

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

Codi	33152
Nom	Genètica del desenvolupament
Cicle	Grau
Crèdits ECTS	4.5
Curs acadèmic	2024 - 2025

Titulació/titulacions

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

Matèries

Titulació	Matèria	Caràcter
1109 - Grau en Bioquímica i Ciències Biomèdiques	12 - Biomedicina molecular	Obligatòria

Coordinació

Nom	Departament
ARTERO ALLEPUZ, RUBEN DARIO	194 - Genètica
PEREZ ALONSO, MANUEL	194 - Genètica

RESUM

L'assignatura "Genètica del Desenvolupament" s'imparteix en el segon quadrimestre del tercer curs del Grau en Bioquímica i Ciències Biomèdiques. Es tracta d'una assignatura obligatòria que, al costat de les assignatures Genòmica, Genètica del Desenvolupament, Genètica Humana, Genètica i Citogenètica, Tècniques d'Anàlisi Genètica i Enginyeria Genètica pretén l'objectiu de proporcionar a l'alumne els coneixements bàsics relatius a l'herència biològica així com les eines conceptuals i metodològiques que el capacitin per dur a terme, en la seva tasca professional, tasques relacionades amb l'anàlisi genètica i la genètica clínica.



CONEXEMENTS 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

- Comprensió dels mecanismes moleculars bàsics que controlen els processos de divisió, proliferació cel·lular, diferenciació cel·lular, apoptosi i senescència.
- Comprensió dels mecanismes moleculars i cel·lulars que controlen el desenvolupament dels organismes.
- Comprensió de les bases cel·lulars i moleculars de l'establiment de patrons de destí cel·lular i la morfogènesi.
- Coneixement de les bases moleculars del càncer.
- Comprensió dels processos de renovació i reparació tissular a nivell cel·lular i molecular.
- Coneixement dels organismes model fonamentals en l'estudi del cicle cel·lular, diferenciació i desenvolupament.
- Coneixement de la conservació de processos essencials en el control de la divisió cel·lular, diferenciació cel·lular i desenvolupament.
- Coneixement del mètode científic. Desenvolupament de la capacitat per entendre i raonar la base experimental del coneixement.
- Comprensió i maneig dels sistemes experimentals i mètodes utilitzats en la investigació de les matèries d'estudi.
- Capacitat per a l'organització de la informació (esquemes, diagrames, mapes conceptuals) i la preparació d'exposicions públiques.
- Capacitat d'aprenentatge autònom.
- Coneixement i maneig de diverses fonts d'informació.

- Comprensió dels mecanismes moleculars i cel·lulars que controlen el desenvolupament dels organismes.
- Comprensió de les bases cel·lulars i moleculars de l'establiment de patrons de destinació cel·lular i la morfogènesi.
- Coneixement de les bases moleculars del càncer.
- Coneixement dels organismes model fonamentals en l'estudi del desenvolupament
- Coneixement de la conservació de processos essencials en el control del desenvolupament
- Coneixement del mètode científic. Desenvolupament de la capacitat d'entendre i raonar la base experimental del coneixement.



- Comprensió i maneig dels sistemes experimentals i mètodes utilitzats en la investigació de les matèries d'estudi.
- Capacitat per a l'organització de la informació (esquemes, diagrames, mapes conceptuais) i la preparació d'exposicions públiques.
- Capacitat d'aprenentatge autònom.
- Coneixement i maneig de diverses fonts d'informació.
- 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.
- Capacitació professional. En aquest aspecte, des de l'assignatura es pretén desenvolupar en l'alumne la capacitat per plantejar experiments encaminats a la modelització de malalties genètiques humanes i l'ús d'aquests models per a la identificació de potencials nous fàrmacs.

DESCRIPCIÓ DE CONTINGUTS

1. El desenvolupament dels organismes com a programa genètic

Herència i desenvolupament. Invariabilitat de la informació genètica. Diferenciació i determinació. Concepte d'informació posicional. Establiment de patrons corporals

2. Models d'estudi en Genètica del Desenvolupament

Drosophila melanogaster, *Xenopus*, *Caenorhabditis elegans* i el ratolí. Altres models d'estudi del desenvolupament animal i vegetal

3. La regulació gènica en la diferenciació cel.lular

Les proteïnes determinen les característiques fenotípiques de les cèl.lules. Els gens com a responsables del control de la diferenciació. Totipotència: estudis en plantes i en anfibis. Expressió gènica diferencial.

4. Anàlisi genètica del desenvolupament

Fonaments de l'anàlisi de mutants. Protocols de l'anàlisi de mutants. Protocols d'aïllament de mutants. Mutacions d'efecte matern i mutacions d'efecte zigòtic. Transposon tagging. Anàlisi mutacional de la segmentació en *Drosophila*. Genètica somàtica.



5. Eines genètiques per a l'estudi de les relacions de llinatge cel.lular

El paradigma de *C. elegans*. Embriologia experimental. Mètodes genètics de marcatge. Mosaics ginandromofs i recombinació mitòtica. Autonomia cel.lular versus interaccions cel.lulars. El desenvolupament de l'ull compost en *Drosophila*

6. Anàlisi genètica-molecular

Mapeig molecular de mutacions i de transcrits. Mètodes per a l'expressió ectòpica de gens: producció de fenotips dominants. Anàlisi molecular de les interaccions gèniques: estudis de epístasi molecular. Significat funcional de les interaccions proteïna-DNA i proteïna-proteïna

7. Anàlisi molecular i cel.lular de l'expressió gènica diferencial

Hibridació in situ i immunohistoquímica. Northern blot i Western blot. Gens reporter i trampes de enhancers. Utilitat dels organismes transgènics en l'anàlisi d'elements reguladors: fusions gèniques.

8. Contribució del genoma matern al desenvolupament embrionari

Oogènesis. Determinació de les coordenades axials. L'eix anteroposterior i l'eix dorsoventral. Gradients proteics i informació posicional. Especificació de l'eix anteroposterior: el paradigma del gen bicoid.

9. Activació del genoma zigòtic

Embriogènesi i desenvolupament larvari: mapes de destinació del blastoderma de *Drosophila*. Gens de segmentació: patrons d'expressió i funcions genètiques. Elaboració de l'eix anteroposterior: compartiments i parasegmentos. Anàlisi molecular de la segmentació: epístasi molecular. Jerarquies de regulació gènica. Interacció entre el genoma matern i el genoma zigòtic. Especificació dels teixits: elaboració de l'eix dorsoventral.

10. Diversificació dels patrons d'expressió gènica

Els gens homeòtics i la homeobox. Complexos gènics que controlen el pla corporal dels insectes: el Complex Bithorax i el Complex Antennapedia. Gens selectors i gens efectors. Conservació evolutiva dels gens homeòtics: els complexos HOX en vertebrats. Gens homeòtics a plantes. Homeosis i evolució.

11. La Genètica del Desenvolupament en el context de la recerca biomèdica

Ús dels models animals en la compressió de les rutes fisiopatològiques. Recerca biomèdica i recerca biofarmacèutica. Translació del coneixement en Biomedicina i col·laboració amb la indústria biotecnològica. Des de la comprensió de les bases biològica de la malaltia fins al descobriment de dianes terapèutiques, el drug discovery i el desenvolupament biofarmacèutic.

**12. Un exemple pràctic d'aplicació de la Genètica del Desenvolupament en la recerca biomèdica**

Descobriments de gens rellevants per al desenvolupament de malalties. Des de la implicació d'un gen en una ruta fisiopatològica fins a la creació d'un model animal. Des dels fenotips mutants fins a la comprensió de les malalties. Eines de la Genètica del Desenvolupament per al descobriment de fàrmacs. Desenvolupament preclínic de fàrmacs.

13. CLASSES PRÀCTIQUES DE LABORATORI

Pràctica 1: Estudi de mutacions que afecten el patró larvari de cutícula de *Drosophila*.

Pràctica 2: Detecció de gens regulats durant el desenvolupament de *Drosophila* mitjançant la tècnica del enhancer trap: descripció de patrons d'expressió embrionaris.

VOLUM DE TREBALL

ACTIVITAT	Hores	% Presencial
Classes de teoria	32,00	100
Pràctiques en laboratori	10,00	100
Tutories reglades	3,00	100
Estudi i treball autònom	67,50	0
TOTAL	112,50	

METODOLOGIA DOCENT

El desenvolupament de l'assignatura, pel que fa al treball presencial, s'estructura en:

Classes de teoria: Tres sessions setmanals de classes de teoria d'una hora de durada durant 9 setmanes. En aquestes sessions es pretén presentar i analitzar els conceptes bàsics de l'assignatura amb un interès especial en posar de relleu els aspectes pràctics dels mateixos. És molt recomanable la lectura prèvia dels temes. En total són necessàries 27 sessions d'una hora d'exposició dels temes per part del professor.

Sessions pràctiques de laboratori: Es tracta de 5 sessions de dues hores de durada. L'assistència a aquestes sessions és obligatòria.

Tutories de grup: S'instarà l'alumne a que utilitzi aquest recurs per a assessorar-se i discutir amb el professor qualsevol tema sobre el programa, l'assignatura, o la carrera. S'ha assignat un total de 3 hores a aquestes tutories.

Seminaris, conferències i altres activitats: S'assigna un total de 3 hores per a la participació en aquest apartat, que serviran per desenvolupar activitats que permetin als alumnes ampliar els seus coneixements sobre l'assignatura i relacionar-los amb els d'altres disciplines, així com promoure l'adquisició de competències diferents de les adquirides en les classes teòriques i pràctiques.

Una d'aquestes activitats (1.5 hores) consistirà en l'anàlisi crítica d'articles científics seleccionats pels



professors de la matèria. Aquesta activitat pretén un entrenament de l'estudiant en la lectura de treballs científics (el que necessàriament implica lectura en anglès tècnic), apropant-lo a la literatura científica original de la qual s'obtenen nous coneixements que permeten el desenvolupament i avanç de les ciències biomèdiques. Aquesta activitat, de caràcter obligatori, serà organitzada de forma conjunta amb la resta d'assignatures de tercer curs. La preparació, exposició i debat (durant 30 minuts) dels articles es realitzarà en grups de 2 alumnes i serà supervisada pel professor mitjançant les tutories.

AVALUACIÓ

La matèria s'avaluarà mitjançant el següent desglossament:

Una prova escrita de Teoria, consistent en un examen únic, que consta de qüestions teòriques (80% de la qualificació final).

Avaluació de les activitats pràctiques desenvolupades, considerant l'assistència i l'aprofitament de les sessions de laboratori. Igualment, es realitzarà un Examen Pràctic que coincidirà en la mateixa data que el Examen de Teoria. En conjunt, la Nota de les Pràctiques representa el 15% de la qualificació final.

Avaluació basada en la participació i implicació en els seminaris impartits (5% de la qualificació final). Per a l'avaluació de l'activitat d'anàlisi crítica d'articles científics es tindrà en compte els criteris de valoració: coneixement i comprensió de la informació continguda en els articles, ús correcte de la terminologia i capacitat d'expressió oral. També podrà valorar la integració amb altres continguts teòrics i pràctics d'aquesta o altres assignatures del grau. Es podrà obtenir una puntuació màxima de 10 punts, sent necessaris 5 punts per superar aquesta activitat. La qualificació obtinguda representarà el 5% de la nota final de l'assignatura. Si l'alumne no arriba a la nota mínima exigida, suspensarà l'assignatura en la qual realitza aquesta activitat. Així mateix, la participació de la resta d'alumnes en les sessions d'exposició i debat, podrà ser tinguda en compte pel professor per modular la nota final de l'assignatura.

Altres consideracions:

L'assistència a les pràctiques de laboratori i als seminaris és obligatòria.

La qualificació final serà la suma de les notes aconseguides en cada un dels apartats.

Per superar l'assignatura serà necessari obtenir una qualificació global superior a 5 sobre 10.

De manera excepcional, per a aquells alumnes que obtinguin una nota de Pràctiques igual o superior a 5, i que tinguin suspesa la Teoria, o viceversa, se'ls mantindrà la nota de la part aprovada fins a la segona convocatòria del mateix curs acadèmic i, com a màxim, durant el següent curs acadèmic.



REFERÈNCIES

Bàsiques

- Para la Teoría:

ALBERTS, B., A. JOHNSON, J. LEWIS, M. RAFF, K. ROBERTS, P. WALTER (2007). Molecular Biology of the Cell, 5ª edición. Garland Science (New York), pp. 1728.

GILBERT, S.F (2003). Developmental Biology, 8ª edición. Sinauer Associates (Sunderland), pp. 751.
Referencia online:
Developmental Biology Online (8ª edición) <http://8e.devbio.com/>

GRIFFITHS, A.J.F., J.H. MILLER, D.T. SUZUKI, R.C. LEWONTIN y W.M. GELBART (2002). Genética, 7ª edición. McGraw-Hill - Interamericana, pp. 860.

Para las Prácticas de Laboratorio

ASHBURNER, M. (1989). Drosophila: a laboratory handbook. Cold Spring Harbor Laboratory Press (New York), pp. 1331.

ASHBURNER, M. (1989). Drosophila: a laboratory manual. Cold Spring Harbor Laboratory Press (New York), pp. 434.

CAMPOS-ORTEGA, J.A. y V. HARTENSTEIN (1985). The embryonic development of Drosophila melanogaster. Springer-Verlag (Berlin), pp. 227.

STERN, C.D. y P.W.H. HOLLAND (1993). Essential Developmental Biology: A Practical Approach. IRL Press (Oxford), pp. 333.

Complementàries

- BATE, M. y MARTINEZ-ARIAS (1993). The Development of Drosophila melanogaster, vols. I y II. Cold Spring Harbor Laboratory Press (New York), pp. 1564.

LAWRENCE, P.A. (1992). The Making of a Fly: the genetics of animal design. Blackwell Scientific Publications (Oxford), pp. 228.

MARTÍNEZ-ARIAS, A. Y A. STEWART (2002). Molecular Principles of Animal Development. Oxford University Press, pp. 410.

MOODY, S.A. (2007). Principles of Developmental Genetics. Academic Press (San Diego), pp. 1104.

WILKINS, A.S. (1992). Genetic Analysis of Animal Development, 2ª edición. John Wiley and Sons



(New York), pp. 566.

Recursos informàtics:

Aula Virtual: Genètica del Desarrollo

Pàgines web:

Developmental Biology Online (8^a edició):
<http://8e.devbio.com/>

Martinez Arias & Stewart: Molecular Principles of Animal Development Online:
<http://www.oup.com/uk/orc/bin/9780198792840/resources/images/>

Molecular Biology of The Cell Online:
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=mboc4>

Scitable (Nature)
<http://www.nature.com/scitable/topics>