

UNIVERSIDAD DE COSTA RICA
ESCUELA DE BIOLOGÍA
Segundo Ciclo de 2012

B-0451 Genética Humana

Requisitos: B0345, B0346 **Créditos:** 4

Profesor: Dr. Jorge Azofeifa Navas

Horario de lecciones: Jueves de 7:00 a 9:50. **Aula:** 201B

Horas de atención a estudiantes: Lunes y jueves de 14:00 a 16:00 en la oficina 38B

Introducción:

La Genética Humana es una de las subespecialidades de la Genética que se han desarrollado más rápidamente desde hace más de seis décadas. Esto se debe, en gran medida, a su carácter dual como ciencia básica y como ciencia aplicada; por lo demás, constituye una de las principales vías para el estudio de la Biología Humana.

Como ciencia básica la Genética Humana ha contribuido en gran medida a la comprobación de muchos procesos evolutivos, por ejemplo la influencia de los diferentes componentes de la estructura poblacional, como el tamaño de la población, los sistemas de cruces, la historia, etc., y más recientemente, la selección natural. La Genética Humana también ha aportado mucho al conocimiento de la constitución de los genomas eucariontes gracias al Proyecto Genoma Humano y la secuenciación paralela de genomas de organismos modelo, lo que trajo el subsecuente desarrollo de las “ómicas” (genómica, transcriptómica, la proteómica, metabolómica, secretómica, interactómica, etc.).

Alrededor del mundo, grupos de investigadores siguen desarrollando, por un lado, metodologías de laboratorio sofisticadas, y, por otro, la teoría matemática y las herramientas estadísticas necesarias para mapear y caracterizar molecularmente algunos genes y tratar de encontrar la forma en que se expresan e interactúan entre ellos y los factores ambientales y aleatorios, pues el sueño de poder estimar con una certeza confiable grados de susceptibilidad a la mayoría de las enfermedades y de poder desarrollar una medicina preventiva o curativa personalizada, o las terapias génicas, sigue lejos de hacerse realidad, en vista de que la relación entre genotipo y fenotipo sigue siendo poco comprendida.

Como ciencia aplicada, la mejora en las condiciones sanitarias ha cambiado los perfiles de la morbilidad y la mortalidad en las sociedades más desarrolladas y en algunos países en vías de desarrollo como Costa Rica. Esto ha evidenciado el papel de los genes en las enfermedades en general, por lo que ha cobrado mayor importancia epidemiológica. Como corolario, la variable herencia debe ser incorporada en la salud pública teniendo como base el conocimiento de la estructura genética de las poblaciones, todo esto bajo una perspectiva evolutiva, por lo que el dominio de las bases del análisis genético aplicados a la variación humana es indispensable ya que estas bases proveen unidad teórica e histórica a la disciplina.

Objetivos:

a. General.

Ilustrar el proceso de la investigación científica tomando como ejemplo los procedimientos de la genética humana, sus logros, problemas y perspectivas.

b. Específicos.

1. Mostrar los fundamentos básicos formales de la genética humana.
2. Proveer las bases para la comprensión y el análisis de las metodologías teóricas y experimentales utilizadas en la investigación de la genética humana contemporánea mediante el estudio crítico de la literatura especializada.

Metodología:

Las sesiones de clase consistirán en discusiones y análisis de la bibliografía que previamente deberá haber sido leída por los estudiantes. Las lecturas se asignarán en las sesiones precedentes y consistirán de capítulos del libro de texto con complementos de artículos de revistas según se requiera.

Evaluación:

3 exámenes parciales. La nota final será el promedio de las tres notas de los parciales.

Contenido:

<u>Semana</u>	<u>Fechas</u>	<u>Materia (Capítulo del texto guía *, **)</u>	
1	<u>Agosto</u>	09	Introducción
2		16	Genética humana como ciencia y sus alcances (4)*** (5)***
3		23	Genética Formal: Tipos de herencia (5)**
4		30	El lenguaje del pedigree (1)*
5	<u>Setiembre</u>	06	Herencia práctica (2)* Registro del árbol familiar (3)*
6		13	Análisis de ligamiento de rasgos monogénicos (6)** Enfermedades oligogénicas (7)**
7		20	1er. examen parcial
8		27	Genética Formal: Herencia multifactorial y enfermedades comunes(8)** Lecciones de los estudios genómicos de asociación de enfermedades y rasgos complejos multifactoriales (8.1)**
9	<u>Octubre</u>	04	Genética humana de la enfermedad infecciosa (12)**
10		11	Principios de genética de poblaciones y poblaciones humanas (16)**
11		18	2º. examen parcial
12		25	Consanguinidad, deriva genética y enfermedades genéticas en poblaciones con reducido número de fundadores(17)**
13	<u>Noviembre</u>	01	Evolución humana (18)**
14		08	Genómica comparativa (19)**
15		15	Epidemiología genética (21)**
16		22	Medicina genética y salud global (28)**
17		29	3er. examen parcial

Bibliografía:

Se utilizará como guía los libros:

*Bennett RL. 2010. *The Practical Guide to The Genetic Family History*. 2nd Edition. Wiley-Blackwell, New Jersey

**Speicher MR, Antonarkis SE, Motulsky AG. 2010. *Vogel and Motulsky's Human Genetics. Problems and Approaches*. 4th edition. Springer Verlag. Berlin, Heidelberg, New York.

***Marks, J. 2010. *The Alternative Introduction to Biological Anthropology*. Oxford University Press, New York.

Jobling MA, Hurles ME & C Tyler-Smith. 2004. *Human Evolutionary Genetics*. Garland Publishing. New York, USA, Oxford, UK

Además se asignarán lecturas de publicaciones periódicas como: *American Journal of Human Genetics*, *Human Genetics*, *Nature Genetics*, *Nature Reviews Genetics*, *PLoS Genetics*, *Annual Review of Genomics and Human Genetics* entre otras.