

ASSIGNATURA: Genètica (24894)

PART I: LA CIÈNCIA DE LA GENÈTICA

1. Introducció

La ciència de la Genètica. Fenotip i genotip. L'anàlisi genètica. Les tres àrees generals de la Genètica: clàssica, molecular i evolutiva. Organismes més utilitzats en els estudis de Genètica. Transcendència de la Genètica en els assumptes humans.

PART II. EL MENDELISME I LA TEORIA CROMOSÒMICA

2. Mitosi i meiosi

Cromosomes. Mitosi. Significat de la mitosi. Meiosi. Significat de la meiosi. Cicles biològics. Teoria cromosòmica de l'herència.

3. Principis mendelians i extensions

Els experiments de Mendel. Principi de la segregació. Relacions de dominància. Al·lelisme múltiple. Gens letals. Principi de la segregació independent. Interaccions genotípiques. Epístasi. Genètica bioquímica. Hipòtesi un gen-un enzim. Penetrància i expressivitat.

4. Determinació del sexe, lligament al sexe i anàlisi de pedigrís

Determinació del sexe. Herència lligada al sexe. Herència influenciada pel sexe. Herència limitada a un sexe. Anàlisi de pedigrís. Compensació de dosi. Hipòtesi de Lyon.

5. Lligament i mapes en eucariotes

Lligament. Mapes genètics: encreuament de dos punts; encreuament de tres punts. Demostració citològica de l'entrecreuament. Anàlisi de tètades. Recombinació mitòtica. Mapes en humans.

6. Lligament i recombinació en procariotes i virus

Els bacteris i virus en la investigació genètica. Fenotips bacterians. Fenotips virals. Processos sexuals en bacteris i virus. Transformació. Conjugació. Transducció. Cicle biològic dels fags. Recombinació en fags.

7. Citogenètica

Variacions de l'estructura cromosòmica: trencaments cromatídics i cromosòmics. Les inversions i llur significat. Delecions i duplicacions. Translocacions. Variacions en el nombre de cromosomes: euploïdia i aneuploïdia. Mosaïcisme. Aneuploïdia a l'home. Poliploïdia: auto i aloploïdia.

PART III. GENÈTICA MOLECULAR

8. La química del gen

Propietats esperades del material genètic. Química dels àcids nucleics. Estructura del DNA. Formes alternatives del DNA. Replicació del DNA: experiment de Meselson i Stahl. Demostració autoradiogràfica del DNA. Enzimologia de la replicació del DNA. Origen i força de replicació. Superenrotllament. Finalització de la replicació. Estructures replicatives: el model del cercle rodant. El model de llaços D. La replicació en eucariotes.

9. Expressió gènica: transcripció

La transcripció: complementarietat DNA-RNA. RNA polimerasa. Senyals d'iniciació i finalització. La transcripció en eucariotes: promotors. CAP i seqüències poli-A. Introns. Activitat autocatalítica del RNA. Noves informacions sobre el flux d'informació genètica: transcripció inversa. Autoreplicació del RNA.

10. Expressió gènica: traducció

Els ribosomes i el RNA ribosòmic: subunitats ribosòmiques. El nuclèol en eucariotes. RNA de transferència: similituds de tots els t-RNA. Llaços de t-RNA. La traducció: complex d'iniciació. Elongació. Finalització. El codi genètic: lectura en triplets. Hipòtesi del balanceig. Universalitat del codi genètic. Excepcions del codi. Evolució del codi genètic.

11. Clonació i seqüenciació del dna

Clonació del DNA. Enzims de restricció. Vectors híbrids. Sondes de gens específics: *Southern blotting*. Sondes per un gen clonat. Anàlisi d'heterodúplex. Vectors eucariotes: expressió de DNA estrany a les cèl.lules eucariotes. Mapes de restricció: polimorfisme en la longitud dels fragments de restricció (RFLP). La reacció en cadena de la polimerasa (PCR). Beneficis pràctics de la clonació de gens. El projecte genoma humà. Clonació d=organismes.

12. El cromosoma eucariòtic

La cèl.lula eucariota. El cromosoma eucariota: estructuració del DNA. Composició de les nucleoproteïnes. Bandeig cromosòmic. Centròmers i telòmers. Repetitivitat del DNA en el cromosoma eucariòtic.

13. Expressió gènica: control en procariotes

El model de l'operó. El sistema induïble de l'operó lac: el metabolisme de la lactosa. El gen regulador. L'operador. Inducció de l'operó lac. Mutants de l'operó lac. Repressió catabòlica. El sistema reprimible de l'operó triptòfan. Atenuació. Control transcripcional. Control postranscripcional.

14. Expressió gènica: control en eucariotes

Patrons de desenvolupament: diferenciació i totipotència. Mapes de destí. Desenvolupament primerenc de *Drosophila*. Mutants homeòtics. Control de la transcripció en eucariotes: metilació i Z-DNA. Regulació postranscripcional. Immunogenètica: Immunoglobulines. Varietat d'anticossos. Cèl.lules receptores T i proteïnes MHC. Càncer: teoria mutacional del càncer. Teoria viral del càncer. Causes ambientals del càncer.

15. DNA: mutació, reparació i recombinació

La mutació: el test de fluctuació. Estructura genètica fina. Test de complementació: el cistró. Colinearitat. Mutació espontània i mutació induïda. Taxes de mutació. Mutacions puntuals. Mutagènesi química. Reparació del DNA: reversió de les lesions. Fotoreparació. Reparació per escisió. Reparació postreplicativa. Reparació SOS. Recombinació: model de Holliday. Recombinació bacteriana. DNA híbrid.

16. Elements mòbils

Elements genètics transposables: Elements IS. Transposons compostos. Mecanismes de transposició. Efectes fenotípics i genotípics de la transposició.

17. Herència no mendeliana

La detecció de l'herència no mendeliana. Efectes materns: enrotllament de la closca del cargol, pigmentació de l'arna, empremta parental. Herència citoplasmàtica: mitocondris, cloroplasts. Partícules infeccioses. Plasmidis procariotes.

PART IV GENÈTICA QUANTITATIVA I EVOLUTIVA

18. Herència quantitativa

Caràcters regulats per diversos loci: control de dos loci. Control de tres loci. Control multiloci. Localització de poligens. Significat de l'herència poligènica. Experiments de selecció. Heretabilitat: heretabilitat aconseguida. Partició de la variància. Mesura de l'heretabilitat. Herència quantitativa en humans: el color de la pell. Estudis en bessons.

19. Genètica de poblacions: equilibri de hardy-weinberg i sistemes d'encreuaments

La població mendeliana. Freqüències al·lèliques i fenotípiques. Equilibri Hardy-Weinberg. Prova de l'equilibri de Hardy-Weinberg. Extensions de l'equilibri de Hardy-Weinberg: al·lèls múltiples. Loci múltiples. Encreuaments no aleatoris: consanguinitat. Anàlisi de pedigrís. Anàlisi de poblacions.

20. Genètica de poblacions: processos que canvien les freqüències gèniques

Els factors d'evolució. Mutació. Migració. Deriva genètica: efecte fundador i colls d'ampolla. Selecció natural: concepte i tipus. Models de selecció. Selecció en contra de l'homozigot recessiu. Selecció en contra de l'heterozigot. Equilibri mutació-selecció.

21. Genètica del procés evolutiu

Evolució darwiniana. Evolució i especiació: mecanismes de cladogènesi. Gradualisme filètic *versus* equilibri puntuat. Variació genètica: descripció i manteniment del polimorfisme. Sociobiologia: altruisme.

Practicas de genetica general

- 1 Introducció a la biologia i morfologia de *Drosophila*.
- 2 Anàlisi d'un mutant i assignació al seu grup de lligament.
- 3 Elaboració d'un mapa genètic de tres marcadors.
- 4 Preparació del cromosomes politènics de *Drosophila buzzatii*. Mapes citològics i observació d'inversions paracèntriques.
- 5 Anàlisi del cariotip humà i observació d'alteracions cromosòmiques.
- 6 Detecció de la variació genètica en proteïnes mitjançant l'electroforesi en gel de midó. Mesura de la variació genètica a les poblacions naturals.
- 7 Aplicacions de la bioinformàtica a la investigació genètica.

Antonio Barbadilla