

PROGRAMA DE CITOGENÈTICA

1. El cromosoma: característiques generals. Diferenciació longitudinal: telòmers, cromòmers, centròmers (origen), constriccions secundàries, satèl·lits. Diferenciació lateral: model uninèmic, binèmic i multinèmic. El cromosoma com a unitat de transmissió i de fragmentació. Llocs fràgils, evolució cromosòmica i càncer.
2. Bases moleculars de la citogenètica. Organització del DNA. Ecologia molecular. La cromatina, eucromatina i heterocromatina: conceptes citològic i molecular. Heterocromatina facultativa i constitutiva. Imprinting. 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'òocits. Tècniques fotogràfiques.
4. Anàlisi del cariotip. Idiogrames. Identificació de cromosomes: morfologia, radioautografia, tècniques de bandes i bandes de gran resolució. Problemes d'interpretació de les bandes. 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. Encreuament de cromàtides (SCI). Condensació prematura de cromosomes (PCC).
6. Ultraestructura cromosòmica: talls 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. Dobles diminuts (dm). Aplicacions pràctiques. Sondes moleculars: aplicació a delecions i duplicacions.

8. El cariotip. Inestabilitat cromosòmica. Cariotips simètrics i asimètrics. Ploidia. Nomenclatura. Nombre bàsic. Nombre fonamental. Evolució del cariotip.
9. Canvis estructurals i numèrics. Punts evolutius de trencament, llocs fràgils i oncogens. Possible relació entre evolució cromosòmica i càncer. Poliploidia. Displòidia. Agmatoploidia. Mecanismes cromosòmics d'especiació.
10. La duplicació gènica com a mecanisme evolutiu. Duplicació linial i duplicació lateral. Duplicació total (poliploidització) i evolució. Criptopoliploidia.
11. Divisió cel·lular. Mitosi. Fases i durada. Orientació de centròmers: nomenclatura. Control de la divisió cel·lular. Factors que poden afectar la divisió cel·lular. Verins mitòtics. Poliploidia i polisomia. Endoreduplicació i endomitosi. Mitosis multipolars. Amitosi. Mosaics i quimeres. Mosaïcisme autosòmic i gonosòmic.
12. Recombinació. Mecanismes d'intercanvi. Conversió gènica i recombinació. Divisió reduccional: meiosi. Fases de meiosi. Anàlisi cromosòmica i de complexos sinaptonèmics. La meiosi I. Sinapsi: factors que hi influeixen (bandes, G-rich motifs). Homosinapsi i heterosinapsi. Recombinació i sobrecreuament. Quiasmes. Orientació de centròmers: nomenclatura. Terminalització de quiasmes.
13. Asinapsi, desinapsi i separació precoç (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 politècnics 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. Regió pseudo autosòmica de l'X. Determinació del sexe. Mecanismes. Antígen HY. Origen dels cromosomes sexuals. Casos especials (XO/XX ; $XX/X \cdot Y_1 Y_2$; $X_1 X_1 X_2 X_2 / X_1 X_2 Y$ i variants).
18. Cromosomes nucleolars: NDR. Cromosomes holocinètics. El cas d'Ascaris. Cromosomes supernumeraris i cromosomes B. Cromosomes limitats (L). Cromosomes estables (S) i cromosomes eliminats (E). Cromosomes diminuts (m). Megacromosomes (Agregats de fragments acèntrics o cèntrics).
19. Origen de les variants cromosòmiques estructurals. Mutàgens i clastògens. Variants inestables. Variants semiestables: anells i dicèntrics. Cicle trancament-fusió-pont. L'anell de Möbius. Variants estables. Classificació i origen. Formes més significatives. Intercanvis de cromàtide. Classificació.
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. Microdelecions i microduplicacions.
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. Heterosinapsi. 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 centromèrica. Translocació cèntrica o translocació centromer-telòmer.

24. Variants cromosòmiques estructurals. Fisió cèntrica: importància evolutiva. Cromosomes telocèntrics i isocromosomes. Mecanismes de producció. Efecte fenotípic, aparellament meiótic i transmissió. Fisió cèntrica i evolució.
25. Variants cromosòmiques numèriques. Aneuploidia. Nomenclatura. Monosomia i nul·lisomia. Trisomies. Trisòmics primaris. Origen i efectes fenotípics. Aparellament cromosòmic. Sobrecreuament. Orientació. Segregació. Transmissió. Tipus derivatius. Disomia uniparental.
26. Variants cromosòmiques numèriques. Aneuploidia. No-disjunció gonosòmica. Origen i resultats. Efecte fenotípic. Comportament meiótic. Selecció de gàmetes. Separació precoç 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 i aparellament cromosòmic. Distribució a Anafase I. Diandria i digínia.
29. Altres formes de poliploidia. Autopoliploids. Origen i efecte fenotípic. Aparellament cromosòmic. Localització de quiasmes. Comportament meiótic. 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.

Practiques Citogenètica

1. Cultiu de limfòcits
2. Tècniques d'identificació cromosòmica: bandes C, Bandes G.
3. Meiosi: Identificació de les diferents fases
4. Tècnica d'obtenció de complexos sinapteinemics