Universidad de Navarra

Genética (Gr. Nutrición)
Guía docente 2026-27

PRESENTACIÓN

Breve descripción: La Genética estudia los genes y su expresión, así como la herencia y su variación. No sólo debe asociarse a heredabilidad, como generalmente ha sido concebida a lo largo de los años, sino más bien debe tenerse en cuenta como la rama de la Biología que estudia el gen. En ese sentido, nuestro curso tratará de adentrarse en la naturaleza, organización y función del genoma, así como en los mecanismos de regulación de la expresión génica, pasando por el control del ciclo celular, la mitosis y la meiosis, como realidades citológicas que tienen una base genética. Las bases moleculares de diversas enfermedades de origen genético también deberán ser consideradas, tanto en las enfermedades monogénicas como las poligénicas. Más aun, dentro de un Grado en Nutrición Humana y Dietética, será importante comprender el impacto de la epigenética en el control de la expresión génica, como base introductoria a la nutrigenética y la nutrigenómica.

- **Titulación**: Nutrición Humana y Dietética
- **Módulo/Materia**: Módulo IV (Ciencias de la Nutrición y de la Salud), Materia Genética del Grado en Nutrición Humana y Dietética.
- **ECTS**: 3
- **Curso, semestre**: 2º curso, segundo semestre
- **Carácter**: Obligatoria
- **Profesorado**: Dra. Ana Guijarro Hernández
- **Idioma**: Español
- **Aula:** Aula 6, Los Castaños
- **Horario**: miércoles (11 h), jueves (10 h) y viernes (10 h)
- **Fecha del examen en primera convocatoria**: 8 de marzo de 2027 a las 9 h (Aula 11, Edificio Biblioteca de Ciencias)

RESULTADOS DE APRENDIZAJE (Competencias)

BÁSICAS Y GENERALES

CG3 - Reconocer la necesidad de mantener y actualizar la competencia profesional, prestando especial importancia al aprendizaje, de manera autónoma y continuada, de nuevos conocimientos, productos y técnicas en nutrición y alimentación, así como a la motivación por la calidad.

CG6 - Conocer, valorar críticamente y saber utilizar y aplicar las fuentes de información relacionadas con nutrición, alimentación, estilos de vida y aspectos sanitarios.

CG7 - Tener la capacidad de elaborar informes y cumplimentar registros relativos a la intervención profesional del Dietista Nutricionista.

CB3 - 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.

ESPECÍFICAS

CE32 - Conocer los aspectos fisiopatológicos de las enfermedades relacionadas con la nutrición.

CE34 - Elaborar e interpretar una historia dietética en sujetos sanos y enfermos. Interpretar una historia clínica. Comprender y utilizar la terminología empleada en ciencias de la salud.

CE35 - Interpretar e integrar los datos clínicos, bioquímicos y farmacológicos en la valoración nutricional del enfermo y en su tratamiento dietético-nutricional.

CE44 - Manejar las herramientas básicas en TIC,s utilizadas en el campo de la Alimentación, Nutrición y la Dietética.

CE47 - Ser capaz de fundamentar los principios científicos que sustentan la intervención del dietista- nutricionista, supeditando su actuación profesional a la evidencia científica.

PROGRAMA

INTRODUCCIÓN

Nomenclatura básica: cromosomas homólogos, cromátida, cromátidas hermanas y no hermanas, cromatina, histonas, nucleosomas, mitosis, meiosis y variabilidad genética, 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). Análisis de árboles genealógicos de los tipos de herencia.

HERENCIA NO MENDELIANA

LIGAMIENTO: comparación entre genes ligados y genes en independencia. Ligamiento estrecho, completo o íntimo; ligamiento parcial. Constitución haplotípica de un dihíbrido: en acoplamiento y en repulsión. Frecuencia de recombinación. Haplotipos. Gametos parentales, recombinantes y doble recombinantes. Distancia genética y distancia física. Cálculo de la distancia genética: cartografía de dos genes ligados. Mapas genéticos.

Tipos de dominancia: 1) completa, 2) intermedia o incompleta, 3) codominancia.

Alelos letales.

Influencia del sexo en la herencia no mendeliana: herencia influida por el sexo (1. calvicie: alelo autosómico dominante en el varón y recesivo en la mujer; 2. dedo índice más corto que el dedo anular: alelo autosómico dominante en el varón y recesivo en la mujer)

GRUPOS SANGUÍNEOS: 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.

ESTRUCTURA DEL DNA

Universidad de Navarra

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. DNA extranuclear.

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.

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). 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

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). Los miRNA como reguladores positivos de cáncer (oncomiR) al inhibir mRNA de supresores tumorales; o como reguladores negativos de cáncer (miRNA supresores tumorales) al inhibir oncogenes. Interacciones entre miRNA y lncRNA.

VARIACIÓN GÉNICA: MUTACIONES Y POLIMORFISMOS

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. Efecto de las mutaciones en las proteínas: mutación dominante (ganancia de función), recesiva (pérdida de función).

Definición de polimorfismo versus mutación. Tipos de polimorfismos: RFLP, STR (microsatélites), VNTR (minisatélites) y SNP. Utilización de polimorfismos: 1) la huella de DNA (perfil genético, pruebas de paternidad, medicina forense), 2) cartografía genética mediante estudios de ligamiento de la secuencia polimórfica a un gen de enfermedad. 3) GWAS en nutrición y otras diciplinas

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.

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.

Universidad de Navarra

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 las triploidías: no disyunción meiótica de cromosomas homólogos en profase I, dispermia, no citocinesis del primer corpúsculo polar. Etiología cromosómica de las tetraploidías: endorreduplicación postcigótica sin citocinesis.

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

Inactivación del cromosoma X (lyonización) en día 16º de 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.

Cromosomas X e Y. Regiones pseudoautosómicas para recombinación génica en profase I meiótica. Genes ligados a enfermedad en el cromosoma X: daltonismo, hemofilia, distrofia muscular de Duchenne. Genes holándricos, en el cromosoma 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 (XY^{SRY+}: varón, XX^{SRY-}: mujer). Eventos aberrantes (mutación, deleción, recombinación) que conducen a que se den mujeres XY^{SRY-} y hombres XX $^{SRY+}$

PROBLEMAS:

- Herencia autosómica dominante, autosómica recesiva, y ligada a X.
- Grupos sanguíneos
- Incompatibilidad Rh materno-fetal
- Genes letales, genes influenciados por el sexo.
- Genes ligados
- Árboles genealógicos

ACTIVIDADES FORMATIVAS

Las actividades a realizar dentro de la asignatura (3 ECTS = 75 h) se dividirán en dos partes:

Presenciales

Clases teóricas: 22 h

Realización de exámenes: 2 h

No presenciales

Estudio teórico de la asignatura: 26 horas

Realización y estudio de problemas grabados por el profesor: 20 h

Realización de tests conceptuales: 5 h

EVALUACIÓN

CONVOCATORIA ORDINARIA

La calificación final se calcula de la siguiente manera:

El 80% de la calificación final corresponderá a la calificación obtenida en un test de 100 preguntas de opción múltiple: 60 preguntas de teoría y 40 preguntas de problemas.

El 20% de la calificación final se obtendrá mediante la realización de los tests de cada tema que el profesor propondrá a los alumnos para realizar fuera del aula, como objetivo de aprendizaje.

Para aprobar la asignatura será necesario obtener una nota mínima de 5 sobre 10 en el test de 100 preguntas.

CONVOCATORIA EXTRAORDINARIA

De iguales características que la convocatoria ordinaria.

ALUMNOS CON NECESIDADES ESPECIALES: los estudiantes con necesidades educativas especiales deberán ponerse previamente en contacto con la Coordinación de Estudios de la (facultad/escuela) para obtener la autorización correspondiente a las adaptaciones (por ejemplo, disponer de más tiempo en los exámenes). Dicha autorización deberá ser enviada por el alumno al profesor. Se recomienda realizar esta gestión al comienzo del cuatrimestre.

ATENCIÓN: Se recuerda que cualquier intento de fraude, copia, plagio u otro comportamiento irregular supone una infracción grave tal y como está contemplado en el título IV "Normas de disciplina académica de los estudiantes" dentro del Sistema de normas sobre la convivencia en la Universidad de Navarra.

En casos justificados de tener que realizar exámenes fuera de las fechas oficiales, el tipo y estructura del examen pueden variar.

HORARIOS DE ATENCIÓN

Dra. Ana Guijarro Hernández: aguijarro@unav.es

- Despacho 3171, Edificio de Investigación, Tercera planta
- Horario de tutoría: a convenir con el estudiante

BIBLIOGRAFÍA

Bibliografía recomendada

- **Genética médica.** L.B. Jorde, M.J. Bamshad and J.C. Carey. Editorial Elsevier. Localízalo en la Biblioteca
- **THOMPSON & THOMPSON. Genética en Medicina.** Robert Nussbaum. Editorial Elsevier. Localízalo en la Biblioteca
- **Nutrigenómica y nutrigenética: hacia la nutrición personalizada.** David de Lorenzo (coord.), José Serrano, Manuel Portero-Otín, Reinald Pamplona. Barcelona: Librooks. Localízalo en la Biblioteca

Genética general

- **Genética: un enfoque conceptual.** BA Pierce. Editorial Médica Panamericana, Madrid. Localízalo en la Biblioteca
- **Genética: conceptos esenciales.** César Benito, Fco. Javier Espino. Editorial Médica Panamericana, Madrid. Localízalo en la Biblioteca
- **Fundamentos de Genética. Conceptos y relaciones.** BA Pierce. Editorial Médica Panamericana, Madrid, 2011. Localízalo en la Biblioteca

Universidad de Navarra

Genética humana

- **Genética Humana. Fundamentos y aplicaciones en medicina.** 3ª edición. AJ Solari. Editorial Médica Panamericana, Buenos Aires, 2007. Localízalo en la Biblioteca
- **Genética Humana. Conceptos, mecanismos y aplicaciones de la Genética en el campo de la Biomedicina.** Francisco J. Novo. Texto multimedia. Pearson-Prentice Hall, Madrid, 2007. Localízalo en la Biblioteca

Problemas resueltos

- **Genética, problemas y ejercicios resueltos.** José Luis Ménsua. Pearson Educación SA. 2003. Localízalo en la Biblioteca
- **360 Problemas de genética, resueltos paso a paso.** César Benito Jiménez. Editorial Síntesis. 2009. Localízalo en la Biblioteca
- **Genética.** WD Stansfield. McGraw-Hill. 1992. Localízalo en la Biblioteca

Bibliografía complementaria

Genética general

- **Conceptos de Genética**. 10ª Edición. WS Klug, MR Cummings & CA Spencer. Pearson Educación SA, Madrid, 2013. Localízalo en la Biblioteca.
- **Genomas.** 3ª Edición. TA Brown. Editorial Médica Panamericana, Buenos Aires, 2008. Localízalo en la Biblioteca
- **Genética.** 9ª Edición. AJF Griffiths, SR Wessler, RC Lewontin, SB Carroll. McGraw-Hill/Interamericana de España, 2008. Localízalo en la Biblioteca

Genética humana

- **Genética Humana.** 3ª Edición. T Strachan & AP Read. McGraw-Hill Interamericana, México DF, 2006. Localízalo en la Biblioteca

Nutrigenética y nutrigenómica

Libros

- **Nutritional genomics. Discovering the path to personalized nutrition.** Ed. J Kaput & R. L. Rodríguez. Wiley-Interscience, John Wiley & Sons, Inc, NJ, 2006. Localízalo en la Biblioteca
- **Nutritional genomics : impact on health and disease.** Edited by R Brigelius-Flohé & H-G Joost. Weinheim : Wiley-VCH, 2006. Localízalo en la Biblioteca

Artículos y monografías

- Afman L, Müller M. **Nutrigenomics: from molecular nutrition to prevention of disease.** J Am Diet Assoc 2006 Apr;106(4):569-576.PMID: 16567153
- Fenech M. **Genome health nutrigenomics and nutrigenetics--diagnosis and nutritional treatment of genome damage on an individual basis.** Food Chem Toxicol 2008 Apr;46(4):1365-1370. PMID: 17693008
- Ghosh D, Skinner MA, Laing WA. **Pharmacogenomics and nutrigenomics: synergies and differences.** Eur J Clin Nutr 2007 May;61(5):567-574. PMID: 17213870
- Kaput J. **Nutrigenomics research for personalized nutrition and medicine.** Curr Opin Biotechnol 2008 Apr;19(2):110-120. PMID: 18387295
- Kaput J, Perlina A, Hatipoglu B, Bartholomew A, Nikolsky Y. **Nutrigenomics: concepts and applications to pharmacogenomics and clinical medicine.** Pharmacogenomics 2007 Apr;8(4):369-390. PMID: 17391074
- Müller M, Kersten S. **Nutrigenomics: goals and strategies.** Nat Rev Genet 2003 Apr;4(4):315-322. PMID: 12671662

- Mutch DM, Wahli W, Williamson G. **Nutrigenomics and nutrigenetics: the emerging faces of nutrition.** FASEB J 2005 Oct;19(12):1602-1616. PMID: 16195369
- van Ommen B, Stierum R. **Nutrigenomics: exploiting systems biology in the nutrition and health arena.** Curr Opin Biotechnol 2002 Oct;13(5):517-521. PMID: 12459347