

PROGRAMA DE CITOGÈNETICA

1. El cromosoma: característiques generals. Diferenciació longitudinal: cromòmers, centròmers (i el seu origen), constriccions secundàries, satèl·lits, nanses. Diferenciació lateral: cromàtides. 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 funcional. Heterocromatina constitutiva i facultativa. DNA receptiu: tipus. Altres tipus de DNA. Bases moleculars de les bandes cromosòmiques. Imprinting.
3. Tècniques de citogenètica. Estudi dels cromosomes: preparacions directes, extensions i mètodes de cultiu. Reactivació d'espermatozous i d'òcits. Mètodes de micromanipulació. Micromanipulació d'embrions (diagnòstic preconcepcional i preimplantatori).
4. Anàlisi del cariotip. Idiogrames. Identificació de cromosomes : morfologia, radioautografia, tècniques de bandes i bandes d'alta resolució. Problemes d'interpretació de les bandes. Microdensimetria. Anàlisi cromosòmica automàtica.
5. Ultraestructura cromosòmica. Talls i inclusió en un sol pla. Microscòpia electrònica de rastreig. Estudi ultraestructural de l'aparellament cromosòmic : el complex sinaptonèmic.
6. Sincronització cel·lular. Obtenció i manteniment de clones cel·lulars. Hibridació cel·lular. Mapes gènics. Aspectes evolutius. Aplicacions citogenètiques de les sondes moleculars. Pintat de cromosomes (chromosome painting).
7. Estudis de genotoxicitat. Mutagènesi i clastogènesi. Anomalies cromosòmiques. Micronuclis. Intercanvis de cromàtides germanes (SCE). Encreuament de cromàtides (SCI). Condensació prematura de cromosomes (PCC). Estudi de la primera divisió embrionària.
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 oncogenes. Possible relació entre evolució cromosòmica i càncer. Poliploidia. Disploidia. Agmatoploidia. Mecanismes cromosòmics d'especiació.
10. La duplicació gènica com a mecanisme evolutiu. Duplicació linial i duplicació lateral. Duplicació total (poliploidització) i evolució. Homologia i homeologia. Criptopoliploidia.

11. Divisió cel.lular. Mitosi. Fases i durada. Orientació de centròmers. 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 y quimeres. Mosaicisme autosòmic i gonosòmic. Crossing-over mitòtic.
12. Recombinació. Mecanismes d'intercanvi. Divisió reduccional : meiosi. Fases de la meiosi. Anàlisi cromosòmica i de complexos sinaptonèmics. La meiosi I: sinapsi i factors que hi influeixen. Bandes i motius rics en G. Homosinapsi i heterosinapsi. Recombinació i sobrecreuament. Quiasmes. Orientació de centròmers. Terminalització de quiasmes.
13. Asinapsi, desinapsi i univalència. La meiosi II. Orientació de centròmers. Aspectes cromosòmics de la gametogènesi. Diferències entre espermatogènesi i ovogènesi. Aspectes cromosòmics de la fecundació. Pronuclis. Asincronia pronuclear i sincronització metafàsica.
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 intercanvis somàtics. Identificació cromosòmica a interfase. Relacions intercromosòmiques. Relació dels cromosomes amb altres estructures nuclears. Influència sobre les reorganitzacions cromosòmiques.
16. Cromosomes especialitzats. Tipus adaptatius : cromosomes politènics i cromosomes plomosos. Amplificació gènica. Tipus especials d'amplificació gènica: regions de tinció homogènia (HSR) i diminuts dobles (DM). Inducció per estrès metabòlic.
17. Tipus d'especialització permanent. Cromosomes sexuals. Corpuscle de Barr. Corpuscle Y. Hipòtesi de Lyon. Caracterització del cromosoma X inactiu : radioautografia i BrdU. Regió pseudoautosòmica de l'X. Determinació del sexe. Mecanismes. De l'antígen HY al gen SRY. Origen dels cromosomes sexuals. Casos especials (XO/XX ; XX/XY₁Y₂ ; X₁X₁X₂X₂/X₁X₂Y).
18. Cromosomes nucleolars : NOR. Cromosomes holocinètics. El cas d'Ascaris. Cromosomes B o supernumeraris. Cromosomes limitats (L). Cromosomes estables (S) i eliminats (E). Megacromosomes (Agregats de fragments acèntrics o cèntrics).
19. Origen de les variants cromosòmiques estructurals. Mutàgens i clastògens. Variants inestables. Variants semiestables: anells i cromàtides dicèntriques. Cicle trencament-fusió-pont. L'anella de Möbius. Variants estables. Classificació i origen. Formes més significatives. Intercanvis de cromàtide. Classificació.

20. Variants cromosòmiques estructurals. Deficiències i duplicacions. Tipus, efecte fenotípic, aparellament meiotic, recombinació i conseqüències genètiques. Microdeleccions i microduplicacions.
21. Variants cromosòmiques estructurals. Aneusomia de recombinació. Inversions. Nomenclatura. Inversions paracèntriques i pericèntriques : efecte fenotípic, efectes de posició, aparellament meiotic, recombinació i transmissió. Inversions i evolució.
22. Variants cromosòmiques estructurals. Translocacions Robertsonianes o fusions centrals. Mecanismes, polaritat i importància evolutiva. Productes monocèntrics i dicèntrics. Inactivació centromèrica. Translocacions centrals o translocacions centròmer-telòmer.
23. Variants cromosòmiques estructurals. Fissió centrals : importància evolutiva. Cromosomes telocèntrics i isocromosomes. Mecanismes de producció. Efecte fenotípic, aparellament meiotic i transmissió. Fissió centrals i evolució.
24. Variants cromosòmiques estructurals. Translocacions recíproques. Nomenclatura. Tipus, efecte fenotípic, efectes de posició, aparellament meiotic, intercanvis i configuracions. Heterosinapsi. Translocacions "jumping". Translocacions múltiples. Heterozigots obligats o permanents. Translocació i evolució.
25. Variants cromosòmiques estructurals. Insercions. Insercions intracromosòmiques directes i invertides. Insercions intercromosòmiques directes i invertides. Efecte fenotípic, efectes de posició, aparellament meiotic, intercanvis i configuracions. Insercions i evolució.
26. Variants cromosòmiques numèriques. Aneuploidia. Nomenclatura. Monosomia i nul·lisomia. Trisomies. Trisòmics primaris. Origen i efectes fenotípics. Aparellament meiotic, intercanvis, orientació, segregació i transmissió. Tipus derivats. Disomia uniparental.
27. Variants cromosòmiques numèriques. Aneuploidia. No-disjunció gonosòmica. Origen i resultats. Efecte fenotípic. Comportament meiotic. Selecció de gàmetes. Separació precoç de centròmers.
28. Variants cromosòmiques numèriques. Aneuploidia. Trisòmics secundaris. Trisomia de telocèntrics i trisomia amb isocromosomes. Trisomia terciària o trisomia d'intercanvi. Tipus i origen. Aparellament meiotic, intercanvis i transmissió.
29. Variants cromosòmiques numèriques. Euploidia. Nomenclatura. Haploidia. Origen. Aparellament meiotic. Triploidia. Origen. Aparellament meiotic. Distribució a Anafase I. Diandria i digínia.

30. Altres formes de poliploidia. Autopoliploides. Origen i efecte fenotípic. Aparellament meiótic. Fertilitat. Autopoliploides naturals. Al.lopoliploides. Tipus. Diploidització. Regulació de l'aparellament meiótic.