



**Asignatura: Genética General**

- 1-Departamento: **Ecología, Genética y Evolución**
- 2-Carrera de: a) **Licenciatura en Paleontología**
- 3- **Primer/Segundo cuatrimestre**
- 4- Código de la carrera: **95**
- 5- Materia: **Genética General** Número de Código: **PALEO50010**
- 6-Puntaje propuesto: **(no aplica)**
- 7-Plan de Estudio año: **Año 2001 por resolución CS 5919/01**
- 8-Carácter de la materia: **Obligatoria**
- 9- Duración: **Bimestral**
- 10-horas de clases semanales
  - a) Teóricas: **6 hs**
  - b) Problemas: **6.5 hs**
  - c) Laboratorios: **1hs**
  - d) Seminarios: **0.5 hs**
  - e) Teórico- problemas: **0 hs**
  - f) Teórico- prácticos: **0 hs**Horas totales: **14hs**
- 11- Carga Horaria Total: **96 hs**
- 12-Asignaturas correlativas: **Introducción a la Biología Molecular y Biometría**
- 13-Forma de Evaluación: **Exámenes parciales teóricos/prácticos. Promoción/exámen final.**
- 14- Programa analítico: **ver anexo I**
- 15- Bibliografía: **ver anexo II**

Fecha: 13 de junio de 2025

Nicolás Frankel

Abel Carcagno

Dra. Cecilia Laprida  
Directora adjunta DEGE

Firma del Director de Departamento



## **ANEXO I**

### **PROGRAMA ANALÍTICO**

#### **1. División celular.**

Teoría celular. Fases y regulación del ciclo celular (Puntos de control, Ciclinas y Quinasas dependientes de Ciclinas). Mitosis y meiosis. Consecuencias de la división mitótica y meiótica. Formación de gametas. Complejo sinaptonémico. Entrecruzamiento (crossing-over). Regulación de la condensación del ADN. Eucromatina. Heterocromatina constitutiva y facultativa. Separación de cromosomas homólogos y cromátidas hermanas. Movimiento de los cromosomas (huso mitótico, proteínas motoras, cinetocoro). Desintegración y formación de la envoltura nuclear. Citocinesis.

#### **2. Estructura, función y organización de los cromosomas y genomas.**

Partes del cromosoma. Estructura, organización y función de los centrómeros y telómeros. Tipos de secuencias del genoma de acuerdo con el grado de repetición. Número cromosómico y tamaño del genoma. Células haploides y diploides. Cariotipo, cariograma e idiograma. Bando cromosómico. Hibridación in situ.

#### **3. Los mecanismos de la herencia.**

Breve historia de las ideas sobre la herencia. Cronología de la Genética. Genotipo y fenotipo. Variación genética. Los experimentos de Mendel. Herencia mezclada y particulada. Definición de los términos carácter, gen, locus, homocigota y heterocigota. Líneas puras e híbridos. Generación parental y filial. Ley de dominancia (ley cero). Dominancia y recesividad. Mecanismos subyacentes a la dominancia. Análisis de monohíbridos. Segregación equitativa (primera ley). Análisis de dihíbridos. Segregación independiente (segunda ley). Representación de cruzamientos por medio de tablas de Punnett. Relación entre las leyes de Mendel y la meiosis.

#### **4. Extensiones del análisis mendeliano.**

Interacciones alélicas. Dominancia completa y dominancia incompleta. Codominancia. Alelos letales. Alelos múltiples. Penetrancia incompleta. Interacción genica y epístasis. Epístasis recesiva. Epístasis dominante. Epístasis doble recesiva. Caracteres influidos por el sexo: efecto materno, herencia citoplasmática, impronta génica (imprinting) y herencia ligada al sexo. Origen endosimbiótico de las organelas. Estructura básica de los genomas de organelas. Heteroplasma. Variación discreta versus variación continua.

#### **5. Determinación del sexo y herencia ligada al sexo.**

Mecanismos de determinación del Sexo XY: D. melanogaster y mamíferos. Determinación del sexo X0 y ZW. Determinación del sexo por el nivel de ploidia. Diferenciación sexual. Compensación de dosis (D. melanogaster, C. elegans y mamíferos). Corpúsculo de Barr. Hipótesis de Lyon. Herencia ligada al sexo. Herencia influenciada por el sexo. Herencia limitada a un sexo.

#### **6. Ligamiento y recombinación.**

Descubrimiento del ligamiento. Ligamiento físico y ligamiento genético. Entrecruzamiento. Quiasma. Experimento de Creighton y McClintock. Segregación independiente versus ligamiento genético. Cromosomas recombinantes. Recombinación por segregación



independiente (intercromosómica) y por entrecruzamiento (intracromosómica). Distancias genéticas. Definición de centiMorgan y frecuencia de recombinación. Cruzamiento prueba. Prueba de dos puntos. Distancia genética máxima. Prueba de tres puntos. Recombinantes dobles. Coeficiente de coincidencia y de Interferencia. Variación en la tasa de entrecruzamiento a lo largo del cromosoma, entre cromosomas y entre sexos. Mapas genéticos versus mapas físicos. Entrecruzamiento durante la mitosis. Recombinación mitótica y cáncer.

#### **7. Marcadores genéticos.**

Polimorfismo a nivel genético. Definición de marcador genético. Dominancia y codominancia de un marcador. Grado de saturación de un mapa genético. Marcadores genéticos versus marcadores fenotípicos. Desequilibrio de ligamiento. Tipos de marcadores: RFLPs, Minisatélites, Microsatélites y SNPs. Usos de los RFLPs, sus ventajas y desventajas. Usos de los Minisatélites y Microsatélites, sus ventajas y desventajas. Usos de los SNPs, ventajas y desventajas. Métodos para detectar SNPs: secuenciación Sanger, secuenciación masiva en paralelo y microarreglos de ADN. Marcadores mitocondriales. Usos de los marcadores mitocondriales, ventajas y desventajas. Regiones hipervariables del genoma mitocondrial de humanos. Estudio del linaje materno. Identificación de vínculo entre una abuela y un nieto/a por medio de un marcador mitocondrial. Función del Banco Nacional de Datos Genéticos (BNDG) en la Argentina.

#### **8. Mapeo genético.**

Uso de marcadores genéticos en humanos. Descripción de un Pedigrí. Identificación de recombinantes en un pedigrí. Cálculo del LOD score para un marcador. La curva de LOD score. LOD score: combinación de datos de varios pedigrees. Clonado posicional de un gen. Búsqueda de genes candidatos por análisis de clones o in silico. Validación de un gen candidato con un modelo animal. La identificación del alelo causante de la Fibrosis quística como ejemplo de clonado posicional. Efecto de distintas mutaciones en el gen CFTR. Selección artificial en plantas. Mejoramiento asistido por marcadores. Retrocruza asistida por marcadores. Introgresión de un carácter de interés agronómico. El caso del arroz SUB1A1.

#### **9. Mutaciones.**

Definición de mutación. Mutación somática versus mutación germinal. Clasificación de las mutaciones. Mutaciones puntuales y mutaciones cromosómicas. Origen y destino de las mutaciones. Experimento de Luria y Delbrück. Experimento de los Lederberg. Efecto de las mutaciones en el fenotipo. Efecto diferencial de una mutación según el contexto ambiental o el fondo genético. Mutaciones en las secuencias codificantes. Mutaciones espontáneas o inducidas. Errores de la DNA polimerasa. Depurinación y deaminación. Mutágenos químicos y físicos. Prueba de Ames. La inducción de mutaciones como herramienta genética. Mecanismos de reparación del ADN. Reparación por escisión de bases. Reparación por escisión de nucleótidos. Reparación directa. Reparación de cortes en el ADN. La tasa de mutación y la evolución de los genomas.

#### **10. Variación cromosómica (estructural y numérica).**

Cromosomas politénicos. Deleciones y duplicaciones. Efectos en la dosis génica. Duplicaciones y familias génicas. Deleciones y pseudodominancia. Deleciones en humanos. Inversiones paracéntricas y pericéntricas. Meiosis en heterocigotas con rearrreglos cromosómicos. Inversiones y supresión de la recombinación. Supergenes. Efecto de posición. Translocaciones recíprocas y no recíprocas. Translocaciones robertsonianas y síndrome de



**Down. Mecanismos generadores de rearrreglos cromosómicos. Alteraciones estructurales y evolución. Aneuploidías en cromosomas autosómicos y sexuales en humanos. Síndrome de Down. No disyunción de cromosomas y cromátidas. Cromosomas supernumerarios pequeños. Poliploidía y evolución. Autopoliploides y alopoliploides. Poliploides en plantas: Triticum, Raphanobrassica y Triticale. Fusiones y fisiones cromosómicas.**

#### **11. Genética cuantitativa**

**Tipos de caracteres cuantitativos. Relación genotipo-fenotipo. Experimento de Johanssen. Valor fenotípico. Plasticidad fenotípica. Experimento de Nilsson- Ehle, poligenes y su herencia mendeliana. Segregación transgresiva. Varianza ambiental. Interacción genotipo-ambiente. Componentes de la varianza fenotípica. Componente de la varianza genotípica. Heredabilidad. Respuesta a la Selección. Identificación y mapeo de QTL. Identificación y ubicación de los genes contenidos en los QTLs. Diseños experimentales basados en cruzamientos entre líneas y basados en poblaciones naturales con apareamiento al azar.**

#### **12. Genética de poblaciones.**

**Frecuencias alélicas y genotípicas. Variación de las frecuencias alélicas en la población. Tipos de apareamiento. Estructura poblacional. Mutación, migración, deriva génica y selección. Equilibrio de Hardy-Weinberg. Prueba de ajuste a las proporciones de Hardy-Weinberg. Genética de poblaciones aplicada a la identificación de personas en casos forenses y para análisis de paternidad.**



## **ANEXO II**

### **BIBLIOGRAFIA**

**• Libros de texto que cubren (casi) la totalidad de los contenidos de la materia:**

- 1) Pierce BA. Genetics: A Conceptual Approach, 5th edition (2014). W. H. Freeman.  
(aka el pirs). Libro de texto recomendado (existe edición en castellano)
- 2) Griffiths AJF, Wessler SR, Carroll SB, Doebley J. Introduction to Genetic Analysis, 11th edition (2015). W. H. Freeman. (aka el grifits).
- 3) Brooker R. Genetics: Analysis and Principles, 5th Edition (2014). McGraw-Hill Education.

**• Libros de texto que cubren parte de los contenidos de la materia:**

- 4) Strickberger MW. Genetics, 3rd edition (1985). Macmillan. (existe edición en castellano)
- 5) Lacadena JR. Genética General: Conceptos fundamentales, 1ra edición (1999). Editorial Síntesis.
- 6) Alberts B, Johnson A, Lewis J, Morgan D, Raff M, Roberts K, Walter P. Molecular Biology of the Cell, 6th edition (2014). Garland Science. (existe edición en castellano)
- 7) Strachan T, Read A. Human Molecular Genetics, 4th Edition (2010). Garland Science. (existe edición en castellano)
- 8) Krebs JE, Goldstein ES, Kilpatrick ST. Lewin's GENES XII, 12th Edition (2017). Jones & Bartlett Learning.

**• Libros sobre historia de la Genética:**

- 9) Sturtevant, AH. A history of Genetics, 1st edition (1965). Cold Spring Harbor Laboratory Press.
- 10) Mukherjee S. The Gene: An Intimate History, 1st edition (2017). Scribner.
- 11) Pääbo S. Neanderthal Man: In Search of Lost Genomes, 1st edition (2014). Basic Books.

**• Libros sobre temas específicos (avanzado):**

- 11) Lynch M. The origins of genome architecture, 1st Edition (2007). Sinauer Associates.
- 12) Morgan TH, Sturtevant AH, Muller HJ, Bridges CB. The mechanism of Mendelian heredity (1915). Henry Holt and Company.