

P R O G R A M A     D E

G E N È T I C A     G E N E R A L

Tercer curs de Ciències Biològiques

UNIVERSITAT AUTÒNOMA DE BARCELONA

(1986-87)

## PROGRAMA DE GENÈTICA GENERAL

### 1.- INTRODUCCIÓ (I)

La variabilitat natural. Herència i ambient. Desenvolupament històric del concepte d'herència biològica. El genotip i el fenotip. Parts de la Genètica.

### 2.- INTRODUCCIÓ (II)

El cicle cel·lular eucariòtic: mitosi. Meiosi: descripció general. Profase I: entrecreuament i recombinació. Segona divisió meiótica.

### 3.- INTRODUCCIÓ (III)

Cicles biològics de virus i bacteris. Cicle biològic d'eucariotes: cicles diplòntic, haplòntic i diplohaplòntic. Estudi d'alguns cicles en particular.

### 4.- MENDELISME (I)

Els experiments de Mendel. Transmissió d'un caràcter: monohibridisme. Terminologia. Encreuament prova. Pleiotropia.

### 5.- MENDELISME (II)

Segregació independent de dos o més caràcters: dihibridisme i polihibridisme. Teoria cromosòmica de l'herència.

### 6.- HERÈNCIA DEL SEXE

L'herència del sexe com un encreuament retrògrad. Els heterocromosomes. Tipus generals de determinació del sexe. Mecanisme de compensació entre els heterocromosomes. El sexe com equilibri entre autosomes i heterocromosomes.

### 7.- HERÈNCIA L·LIGADA AL SEXE

Proporcions de la descendència en l'herència lligada al sexe. Herència lligada al cromosoma Y. Herència parcialment lligada al sexe. Els cromosomes sexuals en l'escala dels éssers vius.

### 8.- RELACIONS ENTRE AL·LELS

Dominància. Codominància. Herència intermedia. Al·lelomorfisme múltiple i isoal·lelisme. Polimorfismes moleculars.

### 9.- INTERACCIÓ GÈNICA

La interacció gènica. Cas general d'interacció. L'epistàsia: diversos casos. Atavisme. Gens modificadors. Gens letals. Diferència entre dominància i interacció.

### 10.- ACCIO DE L'AMBIENT

El fenotip com a interacció entre el genotip i l'ambient. Efecte del medi intern. Efecte del medi extern. Fenocòpia. El genotip com a norma de reacció.

### 11.- LLIGAMENT I RECOMBINACIÓ EN EUCARIOTES (I)

La segregació no independent: Desviació respecte a la proporció esperada en un encreuament retrògrad d'un dihibridisme. Significat d'aquesta desviació: lligament. Notació dels gens lligats. Fases d'acoblament i de repulsió. Lligament a la  $F_2$

### 12.- LLIGAMENT I RECOMBINACIÓ EN EUCARIOTES (II)

Estudi citològic del lligament. Detecció citològica. Entrecreuament en estat de quatre filaments. Quiasmes i entrecreuament. Entrecreuament mitòtic.

### 13.- MAPES DE RECOMBINACIÓ EN EUCARIOTES

Ordenació dels gens en el cromosoma. Mètode de l'encreuament prova de tres punts. Interferència i coincidència. Mapes de lli-

gant. Predicció a partir dels mapes.

14.- RECOMBINACIÓ GENÈTICA EN PROCARIOTES

La transformació en bacteris. La conjugació. Mapes de conjugació. La transducció. Recombinació en virus.

15.- HERÈNCIA EXTRACROMOSÒMICA (I)

Plasmidis. L'aparell genètic de plasts i mitocondris.

16.- HERÈNCIA EXTRACROMOSÒMICA (II)

Situacions que simulen herència extracromosòmica. Influència materna. Herència infecciosa. Estructures preformades.

17.- EL MATERIAL HEREDITARI (I)

Els àcids nucleics com a portadors de la informació genètica. Proves experimentals: Transformació i cicle dels fags.

18.- EL MATERIAL HEREDITARI (II)

Proves indirectes: estudis citoquímics, metabòlics, mutagènics i filogenètics. El RNA com a material hereditari.

19.- COMPOSICIÓ I ESTRUCTURA DELS ÀCIDS NUCLEICS

Composició química. Lleis de Chargaff. El model de la doble hèlix de Watson-Crick. Conseqüències biològiques de l'estructura del DNA. Composició i estructura del RNA.

20.- ORGANITZACIÓ DEL DNA

El concepte de cromosoma. Organització procariòtica i eucariòtica. Cromosomes vírics. Cromosomes bacterians. Cromosomes de plasts i mitocondris.

21.- EL CROMOSOMA EUCARIÒTIC (I)

La cromatina. Heterogeneïtat del DNA: DNA altament repetitiu, moderadament repetitiu i de seqüència única. Proteïnes cromosòmiques: histones i no histones.

22.- EL CROMOSOMA EUCARIÒTIC (II)

Estructura molecular del cromosoma eucariòtic: el nucleosoma. Nivells d'organització de la cromatina. La cromatina interfàsica: eucromatina i heterocromatina. El cromosoma mitòtic. El cariotip. Cromosomes politènics i plumulats.

23.- REPLICACIÓ DEL DNA (I)

Síntesi de DNA "in vitro": còpia de motlle i un sol sentit de síntesi. Síntesi de DNA "in vivo": semiconservació, seqüencialitat i síntesi discontinua.

24.- REPLICACIÓ DEL DNA (II)

Origen de replicació. Unitat de replicació: el replicó. Enzims de replicació. Casos especials de replicació.

25.- MECANISME MOLECULAR DE LA RECOMBINACIÓ

Recombinació general: el model d'Holliday. Conversió gènica. Recombinació il·legítima. Recombinació específica.

26.- REPLICACIÓ DEL CROMOSOMA EUCARIÒTIC

Moment de la replicació en el cicle cel·lular. Semiconservació. Asincronia i ordre en l'activació de replicons. Síntesi d'histones. Estructuració de la cromatina en replicació.

27.- EXPRESSIÓ DE LA INFORMACIÓ GENÈTICA

Base bioquímica de l'expressió de mutants. La substitució dels aminoàcids en les proteïnes. Colinearitat entre DNA i proteïna.

## 28.- LA TRANSCRIPCIÓ

Còpia complementària del DNA. Transcripció d'una sola cadena del DNA. Sentit de síntesi. La RNA polimerasa. Cicle d'acció de la RNA polimerasa. El promotor i el finalitzador.

## 29.- El m-RNA

Vida curta del m-RNA. Seqüències de senyalització. Modificacions 5' i 3' en el m-RNA eucariòtic. Seqüències intercalades en gens d'eucariotes. Processament del m-RNA eucariòtic.

## 30.- LA TRADUCCIÓ

El r-RNA. El ribosoma. El t-RNA. L'activació dels aminoàcids. Direcció de creixement de la cadena polipeptídica. Iniciació. Elongació. Finalització. Cicle de les subunitats ribosòmiques.

## 31.- LA CLAU GENÈTICA

Desxiframent de la clau. Descripció de la clau. Confirmació "in vivo". Hipòtesi del balanceig. Universalitat de la clau.

## 32.- LA MUTACIÓ

Freqüència de mutació espontània. Recurrència i reversibilitat. Contingència estadística i preadaptativa de la mutació.

## 33.- DETECCIÓ DE MUTACIONS

Detecció de letals recessius lligats al sexe en Drosophila: el mètode Basc. Detecció de letals en el cromosoma 2 de Drosophila: el mètode Cy/Pm. Ús de bacteris per a determinar la capacitat mutagènica de substàncies. Altres mètodes de detecció. Mutació somàtica. Relació entre mutació i càncer.

## 34.- MUTAGÈNESI (I)

El mecanisme molecular de la mutació. Causes intrínseques: tautomeria. Gens "mutables" i gens "mutadors". Agents mutagè-

nics: anàlegs de bases, alquilants, intercalants.

## 35.- MUTAGÈNESI (II)

Agents físics: Radiació UV i radiació ionitzant. Relació entre dosi de radiació i freqüència de mutació. Factors que afecten la inducció de mutacions.

## 36.- REPARACIÓ DEL DNA

Mecanismes moleculars de la reparació: Fotorreactivació, escisió-reparació i reparació post-replicativa.

## 37.- VARIACIONS CROMOSÒMIQUES ESTRUCTURALS (I)

Deficiències o delecions. Detecció citològica. Efectes genètics. Pseudodominància. Us de les deficiències en l'elaboració de mapes citològics. Duplicacions. Detecció citològica. Dosi gènica. Importància evolutiva.

## 38.- VARIACIONS CROMOSÒMIQUES ESTRUCTURALS (II)

Inversions. Les inversions com a supressores de la recombinació. Detecció dels punts de sutura de les inversions. Us de les inversions imbricades en filogènia.

## 39.- VARIACIONS CROMOSÒMIQUES ESTRUCTURALS (III)

Translocacions. Classes de translocacions. Segregació meiótica en l'heterozigot per a una translocació. Sistemes de translocacions múltiples.

## 40.- VARIACIONS CROMOSÒMIQUES NUMÈRIQUES (I)

Aneuploidia. Nulisomia. Monosomia. Trisomia. Dosi gènica. Detecció de grups de lligament en aneuploides. Mosaics i quimeres. Aneuploidia en l'home.

41.- VARIACIONS CROMOSÒMIQUES NUMÈRIQUES (II)

Euploïdia. Monoploïdes i poliploïdes. Origen dels poliploïdes: auto i alopoliploïdia. Meiosi en poliploïdes. Efectes fenotípics de la poliploïdia.

42.- ESTRUCTURA COMPLEXA DEL GEN

Efecte de posició. Complementació. Pseudoal·lels i loci complexos. Mapes de complementació: estudi del locus r-II del bacteriòfag T4. El cistró com a unitat fonamental. Discussió del concepte de gen.

43.- LA REGULACIÓ GÈNICA EN PROCARIOTES (I)

Concepte general de regulació: gens constitutius i gens regulats. Model de l'operó. Inducció i repressió. L'operó lactosa. Promotor, operador, gen regulador. Regulació positiva: el c-AMP

44.- LA REGULACIÓ GÈNICA EN PROCARIOTES (II)

L'operó arabinosa. L'operó triptòfan. Atenuació. Regulació restrictiva. Traducció del m-RNA policistrònic. Regulació en virus

45.- REGULACIÓ EN EUKARIOTES

Regulació a curt i llarg termini. Inducció enzimàtica en fongs. Inducció hormonal. Diferenciació i desenvolupament.

46.- ELEMENTS GENÈTICS MÒBILS

La transposició en bacteris. Estructura dels transposons: elements IS i Tn. Retrovirus. Elements mòbils en llevat, Drosophila i blat de moro.

47.- CARÀCTERS DE VARIABILITAT CONTINUA

Importància dels caràcters quantitius. Escoles biomètrica i mendeliana. Hipòtesi de Galton. Experiment de Johansen.

48.- CARÀCTERS DE VARIABILITAT CONTINUA (II)

Factors múltiples de Nilsson-Ehle. Hipòtesi de East sobre l'herència dels caràcters quantitius. Aplicació a l'encreuament de 2 soques. Desviacions de la hipòtesi de East. Heretabilitat.

49.- GENÈTICA DE POBLACIONS (I)

Els gens en les poblacions. Caracterització de les poblacions en termes de freqüències gèniques. Llei de Hardy-Weinberg. Estima de les freqüències d'equilibri en les poblacions naturals

50.- GENÈTICA DE POBLACIONS (II)

Canvis en les freqüències gèniques. Mutació. Migració. Selecció. Equilibri entre mutació i selecció. Deriva genètica.

51.- GENÈTICA DE POBLACIONS (III)

El concepte de selecció natural. Eficàcia biològica. Tipus de selecció. Variabilitat genètica en les poblacions naturals. Llast genètic. Selecció artificial.

52.- GENÈTICA DE POBLACIONS (IV)

Consanguinitat. Càlcul del coeficient de consanguinitat. Aparellaments selectius i no selectius. Depressió per consanguinitat. Heterosi.

53.- GENÈTICA I EVOLUCIÓ

Formació de races. Espècie. Mecanismes d'especiació. L'evolució a nivell molecular.

B I B L I O G R A F I A

■=====

Ayala F.J. Kiger J.A. Jr. 1980. Modern Genetics. Benjamin  
Cummings Publ. Co. Menlo Park. California.

Goodenough U. 1981. Genética (2ª ed.) Editorial Omega. Barcelona.

Jenkins J.B. 1982. Genética. Editorial Reverté S.A. Barcelona

Lewin B. 1985. Genes. John Wiley & Sons. New York.

Stent G.S. Calendar R. 1981. Genética Molecular (2ª ed.)  
Editorial Omega. Barcelona.

Strickberger M.W. 1978. Genética (2ª ed.) Editorial Omega.  
Barcelona, & 1985. Genetics (3ª ed.) Mc Millan. New York.

Suzuki D.T. Griffiths A.J.F. Lewontin R.C. 1981.  
An Introduction to Genetic Analysis (2ª ed.)  
W.H. Freeman and Co.. San Francisco.

Watson J.D. 1978. Biología Molecular del Gen (3ª ed.)  
Fondo Educativo Interamericano S.A. Madrid.