

*Salvatierra, Edgardo*

## Genética molecular

Carrera de Bioquímica

*Programa primer cuatrimestre 2022*

*Cita sugerida: Salvatierra E. Genética molecular [programas] [internet]. [Buenos Aires]: Instituto Universitario Hospital Italiano de Buenos Aires. Carrera de Bioquímica; 2022 [citado AAAA MM DD]. Disponible en: <https://trovare.hospitalitaliano.org.ar/descargas/planes/20231107153356/programa-genetica-molecular-2022.pdf>*

Este documento integra la colección Planes de Estudio y Programas de Trovare Repositorio del Institucional del Instituto Universitario Hospital Italiano de Buenos Aires y del Hospital Italiano de Buenos Aires. Su utilización debe ser acompañada por la cita bibliográfica con reconocimiento de la fuente.

Para más información visite el sitio <http://trovare.hospitalitaliano.org.ar/>





**Carrera: Bioquímica**

---

**Materia: Genética Molecular**

**Año: 2022**

---

1. **Año de Carrera:** 4º
2. **Duración:** cuatrimestral
3. **Cuatrimestre:** 1º
4. **Carga horaria total:** 38 hs.
  - a. **Carga horaria teórica total:** 28 hs.
  - b. **Carga horaria práctica total:** 10 hs.
    - i. **Carga horaria práctica de P3:** 10hs
  - c. **Carga horaria total virtual:** 100%
5. **Carga horaria semanal:** 2 hs. (modalidad virtual)
6. **Equipo**

**docente:**

	<b>Cargo</b>	<b>Nombre y apellido</b>
1	Prof. Titular a cargo	Edgardo Salvatierra
2	Prof. Titular	Adriana Rinflerch
3	Prof. Asociada	Sabrina Bassi

## 7. Objetivos:

- Conocer y adquirir la capacidad crítica de interpretar las herramientas de biología molecular que están incorporadas en todas las ramas de la bioquímica actual.
- Valorar la importancia del conocimiento científico en función de su aplicación a la resolución de problemas.
- Analizar los experimentos correctamente estableciendo el propósito y el objetivo del mismo: qué se hizo, para qué se hizo y por qué.
- Interpretar los resultados de los experimentos y ser capaz de formular las conclusiones que se derivan de ellos.
- Adquirir el manejo de búsquedas con criterio de bibliografía científica.
- Lograr un trabajo en equipo que permita el intercambio y la discusión de los conocimientos adquiridos para consolidarlos.

## 8. Contenidos:

### Unidad I: De Gen a Genoma

Definiciones de gen. Organización molecular. Flujo de información: Expresión génica. Regulación de la expresión génica: secuencias reguladoras. Factores de transcripción. Promotores regulables. Expresión tejida específica. Organización molecular de los genes. Mutaciones: deleciones, inserciones, sustituciones. Clasificación. Influencia en la información genética. Patologías asociadas. Mecanismos de reparación del ADN.

### Unidad II: Organización genómica en organismos modelos

Genética bacteriana. Variación genética sin transferencia de genes. Mutación en sistemas bacterianos, agentes mutágenos, reversión, supresión. Variación genética con transferencia de genes: Recombinación genética. Conceptos de: transformación, transducción y conjugación. Episomas y plásmidos.

Genética viral: Estructura y composición viral. Tipos de genomas virales modelo. Introducción a los mecanismos de replicación viral.

### Unidad III: Ingeniería genética

Definición de clonación. Procedimientos. Extracción y purificación de ácidos nucleicos. Manipulación de ácidos nucleicos: cortes enzimáticos, modificación de extremos de ADN, ligación. Reacción en cadena de la polimerasa. Diseño de primers, análisis de secuencias. Plásmidos y vectores. Bacterias competentes. Transformación. Transfección. Estudio de secuencia promotoras. Genes reporteros. Métodos de detección. Aplicaciones.

#### Unidad IV: Reacción en cadena de la polimerasa

Mapeo genético: Identificación y localización de genes humanos. Métodos de mapeo génico. Mapeo por aberraciones cromosómicas. Ligamiento génico. Genes ligados. Distancia genética. Aplicación de la distancia genética al mapeo génico. Clonado de genes. Análisis cuantitativo de la expresión génica.

#### Unidad V: Aplicaciones de biología molecular en el laboratorio

Detección de mutaciones. Expresión de proteínas. Técnicas de diagnóstico molecular. Bases moleculares de la detección y determinación. Sensibilidad y especificidad. Introducción a secuenciación masiva (NGS) en el laboratorio bioquímico.

#### Unidad VI: Organismos genéticamente modificados

Introducción a los Organismos Genéticamente Modificados (OGM): definiciones, conceptos básicos y técnicas de ingeniería genética para el desarrollo de OGMs. Plantas genéticamente modificadas. Casos de algodón Bt y Soja RR. Animales transgénicos. Aplicaciones en la investigación biomédica. Bacterias recombinantes y microorganismos genéticamente manipulados. Ejemplos: Insulina recombinante. Aspectos éticos del uso de OGM.

#### Unidad VII: Bioinformática y análisis molecular *in silico*

Bases de datos (PUBMED; ENSBL; JPB). Análisis de literatura específica. Búsqueda de secuencias. Alineamiento local de secuencias: BLAST, matrices de sustitución (PAM, BLOSUM), penalizaciones, significación estadística. Introducción a la bioinformática estructural: Predicción de elementos de estructura secundaria y terciaria. Predicción de interacciones intermoleculares. Análisis *in silico* de secuencias modelo. Diseño de primers, PCR, digestión y corrida teórica.

#### Unidad VIII: Nuevas tecnologías

Edición génica (CRISPr). Terapia génica. Terapias celulares

### **9. Metodología de enseñanza:**

Teóricos y Seminarios: 2 horas. semanales.

#### Clases teóricas:

Las clases teóricas se impartirán en forma de clases magistrales, trabajo grupal, discusión de bibliografía científica, orientando a los alumnos la forma con que deberán encarar el estudio de los distintos temas del programa. Cada clase terminará con un cuestionario, llamado trabajo práctico (TP) que serán parte de la evaluación continua y formarán parte del trabajo de investigación final.

### Trabajo de investigación:

Se realizará un trabajo de investigación integrador en que los alumnos tomarán una enfermedad de origen genético y desarrollarán *in silico* una posible metodología de determinación de la mutación o variante genética en cuestión en el laboratorio. Dicho trabajo se realizará de manera individual fuera del horario de clase, asistidos por el profesor responsable de la materia. Al final del trabajo, deberán entregar un miniproyecto escrito que incluya todos los procedimientos desde la toma de muestra hasta el informe final y presentar oralmente la base racional que utilizaron en el desarrollo del proyecto.

**La materia se desarrollará en modalidad virtual. La distribución de actividades será de 30 hs. de teoría/seminarios y 8 hs. de actividades prácticas (tipo P1 y P3).**

### **10. Evaluación:**

Se evaluará al alumno luego de las clases 6 por medio de un parcial escrito con temas a desarrollar y en la penúltima clase la segunda evaluación será la defensa del miniproyecto de investigación desarrollado durante la cursada.

El alumno tendrá condición de regular en la materia obteniendo en los dos parciales una nota igual o superior a 6 (seis), equivalente al 60% del examen. En caso de no aprobar, tendrá la opción de tomar una nueva evaluación recuperatoria al final de la cursada para acceder a la regularidad.

**La materia es promocional obteniendo 8 (ocho) puntos**, como mínimo, en las dos evaluaciones, sin recurrir a recuperatorio. En este caso la nota final estará compuesta por 80% de los parciales y 20% de la nota de concepto.

Para rendir el examen final, el cual es de modalidad oral u escrita, debe tener la materia regular. La nota final estará compuesta por el promedio de las notas (aprobadas) de cursada y de la nota final.

**Alumnos Libres: sólo podrán acceder al examen final como Libres, aquellos que hayan perdido la regularidad por no aprobar exámenes parciales.** No podrán rendir como libres quienes hayan perdido regularidad por inasistencia. Esta modalidad de examen consistirá de dos instancias, una escrita (eliminatória) y la segunda oral.

### **11. Bibliografía:**

- Genética Humana. Fundamentos y aplicaciones en Medicina. Solari. Editorial Médica Panamericana.

- Introducción a la Biología Celular. B. Alberts. 3ª Edición. Editorial Médica Panamericana.
- Molecular Biology of the Cell, J. Lewis, M. Raff, K. Roberts and J. Watson. Third edition. Garland Editorial.
- Introduction to Molecular Medicine. D. W. Ross. Second Edition. Springer Editorial.
- Molecular Cell Biology. Lodish, Berk, Zipursky, Matsudaira, Baltimore and Darnell. Fourth edition. Freeman Editorial.
- Biochemistry. L. Stryer. Fourth edition. Freeman Editorial.
- Genes VII. B. Lewin. Oxford University Press.
- Lehninger Principles of Biochemistry. D. Nelson and M. Cox. Third edition. Worth Editorial.
- Revistas científicas.
- Bases de datos online (PUBMED; NCBI; ENSEMBL).