

PROGRAMA DE
GENÈTICA ANIMAL
2^{on} DE VETERINÀRIA
CURS 1997-98

PROGRAMA DE CLASSES TEÒRIQUES

TRANSMISSIÓ I DISTRIBUCIÓ DEL MATERIAL HEREDITARI

1. Introducció a la Genètica Veterinària. Premendelisme. La variabilitat i l'herència. Genotipus i Fenotipus. Importància de la Genètica a la Patologia i la Producció Animal.
2. Genètica mendeliana. Principis mendelians aplicats a les espècies domèstiques: segregació igualitària i transmissió independent. Polihibridisme. Constants numèriques per al cas general. Retroencreuament i encreuament prova. Anàlisi estadístic aplicat al mendelisme.
3. Relacions de dominància i al·lomorfisme múltiple. Prolifictat al bestiar oví. Dominància completa e incompleta. Codominància i herència intermèdia. Sobredominància. Al·lomorfisme múltiple. Color de la capa en espècies domèstiques.
4. Interacció gènica. Concepte. Epistàsia. Gens modificadors i supresors. Genotipus de les races i varietats de gats. Atavisme. Pleiotropia.
5. Efectes ambientals i expressió gènica. Interacció genotipus-ambient. Efectes de l'ambient extern. Efectes del medi intern. Fenocòpies. Norma de reacció. Penetrància i expressivitat. Efectes ambientals a les malalties hereditàries: displàsia de maluc en gossos i distròfia muscular en aus.
6. Letalitat. Concepte. Tipus de gens letals en espècies domèstiques. Distorsió de la segregació. Influència ambiental sobre la letalitat.
7. Herència quantitativa. Caràcters de variabilitat continua. Les escoles biomètrica i mendeliana. Gens majors i poligens a espècies domèstiques.

BASE CROMOSÒMICA DE L'HERÈNCIA

8. La divisió cel·lular. Cicles biològics en organismes amb reproducció sexual. Significat genètic de la meiosi. Teoria cromosòmica de l'herència. Cromosomes sexuals i autosomes.
9. Determinació meiótica del sexe. Models de determinació del sexe a mamífers i aus. Herència de caràcters lligats al sexe en espècies domèstiques. Gens de sexat en aus. Caràcters influïts pel sexe. Caràcters limitats a un sexe. Herència extranuclear.

LLIGAMENT I RECOMBINACIÓ

10. Lligament i recombinació. Detecció i determinació de grups de lligament. Lligament incomplet i recombinació. Càlcul de les freqüències de recombinació. Fase d'acoblament i de repulsió. Interferència i coincidència.
11. Mapes de lligament. Mapes de lligament a eucariotes. Cariotipus de les espècies domèstiques. Mapes de lligament a bacteris i virus.

GENÈTICA DE POBLACIONS

12. Poblacions en equilibri genètic I. Importància de la Genètica de Poblacions en la Producció i la Sanitat Animals. Com podem descriure genèticament una població?: freqüències genotípiques i gèniques. Llei de Hardy-Weinberg: cas general i cas especial d'al·lels recessius. Test d'equilibri (HWE).
13. Població en equilibri genètic II. Extensions de la llei de Hardy-Weinberg: al·lels múltiples, gens lligats al sexe i equilibri en més d'un locus.
14. Factors de canvi genètic I. Aparellaments no aleatoris. Migració gènica. Mutació. Selecció: concepte d'eficàcia biològica i coeficient de selecció. Models de selecció. Equilibri mutació-selecció.
15. Factors de canvi genètic II. La Deriva genètica: concepte i conseqüències. Colls d'ampolla i efecte fundador.
16. Deriva genètica i consanguinitat I. Endogàmia: concepte i coeficient de consanguinitat. Endogàmia a la població ideal. Índex de Panmixia i Índex de Fixació de Wright.
17. Deriva genètica i consanguinitat II. Conseqüències de la Consanguinitat en les espècies domèstiques. Producció de línies consanguínies. Sistemes regulars de consanguinitat. Canvi de base: població estructurada.

18. Deriva genètica i consanguinitat III. Endogàmia en poblacions reals de tamany reduït. Tamany efectiu de població o nombre efectiu de reproductors (N_e). Variacions de l'estructura reproductiva. Conservació de races i espècies: programes de consanguinitat mínima.
19. Genealogia, consanguinitat i parentius. Càlcul del coeficient de consanguinitat (F) d'un individu. Coeficient de parentiu (r). Càlcul del coeficient de coascendència (f). Construcció d'una matriu de parentius pel mètode tabular.

EL MATERIAL HEREDITARI: ESTRUCTURA I ORGANITZACIÓ

20. Naturalesa del material hereditari. Els àcids nucleics com a material hereditari. Propietats físico-químiques. Hibridació i seqüenciació d'àcids nucleics. L'ADN dels cromosomes eucariotes. L'ADN mitocondrial a les espècies domèstiques. Projectes de seqüenciació de genomes eucariotes: importància i aplicacions en Veterinària.
21. Replicació de l'ADN. Característiques de la replicació de l'ADN. Replicació i cicle cel·lular en bacteris. Replicons de cromosomes eucariòtics. Regulació de la replicació en eucariotes.
22. Recombinació de l'ADN. Tipus de recombinació. Recombinació general: models. Reparació de l'ADN. Conversió gènica.
23. Organització de l'ADN i Estructura del gen. Cromosomes bacterians i vírics. Components moleculars de la cromatina. Nivells d'organització de la cromatina. Concepte de gen. Recombinació intragènica. Prova de complementació "cis-trans". Organització de les seqüències dels gens en procariotes i eucariotes. Seqüències repetides i identificació animal.

EXPRESSIÓ GÈNICA

24. Transcripció. Formació i modificacions de l'ARN missatger, ARN de transferència i ARN ribosòmic. Importància del processament alternatiu en els gens que codifiquen per a les proteïnes làcties.
25. El codi genètic. Col·linitat gen-polipèptid. Desxifrat del codi genètic. Universalitat del codi. Pauta de lectura. Traducció. Mutacions sense sentit i mutacions supressores. Paper dels ARNs a la traducció.

CONTROL DE L'EXPRESSIÓ GÈNICA

26. Regulació en procariotes. Operons reprimibles i inducibles. Control positiu i negatiu. Gens reguladors i gens estructurals.

27. Regulació en eucariotes. Components de control gènica: senyals, nivells i mecanismes. Control transcripcional i post-transcripcional. Amplificació gènica. Reordenació de l'ADN.
28. Genètica del desenvolupament. Factors nuclears i citoplasmàtics del desenvolupament. Totipotència del nucli de la cèl·lula diferenciada. Regulació temporal de l'expressió gènica. Determinació del sexe en mamífers. "El freemartinisme" en remugants.
29. Elements genètics mòbils. Elements transponibles en bacteris. Seqüències d'inserció. Transposons bacterians. Elements mòbils en eucariotes. Retrovirus en Patologia Animal.

CANVIS DEL MATERIAL HEREDITARI

30. La mutació. Tipus de mutació: gènica, cromosòmica i genòmica. Mutacions espontànies. Caràcter preadaptatiu de la mutació. Mutacions induïdes per agents químics i per radiacions. El càncer en relació amb les alteracions de l'ADN. Oncogens i desenvolupament tumoral en vertebrats.
31. Variacions cromosòmiques estructurals en espècies domèstiques. Translocacions: nomenclatura, comportament meiótic i conseqüències. Fusions centríques. Inversions: tipus, origen i conseqüències. Deleccions i duplicacions: origen i efectes.
32. Variacions cromosòmiques numèriques en espècies domèstiques. aneuploidies: tipus, origen i comportament citològic. Dosi gènica. Mosaics i quimeres. Euploidia. Poliploidia: tipus, origen i conseqüències.

INGENIERIA GENÈTICA

33. Tecnologia de l'ADN recombinant. Enzims de restricció. Fragmentació i enllaç de molècules d'ADN. Vectors. Clonació de l'ADN. Selecció de clons. Bancs d'ADN. Detecció de seqüències homòlogues. Obtenició de marcadors en espècies domèstiques.
34. Aplicacions de la ingenieria genètica a la Veterinària (I). Síntesi de productes. Diagnòstic pre-natal. Detecció d'anomalies. Transferència de gens. Animals transgènics.
35. Aplicacions de la ingenieria genètica a la Veterinària (II). Obtenició de marcadors genètics. Cèl·lules somàtiques híbrides en l'elaboració de mapes de lligament. Conservació de grups de lligament en espècies domèstiques. Mapes de les espècies domèstiques: importància i aplicacions.

HERETOPATOLOGIA

36. **Etiologia hereditària.** Detecció de portadors. Diagnòstic genètic: examen clínic, bioquímic i molecular. Anomalies genètiques més freqüents en les espècies domèstiques.
37. **Inmunogenètica.** Grups sanguinis en les espècies domèstiques. Complex major d'histocompatibilitat: associació amb malalties i amb caràcters productius. Gens de resposta immunitària.

PROGRAMA DE CLASSES PRÀCTIQUES

PROBLEMES

Un total de 17 hores. Normalment 1 hora setmanal.

SEMINARIS

- 1.- Principis Estadístics aplicats al Mendelisme (1h)
- 2.- Tècniques d'elaboració de mapes genètics (1h 1/2))
- 3.- Els projectes "genoma" en espècies domèstiques (1h 1/2)
- 4.- Diagnòstic de patologies hereditàries i caràcters d'interès productiu (1h 1/2))
- 5.- Genètica Evolutiva de les espècies domèstiques (1h 1/2)

SALA DE VIDEO

Tècniques de Genètica Molecular (1h)

AULA DE INFORMÀTICA (4 sessions de 2h)

- 1.- Recursos veterinaris en Internet. Accés a bases de dades genètiques. Demostració "virtual" de Principis Mendelians.
- 2.- Mapes genètics en espècies domèstiques
- 3.- Genètica de Poblacions: Equilibri Hardy-Weinberg. Models de Selecció
- 4.- Simulació en Genètica de Poblacions: "Time Machine"

LABORATORI (5 sessions intensives: de dilluns a dijous de 2 h i divendres de 1 h)

- 1.- Extracció d'àcids nucleics a partir de mostres de sang (porc) i llet (cabra).
- 2.- Electroforèsis d'àcids nucleics. Visualització de les extraccions d'ADN. Diagnòstic molecular de patologies hereditàries: "síndrome de l'estrès porcí". Preparació de la PCR sobre ADN genòmic de porc.
- 3.- Visualització de les PCRs. Preparació de digestions amb els enzims de restricció per el diagnòstic per RFLPs del síndrome de l'estrès porcí.
- 4.- Diagnòstic molecular de caràcters d'interès productiu: "Polimorfisme de la caseïna α S1

cabrum". Preparació de la PCR sobre ADN genòmic de cabra.

5.- Visualització dels resultats per electroforesi. Diagnòstic de les mostres analitzades. Discussió general dels resultats.

BIBLIOGRAFIA

FALCONER, D.S., 1983. **Introduction to Quantitative Genetics**. (2nd ed.). Logman, London and New York. (Existe traducció al castellano de la 2 edició, editada por CECSA, México 1983).

GRIFFITHS, A.J. F, J.H. MILLER, D.T. SUZUKI, R.C. LEWONTIN y W.M. GELBART, 1996. **An Introduction to Genetic Analysis** (6th edn). W. H. Freeman & Co., New York, (Hay traducció de la 5ª edició, Interamericana McGraw-Hill).

HEDRICK, P.W., 1985. **Genetics of Populations**. Jones and Bartlett, Boston.

MINVIELLE, F., 1990. **Principes d'amélioration génétique des animaux domestiques**. INRA, Paris.

NICHOLAS, F.W., 1987. **Veterinary Genetics**. Oxford Science Publications. (Existe versió en castellano)

NICHOLAS, F.W., 1996. **Introduction to Veterinary Genetics**. Oxford University Press.

STRICKBERGER, M.W., 1985. **Genetics** (3rd ed.). MacMillan Publishing Co., New York. (Hay traducció al castellano de la 2ª edició, editada por Omega en 1981).

VAN VLECK, L.D, E.J. POLLAK, E.A. BRANFORD, 1987. **Genetics for the Animal Sciences**. W.H. Freeman and Co., San Francisco.

AVALUACIÓ

Examen final de 40-50 preguntes tipus test amb 4 respostes alternatives (60% de la nota) i resolució de problemes (40% de la nota).

Assistència i participació en les pràctiques i les classes de problemes.

PROFESSORS

- Agustina Coll

Horari d'atenció als alumnes: dimecres i divendres de 12 a 13h. despatx V0-201

- J.Mª Folch

Horari d'atenció als alumnes: dimecres i divendres de 11 a 12h. despatx V0-218

- Jordi Jordana

Horari d'atenció als alumnes: dilluns i dimarts de 12 a 13h. despatx V0-220

- Jesús Piedraflita

Horari d'atenció als alumnes: dilluns de 9 a 11h. despatx V0-216

- Armand Sánchez (Responsable de l'assignatura)

Horari d'atenció als alumnes: dimarts de 15 a 16h. i dimecres de 12 a 13h. despatx V0-222