



4672

UNIVERSITAT AUTÒNOMA DE BARCELONA  
FACULTAT DE CIÈNCIES  
DEPARTAMENT DE BIOLOGIA CEL·LULAR I FISIOLOGIA

PROGRAMA DE CI TOGENETICA

1. El cromosoma : Característiques generals. Diferenciació longitudinal : telómers, cromómers, constriccions secundaries, satèlites. Diferenciació lateral : models uninémico, binémico, multinémico. El cromosoma com a unitat de transmissió i de fragmentació.
2. Bases moleculars de la citogenética. Organització del DNA. La cromatina, eucromatina i heterocromatina : concepte citològic i molecular. Heterocromatina facultativa i constitutiva. DNA repetitiu : tipus. Altres tipus de DNA. Bases moleculars de les bandes cromosòmiques.
3. Tècniques en citogenética. Principios. Estudi de les cromosomes : extensions, preparacions directes i mètodes de cultiu. Estudi de la primera divisió embrionaria. Reactivació de espermatozoides i de ovocitos. Tècniques fotogràfiques.
4. Anàlisi del cariotip. Idiogrames. Identificació de cromosomes : morfologia, autorradiografia, tècniques de bandes i bandes de alta resolució. Microdensitometria. Anàlisi cromosòmic automatitzat.
5. Sincronització cel·lular. Obtenició i manteniment de clones cel·lulars. Hibridació cel·lular : bases. Mapes gènics. Aspectes evolutius. Mètodes de micromanipulació. Detecció de intercanvis de cromàtides germanes (SCE) mitjançant BrdU.
6. Ultraestructura cromosòmica : cortes i muntajes en pla. Microscòpia electrònica de barrido. Estudi ultraestructural del apareament cromosòmic : el complex sinaptonémic. Estudi citoquímic del complex sinaptonémic.
7. Transferència de gens mediada per cromosomes. Sistemes de transferència. Estabilització i integració. El problema dels dobles dímínuts (dm). Aplicacions pràctiques.



8. El cariotipo. Constancia del cariotipo. Inestabilidad cromosómica. Cariotipos simétricos y asimétricos. Ploidía. Nomenclatura. Número básico. Número fundamental. Evolución del cariotipo. Cambios estructurales y numéricos. Poliploidía. Disploidía. Agmatoploidía. Mecanismos cromosómicos de especiación.
9. La duplicación génica como mecanismo evolutivo. Duplicación lineal y duplicación lateral. Duplicación total (poliploidización) y evolución. Criptopoliploidía.
10. División celular. Mitosis. Fases y duración. Orientación de centrómeros. Factores que afectan a la división celular. Venenos mitóticos. Poliploidía y polisomía. Endoreduplicación y endomitosis. Mitosis multipolares. Amitosis. Mosaicos y quimeras. Mosaicismo autosómico y gonosómico.
11. Recombinación. Mecanismos de intercambio. División reduccional : meiosis. Fases de la meiosis. Análisis cromosómico y de complejos sinaptonémicos. La meiosis I. Recombinación y entrecruzamiento. Quiasmas. Orientación de centrómeros. Terminalización de quiasmas.
12. Asinapsis, desinapsis y terminalización precoz (univalentes). La meiosis II. Orientación de centrómeros. Aspectos cromosómicos de la gametogénesis : diferencias entre espermatogénesis y ovogénesis. Aspectos cromosómicos de la fecundación. Pronúcleos. Asincronía.
13. Fenómenos de interferencia. Interferencia de cromátides y de quiasmas. Interferencia negativa. Efectos intercromosómicos. Localización de quiasmas. Factores que afectan a la formación de los quiasmas y al entrecruzamiento. Análisis de los bivalentes.
14. Apareamiento y entrecruzamiento somático. Organización del núcleo interfásico. Identificación de cromosomas en interfase. Relaciones intercromosómicas y relación de los cromosomas con otras estructuras nucleares. Intercambio de cromátides hermanas.
15. Cromosomas especializados. Formas adaptativas : cromosomas politécnicos y cromosomas plumulados. Amplificación génica. Formas especiales : regiones de tinción homogénea (HSR).
16. Formas permanentes de especialización. Cromosomas sexuales. Masa de Barr. Corpúsculo Y. Hipótesis de Lyon. Detección del cromosoma X inactivo : autorradiografía y BrdU. La determinación del sexo.



Mecanismos. El antígeno HY y su problemática.

17. Cromosomas nucleolares : NOR. Cromosomas holocinéticos. Cromosomas supernumerarios o cromosomas B. Cromosomas limitados (L). Cromosomas estables (S) y eliminados (E). Cromosomas diminutos (m). Megacromosomas.
18. Origen de las variantes cromosómicas estructurales. Mutágenos y clastógenos. Variantes inestables. Variantes semiestables : anillos y dicéntricos. Ciclo rotura-fusión-puente. El anillo de Möbius. Variantes estables.
19. Variantes cromosómicas y estructurales. Deficiencias : tipos, efecto fenotípico, apareamiento cromosómico, recombinación y consecuencias genéticas. Duplicaciones : tipos, efecto fenotípico, efecto de posición, apareamiento cromosómico, recombinación y anomalías derivadas.
20. Variantes cromosómicas estructurales. Aneusomía de recombinación : concepto y posibles tipos. Inversiones. Nomenclatura. Tipos, efecto fenotípico, apareamiento cromosómico, efecto de posición, recombinación y transmisión. Inversiones y evolución.
21. Variantes cromosómicas estructurales. Translocaciones. Nomenclatura. Tipos, efecto fenotípico, apareamiento cromosómico, efectos de posición, intercambios y configuraciones. Translocaciones múltiples. Heterocigotos permanentes.
22. Variantes cromosómicas estructurales. Translocaciones Robertsonianas o fusiones céntricas. Origen, polaridad e importancia evolutiva. Productos monocéntricos y dicéntricos. Inactivación centromérica. Translocación céntrica o translocación centrómero telómero.
23. Variantes cromosómicas estructurales. Fisión céntrica : importancia evolutiva. Cromosomas telocéntricos e isocromosomas. Origen. Efecto fenotípico, comportamiento meiótico y transmisión.
24. Variantes cromosómicas numéricas. Aneuploidía. Nomenclatura. Monosomía y nulisomía. Las trisomías. Trisómicos primarios. Origen y efecto fenotípico. Apareamiento cromosómico. Entrecruzamiento. Orientación. Segregación. Transmisión. Formas derivadas.
25. Variantes cromosómicas numéricas. Aneuploidía. No-disyunción gonosómica. Origen y consecuencias. Efecto fenotípico. Comportamiento meiótico. Selección de gametos. Separación precoz de centrómeros.



26. Variantes cromosómicas numéricas. Aneuploidía. Trisómicos secundarios. Trisomía por telocéntricos. Trisomía terciaria y trisomía de intercambio. Tipos y origen. Apareamiento cromosómico. Transmisión. Consecuencias.
27. Euploidía. Nomenclatura. Haploidía. Origen. Apareamiento cromosómico. Consecuencias. Triploides. Origen. Apareamiento cromosómico. Comportamiento meiótico. Distribución en Anafase I. Consecuencias.
28. Otros tipos de poliploidía. Autopoliploides. Origen y efecto fenotípico. Apareamiento cromosómico. Localización de quiasmas. Comportamiento meiótico. Reducción doble. Fertilidad. Autopoliploides naturales. Consecuencias genéticas.
29. Alopóliploides. Tipos. Diploidización. Regulación del apareamiento cromosómico, Alopóliploidización. Análisis genético de los alopóliploides. Consecuencias genéticas. Segregaciones anómalas.
30. Citogenética del cancer. Puntos frágiles. Relaciones evolutivas y patológicas. Anomalías constitucionales. Anomalías esporádicas. Posible relación entre anomalías cromosómicas y el origen de las neoplasias.