

GENÈTICA

PROGRAMA (Curs 1993-94)

PART I. LA GENÈTICA I EL MÈTODE CIENTÍFIC

Tema 1. INTRODUCCIÓ

Les tres àrees generals de la Genètica. El mètode científic. Organismes més utilitzats en els estudis de Genètica. Genètica clàssica, molecular i evolutiva.

PART II. EL MENDELISME I LA TEORIA CROMOSÒMICA

Tema 2. PRINCIPIS MENDELIANS

Els experiments de Mendel. Principi de la segregació. Relacions de dominància. Al·lelisme múltiple. Segregació independent. Interaccions genotípiques. Epistàsia. Genètica bioquímica.

Tema 3. MITOSI I MEIOSI

Cromosomes. Mitosi. Significat de la mitosi. Meiosi. Significat de la meiosi. Cicles biològics. Teoria cromosòmica de l'herència.

Tema 4. DETERMINACIÓ DEL SEXE, LLIGAMENT AL SEXE I ANÀLISIS DE PEDIGRÍS

Determinació del sexe. Herència lligada al sexe. Herència influenciada pel sexe. Herència limitada a un sexe. Penetrància i expressivitat. Anàlisi de pedigrís. Compensació de dosi. Hipòtesi de Lyon.

Tema 5. LLIGAMENT I MAPES EN EUCARIOTES

Lligament. Encreuament de dos punts. Encreuament de tres punts. Demostració citològica de l'entrecruament. Anàlisi de tètredes. Recombinació mitòtica. Mapes en humans.

Tema 6. LLIGAMENT I RECOMBINACIÓ EN PROCARIOTES I VIRUS

Els bacteris i virus en la investigació genètica. Fenotips bacterians. Fenotips virals. Processos sexuals en bacteris i virus. Transformació. Conjugació. Transducció. Cicle biològic dels fags. Recombinació en fags.

Tema 7. CITOGENÈTICA

Variacions de l'estructura cromosòmica: trencaments cromatídics senzills. Trencaments cromosòmics senzills. Trencaments cromosòmics dobles. Les inversions i els seu significat. Duplicacions. Variacions en el nombre de cromosomes: aneuploidia. Mosaïcisme. Aneuploidia a l'home.

P A R T III. GENÈTICA MOLECULAR

Tema 8. *LA QUÍMICA DEL GEN*

Propietats esperades del material genètic. Estructura del DNA. Química dels àcids nucleics. Formes alternatives del DNA. Replicació del DNA: experiment de Meselson i Stahl. Demostració autoradiogràfica del DNA. Enzimologia de la replicació del DNA: l'origen de replicació. Força de replicació. Superenrotllament. Finalització de la replicació. Estructures replicatives: el model del cercle rodant. El model de llaços D. La replicació en eucariotes.

Tema 9. *EXPRESSIÓ GÈNICA: TRANSCRIPCIÓ*

Tipus de RNA. La transcripció: complementarietat DNA-RNA. RNA polimerasa. Senyals d'iniciació i finalització. Els ribosomes i el RNA ribosòmic: subunitats ribosòmiques. El nucleol en eucariotes. RNA de transferència: similituds de tots els t-RNA. Llaços de t-RNA. La transcripció en eucariotes: promotors. CAP i seqüències poli-A. Introns. Noves informacions sobre el flux d'informació genètica: transcripció inversa. Autoreplicació del RNA.

Tema 10. *EXPRESSIÓ GÈNICA: TRADUCCIÓ*

La traducció: complex d'iniciació. Elongació. Finalització. El codi genètic: lectura en triplets. Excepcions del codi. Hipòtesi del balanceig. Universalitat del codi genètic. Evolució del codi genètic.

Tema 11. *CLONACIÓ I SEQÜENCIACIÓ DEL DNA*

Clonació del DNA. Enzims de restricció. Vectors híbrids. Sondes de gens específics: *Southern blotting*. Sondes per un gen clonat. Anàlisi d'heterodúplex. Vectors eucariotes: expressió de DNA estrany a les cèl.lules eucariotes. Mapes de restricció: polimorfisme en la longitud dels fragments de restricció (RFL). La reacció en cadena de la polimerasa (PCR). Beneficis pràctics de la clonació de gens.

Tema 12. *EXPRESSIÓ GÈNICA: CONTROL EN PROCARIOTES I FAGS*

El model de l'operó. El sistema induïble de l'operó lac: el metabolisme de la lactosa. El gen regulador. L'operador. Inducció de l'operó lac. Mutants de l'operó lac. Repressió catabòlica. El sistema reprimible de l'operó triptòfan. Atenuació. Els cicles lític i lisogènic del fag lambda. Control transcripcional. Control postranscripcional.

Tema 13. *EL CROMOSOMA EUCARIÒTIC*

La cèl.lula eucariota. El cromosoma eucariota: estructuració del DNA. Composició de les nucleoproteïnes. Bandeig cromosòmic. Centròmers i telòmers. Repetitivitat del DNA en el cromosoma eucariòtic.

Tema 14. EXPRESSIÓ GÈNICA: CONTROL EN EUCARIOTES

Patrons de desenvolupament: diferenciació i totipotència. Mutants homeòtics. Control de la transcripció en eucariotes: metilació i Z-DNA. Immunogenètica: Immunoglobulines. Varietat d'anticossos. Cèl.lules receptores T i proteïnes MHC. Càncer: teoria mutacional del càncer. Teoria viral del càncer. Causes ambientals del càncer.

Tema 15. DNA: MUTACIÓ, REPARACIÓ I RECOMBINACIÓ

La mutació: el test de fluctuació. Estructura genètica fina. Colinearitat. Mutació espontània i mutació induïda. Taxes de mutació. Mutacions puntuals. Mutagènesi química. Reparació del DNA: reversió de les lesions. Reparació per excisió. Reparació postreplicativa. Recombinació: model de Holliday. Recombinació bacteriana. DNA híbrid.

Tema 16. ELEMENTS MÒBILS

Elements genètics transposables: Elements IS. Transposons compostos. Mecanismes de transposició. Efectes fenotípics i genotípics de la transposició.

Tema 17. HERÈNCIA NO MENDELIANA

La detecció de l'herència no mendeliana. Efectes materns: enrotllament de la closca del cargol, pigmentació de l'arna, *imprinting*. Herència citoplasmàtica: mitocondris, cloroplasts. Partícules infeccioses. Plasmidis procariotes.

P A R T IV. GENÈTICA QUANTITATIVA I EVOLUTIVA

Tema 18. HERÈNCIA QUANTITATIVA

Caràcters regulats per diversos loci: control de dos loci. Control de tres loci. Control multiloci. Localització de poligens. Significat de l'herència poligènica. Experiments de selecció. Heretabilitat: heretabilitat aconseguïda. Partició de la variància. Mesura de l'heretabilitat. Herència quantitativa en humans: el color de la pell. Estudis en bessons.

Tema 19. GENÈTICA DE POBLACIONS: EQUILIBRI DE HARDY-WEINBERG I SISTEMES D'ENCREUAMENTS

Equilibri Hardy-Weinberg: càlcul de freqüències al·lèliques. Prova de l'equilibri de Hardy-Weinberg. Temps de generació. Extensions de l'equilibri de Hardy-Weinberg: al·lèls múltiples. Loci múltiples. Encreuaments no aleatoris: consanguinitat. Anàlisi de pedigris. Anàlisi de poblacions.

Tema 20. GENÈTICA DE POBLACIONS: PROCESSOS QUE CANVIEN LES FREQUÈNCIES GÈNIQUES

Models per la Genètica de Poblacions. Mutació. Migració. Efecte de la mida de la població. Deriva genètica. Efecte fundador i colls d'ampolla. Selecció natural: concepte i tipus. Selecció en contra de l'homozigot recessiu. Selecció en contra de l'heterozigot. Equilibri mutació-selecció. Models de selecció.

Tema 21. GENÈTICA DEL PROCÉS EVOLUTIU

Evolució darwiniana. Evolució i especiació: mecanismes de cladogènesi. Gradualisme filètic *versus* equilibri puntuat. Variació genètica: manteniment del polimorfisme. Grans patrons d'evolució. Sociobiologia. Altruisme.

Bibliografia bàsica

Suzuki, D.T., A.J.F. Griffiths, J.H. Miller y R.C. Lewontin. 1992. Introducción al análisis genético (4^a edición). McGraw-Hill/Interamericana, Madrid.

Tamarin, R.H. 1993. Principles of Genetics (4th edition). Wm.C.Brown Publishers, Dubuque, Iowa.