

PART I: INTRODUCCIÓ

1. Introducció

Orígens de la genètica moderna. El desenvolupament de la genètica com una ciència teòrica i aplicada. Objectius de l'assignatura. Comentari del programa.

PART II: ANÀLISI MOLECULAR DEL DNA

2. Diagnòstic de malalties genètiques

Malalties familiars i malalties genètiques. Predisposició. Tècniques d'anàlisi més emprades en el diagnòstic de les malalties genètiques. Diagnòstic directe i indirecte. Diagnòstic de portadors. Diagnòstic preimplantacional. Diagnòstic prenatal.

3. Utilització de sondes en l'anàlisi del DNA

Formació de molècules híbrides d'àcids nucleics. Factors que determinen la especificitat i la estabilitat dels híbrids. Hibridacions en solució i en suport sòlid. Tipus de sondes. Marcatge i detecció de les sondes.

4. Hibridació *in situ* fluorescent (FISH)

Hibridació *in situ*. FISH: bases i tècnica. Pintat de cromosomes. PRINS. Aplicacions al diagnòstic de malalties genètiques. Altres aplicacions.

5. Ús del *Southern blot* en l'anàlisi directe de mutacions

Tècnica del *Southern blot*. Aplicacions al diagnòstic directe de malalties genètiques. Substitucions que afecten a dianes de restricció. Delecions i insercions.

6. Aplicacions de l'anàlisi del DNA per PCR

Descripció de la tècnica de la PCR. Factors que afecten al resultat de l'anàlisi per PCR. Aplicacions més immediates al diagnòstic directe de malalties genètiques. Variacions de la tècnica bàsica. PCR múltiple. ARMS. MS-PCR. RT-PCR. Detecció d'agents infecciosos.

7. Hibridacions específiques d'al·lel

Ús dels oligonucleòtids específics d'al·lel. ASO. *Dot blot* directe. *Dot blot* invers. OLA. Aplicacions en el diagnòstic. Altres aplicacions.

8. Diagnòstic indirecte de malalties genètiques

Ús de marcadors per l'estudi de mutacions. Tipus de marcadors de DNA. Aplicacions en el diagnòstic indirecte. Desequilibri de lligament.

9. Obtenció de patrons de bandes d'àcids nucleics (*fingerprinting*)

Tècniques basades en el *Southern blot*. Ús de la PCR per l'obtenció de patrons de bandes. Identificació de mostres. Aplicacions a l'agricultura i ramaderia. Altres aplicacions veterinàries. Determinació de paternitat. Aplicacions forenses. Altres aplicacions.

10. Detecció de noves mutacions en gens d'interès

Tècniques basades en el comportament electroforètic. SSCP. Heterodúplex. DGGE. CGGE. PTT. Tècniques basades en el reconeixement químic o enzimàtic dels falsos aparellaments. CCM. CDI. RNases. Altres tècniques.

PART III: MANIPULACIÓ DELS GENOMES

11. Producció de proteïnes recombinants

Interès en l'obtenció de proteïnes recombinants. Sistemes de expressió procariotes. Expressió de proteïnes en llevats. Obtenció de proteïnes recombinants emprant cultius de cèl·lules animals i vegetals. Mètodes de transfecció. Disseny de vectors d'expressió.

12. Oligonucleòtids antisentit

RNAs antisentit naturals. Utilització dels oligonucleòtids antisentit com agents terapèutics. Estratègia antisentit. Ús dels ribozims. Estratègia antígen.

13. Teràpia gènica de malalties hereditàries

La teràpia gènica com una alternativa a la teràpia convencional de les malalties genètiques. Vectors emprats en la teràpia gènica. Teràpia *ex vivo*. Manipulació de les cèl·lules *in vitro* mitjançant recombinació homòloga. Teràpia *in vivo*.

14. Teràpia gènica del càncer

Introducció. Modificació de la resposta immunològica. Ús d'oligonucleòtids antisentit. Sistemes de transfecció *ex vivo* i *in situ*. Altres tipus de teràpies

15. Mamífers transgènics

Introducció. Mètodes més emprats en l'obtenció de mamífers transgènics. Mamífers transgènics per a hormones de creixement. Lluita contra les malalties. Millora en la producció de llana en l'oví. Millora en la llet.

16. Aus i peixos transgènics

Obtenció d'aus transgèniques. Línies de recerca en el camp de les aus transgèniques. Obtenció de peixos transgènics. Principals avanços en peixos transgènics.

17. Aplicacions dels animals transgènics en el camp de la salut

Obtenció de sistemes d'assaig en toxicologia i toxicologia genètica. Models de malalties genètiques. Ús dels animals transgènics com a biorreactors. Xenotransplantaments.

18. Producció d'híbrids vegetals

Introducció. Obtenció d'híbrids per encreuaments interespecífics. Obtenció d'híbrids per fusió de protoplasmes. Variació somaclonal. Híbrids asimètrics. Cíbrids.

19. Obtenció de plantes transgèniques

Introducció. Mètodes indirectes d'obtenció de plantes dicotiledònies transgèniques. Utilització d'*Agrobacterium*. Co-integració. Sistemes binaris. El plasmidi Ri. Utilització de virus com a vectors. Mètodes d'obtenció directe de plantes transgèniques. Biolística.

20. Alguns aplicacions de les plantes transgèniques a la millora vegetal

Introducció. Ús d'oligonucleòtids antisentit per canviar característiques dels aliments. Lluita contra plagues. Tolerància als herbicides. Millora en plantes ornamentals.

PART IV: GENÈTICA QUANTITATIVA I MILLORA ANIMAL

21. Genètica quantitativa i millora genètica

Introducció a la millora genètica. Caràcters d'interès comercials. Components del valor fenotípic. Estima del valor millorant i de les desviacions del mateix. Estratègies en la millora.

22. Parentiu i consanguinitat

Coeficient de consanguinitat. Parentiu directe i col·lateral. Consanguinitat en les poblacions. Depressió per consanguinitat. Producció de línies consanguínies.

23. Variació i heretabilitat

Components i partició de la variància. Heretabilitat. Mètodes de determinació de l'heretabilitat. Repetibilitat.

24. Millora genètica per selecció

Selecció. Estimació de la resposta a la selecció. Límits de la selecció. Mètodes de selecció. Selecció per a més d'un caràcter. Selecció entre poblacions.

25. Millora genètica per encreuaments

Utilització de l'endogàmia. Base genètica de la heterosi. Sistemes d'encreuament. Poblacions sintètiques. Introgressió.

PRÀCTIQUES

1. Factors a considerar en dissenyar una reacció de PCR
2. Anàlisi molecular de mutacions
3. Comprovació per *Southern*
4. Extracció de DNA a partir de mostres de sang
5. Genotipatge mitjançant PCR