

PROGRAMA DE CITOGÈNÈTICA

1. El cromosoma: característiques generals. Diferenciació longitudinal: telòmers, cromòmers, centròmers, restriccions secundàries, satèl·lits. Diferenciació lateral: model uninèmic, binèmic i multinèmic. El cromosoma com a unitat de transmissió i de fragmentació.
2. Bases moleculars de la citogenètica. Organització del DNA. La cromatina, eucromatina i heterocromatina: conceptes citologic i molecular. Heterocromatina facultativa i constitutiva. DNA repetitiu: tipus. Altres tipus de DNA. Bases moleculars de les bandes cromosòmiques.
3. Tècniques de citogenètica. Estudi dels cromosomes: extensions, preparacions directes i mètodes de cultiu. Estudi de la primera divisió embrionària. Reactivació d'espermatozous i d'oòcits. Tècniques fotogràfiques.
4. Anàlisi de cariotip. Idiogrames. Identificació de cromosomes: morfologia, radioautografia, tècniques de bandes i bandes de gran resolució. Microdensitometria. Anàlisi cromosòmica automatitzada.
5. Sincronització cel·lular. Obtenció i manteniment de clons cel·lulars. Hibridació cel·lular. Mapes gènics. Aspectes evolutius. Mètodes de micromanipulació. Intercanvis de cromàtides germanes (SCE) amb BrdU.
6. Ultraestructura cromosòmica: tall i inclusió en un sol pla. Microscòpia electrònica de rastreig. Estudi ultraestructural del aparellament cromosòmic: el complex sinaptonèmic.
7. Transferència de gens mitjançant cromosomes. Sistemes de transferència. Estabilització i integració. Dbles diminuts (dm). Aplicacions pràctiques.
8. El cariotip. Inestabilitat cromosòmica. Cariotips simètrics i asimètrics. Ploidia. Nomenclatura. Nombre bàsic. Nombre fonamental. Evolució de cariotip.
9. Canvis estructurals i numèrics. Punts evolutius de trencament, lloc fràgil i oncogens. Possible relació entre evolució cromosòmica i càncer. Poliploidia. Disploidia. Agmatoploidia. Mecanismes cromosòmics d'especiació.
10. La duplicació gènica com a mecanisme evolutiu. Duplicació línial i duplicació lateral. Duplicació total (poliploidització) i evolució. Criptopoliploidia.
11. Divisió cel·lular. Mitosi. Fases i durada. Orientació de centròmers nomenclatura. Factors que poden afectar la divisió cel·lular. Verins mitòtics. Poliploidia i polisomia. Endoreduplicació i endomitosis. Mitosis multipolars. Amitosi. Mosaics i quimeres. Mosaicisme autosòmic i gonosòmic.
12. Recombinació. Mecanismes d'intercanvi. Divisió reduccional: meiosi. Fases de meiosis. Anàlisi cromosòmica i de complexos sinaptonèmics. La meiosi I. Recombinació i sobrecreuament. Quiasmes. Orientació de centròmers: nomenclatura. Terminalització de quiasmes.

13. Asinapsi, desinapsi i separació precoc (univalents). La meiosi II. Orientació de centròmers: nomenclatura. Aspectes cromosòmics de la gametogènesi: diferències entre espermatogènesi i ovogènesi. Aspectes cromosòmics de la fecundació. Pronuclis. Asincronia.
14. Fenòmens d'interferència. Interferència de cromàtides i de quiasmes. Interferència negativa. Efectes intercromosòmics. Localització de quiasmes. Factors que afecten la formació de quiasmes i el sobrecreuament. Anàlisi dels bivalents.
15. Aparellament i sobrecreuament somàtic. Organització del nucli interfàsic. Identificació cromosòmica a interfase. Relacions intercromosòmiques i relació dels cromosomes amb altres estructures nuclears. Intercanvi de cromàtides germanes.
16. Cromosomes especialitzats. Tipus adaptatius: cromosomes politàcnics i cromosomes plomosos. Amplificació gènica. Tipus especials: regions de coloració homogènia (HSR).
17. Tipus de especialització permanent. Cromosomes sexuals. Corpuscle de Barr. Corpuscle Y. Hipòtesi de Lyon. Caracterització del cromosoma X inactiu: radioautografia i BrdU. Determinació del sexe. Mecanismes. Antígen HY.
18. Cromosomes nucleolars: NOR. Cromosomes holocinètics. Cromosomes supernumeraris i cromosomes B. Cromosomes limitats (L). Cromosomes estables (S) i cromosomes eliminats (E). Cromosomes diminuts (m). Megacromosomes.
19. Origen de les variants cromosòmiques estructurals. Mutàgens i clastògens. Variants inestables. Variants semiestables: anells i dicèntrics. Cicle trencament-fusió-pont. L'anell de Möbius. Variants estables.
20. Variants cromosòmiques estructurals. Deficiències: tipus, efecte fenotípic, aparellament cromosòmic, recombinació i conseqüències genètiques. Duplicacions: tipus, efecte fenotípic, efectes de posició, aparellament cromosòmic, recombinació i anomalies derivades.
21. Variants cromosòmiques estructurals. Aneusomia de recombinació. Inversions. Nomenclatura. Inversions paracèntriques i pericèntriques: efecte fenotípic, aparellament cromosòmic, efecte de posició, recombinació i transmissió. Inversions i evolució.
22. Variants cromosòmiques estructurals. Translocacions. Nomenclatura. Tipus, efecte fenotípic, aparellament cromosòmic, efectes de posició, intercanvis i configuracions. Translocacions múltiples. Heterozigots obligats. Translocacions i evolució.
23. Variants cromosòmiques estructurals. Translocacions Robertsonianes o fusions cèntriques. Mecanismes, polaritat i importància evolutiva. Productes monocèntrics i dicèntrics. Inactivació centròmera. Translocació cèntrica o translocació centròmer-telòmer.
24. Variants cromosòmiques estructurals. Fisió cèntrica: importància evolutiva. Cromosomes telocèntrics i isocromosomes. Mecanismes de producció. Efecte fenotípic, aparellament meiòtic i transmissió. Fisió cèntrica i evolució.

25. Variants cromosòmiques numèriques. Aneuploidia. Nomenclatura. Monosomia i nullisomia. Trisomies. Trisòmics primaris. Origen i efectes fenotípics. Aparellament cromosòmic. Sobrecreuament. Orientació. Segregació. Transmissió. Tipus derivatius.
26. Variants cromosòmiques numèriques. Aneuploidia. No-disjunció gono-sòmica. Origen i resultats. Efecte fenotípic. Comportament meiòtic. Selecció de gametes. Separació precoc de centròmers.
27. Variants cromosòmiques numèriques. Aneuploidia. Trisòmics secundaris. Trisomia de telocèntrics. Trisomia terciària i trisomia d'intercanvi. Tipus i origen. Aparellament cromosòmic. Transmissió.
28. Euploidia. Nomenclatura. Haploidia. Origen. Aparellament cromosòmic. Triploidia. Origen aparellament cromosòmic. Distribució a Anafase I.
29. Altres formes de poliploidia. Autopoliploids. Origen i efecte fenotípic. Aparellament cromosòmic. Localització de quiassmes. Comportament meiòtic. Doble reducció. Fertilitat. Autopoliploids naturals. Resultats genètics.
30. Al.lopoliploids. Tipus. Diploidització. Regulació de l'aparellament cromosòmic. Al.lopoliploidització. Anàlisi genètica dels al.lopoliploids. Resultats genètics. Segregacions anormals.

