



Universidad
de Alcalá

GUÍA DOCENTE

ASIGNATURA

CITOGENÉTICA

Grado en Biología Sanitaria
Universidad de Alcalá

Curso Académico 2022/2023
4^o Curso – 1^{er} Cuatrimestre

GUÍA DOCENTE

Nombre de la asignatura:	CITOGÉNÉTICA
Código:	651017
Titulación en la que se imparte:	Biología Sanitaria
Departamento y Área de Conocimiento:	Biomedicina y Biotecnología
Carácter:	Optativa
Créditos ECTS:	6
Curso y cuatrimestre:	4º curso 1º cuatrimestre
Profesorado:	Ángeles Cuadrado Bermejo (Coordinadora)
Horario de Tutoría:	A determinar
Idioma en el que se imparte:	Español

1. PRESENTACIÓN

Citogenética es una asignatura de 6 créditos ECTS con una dedicación presencial de 53 horas. Tiene un carácter mixto teórico-práctico por lo que a los componentes teóricos básicos de una asignatura de citogenética se les añade conceptos específicos de citogenética humana y aspectos prácticos relacionados con el análisis y evaluación de casos clínicos relacionados con patologías cromosómicas. El objetivo es que el alumno comprenda y aprenda conceptos esenciales de citogenética y la metodología actual aplicada al análisis citogenético de anomalías cromosómicas. Comprender las causas y tipos de alteraciones cromosómicas, estructurales y numéricas, y síndromes asociados a las mismas y como alteraciones cromosómicas son un rasgo frecuente en las células tumorales de muchos tipos de cáncer. Estos conocimientos deberían capacitarle para el trabajo en un laboratorio de investigación y/o análisis citogenético como genetista especializado en el estudio de los cromosomas.

Prerrequisitos y Recomendaciones (si es pertinente)

2. COMPETENCIAS

Competencias genéricas:

1. Entender y valorar la importancia del trabajo experimental en el avance del conocimiento científico.

2. Fomentar el desarrollo de destrezas en la búsqueda de información científica valorando críticamente su contenido.
3. Desarrollar la capacidad de reunir e interpretar datos relevantes para emitir juicios que incluyan una reflexión sobre temas de índole científico y social.
4. Incrementar la capacidad de resumir y comunicar oral y por escrito los conocimientos adquiridos.
5. Fomentar la capacidad de trabajar en grupos y la participación en la evaluación.

Competencias específicas:

1. Conocer los conceptos básicos de la asignatura de citogenética en relación con la estructura, función y transmisión de los cromosomas y ser capaces de entender el fundamento de las técnicas básicas utilizadas para su estudio.
2. Conocer el origen genético de las patologías cromosómicas y aplicar este conocimiento a la resolución de casos prácticos en relación con la transmisión y consecuencias genéticas relacionadas con las patologías cromosómicas más frecuentes en la población humana.
3. Fomentar la capacidad de aplicar protocolos de técnicas básicas y valorar su importancia tanto en el contexto clínico como en la investigación básica.
4. Desarrollar el interés por la citogenética como actividad profesional en el campo de la biomedicina.

3. CONTENIDOS

Estudio de las relaciones formales y funcionales de los genes y los cromosomas. Organización del genoma y modificaciones del comportamiento de los cromosomas o regiones cromosómicas en relación con actividades funcionales. Técnicas de análisis citogenético convencional y molecular. Alternaciones en la mitosis y meiosis y sus consecuencias en la dotación cromosómica. Variaciones cromosómicas y su valor diagnóstico y pronóstico en desordenes genómicos relacionados con síndromes cromosómicos, cáncer y otras cromosopatologías.

Bloques de contenido (se pueden especificar los temas si se considera necesario)

Total de clases, créditos u horas

Temario de Teoría:

I. Introducción

1. La citogenética en el contexto de la Genética. De la Teoría cromosómica de la Herencia a la Citogenética Molecular. Citogenética Clínica.

II. Estructura y organización de los cromosomas

2. El cromosoma eucariota. Estructura y composición de la cromatina. Organización y tipos de ADN. El código de histonas: El "código de histonas" durante la condensación y expresión de la cromatina.

3. Características de los cromosomas: forma, tamaño, número. Diferenciación longitudinal: Estructura, composición y función de telómeros, centrómeros y organizadores nucleolares. Cromosomas artificiales: HAC.

4. Los cromosomas humanos. Nomenclatura. Técnicas de análisis del cariotipo: Bando- G, Hibridación *in situ* (FISH) y Pintado cromosómico. Hibridación Genómica Comparativa (CGH).

III. Cromosomas y ciclo celular

5. Variaciones del ciclo celular: Endoreduplicación: Duplocromosomas; Cromosomas Politéticos. Haplocromosomas. Endomitosis. No-disyunción. Usos multiplolares. I Bi- y polimitosis. Daños cromosómicos y reparación.

6. Aspectos citogenéticos de la meiosis. Diferencias entre la meiosis masculina y femenina. La no disyunción meiótica y sus consecuencias.

IV. Variaciones cromosómicas y sus consecuencias

7. Variaciones numéricas. I Euploidías: Poliploidía y Haploidía. II. Aneuploidía: definición y tipos. Origen y comportamiento citogenético. Transmisión. Enfermedades y/o síndromes asociados

8. Variaciones estructurales: I. Deleciones. Origen. Comportamiento cromosómico y consecuencias genéticas. Cromosomas en anillo. Patologías asociadas.

9. Variaciones estructurales: II. Duplicaciones. Origen. Comportamiento cromosómico y consecuencias genéticas. Regiones Homogeneamente teñidas (HRS) y Double minutes (DM). Patologías asociadas.

10. Variaciones estructurales: III. Inversiones. Clases. Origen. Comportamiento cromosómico, transmisión y consecuencias genéticas. Patologías asociadas

11. Variaciones estructurales: IV Translocaciones: Clases. Origen. Comportamiento cromosómico, transmisión y consecuencias genéticas. Cáncer y otras Patologías asociadas

V. Aspectos funcionales de los cromosomas

12. Los cromosomas durante la expresión: Territorios cromosómicos. Eucromatina/Heterocromatina: Efecto de Posición. Modificaciones epigenéticas y su importancia en el estado funcional de la cromatina. El "imprinting" cromosómico.

13. Cromosomas sexuales. Heterocigosis estructural del sexo heterogamético. Inactivación de la cromatina sexual.

- 29 h Presenciales
Grupo completo

Temario de los Seminarios 1. Resolución de problemas relacionados con las variaciones cromosómicas estructurales y numéricas. 2. Presentación de los seminarios por parte de los alumnos elegidos por ellos de una colección de artículos de revisión actualizados (en inglés) sobre aspectos relacionados con la asignatura.	<ul style="list-style-type: none"> • 9 h Presenciales Grupos reducidos
Temario de las Prácticas en el Laboratorio 1.-Técnicas de análisis citogenético convencional: Cultivo de linfocitos y obtención y tinción de preparaciones cromosómicas. Confección de cariotipos con Bandas-G. 2.-Técnicas de análisis citogenético molecular: Análisis y evaluación del polimorfismo asociado con las regiones NOR de los cromosomas acrocéntricos mediante hibridación <i>in situ</i> con fluorescencia	<ul style="list-style-type: none"> • 12h Presenciales Grupos reducidos

4. METODOLOGÍAS DE ENSEÑANZA-APRENDIZAJE.-ACTIVIDADES FORMATIVAS

4.1. Distribución de créditos (especificar en horas)

Número de horas presenciales:	Clases en grupo completo: 29 Seminarios: 9 Prácticas: 12 Realización de exámenes: 3
Número de horas del trabajo propio del estudiante:	Estudio individual, resolución de problemas, confección de cariotipos y preparación de seminarios: 97
Total horas	150

4.2. Estrategias metodológicas, materiales y recursos didácticos

<p>Presenciales</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1.- Clases magistrales, participativas e interactivas. En ellas el profesor transmitirá los contenidos básicos de la asignatura que serán ampliados con las clases dedicadas a los seminarios y resolución de problemas. Cada clase comenzara con un breve resumen de la anterior y los alumnos podrán presentar sus dudas. 2.- Resolución de problemas cuyos enunciados serán proporcionados a los alumnos con anterioridad. De forma voluntario los alumnos podrán resolver los problemas en clase. 3.- Clases de seminario dedicadas a la exposición por parte de los alumnos (en grupos, de 2 a 4 según el número de matriculados) de temas seleccionados para profundizar en los contenidos aprendidos en las clases magistrales. Los alumnos buscaran información y elaboraran un resumen que entregaran a sus compañeros días previos a la exposición mediante una presentación oral de unos 10-15 minutos. Tras la exposición se dedicara tiempo para la discusión. 4.- Clases prácticas que se desarrollaran en grupos reducidos en el laboratorio. 5.- Pruebas de evaluación.
<p>No Presenciales</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1.-Búsqueda de información como complemento a la ofrecida por el profesor para la comprensión y aprendizaje de los contenidos teóricos y prácticos de la asignatura. 2.-Resolución de problemas que se corregirán en las clases presenciales así como otros que los alumnos de forma individualizada tendrán que resolver para su evaluación. 3.-Confección de cariotipos y preparación de informes. A los alumnos se les habrá

	<p>proporcionado imágenes de pruebas citogenéticas para llevar a cabo su análisis.</p> <p>4.-Preparación de seminarios: Elaboración de resúmenes y presentaciones por parte de los alumnos que exponen el seminario,</p> <p>5. Lectura y comprensión de los resúmenes de los seminarios presentados por los compañeros para poder participar en la evaluación de los mismos.</p>
Tutorías	<ol style="list-style-type: none"> 1. Personales realizadas durante todo el curso 2. Seguimiento y orientación de los grupos de trabajo en relación con los seminarios

La Universidad de Alcalá garantiza a sus estudiantes que, si por exigencias sanitarias las autoridades competentes impidieran la presencialidad total o parcial de la actividad docente, los planes docentes alcanzarían sus objetivos a través de una metodología de enseñanza-aprendizaje y evaluación en formato online, que retornaría a la modalidad presencial en cuanto cesaran dichos impedimentos.

5. EVALUACIÓN: Procedimientos, criterios de evaluación y de calificación¹

Los alumnos serán evaluados por un procedimiento de evaluación continua salvo aquellos que soliciten y se les conceda el procedimiento de evaluación final. En ambos procedimientos será obligatorio realizar y aprobar las Prácticas de laboratorio.

PROCEDIMIENTO DE EVALUACIÓN CONTINUA

El procedimiento de evaluación continua se valorará de la siguiente manera:

Convocatoria ordinaria

a) Un examen escrito sobre los conocimientos teóricos adquiridos tanto en las clases interactivas (teoría) como en los seminarios y las prácticas de laboratorio que supondrá el **40%** de la nota. La prueba consistirá en preguntas cortas donde el alumno

¹ Siguiendo la **Normativa reguladora de los procesos de evaluación de los aprendizajes, aprobada en Consejo de Gobierno de 24 de Marzo de 2011 (última modificación del 5 de mayo de 2016)**, es importante señalar los procedimientos de evaluación: por ejemplo evaluación continua, final, autoevaluación, co-evaluación. Instrumentos y evidencias: trabajos, actividades. Criterios o indicadores que se van a valorar en relación a las competencias: dominio de conocimientos conceptuales, aplicación, transferencia conocimientos. Para el sistema de calificación hay que recordar la **Normativa del Consejo de Gobierno del 4 de marzo de 2011 y modificada el 5 de mayo de 2016**.

definirá o describirá de forma breve las cuestiones planteadas que abarcaran todo el temario impartido, junto con alguna pregunta a desarrollar relacionando el temario conjunto de la asignatura.

b) Valoración de la resolución de problemas en una prueba escrita y que supondrá un **30%** de la nota.

c) Valoración de la confección de cariotipos de dos casos clínicos con patologías cromosómicas y la elaboración de los informes correspondientes. Esto tendrá un valor del **10%** y su realización será imprescindible para aprobar las prácticas.

d) Valoración de los seminarios que supondrá el **15%** de la nota final. Se tendrá en cuenta tanto la presentación de un resumen escrito como el diseño de la presentación, así como la capacidad de transmitir oralmente los contenidos del seminario y la capacidad para responder a cuestiones planteadas por parte del profesor y del resto de compañeros.

e) La participación en las clases supondrán un **5%** de la nota final. Se tendrá en cuenta la asistencia y participación en las clases presenciales junto con la capacidad del alumno de plantear cuestiones al profesor y resolver problemas.

Los alumnos que sigan el sistema de evaluación continua y que no hayan superado la asignatura tendrán derecho a una convocatoria extraordinaria que se valorará de la siguiente manera:

Convocatoria extraordinaria

a) Un examen escrito teórico-práctico que evaluará los conocimientos adquiridos y la capacidad para resolver problemas que supondrá como mínimo el **75%** de la nota, en el caso de los alumnos que lleven a cabo el sistema de evaluación continua y quieran, comunicándose al profesor, mantener las notas obtenidas en los puntos c y/o d. Para el resto de alumnos este examen supondrá el **100%** de la nota.

PROCEDIMIENTO DE EVALUACIÓN FINAL

El procedimiento de evaluación final se valorará de la siguiente manera:

Convocatoria ordinaria y extraordinaria

Consistirá en un examen de todo el programa de la asignatura, en el que se incluirán tanto preguntas teóricas como de resolución de problemas. Este examen contabilizará un **90%** de la calificación total. A esta nota se le sumará la obtenida en el apartado c (confección de cariotipos) de la evaluación continua que supondrá el **10%** de la nota. Para aprobar la asignatura es necesario que los alumnos hayan realizado y aprobado las prácticas de laboratorio.

6. BIBLIOGRAFÍA

Bibliografía Básica

- Gardner RJM, Sutherland GR, Day TC (2011). Chromosome abnormalities and Genetics Conselling Ed. Oxford University Press
- Gersen, SL., Keagle MB (2005) The principles of Clinical Cytogenetics. 2ª Ed. Humana Press
- Jorde, Carey, Bamshad y White (2011) Genética Médica. 4ª ed. Ed. Mosby.
- Novo, F.J. (2007) Genética Humana. Conceptos, mecanismos y aplicaciones de la Genética en el campo de la Biomedicina. Ed. Pearson Prentice-Hall.
- Miller OJ, Therman R (2011). Human chromosomes 4ª Ed. Springer Verlag
- Solari, AJ. (2011) Genética Humana: fundamentos y aplicaciones en medicina. 4ª ed. Buenos Aires: Médica Panamericana.
- Strachan, T., Read, A.P. (2006) Genética Humana. 3ª Ed. McGraw Hill.
- Vogel and Motulsky's (2010) Human Genetics. Ed. Springer Heidelberg.

- Recursos en Internet en relación con Citogenética

La Universidad de Alcalá garantiza a sus estudiantes que, si por exigencias sanitarias las autoridades competentes impidieran la presencialidad total o parcial de la actividad docente, los planes docentes alcanzarían sus objetivos a través de una metodología de enseñanza-aprendizaje y evaluación en formato online, que retornaría a la modalidad presencial en cuanto cesaran dichos impedimentos.