnicas de análisis citogenético. Cromosomas y transmisión de la información genética. Cromosomas y expresión génica. Determinación cromosómica del sexo. Variaciones cromosómicas y su importancia en la evolución. Citogenética, mejora e ingeniería cromosómica. Citogenética humana.

### COMPETENCIAS

#### COMPETENCIAS BÁSICAS

- CB6 - Poseer y comprender conocimientos que aporten una base u oportunidad de ser originales en desarrollo y/o aplicación de ideas, a menudo en un contexto de investigación.
- CB7 - Que los estudiantes sepan aplicar los conocimientos adquiridos y su capacidad de resolución de problemas en entornos nuevos o poco conocidos dentro de contextos más amplios (o multidisciplinares) relacionados con su área de estudio.



- CB8 - Que los estudiantes sean capaces de integrar conocimientos y enfrentarse a la complejidad de formular juicios a partir de una información que, siendo incompleta o limitada, incluya reflexiones sobre las responsabilidades sociales y éticas vinculadas a la aplicación de sus conocimientos y juicios.
- CB9 - Que los estudiantes sepan comunicar sus conclusiones y los conocimientos y razones últimas que las sustentan a públicos especializados y no especializados de un modo claro y sin ambigüedades.
- CB10 - Que los estudiantes posean las habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habrá de ser en gran medida autodirigido o autónomo.

## COMPETENCIAS GENERALES

- CG01 - Adquirir una comprensión sistemática de los distintos campos de estudio de la Genética y de la Biología evolutiva y un dominio en las habilidades y métodos de investigación propios de estas disciplinas científicas y de sus aplicaciones.
- CG02 - Aplicar a entornos nuevos o poco conocidos, dentro de contextos más amplios o multidisciplinares, los conocimientos adquiridos y su capacidad de resolución de problemas relacionados con el área de estudio de las distintas ramas de la Genética y de la Biología evolutiva.
- CG03 - Desarrollar habilidades de análisis y síntesis de la información científica, incluyendo capacidades de comprensión, razonamiento y crítica científica, así como de expresión oral, debate y argumentación lógica.
- CG04 - Elaborar adecuadamente y con cierta originalidad composiciones escritas o argumentos motivados, redactar planes, proyectos de investigación y artículos científicos.
- CG05 - Formular con cierta originalidad hipótesis razonables.
- CG06 - Integrar conocimientos y enfrentarse a la complejidad de formular juicios a partir de una información que, siendo incompleta o limitada, incluya reflexiones sobre las responsabilidades sociales y éticas vinculadas a la aplicación de sus conocimientos y juicios.
- CG07 - Comunicar sus conclusiones -y los conocimientos y razones últimas que las sustentan- a públicos especializados y no especializados de un modo claro y sin ambigüedades.
- CG08 - Desarrollar habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habrá de ser en gran medida autodirigido o autónomo.
- CG09 - Aplicar el método científico en la investigación.
- CG10 - Trabajar eficazmente en equipo.
- CG11 - Trabajar de forma organizada y planificada.
- CG12 - Demostrar motivación por la calidad.
- CG13 - Tener creatividad.
- CG14 - Incrementar la conciencia social y solidaria, así como el sentido ético de la ciencia y de sus aplicaciones.
- CG15 - Aplicar los conocimientos adquiridos al desarrollo futuro de actividades profesionales en el campo de la investigación.

## COMPETENCIAS ESPECÍFICAS

- CE01 - Adquirir una comprensión sistemática de cómo se lleva a cabo el análisis genético clásico molecular y cromosómico así como un dominio en las habilidades y métodos de investigación propios de las diferentes disciplinas de la Genética.
- CE02 - Aplicar los conocimientos de la Genética y de sus diferentes ramas de estudio en ámbitos como la evolución, la mejora genética en agroalimentación o la biomedicina.



- CE03 - Desarrollar habilidades para la resolución de casos prácticos, relacionados con los distintos enfoques de la Genética, tanto desde el punto de vista básico como aplicado, utilizando el método reflexivo para la resolución de problemas complejos.
- CE04 - Desarrollar aptitudes para la interrelación entre los diferentes enfoques de estudio de la Genética.
- CE05 - Tener destreza en el manejo del instrumental propio utilizado en los distintos ámbitos de estudio de la Genética y habilidades para la obtención de resultados experimentales.
- CE06 - Diseñar experimentos en los que se utilicen las herramientas propias de la Genética y sus diferentes ramas de estudio.
- CE07 - Desenvolverse con soltura en entornos mixtos: Unix, Windows.
- CE08 - Manejo de bases de datos moleculares: secuencias de ADN y proteínas. Análisis de datos en los contextos conceptuales de las diferentes aproximaciones relacionadas con la Genética.

### COMPETENCIAS TRANSVERSALES

- CT01 - Mostrar interés por la calidad y la excelencia en la realización de diferentes tareas.
- CT02 - Tener un compromiso ético y social en la aplicación de los conocimientos adquiridos.
- CT03 - Ser capaz de trabajar en equipos interdisciplinarios para alcanzar objetivos comunes desde campos expertos diferenciados

### RESULTADOS DE APRENDIZAJE (Objetivos)

El alumno sabrá/comprenderá:

La organización de la cromatina y de los cromosomas, su comportamiento dinámico y su relación con la función génica y el posible desarrollo de enfermedades. La existencia de distintas estructuras cromosómicas cuyo mal funcionamiento puede derivar en enfermedades y síndromes. Las peculiaridades del proceso de transmisión cromosómica, sus variaciones relacionadas o no con la normal diferenciación celular, así como la posibilidad de manifestación citogenética de la actividad génica y la implicación de los cromosomas en los sistemas de determinación del sexo. Aprenderá la importancia que las reordenaciones cromosómicas tienen en la evolución de los genomas y en el desarrollo de síndromes y enfermedades. Se introducirá en las técnicas de análisis citogenético, así como en las aplicaciones del estudio de esta ciencia en la Mejora genética y la Genética clínica. El estímulo, mediante diferentes actividades, para llevar a cabo procesos de autoaprendizaje a la hora de asimilar conceptos será otro de los objetivos de esta materia.

### PROGRAMA DE CONTENIDOS TEÓRICOS Y PRÁCTICOS

#### TEÓRICO

- **Tema 1. Dinámica y análisis de la organización cromosómica.** Organización de la cromatina y del cromosoma. Dinámica de la cromatina y función. Eucromatina y heterocromatina. Análisis cromosómico: bandeos cromosómicos, mapas físicos, aislamiento cromosómico.



- **Tema 2: Estructuras cromosómicas.** Telómeros. Centrómeros. Regiones organizadoras nucleolares. Cromómeros. Organización supracromosómica y función.
- **Tema 3. Mitosis y cambios en la división celular.** Aspectos principales de la mitosis. Intercambio de cromátidas hermanas. Cohesión cromatídica y control de la separación de las cromátidas hermanas. Variaciones del ciclo celular: en la replicación, los estadios mitóticos y en la relación cariocinesis-citocinesis.
- **Tema 4. Meiosis y cambios de comportamiento cromosómico.** Características principales de la meiosis. Complejos sinaptonémicos. Sobrecruzamiento y factores que lo afectan. Anomalías del sobrecruzamiento. Cambios del comportamiento cromosómico: genéticos relacionados o no con los procesos de citodiferenciación y no genéticos.
- **Tema 5. Cromosomas especiales y expresión génica.** Cromosomas politénicos. Cromosomas plumosos. Sistemas de determinación cromosómica del sexo. Características citogenéticas y evolución de los cromosomas sexuales.
- **Tema 6: Cambios cromosómicos estructurales.** Deleciones y duplicaciones: origen, identificación, efectos e importancia evolutiva. Tipos de inversiones. Identificación citogenética y comportamiento meiótico. Importancia evolutiva. Tipos de translocaciones. Manifestaciones citogenéticas. Importancia de las translocaciones.
- **Tema 7. Poliploidía y Haploidía.** Terminología. Frecuencia, inducción y Mejora genética. Identificación y comportamiento citogenético: autoploidoides y aloploidoides. Genética de los poliploides. Haploides y su importancia.
- **Tema 8: Aneuploidía y cromosomas B.** Terminología. Origen y comportamiento citogenético. Transmisión de la aneuploidía. Aplicaciones de los aneuploides. Características básicas de los cromosomas B. Composición molecular y origen. Dinámica evolutiva.
- **Tema 9. Ingeniería cromosómica y mejora genética.** Variaciones cromosómicas y Mejora genética. Estrategias para la introducción de la variación genética extraespecífica en la Mejora genética. Cromosomas artificiales.
- **Tema 10. Citogenética humana.** Cariotipo humano. Anomalías autosómicas estructurales y numéricas y su importancia clínica. Anomalías para cromosomas sexuales y su significación clínica. Inestabilidad cromosómica. Cromosomas y amplificación génica.

## PRÁCTICO

### Seminarios/Talleres

- Seminarios para la comprensión y exposición de bibliografía relacionada con las diferentes temáticas de la Citogenética.
- Resolución de problemas para la contextualización de los conceptos básicos: meiosis, cambios cromosómicos estructurales y cambios cromosómicos numéricos.

### Práctica de laboratorio:

Cromosomas y función génica: estudio del patrón de actividad NOR (regiones organizadoras nucleolares).

## BIBLIOGRAFÍA

### BIBLIOGRAFÍA FUNDAMENTAL

Artículos científicos de Revistas cuyo ámbito sea la Citogenética (Chromosoma, Chromosome Research, Molecular Cytogenetics, etc).



## LIBROS:

Alberts, B. (2016). Biología Molecular de la Célula (6 ed). Ediciones Omega

Emery and Rimoin's Principles of Practical Genetics and Genomics. (2019). Chapter 5: Cytogenetic analysis. Capítulo 5. Academic Press ed.

<https://www.sciencedirect.com/book/9780128125366/emery-and-rimoin-principles-and-practice-of-medical-genetics-and-genomics>

Gardner RJ; Sutherland GR; Shaffer L (2012) Chromosome Abnormalities and Genetic counselling. 5ª ed. Oxford University Press

Gersen, SL and Keagle, MB (2013). The Principles of Clinical Cytogenetics (3 ed.). Human Press

Lacadena, J.R. (1996). Citogenética. Editorial Complutense. Madrid

McGowan-Jordan J; Hasting, R.J.; Moore, S. Editors (2020). ISCN. An international System for Human Cytogenetic Nomenclature. Karger. Switzerland

Miller, OJ.; Therma, E. (2001). Human Chromosomes (4ed.) Springer-Verlag. Berlín.

Puertas, M.J. (1999). Genética. Fundamentos y Perspectivas. 2ª edición. McGraw-Hill/ Interamericana

Sumner, A. (2003). Chromosomes: organization and function. Blackwel Publishing

Therman, E; Susman M (1993). Human Chromosomes. Structure, Behaviour and Effects. Springer Verlag.

Wall, W.J., Clark, MS (1999). Chromosomes. The complex code. (2ed.) Chapman & Hall

**BIBLIOGRAFÍA COMPLEMENTARIA**

Heslop-Harrison, J.S.; Flavell, R.B. (1993). The Chromosome. BIOS Scientific Publishers Limited. UK

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

McKinlay Gardner, RJ; Sutherland, GR (2004). Chromosome abnormalities and genetic counseling (3 ed.) Oxford University Press

Turner, B.M. (2001). Chromatin and gene regulation. Molecular Mechanisms in Epigenetics. Balckwell Sciences Ltd. UK

Van Driel, R. ; Otte, A.P. (1997). Nuclear organization, chromatin structure, and gene expression. Oxford University Press

Verman, R.S.(1988). Heterochromatin. Molecular and Structural Aspects. Cambridge University Press, Inc. New York

Wolffe, A. (1998). Chromatin. Structure & Function. (3 ed.) Academic Press



## ENLACES RECOMENDADOS

<http://books.google.es/>

<http://www.chromosomes.net>

<http://www.kumc.edu/gec/prof/cytogene.html>

<https://www.sciencedirect.com/browse/journals-and-books>

## METODOLOGÍA DOCENTE

- MD01 Lección magistral/expositiva
- MD02 Sesiones de discusión y debate
- MD03 Resolución de problemas y estudio de casos prácticos
- MD04 Prácticas de laboratorio o clínicas
- MD05 Seminarios
- MD07 Análisis de fuentes y documentos
- MD08 Realización de trabajos en grupo
- MD09 Realización de trabajos individuales

## EVALUACIÓN (instrumentos de evaluación, criterios de evaluación y porcentaje sobre la calificación final)

### EVALUACIÓN ORDINARIA

Se propone un sistema de evaluación continua en el que se valorará:

1. Adquisición de las competencias, aptitudes y conocimientos propios de la materia, mediante preguntas de clase, para su valoración

40%

2. Realización de ejercicios individuales o grupales propuestos tanto para su resolución en clase como para su realización en horas no presenciales. Igualmente, se valorará la capacidad del alumno para la elaboración de trabajos e informes.

35%

3. Capacidad de análisis y de síntesis de cada alumno en las actividades grupales de manejo de la bibliografía especializada (análisis de trabajos científicos, seminarios), así como la claridad en la exposición de su trabajo y su aportación en la discusión realizada.

25%

### EVALUACIÓN EXTRAORDINARIA

Aquellos alumnos que no hayan conseguido una puntuación global de 5/10 puntos en la convocatoria ordinaria, deberán realizar el examen de la convocatoria extraordinaria. La



evaluación en la convocatoria extraordinaria de la asignatura se basará en la realización de un examen que estará compuesto por preguntas de teoría (80% de la nota) y de las sesiones prácticas (problemas y práctica, 20% de la nota), relativas a la materia impartida durante el curso. Para superar la asignatura, el estudiante deberá obtener un mínimo de 5/10 puntos.

### EVALUACIÓN ÚNICA FINAL

El artículo 8 de la Normativa de Evaluación y Calificación de los Estudiantes de la Universidad de Granada establece que podrán acogerse a la evaluación única final, el estudiante que no pueda cumplir con el método de evaluación continua por causas justificadas.

Para acogerse a la evaluación única final, el estudiante, en las dos primeras semanas de impartición de la asignatura o en las dos semanas siguientes a su matriculación si ésta se ha producido con posterioridad al inicio de las clases o por causa sobrevenidas, lo solicitará, a través del procedimiento electrónico, a la Coordinación del Máster, quien dará traslado al profesorado correspondiente, alegando y acreditando las razones que le asisten para no poder seguir el sistema de evaluación continua.

El examen estará compuesto por preguntas de teoría (80% de la nota) y de las sesiones prácticas (problemas y práctica, 20% de la nota), relativas a la materia impartida durante el curso. Para superar la asignatura el estudiante deberá obtener un mínimo de 5/10 puntos.

### INFORMACIÓN ADICIONAL

Información de interés para estudiantado con discapacidad y/o Necesidades Específicas de Apoyo Educativo (NEAE): [Gestión de servicios y apoyos](https://ve.ugr.es/servicios/atencion-social/estudiantes-con-discapacidad) (<https://ve.ugr.es/servicios/atencion-social/estudiantes-con-discapacidad>).

