

PROGRAMA DE GENÈTICA
3^{er} CURS DE VETERINÀRIA
CURS 1990-1991

I. INTRODUCCIÓ

1. Introducció: La variabilitat i l'herència. L'objecte de la Genètica. Una perspectiva històrica.

II. L'ANALISI MENDELIANA

2. Monohibridisme i segregació: Els estudis de Mendel sobre l'herència. Monohibridisme: dominància i recessivitat; segregació dels factors hereditaris. Terminologia. Encreuaments prova. L'utilització dels "pedigrees"

3. La transmissió independent: Dihibridisme: la transmissió independent. Confirmació en el trihibridisme. Polihibridisme.

III. AMPLIACIÓ DE L'ANALISI MENDELIANA

4. Relacions entre al·lels: Dominància completa i dominància incompleta. Codominància. Sobredominància. Al·lelomorfitisme múltiple. Isoal·lelisme. Relacions de dominància en els casos d'al·lelisme múltiple.

5. Efectes ambientals sobre l'expressió gènica: El fenotip com a interacció del genotip i l'ambient. Efectes del medi intern i del extern. Fenocòpies. Norma de reacció.

6. Interacció gènica: Concepte d'interacció gènica. Interaccions entre un parell de gens. Aparició de nous fenotips. Epistàsia. Interaccions entre més d'un parell de gens. Gens modificadors. Penetrància i expressivitat.

7. Pleiotropia i gens letals: Concepte de pleiotropia. Efectes pleiotròpics dels gens i nivell d'anàlisi del fenotip. Concepte i classes de gens letals. Influència ambiental sobre la letalitat.

8. Herència quantitativa: Els caràcters quantitius. Els treballs de Johannsen. Factors múltiples: els experiments de Nilsson-Ehle. Poligens. Caràcters discontinus controlats per poligens.

IV. BASE CROMOSÒMICA DE L'HERÈNCIA

9. El cicle cel·lular i els cromosomes: Importància del nucli en l'herència. El cicle cel·lular. La divisió cel·lular: la mitosi. La meïosi. Morfologia del cromosoma mitòtic. El cariotip. Tècniques de tinció de bandes.

10. Teoria cromosòmica de l'herència: Similitud del comportament dels cromosomes i els factors hereditaris. Els cromosomes sexuals. La teoria cromosòmica i els treballs amb *Drosophila melanogaster*. Genètica mendeliana i els cicles sexuals.

11. Herència i sexe: Tipus generals de determinació del sexe. L'herència lligada al sexe. Inactivació del cromosoma X en mamífers. L'herència lligada al cromosoma Y. Herència lligada a un sexe. Herència influenciada pel sexe.

12. Herència extranuclear: Efectes materns. Variegació a les fulles de les plantes superiors. Herència citoplasmàtica a llevats. Herència infecciosa.

V. LLIGAMENT I RECOMBINACIÓ

13. Lligament i recombinació en eucariotes (I): La segregació no independent. Lligament i grups de lligament. Lligament incomplet i recombinació. Detecció del lligament.

14. Lligament i recombinació en eucariotes (II): Estudis citològics del lligament. La profase I meiótica. Conseqüències de la meïosi sobre la variabilitat. La recombinació mitòtica.

15. Elaboració de mapes genètics en eucariotes (I): Càlcul de les freqüències de recombinació. Ordenació dels gens en els cromosomes. Mètode de l'encreuament prova de tres punts. Interferència i coincidència. Mapes de lligament. Predicció a partir dels mapes.

16. Elaboració de mapes genètics en eucariotes (II): Elaboració de mapes citològics en cromosomes politènics. Correlació dels mapes citològics i dels de lligament. Factors que afecten les freqüències de recombinació. Utilització de cèl·lules somàtiques en la cartografia cromosòmica.

17. Lligament i recombinació en bacteris i virus: Mecanismes d'intercanvi de material genètic en els bacteris. Transformació. Conjugació. Transducció. Anàlisi genètica i mapes gènics en bacteris. Recombinació i mapes en virus.

VI. EL MATERIAL HEREDITARI (I).

18. La naturalesa del material hereditari: Proves experimentals a favor de l'ADN com a material hereditari. Proves indirectes. L'ARN com a material hereditari.

19. Els Àcids nucleics: Característiques físico-químiques dels àcids nucleics. Models moleculars sobre l'estructura de l'ADN. Conseqüències biològiques de l'estructura de l'ADN. Estructures de l'ARN.

20. Replicació de l'ADN: Replicació semiconservativa de l'ADN. Síntesi semidiscontinua de l'ADN. L'aparell de replicació. L'origen de replicació. El replicó.

21. Reparació de l'ADN: Mecanismes de reparació de l'ADN. Tipus i característiques. Mecanismes pre-replicatius. Mecanismes post-replicatius.

22. Mecanismes de recombinació (I): Papers biològics dels mecanismes de recombinació. Tipus de recombinació. Recombinació homòloga. Conversió gènica. Models moleculars de recombinació.

23. Mecanismes de recombinació (II): Conceptes de recombinació específica i de recombinació il·legítima. Elements genètics transponibles en procariontes i mecanismes de transposició. Elements transponibles en eucariotes i els seus mecanismes de transposició.

VII. EL MATERIAL HEREDITARI (II), ORGANITZACIÓ

24. Organització de l'ADN: El concepte de cromosoma. Els cromosomes dels virus. Cromosomes bacterians. Els cromosomes de les mitocondries i els cloroplasts. Els cromosomes eucariotes.

25. El cromosoma eucariota: La cromatina: eucromatina i heterocromatina. Efecte de l'estructura de la cromatina sobre l'activitat gènica. Components moleculars de la cromatina. Nivells d'organització de la cromatina. Organització de la cromatina interfàsica. Organització del cromosoma mitòtic. Estructuració de la cromatina en replicació.

VIII. ESTRUCTURA DEL GEN

26. Estructura del gen: Concepte clàssic del gen. Pseudoal·lels i loci complexos. Complementació. Mapes de complementació. El cistró com a unitat fonamental. Gens solapats. Gens fragmentats. Discussió del concepte de gen.

IX. EXPRESSIÓ GÈNICA

27. El codi genètic: Desenvolupament del concepte "un gen-una proteïna". Colinearitat ADN i proteïnes. El codi genètic. Implicacions de la degeneració del codi genètic. Excepcions a la universalitat del codi genètic.

28. La síntesi de proteïnes: Paper que juguen els ARN's. Els ribosomes com a maquinària de traducció. Els ARN de transferència. La síntesi de proteïnes en els ribosomes.

29. L'elaboració dels ARNs: La transcripció. Les ARN-polimerases. Promotors i finalitzadors. Modificacions 5' i 3' en els ARN missatgers eucariotes. Processament dels ARNs eucariotes.

X. CONTROL DE L'EXPRESSIÓ GÈNICA

30. Regulació gènica en procariontes: Concepte general de regulació. El model de l'operó. Tipus de regulació. Control de l'inici de transcripció. Atenuació.

31. Regulació gènica en eucariotes (I): Control transcripcional i post-transcripcional. Amplificació gènica. Reordenacions de l'ADN.

32. Regulació gènica en eucariotes (II) Control genètic del desenvolupament: Factors nuclears i citoplasmàtics del desenvolupament. Totipotència del nucli de la cèl·lula diferenciada. Posició i patrons. Discs imaginals de *Drosophila*. Mutacions que afecten al desenvolupament. Oncogens i càncer.

XI. CANVIS EN EL MATERIAL HEREDITARI

33. Mutagènesi (I): Concepte de mutació. Mutació espontània i mutació induïda. Recurrència i reversibilitat. Contingència estadística i preadaptativa de les mutacions.

34. Mutagènesi (II): Tipus de mutacions. Conseqüències de les mutacions. Detecció dels mutagens.

35. Base molecular de la mutació: Acció dels mutagens físics sobre l'ADN. Factors que afecten la mutagenicitat dels agents físics. Alteracions de l'ADN, induïts pels mutagens químics. Importància del metabolisme en la mutagènesi química. Fixació de les lesions. Mutagènesi insercional. Mutació somàtica i càncer.

36. Variacions cromosòmiques estructurals: Tipus d'aberracions cromosòmiques estructurals. Mecanismes de producció de les mutacions cromosòmiques estructurals. Les delecions i duplicacions. Els seus efectes genètics. Les inversions. Les inversions com a supressors de la recombinació. Les translocacions. Segregació dels heterocigots. La fusió cèntrica.

37. Variacions cromosòmiques numèriques: Tipus d'aberracions cromosòmiques numèriques. Aneuploidies. Origen de les aneuploidies. Mosaics i quimeres. Euploidies. Origen dels poliploides: auto i aloploidia. La meiosi en els poliploides.

XII. ENGINYERIA GENÈTICA

38. Enginyeria genètica: Principis bàsics. Transferència de gens. Animals i plantes transgènics: metodologies i aplicacions. L'enginyeria genètica en la medicina veterinària, la tecnologia dels aliments i la producció animal.

XIII. GENÈTICA DE POBLACIONS

39. Equilibri genètic: Freqüències genotípiques i gèniques. Llei de Hardy-Weinberg. Equilibri genètic: cas general, gens lligats al sexe, al·lels múltiples i dos o més loci. Aparellament no aleatori.

40. Forces que canvien les freqüències gèniques (I): Migració. Mutació: recurrent i no recurrent.

41. Forces que canvien les freqüències gèniques (II): Selecció. Concepte de "fitness". Model general. Selecció total i parcial contra dominants. Selecció contra recessius. Selecció a favor o en contra dels heterocigots. Equilibri mutació-selecció.

42. Deriva genètica i consanguinitat (I): Cens reduït. Deriva genètica i consanguinitat. Colls d'ampolla i efecte fundador. Cens efectiu d'una població. Consanguinitat mínima.

43. Deriva genètica i consanguinitat (II): Consanguinitat en poblacions genealògiques. Coeficients de parentiu i de consanguinitat. Producció de línies consanguínies. Conservació de races i espècies.

XIV. FONAMENTS DE MILLORA GENÈTICA (I) PARAMETRES GENÈTICS

44. Valor genètic: Valors genotípics i mitjana de la població. Efecte mig de substitució d'un gen. Valor millorant. Desviacions de dominància i interacció.

45. Variàncies: Components de la variància fenotípica: variància genotípica i variància ambiental. Partició de la variància genotípica. Partició de la variància ambiental: repetibilitat.

46. Semblança entre parents: Causes de semblança. Expressió general de la covariància genètica entre diversos tipus de parents. Altres fonts de covariància. Efectes materns.

47. Heretabilitat: Concepte. Factors que afecten el coeficient d'heretabilitat. Mètodes d'estimació de l'heretabilitat.

48. Caràcters correlacionats: Correlació fenotípica, genètica i ambiental. Mètodes d'estimació. Biaix i precisió en les estimes de l'heretabilitat

XV. FONAMENTS DE MILLORA GENÈTICA (II) SELECCIÓ ARTIFICIAL

49. Selecció: Concepte de selecció artificial. Resposta a la selecció. Factors que condicionen el progrés genètic anual. Resposta a llarg termini: magnitud total, durada de la resposta i límits a la selecció.

50. Selecció per a la millora d'un caràcter (I): Mètodes de selecció. Índex de selecció: model general i propietats dels índexs. Construcció d'un índex. Precisió de l'índex. Interval de confiança del valor millorant a partir de l'índex.

51. Selecció per a la millora d'un caràcter (II): Resposta esperada a la selecció. Teoria dels índex aplicada als diferents mètodes de selecció: individual, ascendents, col·laterals, descendents i combinada.

52. Selecció per a la millora de varis caràcters: Resposta correlacionada a la selecció. Selecció indirecta. Selecció en "tandem" i selecció per nivells independents. Índex de selecció: Concepte de valor millorant agregat. Càlcul dels coeficients de l'índex. Resposta esperada i eficàcia de l'índex. Introducció al concepte de BLUP; models a utilitzar.

53. Millora genètica per encreuaments: Endogàmia i exogàmia. Heterosi i complementarietat: causes biològiques i explicació genètica. Sistemes d'encreuament: Encreuaments amb finalitat genètica i encreuaments amb finalitat comercial. Exemples en el bestiar.

XVI. FONAMENTS DE MILLORA GENÈTICA (III) PROGRAMES DE MILLORA GENÈTICA

54. Disseny d'un programa de millora genètica: Definició dels objectius de selecció. Control de les produccions. Estratègia general d'un programa de millora genètica. Elecció i utilització dels reproductors. Difusió del progrés genètic. Exemple pràctic d'un programa de millora en vacú de llet.

XVII. HERETOPATOLOGIA

55. Etologia hereditària: Trets generals. Models d'herència mendeliana senzilla. Predisposició i llindar en un model multifactorial: malaltia cardíaca congènita del gos. Malalties familiars. Risc de recurrència.

56. Farmacogenètica: Diferències entre estirps en la resposta a les drogues. Genètica de l'anestèsia. Resistència a la warfarina. Farmacogenètica multifactorial.

57. Resistència a malalties: Resistència dels animals domèstics a malalties produïdes per agents patògens: mecanismes de resistència natural; exemples en el bestiar. Resistència dels agents patògens als medicaments.

58. Control genètic i ambiental de les malalties hereditàries: Control ambiental. Control genètic: examen clínic i bioquímic, programes d'erradicació i esquemes d'assegurances. Exemples: displasia del maluc del gos, hemimèlia tibial vacuna i diarrea neonatal dels porcs.