Universidad de Navarra

Genética (Gr. Biología)
Guía docente 2026-27

PRESENTACIÓN

Imagen para guía docente.jpg

Breve descripción: *La Genética estudia la herencia y su variación. En esta asignatura se tratará de comprender la naturaleza, organización y función del material hereditario, con especial atención a las leyes que gobiernan la transmisión de la información genética. Además, se estudiarán las bases de la variabilidad tanto a nivel molecular como cromosómico, los métodos de cartografiado genético y las diversas alteraciones genéticas que conducen al desarrollo de enfermedades.*

- **Titulación**: Grado en Biología (y Biología + CC. AA.)
- **Módulo/Materia**: Módulo III (Grado en Biología): Bases Moleculares de los Seres Vivos
- **ECTS**: 6 ECTS (150 h)
- **Curso, semestre**: 2º curso, primer semestre
- **Carácter**: Obligatoria
- **Profesores de la asignatura:**
  - Dr. Javier Sáez Castresana (jscastresana@unav.es) (profesor responsable de la asignatura)
  - Dra. Ana Guijarro (aguijarro@unav.es)
- **Profesores de clases prácticas de laboratorio:**
  - Dr. Íñigo Izal (inizal@unav.es) (profesor responsable de prácticas)
  - Dra. Ana Guijarro (aguijarro@unav.es)
- **Idioma**: Castellano
- **Aula**: 13
- **Horario**:
  - SEPTIEMBRE Y OCTUBRE: miércoles (18 h), jueves (18 h), viernes (17 h)
  - NOVIEMBRE: martes (16 h), miércoles (18 h), jueves (18 h)

RESULTADOS DE APRENDIZAJE (Competencias)

Competencias **específicas (CE)**

CE2 Planificar, desarrollar y evaluar experimentos y utilizar en el laboratorio las técnicas e instrumentos propios de la experimentación en biología.

CE3 Desenvolverse de forma adecuada y con seguridad en un laboratorio, incluyendo la manipulación y eliminación correcta de residuos.

CE5 Aplicar los conocimientos, conceptos y teorías biológicas a la práctica.

CE6 Actualizar autónoma y permanentemente los conocimientos e integrar los nuevos descubrimientos en su contexto adecuado.

CE7 Comprender, analizar críticamente, discutir, escribir y presentar argumentos científicos, tanto en castellano como en inglés, como lengua de referencia en el ámbito científico.

CE12 Comprender la estructura y función de las biomoléculas, las principales rutas metabólicas y su regulación. Comprender la organización, dinámica y expresión de genes y genomas, las leyes de la herencia y las fuentes de variación genética.

Competencias básicas (CB) y generales (CG)

CB2 Saber aplicar los conocimientos a su trabajo o vocación de una forma profesional y poseer 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.

CB3 Tener 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.

CB4 Poder trasmitir información, ideas y soluciones a un público tanto especializado como no especializado.

CG1 Planificar y organizar el tiempo y gestionar la propia formación continua, actualizando el conocimiento de las innovaciones del ámbito científico y saber analizar las tendencias de futuro.

CG2 Pensar de forma integrada y abordar los problemas desde diferentes perspectivas. Tener razonamiento crítico. Aportar soluciones a problemas en el ámbito científico.

CG3 Trabajar en equipo, seleccionar y elegir la metodología de trabajo y distribución de funciones. Saber escuchar y hacer uso de la palabra con intervenciones positivas y constructivas.

CG4 Fomentar el sentido de responsabilidad hacia la vida, el medio ambiente y el ecosistema, con sentido ético. Buscar información, evaluarla, así como analizar, sintetizar, resumir, comunicar, citar y presentar trabajos.

PROGRAMA

PROGRAMA TEÓRICO

INTRODUCCIÓN

Nomenclatura básica: cromosomas homólogos, cromátida, cromátidas hermanas y no hermanas, cromatina, histonas, nucleosomas, mitosis, meiosis, gónadas, gametos, gen, locus, alelo, sobrecruzamiento, recombinación, tétradas, bivalentes, plano ecuatorial, huso acromático, haploide, diploide. Ciclo celular y sus fases en relación a la mitosis o la meiosis: células somáticas y células de la línea germinal. Espermatogénesis y ovogénesis: similitudes y diferencias. Importancia del sobrecruzamiento y recombinación: profase I de meiosis. Genotipo, fenotipo y haplotipos.

MENDELISMO

Asociación genotipo-fenotipo. Homocigoto, heterocigoto. Alelo dominante, alelo recesivo. Dominancia completa. Cuadro de Punnett. Leyes de Mendel: 1ª) uniformidad de los híbridos de la primera generación (F1) al cruzar dos individuos de raza pura, 2ª) ley de segregación o disyunción de los alelos, y 3ª) ley de transmisión independiente de los caracteres. Cruces monohíbridos (ley de segregación, proporciones fenotípicas en F2, 3:1). Cruces dihíbridos (ley de transmisión independiente, proporciones fenotípicas en F2, 9:3:3:1). Análisis de patrones de herencia frecuentes (autosómica dominante, autosómica recesiva, ligada a X -recesiva-), y menos frecuentes (ligada a X dominante, ligada a Y). Concepto de hemicigosis. Análisis de árboles genealógicos de los tipos de herencia.

HERENCIA NO MENDELIANA

Genes ligados y genes en independencia. Ligamiento estrecho, completo o íntimo; ligamiento parcial. Frecuencia de recombinación. Haplotipos. Gametos parentales, recombinantes y doble

recombinantes. Distancia genética y distancia física. Cálculo de la distancia genética: cartografía de dos y tres genes ligados. Mapas genéticos.

Dominancia intermedia o incompleta. Codominancia.

Alelismo múltiple: grupos sanguíneos del sistema ABO. El sistema Rh. Incompatibilidades transfusionales. Antígenos polisacáridos y antígenos proteicos. Transferasas. Sustancia precursora, sustancia H, grupo 0 y grupo 0-Bombay, grupo AB-cis. Incompatibilidad Rh materno-fetal: enfermedad hemolítica del recién nacido, eritroblastosis fetal. RhoGAM: profilaxis en la incompatibilidad Rh materno-fetal.

Alelos letales.

Influencia del sexo en la herencia no mendeliana: herencia influida por el sexo, herencia limitada por el sexo, herencia materna citoplasmática mitocondrial, efecto genético materno.

Impronta genética (Síndromes de Angelman y de Prader Willi): microdeleciones en el cromosoma 15q, disomía uniparental (isodisomía y heterodisomía), mutaciones en el centro de impronta. Impronta genética paterna y materna: cromosoma paterno expresa el locus PW; cromosoma materno expresa el locus Angelman.

Efecto del ambiente en la expresión de un genotipo: fenocopias.

Características poligénicas. Pleiotropía. Penetrancia y expresividad.

Interacción génica: epistasia y tipos. Problemas.

ESTRUCTURA DEL DNA

Química del DNA: esqueleto desoxirribosa fosfato, bases nitrogenadas purínicas y pirimidínicas. Orientación 5’ a 3’ de cada cadena simple de DNA. La hélice de DNA como doble cadena complementaria y antiparalela. Concepto de gen: estructura y función. El dogma de la biología molecular; la transcripción inversa; DNA genómico y cDNA.

REPLICACIÓN DEL DNA

Replicación del DNA: horquillas y burbuja de replicación. Sentido de la polimerización de 5’ a 3’. Copia de la cadena molde. Primasa: primers de RNA. DNA polimerasa: función polimerasa 5’ a 3’, función exonucleasa 5’ a 3’ y función exonucleasa 3’ a 5’ (correctora de pruebas). DNA ligasa. Replicación: semiconservativa, semidiscontinua y bidireccional. El problema del acortamiento progresivo de los telómeros: la enzima telomerasa.

TRANSCRIPCIÓN y TRADUCCIÓN

RNA polimerasa. Cadena codificante y cadena molde de DNA. Origen de un sola cadena de RNA a partir de la lectura de la cadena molde de DNA por la RNA polimerasa. Maduración del RNA: caperuza 5’ y cola de poli A. Liberación de intrones (splicing o procesamiento). Lugares dador y aceptor de splicing, punto de ramificación, lugares crípticos en exones e intrones. Mutaciones de splicing. Splicing alternativo. Regiones 5’UTR y 3’UTR del mRNA maduro. Región del mRNA que se traduce finalmente: codón de inicio y codones de parada. RNA codificantes y no codificantes.

tRNA, rRNA y mRNA en acción en los ribosomas. Código genético. Codones y anticodones. Efecto Wobble (tambaleo, balanceo en la base 3’ del codón): un anticodón puede aparearse con más de un codón para ahorrar en la producción de tRNA. Apareamientos de bases de tipo Wobble.

REGULACIÓN DE LA EXPRESIÓN GÉNICA EN BACTERIAS

Operón LAC y TRP. Operones inducibles y reprimibles. Operones positivos y negativos. Genes estructurales, promotor, operador, represor, activador. El papel de la glucosa, el AMPc y la proteína CAP en la regulación fina del operón LAC. La atenuación de mRNA como regulación fina del operón TRP.

REGULACIÓN DE LA EXPRESIÓN GÉNICA EN EUCARIOTAS

Promotores, intensificadores y silenciadores, factores de transcripción. Regulación epigenética de la expresión génica en eucariotas. Cromatina condensada y cromatina laxa. Eucromatina y heterocromatina (constitutiva y facultativa). Nucleosomas. Regulación epigenética: acetilación de histonas, metilación de histonas (H3K27 tri-met), metilación de promotores génicos, RNA no codificantes como inhibidores de la traducción (miRNA y lncRNA). RISC (RNA Induced Silencing Complex) como sistema de interferencia de RNA (RNAi): siRNA y miRNA.

La impronta genómica como mecanismo epigenético de inhibición de la expresión de genes (Síndromes de Angelman y de Prader-Willi).

VARIACIÓN GÉNICA: POLIMORFISMOS Y MUTACIONES

Tipos de mutaciones: silentes o silenciosas, sin sentido, con cambio de sentido, con cambio del marco de lectura, en lugares de splicing, en promotores de genes. Nomenclatura general. Efecto de las mutaciones en las proteínas: mutación dominante (ganancia de función), recesiva (pérdida de función), dominante negativa (pérdida de función tras mutación monoalélica y agregación de las proteínas normal y mutada -proteínas diméricas-). Haplosuficiencia y haploinsuficiencia. Mutaciones somáticas y germinales.

Principales causas de las mutaciones (espontáneas e inducidas). Mecanismos de reparación (corrección de pruebas, reparación de mal apareamiento, reversión directa, BER, NER y reparación de rupturas de doble cadena).

Definición de polimorfismo versus mutación. Tipos de polimorfismos: indels, STR (microsatélites), VNTR (minisatélites), SNP y CNV. Utilización de polimorfismos: la huella de DNA (perfil genético, pruebas de paternidad, medicina forense).

CITOGENÉTICA Y PATOLOGÍA CROMOSÓMICA

Cromosomas y cariotipo. Fórmula cariotípica normal. Especial mención de los cromosomas acrocéntricos, cara a las translocaciones robertsonianas. Bandas: G, Q, C, NOR.

Determinación cromosómica del sexo. Cromosomas X e Y. Gen SRY/TDF, junto a la región pseudoautosómica de Yp. Es determinante de la diferenciación gonadal a testículo y posterior desarrollo global masculino. Normalidad (XYSRY+: varón, XXSRY-: mujer). Eventos aberrantes (mutación, deleción, recombinación) que conducen a que se den mujeres XYSRY- y hombres XXSRY+

Inactivación del cromosoma X (lyonización) en el desarrollo embrionario (permanente e incompleta) y sus consecuencias: cromatina de Barr, compensación de dosis génica, variabilidad de expresión en heterocigotas, y mosaicismo. Las heterocigotas manifiestas.

Anomalías numéricas: Euploidía: haploidía y diploidía. Poliploidías: triploidía, tetraploidía. Aneuploidías autosómicas: Sd Down (trisomía 21), trisomías 13 (Sd de Patau) y 18 (Sd de Edwards). Aneuploidías de los cromosomas sexuales: Sd Turner: 45X0, Klinefelter: 47XXY, Otros: 47XYY, 48XXXY, 49XXXXX.

Anomalías estructurales: Translocaciones: robertsonianas y recíprocas. Deleciones: terminales, intersticiales, microdeleciones (cr 15q). Inversiones. Duplicaciones. Isocromosomas.

Etiología cromosómica del Sd de Down: 1) no disyunción meiótica, 2) translocaciones robertsonianas, 3) mosaicismo (no disyunción mitótica de origen postcigótico), 4) isocromosoma 21, y 5) trisomía parcial del cromosoma 21.

Etiología cromosómica de los Sd de Turner, Sd de Klinefelter, OY (inviable) y triple X.

PATOLOGÍA MOLECULAR

Enfermedades cromosómicas. Enfermedades monogénicas (análisis directo). Ejemplo de la anemia falciforme. Enfermedades con herencia multifactorial: cáncer, psiquiátricas, Alzheimer, hipertensión arterial, obesidad… Enfermedades causadas por expansión de trinucleótidos (concepto de anticipación génica).

Enfermedad de Huntington: ganancia de función tras la expansión de CAG. Herencia autosómica dominante.

Síndrome X frágil: la causa más común de retraso mental heredado y de autismo. Repeticiones en región 5'UTR del gen FMRP, en el cromosoma Xq, telomérico. Sitios frágiles determinables en el cariotipo. Inactivación del promotor. No expresión proteica. Herencia ligada a X dominante

PROGRAMA PRÁCTICO

Virus y bacterias:

1. Expresión génica dependiente de la temperatura

2. Conjugación bacteriana: transferencia de marcadores genéticos

3. El operón lac

4. Complementación entre fagos T4

Citogenética:

- Cariotipo humano y alteraciones cromosómicas.

ACTIVIDADES FORMATIVAS

Actividades Presenciales: 55 horas (2,2 ECTS)

1.Clases expositivas, 40 horas (1,6 ECTS)

2.Sesiones prácticas presenciales de laboratorio, 12 horas (0,48 ECTS)

3.Realización de examen parcial, 3 horas (0,12 ECTS)

La asistencia a las prácticas es obligatoria para poder superar la asignatura, salvo en el caso de exención de presencialidad.

Actividades no Presenciales: 95 horas (3,8 ECTS)

1.Estudio personal, 69 horas (2,76 ECTS).

2.Aprendizaje de problemas realizados por el profesor, 25 horas (1 ECTS)

3.Tutorías, 1 hora (0,04 ECTS)

Universidad de Navarra

EVALUACIÓN

CONVOCATORIA ORDINARIA

- Prueba de conocimiento: teoría y problemas (70%, 7 puntos sobre 10).

El examen constará de un test de 100 preguntas de opción múltiple sobre todo el programa de teoría y problemas visto a lo largo del curso.

Para la inclusión y ponderación del 30% restante de la calificación de la nota de los trabajos prácticos en la calificación final de la asignatura será IMPRESCINDIBLE que la calificación de la prueba final de conocimiento sea igual o superior a 5 sobre 10. Si esa nota es inferior, no podrá añadirse la nota obtenida con los trabajos prácticos y la calificación de la asignatura será la correspondiente única y exclusivamente a la obtenida en la prueba de conocimiento final.

-Tests realizados en casa como material de estudio (20%, 2 puntos sobre 10)

-Examen de las prácticas realizadas (10%, 1 punto sobre 10). Se valorarán los conocimientos, así como la participación en las mismas.

CONVOCATORIA EXTRAORDINARIA

Los alumnos que no superen el curso en la convocatoria ordinaria será evaluados en segunda convocatoria. Se presentarán a una prueba de conocimiento que tendrá las mismas características y peso porcentual que en la convocatoria ordinaria. Se guardarán las notas de prácticas y las de los tests de casa.

CONVOCATORIAS POSTERIORES (ALUMNOS REPETIDORES)

Los alumnos en convocatorias extraordinarias que tengan las prácticas aprobadas, no tienen que volver a hacerlas.

Alumnos con necesidades educativas especiales y exención de presencialidad

Para estudiantes con necesidades educativas especiales y exención de presencialidad se permitirán excepciones respecto a la metodología y/o la evaluación de la asignatura de manera consensuada con la Dirección de Estudios de la Facultad. Para ello, se estudiarán posibles alternativas que garanticen la adquisición de todas las competencias referidas.

HORARIOS DE ATENCIÓN

Los alumnos pueden solicitar ser atendidos por los profesores mediante el envío de un correo electrónico a la dirección correspondiente.

Dr. Javier Sáez Castresana (jscastresana@unav.es)

Departamento de Biología Molecular. Edificio de Investigación. 2ª planta. Despacho 2261.

Dra. Ana Guijarro (aguijarro@unav.es)

Universidad de Navarra

Departamento de Biología Molecular. Edificio de Investigación. 3ª planta. Despacho 3171.

Dr. Íñigo Izal (inizal@unav.es)

Departamento de Biología Molecular. Edificio de Investigación. 2ª planta. Despacho 2081.

BIBLIOGRAFÍA

GENÉTICA GENERAL

Puedes utilizar uno de estos libros de Genética general:

Conceptos de Genética. 10ª Edición. WS **Klug (2013)** Localízalo en la Biblioteca ; Libro electrónico: Localízalo en la Biblioteca

Concepts of Genetics. 12ª Edición. WS **Klug (2020)** Localízalo en la Biblioteca

Genética: un enfoque conceptual. 5ª Edición. BA **Pierce (2016)** Localízalo en la Biblioteca

GENÉTICA HUMANA

Thompson y Thompson – Genética en Medicina. 8ª edición. RL **Nussbaum (2016)**. Localízalo en la Biblioteca

BIBLIOGRAFÍA COMPLEMENTARIA

Bases de datos en Internet y visores del genoma humano

OMIM® ***Online Mendelian Inheritance in Man®*** (*McKusick-Nathans Institute of Genetic Medicine, Johns Hopkins University School of Medicine*) es la base de datos más importante y completa de genes humanos y su relación con fenotipos. Contiene información sobre todas las enfermedades de herencia mendeliana. Se actualiza de manera diaria.

EntrezGene. Base de datos de genes del Centro Nacional para la Información en Biotecnología (NCBI) de los Institutos Nacionales de la Salud (NIH) de los EE. UU.

GeneCards. Base de datos de genes del *Weizmann Institute of Science* de Israel.

EnsEMBL. Proyecto de colaboración entre el Instituto Europeo de Bioinformática (EBI) dependiente del Laboratorio Europeo de Biología Molecular (EMBL) y el *Wellcome Trust Sanger Institute* del Reino Unido que mantiene y produce una base de datos y visores que permiten ver anotaciones automáticas sobre todos los genomas de eucariotas que se conocen.

UCSC Genome Browser. Este visor de genomas, enlazado con múltiples bases de datos está desarrollado por el Grupo de Bioinformática del Genoma del Centro para la Ciencia Biomolecular e Ingenierías de la Universidad de California en Santa Cruz (UCSC). Este sitio web contiene la secuencia de referencia y los distintos ensamblajes de una gran colección de genomas distintos.

Otros recursos educativos en Internet

Learn.Genetics. Genetic Science Learning Center. Una excelente página de la Universidad de Utah. Con actividades en español

Cell Biology Animation. Página web desarrollada por John Kyrk que muestra animaciones de diferentes procesos biológicos y evolutivos, muchos de ellos de interés en Genética.

Scitable by Nature Education. Genetics. Herramientas web desarrolladas por el grupo editorial *Nature* que contiene monografías sobre diversos aspectos de distintas ciencias.

DNA from the beginning. Animaciones sobre el DNA, genes y la herencia. Cold Spring Harbor Laboratory, NY, EE. UU.

DNA interactive. Desarrollada por el *Dolan DNA Learning Center*, Cold Spring Harbor Laboratory, NY, EE. UU.

Gene Almanac. Genes en la educación. Desarrollado por el *Dolan DNA Learning Center*, Cold Spring Harbor Laboratory, NY, EE. UU.

Consola de animaciones del **Howard Hughes Medical Institute´s Biointeractive**.

Catálogo de las unidades docentes de la **European Initiative for Biotechnology Education.**

Programas Genoma. Departamento de Energía, EE. UU. Con entradas al Proyecto Genoma Humano y a los Proyectos Genoma microbianos.

Galería de gráficos, **Access Excellence**.

The Human Genome, your genes, your health, your future. Información sobre el genoma humano. *Wellcome Trust*, Reino Unido.

Prácticas virtuales

Aula Virtual de Genética. Departamento de Genética. Universidad Complutense de Madrid.

Biology Labs On-Line. California State University and Benjamin Cummings.

Experimentos con guisantes.

Meiosis. Universitat de Lleida.

El proyecto biológico. Recursos interactivos para aprender biología en castellano. Actividades con **cariotipos humanos**. The University of Arizona.

Medical Genetics *Web* Lab. Recursos *web* en Genética Médica del Departamento de Genética, Instituto Smurfit del *Trinity College* de Dublín.

@X@buscador_unika.obtener@X@