

---

# PROGRAMA DE CITOGENÈTICA

Curs acadèmic 2005-2006

---

## **Tema 1: Introducció general**

- Definicions
- Història

## **Tema 2: El cromosoma**

- Tipus de cromosomes
- Estructura química del cromosoma eucariòtic:
  - Organització de la fibra de cromatina
  - Eucromatina i heterocromatina
  - Seqüències de DNA
- Estructura externa del cromosoma eucariòtic: El cariotip
- Estructura interna del cromosoma eucariòtic: Diferenciacions estructurals i funcions
- Organització supracromosòmica

## **Tema 3: Mecanismes de divisió cel·lular en eucariotes superiors**

- Divisió Cel·lular mitòtica:
  - Fases i durada
  - Canvis en la morfologia i estructura dels cromosomes durant la mitosi
  - *Crossing-over* mitòtic
  - Divisions mitòtiques no convencionals
- Divisió Cel·lular meiótica:
  - Fases i durada
  - Canvis en la morfologia dels cromosomes durant la meiosi
  - Aparellament dels cromosomes homòlegs i recombinació
  - El complex sinaptonèmic
  - Factors que influeixen en la localització i nombre de quiasmes:
  - Divisions meiótiques no convencionals

## **Tema 4: Tècniques d'anàlisi cromosòmica**

- Introducció:
  - Tractament amb mitògens i antimitòtics
  - Tractament amb solució hipotònica i fixació
  - Extensió dels cromosomes sobre portaobjectes de vidre
- Anàlisi del cariotip:
  - Tinció uniforme
  - Bandes: G, Q, R, C, T, NOR, DAPI
  - Hibridació *in situ* fluorescent (FISH)
  - Hibridació genòmica comparada (CGH)
- Ultraestructura cromosòmica:
  - Microscòpia electrònica de transmissió i *scanning*
- Tècniques d'anàlisi especials

## **Tema 5: Cromosomes especialitzats**

- Formes d'adaptació:
  - Cromosomes politènics
  - Cromosomes plumosos o *lampbrush*
  - Regions cromosòmiques de tinció homogènia (HSR)
  - Dobles diminuts (DM)

- Formes permanents:
  - Cromosomes sexuals
  - Cromosomes nucleolars
  - Cromosomes B
  - Cromosomes holocinètics
  - Cromosomes L
  - Cromosomes estables i eliminats
  - Megacromosomes

#### **Tema 6: Alteracions del cariotip**

- Inestabilitat cromosòmica:
  - Lesions de cromosomes i de cromàtides
  - Anomalies dels autosomes
  - Anomalies dels cromosomes sexuals
- Inestabilitat cromosòmica i càncer
- Estudis de genotoxicitat i dosimetria biològica

#### **Tema 7: Evolució cromosòmica**

- Punts evolutius de trencament
- Mecanismes cromosòmics d'especiació i/o evolució cromosòmica
- La duplicació gènica com a mecanisme evolutiu

#### **Tema 8: Variants i anomalies cromosòmiques**

- Tipus i classificació
- Mecanismes de formació
- Efectes fenotípics en els individus portadors

#### **Tema 9: Variants cromosòmiques estructurals: Tipus, efecte fenotípic, aparellament meiótic, recombinació i conseqüències genètiques**

- Variants inestables
- Variants semiestables: anells i cromàtides dicèntriques
- Variants estables:
  - Deficiències
  - Duplicacions
  - Inversions
  - Insercions
  - Translocacions

#### **Tema 10: Variants cromosòmiques numèriques: Tipus, efecte fenotípic, aparellament meiótic, recombinació i conseqüències genètiques**

- Aneuploidia
- Trisomia
- Haploidia
- Triploidia
- Poliploidia
- Allopoliploidia

#### **Tema 11: Anomalies funcionals en l'expressió gènica: efectes epigenètics**

- *Imprinting*
- Translocació X-autosoma

#### **Tema 12: Impacte de les patologies citogenètiques en la població humana**

#### **Tema 13: Aplicacions de la citogenètica en la millora de plantes i animals**

## **Bibliografia**

- Juan Ramon Lacadena (1996), **Citogenética**. Editorial Complutense S.A. Madrid.
- Sybenga J (1975), **General Cytogenetics**. North-Holland Publishing Company, Amsterdam.
- McKinlay Gardner RJ and Sutherland GR (2004), **Chromosome abnormalities and genetic counseling**. Oxford University Press, New York.
- Sybenga J (1975), **Meiotic Configurations**. Springer-Verlag Berlin Heidelberg, New York.