

# PROGRAMA de GENÈTICA

Llicenciatura en Biologia  
(Curs 1997-98)

## PART I. LA GENÈTICA I EL MÈTODE CIENTÍFIC

### **Tema 1. INTRODUCCIÓ**

La ciència de la Genètica. Fenotip i genotip. L'anàlisi genètica. Les tres àrees generals de la Genètica: clàssica, molecular i evolutiva. Organismes més utilitzats en els estudis de Genètica. Transcendència de la Genètica en els assumptes humans.

## PART II. EL MENDELISME I LA TEORIA CROMOSÒMICA

### **Tema 2. MITOSI I MEIOSI**

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

### **Tema 3. PRINCIPIS MENDELIANS I EXTENSIONS**

Els experiments de Mendel. Principi de la segregació. Relacions de dominància. Al·lelisme múltiple. Gens letals. Principi de la segregació independent. Interaccions genotípiques. Epístasi. Genètica bioquímica. Hipòtesi un gen-un enzim. Penetrància i expressivitat.

### **Tema 4. DETERMINACIÓ DEL SEXE, LLIGAMENT AL SEXE I ANÀLISI DE PEDIGRÍ**

Determinació del sexe. Herència lligada al sexe. Herència influenciada pel sexe. Herència limitada a un sexe. 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'entrecreuament. Anàlisi de tetrades. 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 i cromosòmics. Les inversions i llur significat. Delecions i duplicacions. Translocacions. Variacions en el nombre de cromosomes: euploidia i aneuploidia. Mosaïcisme. Aneuploidia a l'home. Poliploidia: auto i alopoliploidia.

## PART 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**

La transcripció: complementarietat DNA-RNA. RNA polimerasa. Senyals d'iniciació i finalització. 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**

Els ribosomes i el RNA ribosòmic: subunitats ribosòmiques. El nuclèol en eucariotes. RNA de transferència: similituds de tots els t-RNA. Llaços de t-RNA. 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 SEQUÈNCIACIÓ 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 (RFLP). La reacció en cadena de la polimerasa (PCR). Beneficis pràctics de la clonació de gens. El projecte genoma humà. Clonació d'organismes.

### **Tema 12. 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 13. EXPRESSIÓ GÈNICA: CONTROL EN PROCARIOTES**

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. Control transcripcional. Control postranscripcional.

#### **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. Inducció hormonal. 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. Fotoreparació. 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.

### **PART 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 aconseguida. 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**

La població mendeliana. Freqüències al·lèliques i genotípiques. Equilibri Hardy-Weinberg. Prova de l'equilibri de Hardy-Weinberg. Extensions de l'equilibri de Hardy-Weinberg: al·lels múltiples. Loci múltiples. Encreuaments no aleatoris: consanguinitat. Anàlisi de pedigrís. Anàlisi de poblacions.

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

Els factors d'evolució. Mutació. Migració. Deriva genètica: efecte fundador i colls d'ampolla. Selecció natural: concepte i tipus. Models de selecció. Selecció en contra de l'homozigot recessiu. Selecció en contra de l'heterozigot. Equilibri mutació-selecció.

#### **Tema 21. GENÈTICA DEL PROCÉS EVOLUTIU**

Evolució darwiniana. Evolució i especiació: mecanismes de cladogènesi. Gradualisme filètic *versus* equilibri puntuat. Variació genètica: descripció i manteniment del polimorfisme. Sociobiologia: altruisme.

#### **Bibliografia bàsica**

Griffiths, A.J.F., J.H. Miller, D.T. Suzuki, R.C. Lewontin & W.M. Gelbart, 1995.

Genética (5ª edició, traducció de la 5ª edició anglesa). McGraw-Hill/Interamericana, Madrid.

Stansfield, W.D. 1992. Genética (3ª edició). McGraw-Hill, México.

Tamarin, R.H. 1996. Principios de Genética (1ª edició, traducció de la 5ª edició anglesa). Ed. Reverté, Barcelona.