

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

Codi	42600
Nom	Genètica
Cicle	Màster
Crèdits ECTS	9.0
Curs acadèmic	2023 - 2024

Titulació/titulacions

Titulació	Centre	Curs	Període
2116 - M.U. en Bioinformàtica 12-V.1	Escola Tècnica Superior d'Enginyeria	1	Primer quadrimestre

Matèries

Titulació	Matèria	Caràcter
2116 - M.U. en Bioinformàtica 12-V.1	15 - Genètica	Optativa

Coordinació

Nom	Departament
GARCIA ROBLES, INMACULADA ROSA	194 - Genètica
PASCUAL CALAFORRA, LUIS FCO.	194 - Genètica

RESUM

La Genètica és la part de la Biologia que s'encarrega de l'estudi de l'herència i de la variació en els organismes. L'assignatura Genètica s'imparteix en el primer quadrimestre del màster en Bioinformàtica de la Universitat de València amb una metodologia teórico-pràctica com a complement formatiu per als estudiants titulats en Enginyeria Informàtica o afins.

Els objectius generals d'aquesta assignatura són proporcionar a l'estudiant els coneixements bàsics relatius a l'estudi de la variabilitat biològica i els mecanismes que regulen la seva herència, a l'estudi de l'estructura i funció de gens i genomes, així com les eines conceptuals i metodològiques que el capaciten per dur a terme qualsevol tipus d'anàlisi genètica.

La impartició dels continguts s'ha coordinat amb les altres tres assignatures que formen part dels complements formatius dirigits a enginyers informàtics o afins: Medicina i experimentació clínica, Evolució i Bioquímica i Biologia molecular.



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

No hi ha

COMPETÈNCIES

2116 - M.U. en Bioinformàtica 12-V.1

- Que els estudiants sàpiguen aplicar els coneixements adquirits i la seua capacitat de resolució de problemes en entorns nous o poc coneguts dins de contextos més amplis (o multidisciplinaris) relacionats amb la seua àrea d'estudi.
- Que els estudiants siguen capaços d'integrar coneixements i afrontar la complexitat de formular judicis a partir d'una informació que, sent incompleta o limitada, incloga reflexions sobre les responsabilitats socials i ètiques vinculades a l'aplicació dels seus coneixements i judicis.
- Que els estudiants sàpiguen comunicar les conclusions (i els coneixements i les raons últimes que les sustenten) a públics especialitzats i no especialitzats d'una manera clara i sense ambigüitats.
- Que els estudiants posseïsquen les habilitats d'aprenentatge que els permeten continuar estudiant d'una forma que haurà de ser en gran manera autodirigida o autònoma.
- Ser capaços d'accedir a la informació necessària (bases de dades, articles científics, etc.) i tenir prou criteri per a la seua interpretació i utilització.
- Posseir i comprendre coneixements que aportin una base o oportunitat de ser originals en el desenvolupament i / o aplicació d'idees, sovint en un context de recerca.

RESULTATS DE L'APRENTATGE

- Conèixer els mecanismes de l'herència biològica.
- Conèixer les metodologies d'anàlisi global estructural i funcional de genomes i processos cel·lulars.
- Conèixer l'estructura, funció i variació dels genomes.
- Conèixer els conceptes bàsics i les aplicacions de la tecnologia del DNA recombinant i de l'Enginyeria Genètica.
- Adquirir una visió integrada de les tècniques i mètodes utilitzats en Genètica.



- Conèixer la regulació genètica del desenvolupament dels organismes.

DESCRIPCIÓ DE CONTINGUTS

1. Introducció a la Genètica.

Definició i objectius de la Genètica. Conceptes bàsics: genotip, fenotip i norma de reacció. Fenocòpia. L'anàlisi genètica. La mutació: definició i tipus. Relacions entre allels

2. Patrons d'herència.

Gregor Mendel: els motius d'un èxit. L'encreuament monohíbrid: Llei de la segregació. L'encreuament prova. L'anàlisi del dihíbrid: Llei de la transmissió. Notació genètica. L'ús de diagrames ramificats i taules de doble entrada. El test de ji-quadrat. Base citològica de l'herència: mitosi i meiosi. Conseqüències genètiques de la meiosi.

3. Extensions de l'anàlisi mendeliana

El sistema ABO de grups sanguinis, un exemple d'al·lelisme múltiple. Anàlisi del polihibridisme. L'estudi i càlcul de probabilitats en genealogies. Relacions entre gens: interacció i epístasi. Letalitat. Penetració i expressivitat. Pleiotropia. A. Garrod i els errors congènits del metabolisme. G. Beadle, E. Tatum i l'inici de la genètica bioquímica. La complementació genètica.

4. Cromosomes, sexe i herència

La cromatina: composició i organització. Del nucleosoma al cromosoma metafàsic. Centròmer, telòmer i organitzador nucleolar. Morfologia i nombre de cromosomes. El cariotip. Tinció de cromosomes. La hibridació "in situ" com a tècnica d'identificació cromosòmica. Establiment de la teoria cromosòmica de l'herència. Herència lligada als cromosomes sexuals. Compensació de dosi. Sistemes de determinació sexual. Paper dels cromosomes X i Y en *Drosophila* i humans. Influència del sexe en l'herència i expressió dels gens. Influència de l'ambient en l'expressió genètica.

5. Lligament genètic i càlcul de distàncies

La transmissió de gens lligats. La recombinació meiótica. Detecció del lligament. Recombinació, distància genètica i mapa de lligament. El mapa de tres punts. Com procedir quan no coneixem l'ordre dels gens. Distància genètica i distància física. El fenomen de la interferència. Dobles entrecreuaments i funcions de mapa. Distància a partir del dihíbrid. Anàlisi de lligament en genealogies: lod score.

**6. ADN recombinant i Enginyeria genètica**

Conceptes bàsics de la tecnologia del ADN recombinant. Obtenció del ADN recombinant. Clonació i vectors de clonació. Aïllament dun gen dinterès. Detecció dun gen. Reacció en cadena de la polimerasa. Seqüenciació d'àcids nucleics. Mutagènesi dirigida.

7. Genòmica i proteòmica

Concepte de genòmica. Genòmica estructural. Projecte Genoma Humà. Genòmica comparada. Genòmica funcional. Proteòmica. Biologia de sistemes. Metagenòmica.

8. Estructura i organització dels genomes nuclears deucariotes

Localització i organització dels gens als genomes nuclears. Estima del nombre i funció dels gens. Contingut i localització del ADN repetitiu.

9. Estructura i organització dels genomes de procariotes i orgànuls

Característiques físiques dels genomes de procariotes. Característiques genètiques dels genomes de procariotes: organització, nombre i funció dels gens. Orígens i característiques físiques dels genomes dels orgànuls. Contingut genètic dels genomes d'orgànuls.

10. Estructura i organització dels genomes de virus i transposons

Característiques i estratègies de replicació dels genomes bacteriòfags. Característiques i estratègies de replicació dels genomes virals eucariotes. Elements genètics mòbils. Transposició a través dun ARN intermediari. Transposons de ADN.

VOLUM DE TREBALL

ACTIVITAT	Hores	% Presencial
Classes de teoria	27,00	100
Assistència a esdeveniments i activitats externes	5,00	0
Elaboració de treballs en grup	5,00	0
Elaboració de treballs individuals	15,00	0
Estudi i treball autònom	43,00	0
Lectures de material complementari	30,00	0
Preparació d'activitats d'avaluació	25,00	0
Preparació de classes de teoria	20,00	0
Preparació de classes pràctiques i de problemes	27,00	0
Resolució de casos pràctics	10,00	0



TOTAL	207,00
--------------	---------------

METODOLOGIA DOCENT

MD1 - Tasques formatives del procés d'ensenyament-aprenentatge entorn a la interacció a l'aula mitjançant sessions expositives. Inclouen les tasques prèvies de preparació (recerca d'informació, lectura de textos facilitats pel professorat), les pròpies sessions lectives i el treball posterior d'aprofundiment.

MD2 - Aprenentatge mitjançant anàlisi de casos d'estudi, a través dels quals es va adquirint competències sobre els diferents aspectes de les matèries i assignatures.

MD4 - Competències transversals. Inclouen assistència a cursos, conferències o taules rodones organitzades per la CCA del Màster i / o realització d'un treball bibliogràfic sobre temes que contribueixin a la formació integral. S'elabora una memòria de les activitats.

AVALUACIÓ

L'avaluació de l'aprenentatge dels coneixements i habilitats assolits pels alumnes tindrà en compte totes les facetes del mateix i es farà, fonamentalment, de manera continuada al llarg del curs per tal de detectar amb temps les possibles mancances de l'alumne i poder així assessorar i ajudar-lo en la seva tasca. Serà per tant molt important la relació alumne-professor i el coneixement per part d'aquest del grau d'aprenentatge aconseguit per l'alumne la qual cosa vindrà facilitat per les tutories personalitzades.

Tot i això, a fi de poder donar una qualificació numèrica del grau de coneixements i habilitats assolides per l'alumne, es duran a terme diferents proves que intentaran mesurar aquests a partir de les diferents activitats docents desenvolupades. així:

Escuchar

SE1 Avaluació continua 10%

SE2 Activitats 60%

SE4 Examen 30%

REFERÈNCIES

Bàsiques

- Referència b1: Pierce B. (2009) Genética. Un enfoque conceptual. 3ª edición. Ed. Médica Panamericana.
ISBN: 978-84-9835-216-0
- Referència b2: Brown, T.A. (2008). Genomas. 3ª ed. Ed. Médica Panamericana.
ISBN: 978-950-06-1448-1



- Referència b3: Ménsua, José L. (2003). Genética. Problemas y ejercicios resueltos. Ed. Pearson. ISBN: 9788420533414.

Complementàries

- Referència c1: Klug, W., Cummings, M.R. y Spencer C. A. (2006). Conceptos de Genética. 8ª edición. Pearson. ISBN: 9788420550145
- Referència c2: Griffiths, A.J.F., Miller, J.H., Suzuki, D.T., Lewontin, R.C. y Gelbart, W.M., (2002). Genética, 7a edición. McGraw-Hill-Interamericana. ISBN: 84-486-0368-0
- Referència c3: DNAI.org (DNA interactive). En inglés (<http://www.dnai.org/index.htm>)
- Referència c4: DNA from the beginning. En inglés. (<http://www.dnafb.org/>).
- Referència c5: Scitable. A Collaborative Learning Space for Science. Genetics. (<http://www.nature.com/scitable/topic/genetics-5>).