

**FITXA IDENTIFICATIVA****Dades de l'Assignatura**

<b>Codi</b>	33140
<b>Nom</b>	Tècniques d'anàlisi genètica
<b>Cicle</b>	Grau
<b>Crèdits ECTS</b>	4.5
<b>Curs acadèmic</b>	2022 - 2023

**Titulació/titulacions**

<b>Titulació</b>	<b>Centre</b>	<b>Curs</b>	<b>Període</b>
1109 - Grau en Bioquímica i Ciències Biomèdiques	Facultat de Ciències Biològiques	3	Segon quadrimestre

**Matèries**

<b>Titulació</b>	<b>Matèria</b>	<b>Caràcter</b>
1109 - Grau en Bioquímica i Ciències Biomèdiques	10 - Mètodes instrumentals	Obligatòria

**Coordinació**

<b>Nom</b>	<b>Departament</b>
FERRE MANZANERO, JUAN	194 - Genètica
PARICIO ORTIZ, NURIA	194 - Genètica

**RESUM**

L'assignatura de Tècniques d'Anàlisi Genètica s'imparteix en el tercer curs del Grau en Bioquímica i Ciències Biomèdiques (Pla 2009), en el segon quadrimestre. Es tracta d'una assignatura obligatòria que, juntament amb les assignatures Genètica i Citogenètica, Genètica i Enginyeria Genètica (totes elles obligatòries), té l'objectiu de proporcionar a l'alumne els coneixements bàsics relatius a l'herència biològica així com les eines conceptuals i metodològiques que ho capacitin per dur a terme, en el seu exercici professional, tasques relacionades amb l'anàlisi genètica i la modificació genètica d'organismes.

L'alumne cursar aquesta assignatura després de les assignatures abans esmentades, per la qual cosa ja disposarà dels coneixements bàsics sobre l'herència i l'estructura del genoma, així com del coneixement de les eines moleculars per a l'anàlisi del mateix.



## CONEIXEMENTS PREVIS

### Relació amb altres assignatures de la mateixa titulació

No heu especificat les restriccions de matrícula amb altres assignatures del pla d'estudis.

### Altres tipus de requisits

### 1101 - Grau Bioquímica i Biomèdiques

- Capacitat per treballar correctament als laboratoris de bioquímica, genètica, biologia molecular i cel·lular, incloent-hi seguretat, manipulació, eliminació de residus i registre anotat d'activitats.
- Capacitat per utilitzar la instrumentació bàsica experimentació molecular i cel·lular.
- Tenir una visió integrada de les tècniques i dels mètodes utilitzats en biociències moleculars i biomedicina.
- Capacitat per dissenyar experiments i aproximacions multidisciplinàries per a la resolució de problemes concrets.
- Capacitat per presentar, discutir i traure conclusions dels resultats dels experiments científics.

- Conèixer i aplicar correctament els conceptes bàsics per realitzar anàlisis genètiques. Així, l'alumne haurà d'estar capacitat per:
  1. Conèixer la importància (i la utilitat) dels mutants i la variabilitat molecular neutra en l'anàlisi genètica.
  2. Conèixer els diferents tipus de marcadors moleculars més utilitzats en l'anàlisi genètica.
  3. Ser capaç d'assignar loci a cromosomes específics.
  4. Correlacionar els mapes genètics i els citogenètics mitjançant la utilització de delecions cromosòmiques.
  5. Conèixer les tècniques que s'utilitzen en el cartografiat de gens humans i d'altres organismes.
  6. Ser capaç de realitzar mapes genètics en organismes eucariotes haploides.
  7. Saber realitzar mapes físics mitjançant la utilització d'enzims de restricció.
  8. Conèixer les bases genètiques per realitzar anàlisis d'identitat i proves de paternitat.
- Fomentar en l'alumne l'hàbit per l'estudi planificat i l'aprenentatge independent i continu.
- Desenvolupar en l'alumne l'hàbit de l'estudi crític dels diferents aspectes de l'anàlisi genètica tractats al llarg del programa, donant èmfasi a la capacitat de síntesi i de relació entre els diferents conceptes apresos.
- Desenvolupar en l'alumne la capacitat i habilitats necessàries per dissenyar, planificar i dur a terme experiments de laboratori.
- Desenvolupar la capacitat d'ampliar coneixements mitjançant l'ús de fonts bibliogràfiques –tant a partir de llibres i revistes com a cerques en la web-.
- Habilitat per argumentar des de criteris racionals, diferenciant clarament allò que és opinable d'allò que són fets o evidències científiques acceptades.
- Capacitat per interactuar tant amb el professor com amb els companys.
- Capacitat per construir un text escrit comprensible i organitzat.



- Adquisició de consciència social i professional sobre els problemes ètics de l'anàlisi genètica.
- Capacitació professional. En aquest aspecte, des de l'assignatura es pretén desenvolupar en l'alumne la capacitat i habilitats per enfrontar-se i resoldre problemes de caràcter analític-genètic, especialment relacionats amb el cartografiat dels gens, la transmissió lligada a marcadors i l'anàlisi d'identitat relacionats amb la genètica forense i les proves de paternitat.

## DESCRIPCIÓ DE CONTINGUTS

### 1. TEMA 1. SEGREGACIÓ I MAPES PER RECOMBINACIÓ EN HAPLOIDES.

Segregació en haploides. Càlcul de la distància al centròmer. Càlcul de la distància entre dos loci. Mapes de tres punts en haploides. Resolució de problemes.

### 2. TEMA 2. COMPLEMENTACIÓ I CARTOGRAFIA PER DELECIONS.

Prova de complementació. Obtenció de mapes utilitzant delecions en espècies amb cromosomes gegants. Ús combinat de delecions i hibridació in situ per cartografiar gens humans. Resolució de problemes.

### 3. TEMA 3. TIPUS DE MARCADORS GENÈTICS

Importància de la variabilitat biològica en l'anàlisi genètica. Marcadors morfològics, bioquímics i moleculars. Identificació dun marcador molecular lligat a un fenotip mutant. Resolució de problemes.

### 4. TEMA 4. IDENTITAT GENÈTICA.

Ús de marcadors moleculars per a l'obtenció d'empremtes genètiques. Assignació de probabilitats en genètica forense. Assignació de probabilitats en proves de paternitat. Resolució de problemes.

### 5. TEMA 5. MARCADORS DE LLINATGE.

Els marcadors de llinatge. Utilitat dels marcadors del cromosoma Y. Utilitat de marcadors mitocondrials. Resolució de problemes.

### 6. TEMA 6. ASSIGNACIÓ DE LOCI A CROMOSOMES ESPECÍFICS.

Ús de marcadors de grups de lligament en espècies model. Procediment en espècies amb entrecreuament limitat a un dels dos sexes. Procediment en espècies amb entrecreuament en els dos sexes. Resolució de problemes.

**7. TEMA 7. DETECCIÓ DE L·LIGAMENT EN HUMANS.**

Anàlisi de lligament en pedigrís. Puntuació LOD. Híbrids en cèl·lules somàtiques dhome-ratolí. Resolució de problemes.

**8. TEMA 8. ELABORACIÓ DE MAPES DE RESTRICCIÓ.**

Mapes de restricció. Utilització de sondes. Elaboració de mapes circulars. Elaboració de mapes lineals. Resolució de problemes.

**9. CLASSES PRÀCTIQUES DE LABORATORI**

PRÀCTICA 1. ÚS DE MARCADORS MOLECULARS. Lligament d'un fenotip mutant a un marcador molecular utilitzant la tècnica de RAPDs.

PRÀCTICA 2. SEGREGACIÓ EN HAPLOIDES. Anàlisi de tètades ordenades (estimació de la distància al centròmer en *Sordaria fimicola*).

PRÀCTICA 3. LOCALITZACIÓ DE GENS EN MAPES DE DELECIONS. Localització cromosòmica precisa de gens mitjançant l'ús de delecions en *Drosophila melanogaster*.

PRÀCTICA 4. IDENTITAT GENÈTICA. Obtenció d'una empremta genètica a partir de DNA de saliva i sang, mitjançant genètics i bioquímics.

**VOLUM DE TREBALL**

ACTIVITAT	Hores	% Presencial
Pràctiques en aula	21,00	100
Pràctiques en laboratori	18,00	100
Tutories reglades	3,00	100
Classes de teoria	3,00	100
Elaboració de treballs individuals	5,00	0
Estudi i treball autònom	22,00	0
Lectures de material complementari	5,00	0
Preparació d'activitats d'avaluació	16,00	0
Preparació de classes pràctiques i de problemes	10,00	0
Resolució de casos pràctics	9,50	0
<b>TOTAL</b>	<b>112,50</b>	



## METODOLOGIA DOCENT

El desenvolupament de l'assignatura, quant al treball presencial, s'estructura en:

1. **Sessions de classes** en aula d'una hora i mitja de durada. En aquestes sessions es pretén dedicar una breu introducció als conceptes necessaris per a la resolució dels problemes relacionats amb cada tema i seguidament passar a la resolució de problemes pràctics. És molt recomanable la lectura prèvia del contingut que es va a tractar en els llibres suggerits. En total, per cobrir aquesta faceta docent, són necessàries 16 sessions d'exposició de conceptes i resolució de problemes en grups de 40 alumnes.
2. **Sessions de classes de laboratori** de tres hores de durada. Són d'assistència obligatòria. S'inclouen cinc sessions de laboratori en grups de 16 alumnes.
3. **Sessions de tutories de grup** d'una hora i mitja de durada. S'inclouen dues sessions de tutories col·lectives (3 hores en total), en grups de 16 alumnes. El seu objectiu és realitzar un repàs i discussió dels conceptes vistos fins al moment. A més, la mitja hora final es dedicarà a la realització d'una prova escrita per avaluar objectivament els coneixements adquirits per l'alumne fins al moment. Es pretén que aquestes tutories serveixin per estimular l'estudi sostingut de l'assignatura.
4. La disponibilitat de **tutories personalitzades**. A l'alumne se li instarà al fet que utilitzi aquest recurs per assessorar-se i discutir amb el professor qualsevol tema sobre el programa, l'assignatura, o la carrera.

## AVALUACIÓ

**Aplicació dels conceptes adquirits a la resolució de problemes:** L'avaluació dels conceptes treballats a les sessions teòric-pràctiques de problemes es realitzarà mitjançant una prova escrita final, que consistirà en el plantejament de problemes i/o qüestions sobre qualsevol dels aspectes tractats a les classes de problemes i tutories, i dues proves escrites durant les tutories de grup (sobre matèria parcial de l'assignatura). El valor de la prova final serà el 60% del total, i el de les dues proves parcials el 10%. Amb ambdues notes es farà la mitjana ponderada (6:1), únicament si la nota de les tutories és superior a la de l'examen final (es a dir, només si beneficia a l'alumne).

**Laboratori:** Es realitzarà l'avaluació de l'aprofitament de l'aprenentatge al laboratori, tenint en compte l'assistència, així com la presentació d'un qüestionari sobre els resultats de les pràctiques i l'anàlisi dels mateixos. El valor de la nota de laboratori serà el 30% del total. L'assistència a les classes de laboratori és obligatòria i imprescindible per aprovar l'assignatura.

**Portafoli de l'alumne:** A més a més, l'alumne podrà aconseguir fins a 1,3 punts extra en la qualificació final de la part de problemes amb el seu "portafoli". Aquest consisteix en haver obtingut una puntuació de 8,5 o superior al conjunt de les dues proves parcials a les tutories de grup. L'aplicació del portafoli consistirà en multiplicar per 1,1 la puntuació obtinguda en la mitjana ponderada de l'apartat de problemes.





### Altres consideracions

La nota final serà la suma de les notes obtingudes en els diferents apartats. Per superar l'assignatura serà necessari obtenir una qualificació global igual o superior a 5 sobre 10, sempre i quan la nota dels coneixements teòric-pràctics (una vegada afegit el "portafoli") i de la part pràctica de laboratori siga, independentment, igual o superior a 4,5 sobre 10.

Per als alumnes que no hagin aprovat l'assignatura en la primera convocatòria, les notes dels coneixements teòric-pràctics obtingudes en aquesta convocatòria es guardaran per a la segona convocatòria, sempre que siguin majors de 5 sobre 10, tret que l'alumne renunciï a elles (realitzant i presentant l'apartat corresponent en l'examen de la segona convocatòria). La nota obtinguda del treball pràctic de laboratori és única i es guardarà per a la segona convocatòria i durant el curs següent, així com per a cursos següents.

Aquells estudiants que NO es presentin a l'examen final en aula figuraran amb la nota de NO PRESENTATS en les actes.

Per sol·licitar l'avançament de convocatòria d'aquesta assignatura cal haver realitzat (en qualsevol dels cursos anteriors) les pràctiques de laboratori d'aquesta assignatura.

## REFERÈNCIES

### Bàsiques

- Pierce, B.A. (2009). Genética, un enfoque conceptual. 3ª edición. Ed. Médica Panamericana. ISBN: 978-84-9835-216-0.
- Griffiths, A.J.F., Wessler, S.R., Lewontin, R.C. y Carroll, S.B. (2013). Genética, 9a edición. McGraw-Hill-Interamericana. ISBN: 978-84-481-9090-3
- Klug, W., Cummings, M.R., Spencer C. A. y Palladino, M.A. (2013). Conceptos de Genética. Prentice Hall. (Traducción de la 10ª ed.). ISBN: 978-84-1555-249-9
- Pascual, L. y Moltó, M.D. (1999) Però, què és això de la Genètica? Universitat de València. ISBN: 84-370-4157-0.
- Watson, J.D., Baker, T.A., Bell, S.P., Gann, A., Levine, M. y Losick, R. (2006). Biología Molecular del Gen. 5ª edición. Ed. Médica Panamericana. ISBN: 84-7903-505-6.
- Butler, J.M. (2005). Forensic DNA Typing. 2ª edición. Elsevier. ISBN-13: 978-0-12-147952-7.
- Carracedo, A. (2005). Forensic DNA Typing Protocols. Humana Press. eISBN: 1-59259-867-6.
- Ménsua, J.L. (2003). Genética. Problemas y ejercicios resueltos. Ed. Pearson Prentice Hall. ISBN: 84-205-3341-6.

### Complementàries

- Atherly, A.G., Girton, J.R. y McDonald, J.F. (1999). The Science of Genetics. Saunders College Publ..
- Dieffenbach, C. L. and Dveksler, G. S. (2003) PCR primer. A laboratory manual. Cold Spring Harbor Lab. Press.
- Gardner, E.J, Simmons, M.J. y Snustad, D.P. (2000). Principios de Genética, Alamex.
- Greenspan R. J. (2004) Fly pushing, The theory and practice of Drosophila genetics. Cold Spring Harbor Lab. Press.



Hartwell, L., Hood, L., Goldberg, M.L., Reynolds, A.E., Silver, L.M. y Veres, R.C. (2008). Genetics: from genes to genomes. Ed. McGraw-Hill.

Hawley, R.S. (2003). Advanced genetic analysis: finding meaning in a genome.

Jorde, L.B., Carey, J.C. y Banshad, M.J. (2001) Genética Médica, 4ª ed., Editorial Elsevier España.

Lamb, B.C. (2007). The Applied Genetics of Humans, Animals, Plants and Fungi. Imperial College Press.

Lewin, B. (2008). Genes IX. Ed. McGraw-Hill.

Lorente, J.A. (2004). Un detective llamado ADN. Ediciones Temas de Hoy.

Nuez, F. i J.M. Carrillo (eds.). (2000) Los marcadores genéticos en la mejora vegetal. Ed. Universidad Politécnica de Valencia.

Snustad, D.P., y Simmons, M.J. (2000). Principles of Genetics. 2nd edition. John Wiley & Sons, Inc.

STRACHAN and READ. Human Molecular Genetics. 2004 (3ª ed); 2010 (4ª ed.) Garland Science/Taylor & Francis Group. La tercera edición tiene traducción al castellano (2006, Mc.Graw-Hill Interamericana).

Weir, B. S. (1996) Genetic Data Analysis II. Sinauer Assoc.

#### Recursos informáticos:

1. Sociedad Española de Genética, <http://www.segenetica.es/>

Se recomienda visitar el apartado de docencia: hay lecciones, problemas y recursos multimedia.

2. Página web del libro Genética, un enfoque conceptual. En inglés.

<http://www.whfreeman.com/pierce3e/>

Se encuentran recursos complementarios a los del libro, tales como animaciones, resolución de problemas y enlaces de interés.

3. DNAi.org (DNA interactive) En inglés, <http://www.dnai.org/index.htm>

4. DNA from the beginning. En ingles, <http://www.dnaftb.org/>

5. Libro de texto de Genética disponible como libro electrónico en la Biblioteca de Ciencias:

Griffiths, A.J.F., Wessler, S.R., Lewontin, R.C. y Carroll, S.B. (2013). Genética, 9a edición. McGraw-Hill-Interamericana. ISBN: 978-84-481-9090-3.