



1. ASIGNATURA / COURSE

1.1. Nombre / Course Title

CITOGENETICA / CYTOGENETICS

1.2. Código / Course Code

13787

1.3. Tipo / Type of course

Optativa / Optional

1.4. Nivel / Level of course

Licenciatura, segundo ciclo / Degree

1.5. Curso / Year of course

4º (recomendado)/ 4th

1.6. Semestre / Semester

2º / second

1.7. Número de créditos / Number of Credits Allocated

9 LRU

1.8. Requisitos Previos / Prerequisites

Ninguno / None

1.9. ¿Es obligatoria la asistencia? / Is attendance to class mandatory?

No, para las clases teóricas; sí, para las clases prácticas / No, in the case of theoretical lessons; yes, in the case of practical lessons



Asignatura: CITOGENÉTICA

Código:

Grupo:

Titulación: BIOLOGIA

Profesor/a: JAIME GOSALVEZ, CARLOS GARCIA DE LA VEGA

Curso Académico:

1.10. Datos del profesor/a / profesores / Faculty Data

Jaime Gosálvez

Departamento de Biología

Facultad de Ciencias

Teléfono:

e-mail: jaime.gosalvez@uam.es

Pág. Web:

Horario de Tutorías Generales:

Carlos García de la Vega

Departamento de Biología

Facultad de Ciencias

Teléfono:

e-mail: carlos.delavega@uam.es

Pág. Web:

Horario de Tutorías Generales:

1.11. Objetivos del curso / Objective of the course

APRENDIZAJE

El curso se desarrolla con el objetivo general de adquirir una visión general del papel de los cromosomas (vehículos de la herencia) en la perpetuación, expresión y transmisión de los caracteres hereditarios. De esta forma, la mayor parte de los conceptos desarrollados en un curso de Genética General son revisados aquí en función la información derivada del análisis cromosómico. De esta forma, también se atiende al papel de los cambios en su estructura y número en relación con los procesos evolutivos.

COMPETENCIAS

En general, dotar a los estudiantes de herramientas teóricas del análisis cromosómico que les permita discernir cuáles son las conclusiones reales a las que se puede llegar, insistiendo también en la limitaciones de cada uno de los planteamientos experimentales, pero también en la fuerza de disponer de una información que atañe a todo el genoma y no sólo a alguna de sus partes.

En las clases prácticas, se pretende familiarizar al estudiante con algunas de las técnicas más asiduamente utilizadas con la finalidad de plantear un problema real y determinar mediante la redacción de un documento en formato de artículo científico cuáles son las conclusiones obtenidas de los experimentos realizados.



1.12. Contenidos del Programa / [Course Contents](#)

PROGRAMA DE TEORÍA

1.- ¿QUÉ ES LA CITOGENÉTICA? Aspectos históricos y concepto de la Citogenética. De la Teoría Cromosómica de la Herencia a la Citogenética Molecular.

ESTRUCTURA Y FUNCIÓN DEL CROMOSOMA EUCARIOTA

I *ORGANIZACIÓN DEL MATERIAL HEREDITARIO EN EUCARIOTAS*

2.- EL CROMOSOMA EUCARIOTA. Cromosomas y cromatina. Estructura externa del cromosoma. Morfología, tamaño y número cromosómico: el cariotipo y el idiograma.

3.- EL DNA EN EL CROMOSOMA. DNA de secuencia única. DNA moderadamente repetido. DNA altamente repetido: el DNA satélite. Secuencias esenciales: CEN, TEL y ARS.

4.- LAS PROTEÍNAS EN EL CROMOSOMA. Las histonas: tipos, modificación y función. Las no-histonas: identificación y función.

5.- DE LA CROMATINA AL CROMOSOMA METAFÁSICO. Organización de la cromatina en interfase: el nucleosoma, la fibra fundamental, los bucles, las SARs. Los territorios cromosómicos. Organización del cromosoma en metafase: las condensinas y el andamio de proteínas no-histónicas.

6.- LA DIFERENCIACIÓN LINEAL DE LOS CROMOSOMAS. El bandeo cromosómico. Tipos de bandas. Significado funcional y estructural de las bandas. Las isocoras.

7.- LA HETEROCROMATINA. Heterocromatina *versus* eucromatina. Heterocromatina constitutiva: caracterización citológica y molecular. Efectos y funciones. Heterocromatina facultativa: caracterización citológica y molecular. Efectos y funciones.

II *CROMOSOMAS Y FUNCIÓN GENÉTICA*

8.- REPLICACIÓN CROMOSÓMICA. Ciclo celular y replicación. Replicación de la cromatina: orígenes de replicación y replicones; concatenaciones. Replicación del telómero. Acoplamiento de las proteínas histónicas. Replicación cromosómica: experimento de Taylor y patrones de replicación. Intercambio de cromátidas hermanas. Endomitosis y endoduplicación.



9.- TRANSCRIPCIÓN CROMOSÓMICA. La transcripción de la fibra de cromatina. Localización cromosómica de regiones transcripcionalmente activas en interfase y en metafase. Visualización de la transcripción: bucles en cromosomas plumulados y *puffs* en cromosomas politénicos.

10.- CROMOSOMAS Y DETERMINACIÓN DEL SEXO. Definición de cromosomas sexuales e incidencia en la naturaleza. Sistemas simples y múltiples de determinación cromosómica del sexo. La haplo-diploidía. Modelos del control genético de la determinación del sexo. Heterocromatinización y sexo. Origen de los cromosomas sexuales.

III *BASES DE LA CONTINUIDAD Y TRANSMISIÓN DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA*

11.- LA MITOSIS. Ciclo celular y mitosis. Control genético de la mitosis. Movimientos cromosómicos. Estructura y función del cinetocoro. Segregación cromosómica y cohesividad de cromátidas hermanas.

12.- LA MEIOSIS. Cronología de la meiosis. Sinapsis y complejo sinaptonémico. Recombinación meiótica y nódulos de recombinación. Quiasmas: frecuencia, distribución y terminalización. Control genético de la recombinación. Coorientación y segregación de homólogos. Segregación cromosómica y cromatídica. Modelos de organización del cromosoma en meiosis. Consecuencias genéticas del proceso meiótico.

MUTACIÓN Y EVOLUCIÓN CROMOSÓMICA

IV *CAMBIOS EN LA ESTRUCTURA DE LOS CROMOSOMAS*

13.- DELECCIONES Y DUPLICACIONES. Deleciones: clases y origen. Comportamiento citológico y consecuencias genéticas. Duplicaciones: clases y origen. Comportamiento citológico y consecuencias genéticas. Relevancia en el proceso evolutivo.

14.- INVERSIONES. Clases y origen. Comportamiento citológico de los heterocigotos. Las inversiones como supresoras de la recombinación: supergenes. Relevancia en el proceso evolutivo.

15.- TRANSLOCACIONES. Clases y origen. Estructura y comportamiento citológico de los multivalentes. Translocaciones de brazo completo: fusiones y fisiones céntricas. Translocaciones múltiples. Relevancia en el proceso evolutivo.



V VARIACIONES CROMOSÓMICAS NUMÉRICAS

16.- HAPLOIDÍA. Definición, tipos y origen de los organismos haploides. Presencia en la naturaleza. Comportamiento citológico. Aplicación en mejora.

17.- ANEUPLOIDÍA. Definición, tipos y origen. Mosaicismo. Comportamiento citológico. No disyunción cromosómica: incidencia en cromosomas sexuales y autosomas. Líneas de adición o sustitución. Localización de genes. Aplicación en mejora.

18.- POLIPLOIDÍA. Definición, origen e incidencia en la naturaleza. La poliploidía y la determinación cromosómica del sexo. Herencia polisómica. La autoploidía y la alopoliploidía. Comportamiento citológico: apareamiento idéntico, homólogo y homeólogo. Aplicaciones en mejora. Relevancia en el proceso evolutivo.

19. CROMOSOMAS B. Definición e incidencia en la naturaleza. Comportamiento citológico y modelos de transmisión. Composición y efectos fenotípicos. Origen y significado biológico.

VI MECANISMOS CITOGENÉTICOS DE EVOLUCIÓN

20.- EVOLUCIÓN CROMOSÓMICA. La constancia del número cromosómico en la especie. Tendencias en la evolución de los cariotipos. La evolución de los cromosomas individualizados. Evolución de los genomas: ortoselección cariotípica. Evolución de las secuencias transcribibles y no transcribibles. Variaciones intra- e interespecíficas en las cantidades de DNA. Tendencias de cambio en la cantidad de DNA y en el número cromosómico.

21.- CAMBIOS CROMOSÓMICOS Y ESPECIACIÓN. Variaciones cromosómicas dentro de especies: polimorfismos y politipismos. Cambios cromosómicos y aislamiento reproductivo. Modelos cromosómicos de especiación. Zonas híbridas.

LA CITOGENÉTICA HOY

22.- PERSPECTIVAS DE LA CITOGENÉTICA I. Desarrollo de tecnologías relacionadas con el cromosoma. Cariotipos espectrales. Microdissección y microclonación de cromosomas o bandas cromosómicas. Microscopía confocal y visualización 3D. Fundamentos y ámbitos de aplicación.

23.- PERSPECTIVAS DE LA CITOGENÉTICA II. La Citogenética en la Biología: de la citotaxonomía a la evolución. La Citogenética en la Medicina: de la investigación a la prevención. La Citogenética en la industria: de la investigación a la producción. Genética, Citogenética y Sociedad.



PROGRAMA DE PRÁCTICAS

Las prácticas se desarrollan en dos fases: una primera durante una semana en sesiones de 4 horas en el laboratorio. En este caso el trabajo del estudiante se centra en realizar algunos experimentos relacionados con el análisis cromosómico con el fin de obtener resultados concretos. La segunda fase de su trabajo se centra en la elaboración y redacción de un manuscrito en forma de publicación científica que recoja y discuta los resultados obtenidos durante las sesiones de laboratorio.

1.13. Referencias de Consulta Básicas / [Recommended Reading.](#)

ALBERTS B, BRAY D, LEWIS J, RAFF M, ROBERTS K, WATSON JD. *Molecular Biology of the Cell* (3ed) Garland Publishers London (1994)

BROWN TA. *Genomes*. Bios Scientific Publishers Ltd. John Wiley and Sons. USA (1999)

CLARK MS, WALL, WJ *Chromosomes*. The complex Code. Chapman & Hall London (1996)

GOSÁLVEZ J, GARCÍA DE LA VEGA C *Seminarios de Citogenética*. Ediciones de la Universidad Autónoma de Madrid Madrid (1995)

HESLOP-HARRISON JS, FLAVEL RB *The Chromosome*. Bios Scientific Publishers. London. (1993)

JOHN B *Meiosis*. Cambridge University Press. Cambridge (1990)

KING, M *Species Evolution*. The role of chromosome change. Cambridge University Press. Cambridge (1993)

LACADENA, JR *Citogenética*. Ed. Complutense SA. Madrid (1996)

LEWIN B *Genes VII*. Oxford University Press. Oxford (2000)

LODISH H, BERK A, ZIPURSKY LS, MATSUDAIRA P, BALTIMORE D, DARNELL J *Molecular Cell Biology* (4 ed) W. H. Freeman and Company New York (2000)

MACGREGOR HC *An introduction to Animal Cytogenetics*. Chapman and Hall London (1993)



PUERTAS MJ *Genética: Fundamentos y Perspectivas*. McGraw-Hill. Interamericana. Madrid. Toronto (1999)

SHARMA AK, SHARMA A *Chromosomes in Evolution of Eukaryotic Groups*. Vol I y II. CRC Press. Boca Ratón. Florida (1983)

STEBBINS GL *Variation and Evolution in Plants*. Columbia University Press. New York (1950)

SUMNER AT *Chromosome Banding*. Unwyn Hyman Ltd. London (1990)

WAGNER RP, MAGUIRE MP, STALLINGS RL *Chromosomes*. Wyley-Liss. New York (1993)

WHITE MJD *Animal Cytology and Evolution* (3ed). Cambridge University Press. Cambridge (1973)

WHITE MJD *Modes of Speciation*. WH Freeman & Co. San Francisco (1978)

WINTER P, HICKEY I, FLETCHER H. *Instant Notes in Genetics*. Bios Scitific Publishers Ltd. John Wiley and Sons. USA (1999)

2. Métodos Docentes / Teaching methods

- Clases magistrales durante un semestre a razón de 4 horas por semana, en las que se procura la participación de los estudiantes
- Tutorías fijadas a petición de los estudiantes



3. Tiempo estimado de Trabajo del Estudiante / **Estimated workload for the student**

	Horas / hours	ECTS
Asistencia a clases teóricas en aula Attendance to classroom lectures	60	2,4
Asistencia a clases prácticas Attendance to practical lessons	20	0,8
Preparación y elaboración de trabajos prácticos Preparation and making of written paper	30	1,2
Estudio y Preparación de exámenes Study and preparation of exams	50	2
Realización de exámenes Achievement of exams	2	0,1
Tutorías Tutorials	5	0,2
Carga total de horas de trabajo: Entire load of hours of work	170	6,8



4. Métodos de Evaluación y Porcentaje en la Calificación Final / **Assessment Methods and Percentage in the Final marks**

- Examen final escrito con preguntas cortas
- Trabajo de prácticas

La calificación final es resultado de la nota del examen final modulada con el trabajo de prácticas, de manera que resulta imprescindible superar el examen escrito para aprobar la asignatura. A su vez, el trabajo práctico se tiene en cuenta para poder modular esa calificación en un 25%.