

# Programa de Genètica

## Llicenciatura de Biotecnologia (curs 2006-2007)

**Professor Responsable: Dr. Jordi Surrallés (despatx C3-239)**

4.5 crèdits teòrics+problemes i 1.5 crèdits pràctics

### **Objectius:**

Oferir als estudiants de Biotecnologia una introducció general al conceptes bàsics de la Genètica per tal d'entendre les lleis de l'herència, la seva base citològica i molecular i la seva variabilitat a nivell cel.lular i poblacional. El Professor farà especial èmfasi a les aplicacions biotecnològiques de la Genètica i als aspectes bioètics de la mateixa.

## **PROGRAMA TEÒRIC**

### **Tema 1. Introducció**

Definició de Genètica. Genotip i fenotip. Les àrees generals de la Genètica.

### **Tema 2. Cicles cel.lulars i biològics**

Cromosomes. Mitosi. Meiosi. Cicles biològics. Teoria cromosòmica de l'herència.

### **Tema 3. Principis mendelians**

Els experiments de Mendel. Principi de la segregació. Relacions de dominància. Segregació independent.

### **Tema 4. Ampliació de l'anàlisi mendeliana**

Al·lelisme múltiple. Interaccions genotípiques. Epístasi. Penetrància i expressivitat. Influència de factors ambientals.

### **Tema 5. Determinació del sexe i lligament al sexe**

Determinació del sexe. Herència lligada al sexe. Herència influenciada pel sexe. Herència limitada a un sexe. Compensació de dosi. El gen XIST.

### **Tema 6. Lligament i mapes en eucariotes**

Lligament. Encreuament de dos punts. Encreuament de tres punts. Demostració citològica de l'encreuament. Mapes en humans.

### **Tema 7. Citogenètica**

Variacions de l'estructura cromosòmica. Les inversions. Delecions i duplicacions. Translocacions. Variacions en el nombre de cromosomes: euploidia i aneuploidia. Mosaïcisme. Poliploidia: auto i aloploidia. Aneuploidia a l'home.

**Tema 8. Estructura del material genètic**

Propietats esperades del material genètic. Els àcids nucleics. Estructura del DNA. Superenrotllament i topoisòmers.

**Tema 9. Organització del DNA en cromosomes**

El concepte de cromosoma. El cromosoma eucariòtic: morfologia i composició. L'estructura de la cromatina. Centròmers. Telòmers. Cromatina interfàsica i mitòtica. Territoris cromosòmics.

**Tema 10. La replicació del material genètic**

Replicació del DNA. Enzimologia de la replicació del DNA. La força de replicació. L'origen de replicació. Finalització de la replicació. Replicació dels telòmers. La telomerasa

**Tema 11. Transcripció**

La transcripció. RNA polimerasa. Promotor. Finalitzador. El mRNA. Modificacions postranscripcionals del mRNA eucariòtic. Gens eucariòtics interromputs: processament del mRNA.

**Tema 12. Traducció**

Els ribosomes i el rRNA. tRNA. La traducció: iniciació, allargament i finalització. El codi genètic. Concepte de degeneració del codi genètic

**Tema 13. Regulació gènica en procariotes**

Gens constitutius i gens regulats. El model de l'operó en bacteries. L'operó lactosa. Regulació per catabolit. L'operó triptòfan. Regulació postranscripcional bacteriana.

**Tema 14. Regulació gènica en eucariotes**

El desenvolupament en organismes pluricel·lulars: diferenciació i totipotència. Regulació de la transcripció en eucariotes. Metilació i DNA-Z. Modificació de histones. Regulació postranscripcional. El cas de la immunogenètica. Regulació gènica i càncer: oncogens i gens supressors de tumors.

**Tema 15. Enginyeria genètica**

Clonació del DNA. Enzims de restricció. Sondes i vectors. Mapes de restricció i polimorfismes en la longitud dels fragments de restricció. Les tècniques del Southern blot i la reacció en cadena de la polimerasa (PCR). Beneficis pràctics de la clonació de gens.

**Tema 16. Genòmica**

La ciència de la genòmica. Seqüenciació del DNA. Número de gens. Estructura general del genoma humà. Comparació i complexitat dels genomes. Microxips de DNA. Genòmica i proteòmica.

**Tema 17. Mutació i mutagènesis**

La mutació. Mutació espontània i mutació induïda. Mutacions puntuals i cromosòmiques. Expansió de repeticions de trinucleòtids: anticipació. Mutagènesi química i física. Mutació i càncer.

**Tema 18. Reparació, transposició i recombinació**

Mecanismes de reparació directes. Mecanismes de reparació per escissió. Reparació de les ruptures de la cadena de DNA. Síndromes humanes deficientes en reparació. Funcions duals de les proteïnes de reparació. Transposició. Mecanismes i efectes de transposició.

**Tema 19. Herència quantitativa**

Caràcters regulats per diversos loci: poligens. Concepte d'additivitat. Significat de l'herència poligènica. Heretabilitat. Herència quantitativa en humans.

**Tema 20. Genètica de poblacions i evolució**

Equilibri Hardy-Weinberg. Factors d'evolució: selecció, mutació, migració, efecte de la mida de la població. Deriva genètica. Selecció natural: concepte i tipus. Equilibri mutació-selecció.

**Tema 21. Genètica i societat al segle XXI: repercussions socials i bioètiques de la genètica moderna**

La seqüència del Genoma Humà. Predisposició genètica a les malalties. Teràpia gènica. Genètica i medicina forense. Aspectes genètics i bioètics de la clonació. Diagnòstic prenatal i preimplantacional. Animals i plantes transgènics. Evolució humana i grups ètnics.

### **Bibliografia bàsica**

Griffiths, A.J.F., et al. (2002)

**Genética** (3<sup>a</sup> edició, traducció de la 7<sup>a</sup> edició en anglés). McGraw-Hill / Internamericana, Madrid.

Tamarin, R.H. (1996)

**Principios de Genética** (1a edició, traducció de la 5a edició en anglés). Ed. Reverté, Barcelona.

Klug, W and Cummings MR (1999).

**Conceptos de Genética**. (traducció de la quinta edició en Anglès) Prentice Hall Iberia, Madrid

Pierce, B.A. (2006)

**Genética. Un enfoque conceptual**. (2a edició). Editorial Medica Panamericana, Madrid.

### **Criteris d'avaluació de l'assignatura:**

-La nota final serà la mitjana ponderada de la nota de l'examen de teoria (incloent els problemes) i la nota de pràctiques. **Teoria: 80%. Pràctiques: 20%. És necessari treure com a mínim un 5 de teoria i un 4 de pràctiques.**

-**Les pràctiques son obligatòries.** La no realització de les pràctiques impossibilita aprovar l'assignatura.

-Els alumnes que ho desitgin poden realitzar un **treball monogràfic** sobre alguna part del temari amb un màxim de 10 pàgines a doble espai. El tema i el guió del treball hauran de ser **prèviament consultats** al professor responsable. El treball pot redundar en la nota final tan positivament com negativament en funció de l'avaluació del mateix. La data límit d'entrega del treball és el **divendres 10 de Maig de 2007**.

### **Horari d'atenció als alumnes:**

-Dilluns de 12:00 a 13:30h.

-Qualsevol dia i hora amb cita prèvia.

-Consultes puntuals per correu electrònic (jordi.surralles@uab.es) o telèfon (93 581 18 30)