

PROGRAMA de GENÈTICA

Llicenciatura en Biologia (Curs 2003-2004)

PART I. LA CIÈNCIA DE LA GENÈTICA

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.

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 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. LLIGAMENT I MAPES GENÈTICS

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

PART III. GENÈTICA MOLECULAR

Tema 6. 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 de la replicació 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 7. 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 informacions sobre el flux d'informació genètica: transcripció inversa. Autoreplicació del RNA.

Tema 8. 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 9. CONTROL DE L'EXPRESSIÓ GÈNICA

Gens regulats i gens constitutius. El model de l'operó. Patrons de desenvolupament en eucariotes: 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. Genètica del càncer.

Tema 10. 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 11. 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 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. 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 aloploidia.

Tema 14. 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 física. 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 15. HERÈNCIA NO MENDELIANA I ELEMENTS MÒBILS

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

P A R T IV. GENÈTICA QUANTITATIVA I EVOLUTIVA

Tema 16. 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 17. 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 18. 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 19. GENÈTICA DEL PROCÉS EVOLUTIU

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

Bibliografia bàsica

Teoria:

- Griffiths, A.J.F., J.H. Miller, D.T. Suzuki, R.C. Lewontin & W.M. Gelbart (2002). Genética (traducció de la 7ª edició anglesa). McGraw-Hill/Interamericana, Madrid.

- Klug, W.S. & M.R. Cummings. (1998). Conceptos de Genética (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.

Problemes:

- Benito, C. 1997. 360 problemas de Genética. Resueltos paso a paso. Editorial Síntesis, Madrid.

- Ménsua, J.L. 2003. Genetica. Problemas y ejercicios resueltos. Pearson Prentice Hall, Madrid.

- Stansfield, W.D. 1992. Genética. Mc Graw-Hill, Mexico.

CRITERIS D'AVALUACIÓ DE L'ASSIGNATURA DE GENÈTICA

- 1.** La nota final serà la mitjana ponderada de la nota de l'examen de teoria i problemes (**80%**) i de la nota de pràctiques (**20%**).

- 2.** Per aprovar l'assignatura cal obtenir una nota mitjana ≥ 5 .

- 3.** Avaluació de la teoria i problemes:
 - 3.1.** Al final del curs hi haurà un examen global.
 - 3.2.** Si l'alumne obté una nota ≥ 5 de l'examen, aprovarà aquesta part.

- 4.** Avaluació de les pràctiques:
 - 4.1.** Les pràctiques son obligatòries. La no assistència impedeix aprovar l'assignatura.
 - 4.2.** Les pràctiques seran avaluades tenint en compte l'aprofitament de l'alumne al laboratori i la nota de l'examen de pràctiques.
 - 4.3.** Tot alumne que havent fet les pràctiques i el corresponent examen no arribi a obtenir un **4** de nota de pràctiques, no podrà aprovar l'assignatura.

