



Assignatura

Genètica

Curs 2001/2002

licenciatura: Biologia

crèdits: 10.8 : 7.5 teòrics i 3.3 pràctics

professor/s:

Ricard Marcos (Grup 1)
Amadeu Creus (Grup 2)
Antonio Barbadilla (Grup 3)

Aquest és un curs introductori al camp de la Genètica i pretén ser una oportunitat única per a l'encontre amb les noves i fascinants idees d'aquesta Ciència. Es donarà especial èmfasi als principis i conceptes generals de la Genètica, per tal d'obtenir-ne una visió dels problemes i del seu abast. La Genètica, sens dubte, és una de les grans àrees de recerca del segle XXI.

[Temari](#) [Bibliografia](#) [Pràctiques](#) [Exàmens](#) [Links](#) [Material](#)

Temari

Curs 2001/2002

Tema 1. INTRODUCCIÓ

La ciència de la Genètica. Fenotip i genotip. El genoma. L'anàlisi genètica. Les tres àrees generals de la Genètica: clàssica, molecular i evolutiva. Organismes més utilitzats en els estudis de Genètica. El segle XXI, el segle de la genètica

P A R T 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, L·LIGAMENT AL SEXE I ANÀLISI DE PEDIGRÍS

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. L·LIGAMENT I MAPES GENETICS EN EUCARIOTES

Lligament. Mapes genètics: encreuament de dos punts; encreuament de tres punts. Demostració citològica de l'entrecruament. Anàlisi de tètades. Recombinació mitòtica. Mapes en humans.

Tema 6. L·LIGAMENT 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: euploïdia i aneuploïdia. Mosaicisme. Aneuploïdia a l'home. Poliploïdia: auto i alopoliploïdia.

P A R T III. GENÈTICA MOLECULAR

Tema 8. LA QUÍMICA DEL GEN

Propietats esperades del material genètic. Química dels àcids nucleics. Estructura del DNA. 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. Activitat autocatalítica del RNA. Noves informacion 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. Hipòtesi del balanceig. Universalitat del codi genètic. Excepcions del codi. Evolució del codi genètic.

Tema 11. 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 12. EXPRESSIÓ GÈNICA: CONTROL EN EUCARIOTES

Patrons de desenvolupament: diferenciació i totipotència. Mapes de destí. Desenvolupament primerenc de Drosophila. Mutants homeòtics. Control de la transcripció en eucariotes: metilació i Z-DNA. Regulació postranscripcional. Immunogenètica: Immunoglobulines. Varietat d'anticossos. Cèl.lules receptores T i proteïnes MHC. Genètica del Càncer.

Tema 13. 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 (RFLP). La reacció en cadena de la polimerasa (PCR). Beneficis pràctics de la clonació de gens. Seqüenciació del DNA. Clonació d'organismes.

Tema 14. GENÒMICA

Mapes físics de baixa resolució: citològics, de translocacions, de delecions. Hibridació in situ. FISH. Mapes físics d'alta resolució: Electroforesi de camp polsant i mapes de restricció. Estratègies de seqüenciació del genoma. Organització de la seqüència del DNA. La seqüència del genoma humà. Genòmica funcional. Bioinformàtica i Genètica.

Tema 15. 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 16. DNA: MUTACIÓ, REPARACIÓ I RECOMBINACIÓ

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

Tema 17. ELEMENTS MÒBILS

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

Tema 18. HERÈNCIA NO MENDELIANA

La detecció de l'herència no mendeliana. Efectes materns: enrotllament de la closca del cargol, pigmentació de l'arna, empremta parental. Herència

citoplasmàtica: mitocondris, cloroplasts. Partícules infeccioses. Plasmidis procariotes.

P A R T IV GENÈTICA QUANTITATIVA I EVOLUTIVA

Tema 19. 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 20. 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 21. 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 22. 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

- Benito, C. 1997. 360 problemas de Genética. Resueltos paso a paso. Editorial Síntesis, Madrid.
- Griffiths, A.J.F., W.M. Gelbart, J.H. Miller & R.C. Lewontin 2000. Genética Moderna (1ª edició). McGraw-Hill/Interamericana, Madrid.
- Klug, W.S. & M.R. Cummings. 1998. Genética (1ª edició, traducció de la 5ª edició anglesa). Prentice Hall Iberia, Madrid.
- Moltó, M.D. & L. Pascual. 1999. Però, què és això de la genètica? Ed. Universitat de València.
- Tamarin, R.H. 1996. Principios de Genética (1ª edició, traducció de la 5ª edició anglesa). Ed. Reverté, Barcelona.

Pràctiques

Es faran set pràctiques que es donaran en nou sessions. Les pràctiques son, per ordre:

1. Introducció a la biologia i morfologia de *Drosophila*.
2. Anàlisi d'un mutant i assignació al seu grup de lligament.
3. Elaboració d'un mapa genètic de tres marcadors.
4. Preparació del cromosomes politènics de *Drosophila buzzatii*. Mapes citològics i observació d'inversions paracèntriques.
5. Anàlisi del cariotip humà i observació d'alteracions cromosòmiques.
6. Detecció de la variació genètica en proteïnes mitjançant l'electroforesi en gel de midó. Mesura de la variació genètica a les poblacions naturals.
7. Aplicacions de la bioinformàtica a la investigació genètica.

Exàmens anteriors

Febrer 1999-2000

1. Els principis mendelians s'expliquen segons la segregació del al·lels, que t' lloc a la primera divisió meiótica. Què vol dir això? Feu un esquema senzill per explicar-ho. A *Neurospora* es pot observar que, a vegades, la segregació dels al·lels es produeix a la segona divisió meiótica. Quan passa això? Acompanyeu la resposta amb un esquema.

2. De cada una de les següents proposicions, quines són verdaderes o falses? Cal que justifiqueu la resposta.

- a) Les lleis de Mendel són probabilístiques
- b) Tots els individus amb la síndrome de Down presenten una trisomia del cromosoma 21
- c) Un cariotip humà anormal 49, XXXYY presenta tres corpuscles de Barr
- d) Els gens de les regions heterocromàtiques no s'expressen mai
- e) Els caràcters quantitius no es poden explicar segons els principis de l'herència mendeliana

3. En el ratolí, la pigmentació és determinada per un al·lel dominant (c+) i l'albinisme per un al·lel recessiu (c), corresponent a un locus autosòmic. El tipus de color, negre o marró, ve determinat per un altre locus autosòmic, de manera que l'al·lel que determina el negre és dominant (b+), mentre que l'al·lel per marró és recessiu (b).

Es varen encreuar individus homozigòtics marrons amb individus albins protadors de l'al·lel per negre en homozigosi. Els individus de la F1 van ser posteriorment aparellats amb individus doble recessius, obtenint la següent descendència: 34 negres, 66 marrons i 100 albins. Determineu si aquests

gens estan lligats i, en cas afirmatiu, calculeu el percentatge de recombinació.

4. De l'encreuament de dues plantes, una amb flors de color terrós i l'altra amb flors blanques, tota la F1 presentava flors terroses. A la F2 es van obtenir 320 blanques, 60 blaves, 180 grogues, 540 terroses i 180 vermelles.

Analitzant els pigments responsables dels diferents colors es va veure que el color terrós resultava de la presència de dos pigments, sent les altres coloracions degudes a un sol pigment. Expliqueu genèticament aquests resultats i feu un esquema de la possible via biosintètica dels diferents pigments.

5. Indiqueu la resposta correcta a cada una de les següents preguntes.

a) El diagrama és un esquema de la transcripció, on la fletxa indica la direcció de la polimerització de l'RNA. Assenyaleu els extrems 5' i 3' de cada cadena de l'àcid nucleic i indiqueu el nom de cadascuna de les cadenes.

b) Una molècula de DNA de doble cadena amb la següent seqüència:

```
A^TTGCCTAG^GCTA
T^AACGGATC^CGAT
```

sofreix una inversió, els punts de trencament de la qual estan assenyalats amb el símbol ^. Escriviu la seqüència resultant.

c) El percentatge molar T en el DNA d'un bacteri és del 22%. Quin és el percentatge molar de G?

5. Quines són les característiques bàsiques del codi genètic? Definiu-les i expliqueu-les breument.

6. Expliqueu de manera breu quins són els elements i el protocol que utilitzariu per clonar un fragment de DNA.

7. Expliqueu el paper dels canvis tautomèrics en la gènesi de mutacions. Il·lustreu la resposta amb els corresponents esquemes.

8. a) Si la variància genètica d'un caràcter en dues poblacions és la mateixa, ho serà també la seva heretabilitat? Raoneu adequadament la resposta.

b) Si considereu una població d'individus clonats, quin és el valor de l'heretabilitat del caràcter pes? Podria actuar la selecció de manera efectiva sobre aquesta població? Raoneu les respostes amb arguments genètics.

10. En una població humana constituïda per 100.000 individus, el 40% són de grup sanguini A, el 28% del B, el 25% de l'AB i la resta del O.

a) Calculeu les freqüències gèniques i genotípiques

b) En quin supòsit us heu basat per respondre l'apartat anterior?

Links

- [Sociedad española de genética](#)
- [Notes finals examen Setembre Grup 3](#)

Material per l'alumne

- Guió de pràctiques
- Guió de problemes

Última actualización 13/9/2001