

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

Codi	33136
Nom	Genètica i citogenètica
Cicle	Grau
Crèdits ECTS	9.0
Curs acadèmic	2023 - 2024

Titulació/titulacions

Titulació	Centre	Curs	Període
1109 - Grau de Bioquímica i Ciències Biomèdiques (2015)	Facultat de Ciències Biològiques	2	Anual

Matèries

Titulació	Matèria	Caràcter
1109 - Grau de Bioquímica i Ciències Biomèdiques (2015)	9 - Genètica i biologia molecular	Obligatòria

Coordinació

Nom	Departament
GARCIA ROBLES, INMACULADA ROSA	194 - Genètica
RAUSELL SEGARRA, CAROLINA	194 - Genètica

RESUM

L'assignatura de Genètica i Citogenètica s'imparteix en el segon curs del Grau en Bioquímica i CC Biomèdiques (Pla 2009). Es tracta d'una assignatura obligatòria que, juntament amb les assignatures Genòmica, Genètica del Desenvolupament, Genètica Humana, Tècniques d'Anàlisi Genètic i Enginyeria Genètica pretén l'objectiu de proporcionar al·l'umne 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.

L'alumne cursarà aquesta assignatura paral·lelament a les assignatures Estructura de macromolècules, Mètodes en Bioquímica, Biosíntesi de macromolècules, etc., Les quals complementaran les habilitats i coneixements bàsics relacionats amb els fonaments de la biologia molecular i cel·lular, especialment, sobre l'estructura de els àcids nucleics, la seva replicació, transcripció i traducció, el cicle cel·lular, i fenòmens de tanta importància des de la perspectiva genètica com són la mitosi i la meiosi, els dos mecanismes responsables de la transmissió de la informació hereditària.



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

COMPETÈNCIES

1101 - Grau de Bioquímica y Ciències Biomèdiques

- Capacitat d'anàlisi i de síntesi.
- Capacitat de resolució de problemes.
- Capacitat d'aprenentatge autònom.
- Capacitat de comunicació oral i escrita.
- Capacitat de manejar l'anglès com a llengua estrangera.
- Capacitat per utilitzar les noves tecnologies de la informació i la comunicació.
- Desenvolupament d'habilitats per comprendre metodologia i interpretar resultats científics.
- Capacitat per al treball en equip i la cooperació.
- Desenvolupament de la capacitat de raonar i aplicar el mètode científic.
- Comprensió de la lògica molecular dels éssers vius com a producte de l'evolució.
- Capacitat per treballar al laboratori de genètica i biologia molecular incloent-hi seguretat, manipulació, eliminació de residus i registre anotat d'activitats.
- Conèixer i comprendre les bases moleculars de la informació genètica i els mecanismes de la seua transmissió i variació.
- Relacionar les característiques estructurals i funcionals de les macromolècules.
- Tenir una visió integrada del metabolisme cel·lular i de l'expressió gènica relacionant-les amb els distints compartiments cel·lulars.
- Tenir una visió integrada de les respostes cel·lulars als efectors i als canvis ambientals.
- Conèixer els elements comuns i els diversos de la genètica i la biologia molecular dels diferents tipus d'organismes vius.
- Adquirir coneixements teòrics sobre l'estructura, la funció i l'evolució dels genomes.
- Conèixer les aplicacions dels coneixements en genètica i biologia molecular en el diagnòstic de malalties humanes.



RESULTATS DE L'APRENTATGE

Adquisició i comprensió de coneixements en genètica
Resolució d'exercicis teòrics i pràctics
Realització d'activitats pràctiques al laboratori i anàlisi dels resultats obtinguts.
Realització en grup d'un treball escrit i presentació oral amb suport audiovisual.

DESCRIPCIÓ DE CONTINGUTS

1. Tema 1. Introducció: conceptes bàsics.

Genètica. Gen, locus, al·lel. Fenotip vs genotip. Soroll de desenvolupament. Norma de reacció. Anàlisi genètica. Mutacions i tipus. Relacions entre al·lells. Simbologia

2. Tema 2. Patrons d'herència.

Una mica d'història. Experiments de Mendel. Metodologia experimental en el treball de Mendel. El encreuament monohíbrid: principi de segregació. Comprovació del principi de segregació. El encreuament díbrid: principi de transmissió independent. Extensió al encreuament polihíbrid.

3. Tema 3. Teoria cromosòmica de l'hereditat.

Treballs de Sutton i Boveri. Teoria cromosòmica de l'herència. Gens i meiosi. Base citològica dels experiments de segregació de Morgan i Bridges. La no disjunció meiótica. Chiasmtes (Janssen). Entrecreuament. El primer mapa genètic. Evidència citològica de l'entrecreuament. Experiments de Creighton i McClintock

4. Tema 4. Càlcul de proporcions i contrast d'hipòtesis.

Predir les proporcions de la descendència en un encreuament. Conceptes bàsics de probabilitat. Regla del producte. Regla de l'addició. Taules de doble entrada i diagrames ramificats. Desenvolupament del binomi. Aplicació del binomi en trihibridisme/polihibridisme. Utilització del binomi en les famílies. Hipòtesi de contrast. Proves estadístiques: Ji-cuadrat.

5. Tema 5. Extensions de l'anàlisi mendeliana.

Relacions entre els al·lells d'un gen. Al·lèlisme múltiple. Sèrie de dominància entre al·lells. Prova de complementació. Al·lells d'autoestèril·litat en plantes. Grups sanguinis. Al·lells letals. Herència vinculada als cromosomes sexuals. Interacció entre gens. Gens i metabolisme. Epistasia. Influència del medi ambient. Penetració. Expressivitat. Efecte matern. Edat. Sexe. Fenocopies. Herència citoplasmàtica. Malalties mitocondrials.



6. Tema 6. Lligament, recombinació i mapes genètics en eucariotes.

Transmissió de gens lligats. Terminologia en encreuaments amb lligament. Lligament complet. Recombinació i gens lligats. Detecció de lligament. Acoblament i repulsió. Encreuament de dos punts. Càlcul de distàncies. Distància en encreuament híbrid. Prova de ji quadrat. El mapa de tres punts. Ordre dels gens. Càlcul de distàncies. Prova de contingència. Límits dels mapes de lligament. Càlcul precís de distàncies. Funció de mapa. Interferència i coincidència. Correccions. Mapes genètics versus mapes físics. Importància dels mapes de recombinació. Recombinació mitòtica.

7. Tema 7. Genètica de caràcters quantitius.

Caràcters hereditaris qualitius vs quantitius. Experiències de Johanssen. Les experiències de Nilsson-Ehle. Poligens o múltiples factors. Les experiències d'Edward East. Caràcters quantitius. QTLs: exemples i aplicacions. Influència del medi ambient i efecte llinar. Anàlisi estadística bàsica aplicada a caràcters quantitius. Heretabilitat, exemples i càlcul.

8. Tema 8. El cromosoma metafàsic.

La fibra de cromatina: eucromatina i heterocromatina. Diferenciació lateral i longitudinal del cromosoma metafàsic. Centròmer. Telòmers. Cromòmers. Regió NOR.

9. Tema 9. El cariotip.

Forma, grandària i nombre de cromosomes. El cariotip humà. Bandeig cromosòmic: tipus de bandeig. Altres tècniques d'identificació de cromosomes. Cromosomes accessoris. Cromosomes politènics.

10. Tema 10. Cromosomes sexuals.

Determinació cromosòmica del sexe. Propietats citogenètiques dels cromosomes sexuals. Cromatina sexual i compensació de dosi gènica. Mecanisme molecular d'inactivació del cromosoma X. Evolució dels cromosomes sexuals en vertebrats. Alteracions genètiques de la determinació del sexe en humans.

11. Tema 11. Variacions cromosòmiques estructurals I

. Delecions: tipus, origen, conseqüències genètiques i citogenètiques. Delecions en cromosomes humans. Anells cromosòmics. Duplicacions: tipus, origen, conseqüències genètiques i citogenètiques. Duplicacions en cromosomes humans. Isocromosomes. Síndromes de microdelecions i duplicacions



12. Tema 12. Variacions cromosòmiques estructurals II

. Inversions: tipus, origen, conseqüències genètiques. Comportament citogenètic dels heterozigots estructurals. Translocacions: origen i tipus. Translocacions robertsonianes: fusió cèntrica. Translocacions múltiples.

13. Tema 13. Variacions cromosòmiques numèriques I.

Variacions del cicle cel·lular i les seues conseqüències. Haploïdia. Haploïdia en angiospermes: origen, identificació, comportament citogenètic i aplicacions en la millora genètica. Poliploïdia: origen i identificació. Comportament citogenètic dels poliploides. Poliploïdia artificial i millora genètica. Poliploïdia en humans. Diploïdia uniparental.

14. Tema 14. Variacions cromosòmiques numèriques II.

Los falles en la disjunció meiòtica y les seues conseqüències. Aneuploïdia: definició i tipus. Origen y comportament citogenètic dels aneuploides. Aneuploïdies dels autosomes humans i síndromes associats. La Síndrome de Down. Aneuploïdies dels cromosomes sexuals humans i síndromes associats. Mixoploides: mosaics i quimeres. Disomia uniparental.

15. Problemes

Predicció de descendència
Excepsions
Anàlisi de genealogies
Lligament, recombinació i distància genètica
Variaions estruturals
Variaions numèriques

16. Pràctiques

PRÀCTICA 1. Segregació de Caràcters Observació de la segregació independent enfront de la segregació de gens lligats. Aplicació de l'anàlisi estadística als resultats experimentals. Estimació de la distància entre gens lligats. (8.5 hores)

PRÀCTICA 2. Cromosomes politènics. Preparació i observació de cromosomes politènics. Detecció i estudi d'inversions cromosòmiques.(6.5 hores)

**VOLUM DE TREBALL**

ACTIVITAT	Hores	% Presencial
Classes de teoria	53,00	100
Pràctiques en aula	23,00	100
Pràctiques en laboratori	14,00	100
Elaboració de treballs en grup	20,00	0
Estudi i treball autònom	80,00	0
Lectures de material complementari	7,00	0
Preparació de classes de teoria	13,00	0
Preparació de classes pràctiques i de problemes	15,00	0
TOTAL	225,00	

METODOLOGIA DOCENT

El desenvolupament de l'assignatura s'estructura en:

Classe de teoria: En total seran necessàries 42 sessions d'una hora per cobrir aquesta faceta docent.

S'emprarà bàsicament la classe magistral. El professor presentarà els continguts més rellevants de l'assignatura, utilitzant els mitjans audiovisuals necessaris per al desenvolupament àgil i coherent de les mateixes. El professor deixarà accessible amb suficient antelació a la plataforma de suport a la docència Aula Virtual, el material necessari per al correcte seguiment de les classes de teoria.

Classes de problemes: es realitzaran 23 sessions d'una hora al llarg de tot el curs, coordinades amb les classes de teoria, generalment en finalitzar cada un dels apartats del temari. En aquestes sessions es reforçaran els conceptes presentats en les sessions teòriques i s'estimularà la participació activa dels alumnes a través de la discussió i resolució de problemes. El professor prepararà una sèrie de problemes per a cada tema o bloc temàtic, que permetran treballar de forma individual (mitjançant la preparació personal dels mateixos) i de forma col·lectiva (mitjançant l'exposició i discussió dels mateixos en classe de grup) diversos aspectes relacionats amb el contingut del temari.

Sessions pràctiques de laboratori: Són d'assistència obligatòria. Es realitzaran sessions de 2 hores cadascuna. Els alumnes hauran d'acudir equipats amb bata de laboratori i ulleres de seguretat.

Seminaris: Aquesta activitat s'organitzarà de forma conjunta amb les altres assignatures de segon curs del grau. L'activitat consistirà en la preparació i exposició d'un seminari, amb una durada d'aproximadament 30 minuts, pels alumnes en grups de dos i en la seva participació activa en la discussió de tots els seminaris. Els alumnes realitzaran la preparació i exposició del seminari una sola vegada durant el calendari de classes. Dins de "Genètica i Citogenètica" es realitzaran 5 seminaris. També s'oferirà un seminari-conferència impartit per un investigador convidat. Les activitats de seminaris seran de caràcter obligatori.

A més, l'alumne se li instarà que utilitzi les tutories personals per assessorar-se i discutir amb el professor qualsevol tema sobre el programa, l'assignatura, o la carrera.



AVALUACIÓ

Primera Convocatòria

Els conceptes treballats en les sessions teòriques, així com la capacitat de l'alumne per a enfrontar-se i resoldre problemes de tipus genètic, s'avaluaran de manera contínua al llarg del curs amb, en la mesura que siga possible, la realització de diverses activitats que poden incloure qüestionaris (tipus kahoot o moodle), disseny i realització de problemes a l'aula, assistència a conferències específiques de la matèria, presencials o “en línia”, qüestionaris relacionats amb les mateixes i la realització de dues proves escrites al final de cada quadrimestre.

El valor de les proves escrites realitzades a la fi del primer i segon quadrimestre serà d'un 80% de la nota de l'assignatura. Les activitats d'avaluació contínua podran suposar fins a un 10% extra sobre la nota de l'assignatura.

Laboratori: L'assistència és obligatòria. S'avaluarà l'aprofitament de les sessions de laboratori i l'anàlisi dels resultats. El valor de la nota de laboratori serà el 15% del total.

Seminaris: La realització d'aquesta activitat és obligatòria. Es valorarà la capacitat de síntesi i integració de la informació per part dels alumnes participants, la claredat i qualitat de l'exposició i la defensa realitzada de les preguntes formulades pels alumnes i professors. El valor de la qualificació del seminari representa el 5% del total.

La nota final de l'assignatura serà la suma dels diferents apartats: Teoria / problemes, pràctiques de laboratori i seminaris, sempre que s'arribi a un mínim de 5 en cada un d'ells. A més, sempre que la nota de l'assignatura superi el 5 es podrà aconseguir fins a un 10% extra amb les activitats d'avaluació contínua plantejades durant el curs.

En el cas de l'apartat de Teoria / problemes la mitjana de les proves escrites a la fi de cada quadrimestre ha d'assolir com a mínim el 5. Si en una de les dues proves no s'arriba al 5 es podrà compensar a partir de 4 amb l'altra prova escrita.

Per superar l'assignatura serà necessari obtenir una qualificació global igual o superior a 5 sobre 10, sempre que la nota de cada un dels apartats sigui igual o superior a 5 sobre 10.

Segona convocatòria:

La nota obtinguda en el primer o el segon quadrimestre es guardarà per la segona convocatòria, sempre que sigui major que 5 sobre 10, llevat que l'alumne renunciï (realitzant i presentant l'apartat corresponent de l'examen de la segona convocatòria).

La nota obtinguda en les pràctiques de laboratori i en els seminaris és única i es guardarà per a la segona convocatòria si fos necessari.



Nota del Departament de Genètica: "Es recorda als estudiants que no és possible la renúncia a la qualificació obtinguda en l'assignatura, un cop publicada, tant en la valoració de la participació en les activitats docents presencials (laboratori, problemes, seminaris, etc .) com en la valoració de les diferents proves d'avaluació i dels documents lliurats per a l'avaluació (exàmens, memòries, etc.)".

REFERÈNCIES

Bàsiques

- Nussbaum, R.L.; McInnes, R.R. and Willard, H.F. (2016). Thompson & Thompson Genética en Medicina. 8ª Edición. Ed. Elsevier Masson. ISBN: 9788445826423
- Pascual, L i Silva, F. (2018). Principios básicos de genética. 1ª edició. Ed. Síntesis. ISBN9788491711063
- Pierce, B (2015) Genética: Un enfoque conceptual Panamericana ISBN-10: 8498353920 Problemas
- Benito, C. 141 Problemas de Genética. (2015). 1ª edició. Ed. Síntesis. ISBN 9788490772195
- Pierce, B.(2023) Fundamentos de Genética. Conceptos y Relaciones. Panamericana, ISBN 10: 950060275X

Complementàries

- Griffiths y otros (2013) Genética. Ed. McGraw-Hill-Interamericana, ISBN-9788448160913
- Klug y otros (2013). Conceptos de Genética. Pearson Education. ISBN-9788415552499
- Pascual i Moltó. (1999) Però què és això de la Genètica. Ed Univ. de Valencia. ISBN- 8437041570
- Lacadena (1996) Citogenética. Univ. Complutense. ISBN- 848936558X
- Investigación y Ciencia. Diferentes números