



Universitat Autònoma de Barcelona

TITULACIÓ: Biologia
NOM DE L'ASSIGNATURA: 24919 Citogenètica
CURS: 2003/2004
CRÈDITS: 7.5

Tema 1:

El cromosoma: característiques generals. Diferenciació longitudinal: cromòmers, centròmers (i el seu origen), constriccions secundàries, satèlits, nanses. Diferenciació lateral: cromàtides. El cromosoma com a unitat de transmissió i de fragmentació. Llocs fràgils, evolució cromosòmica i càncer.

Tema 2:

Bases moleculars de la citogenètica. Organització del DNA. Ecologia molecular. La cromatina: Eucromatina i Heterocromatina constitutiva i facultativa. DNA repetitiu: tipus. Altres tipus de DNA. Bases moleculars de les bandes cromosòmiques. Imprinting.

Tema 3:

Tècniques de citogenètica. Estudi dels cromosomes: preparacions directes, extensions i mètodes de cultiu. Sincronització metafàsica i profàsica.

Tema 4:

Anàlisi del cariotip. Idiogrames. Identificació de cromosomes: morfologia, tècniques de bandes i bandes d'alta resolució. Problemes d'interpretació de les bandes. Microdensimetria. Anàlisi cromosòmica automàtica.

Tema 5:

Ultraestructura cromosòmica. Estudi ultraestructural de l'aparellament cromosòmic: el complex sinaptonèmic.

Tema 6:

Hibridació cel·lular. Obtenció i manteniment de clones cel·lulars. Mapes gènics. Aspectes evolutius.

Tema 7:

Estudis de genotoxicitat. Mutagènesi i clastogènesi. Anomalies cromosòmiques. Micronuclis en cèl·lules somàtiques i germinals. Intercanvis de cromàtides germanes (SCE). Encreuament de cromàtides (SCI). Condesació prematura de cromosomes (PCC). Estudi de la primera divisió embrionària.

Tema 8:

El cariotip. Inestabilitat cromosòmica. Cariotips simètrics i asimètrics. Ploidia. Nomenclatura. Nombre bàsic. Nombre fonamental. Evolució del cariotip.

Tema 9:

Canvis estructurals i numèrics. Punts evolutius de trencament, llocs fràgils i oncogens. Possible relació entre evolució cromosòmica i càncer. Poliploidia. Displòidia. Agmatoploidia. Mecanismes cromosòmics d'especiació.

Tema 10:

La duplicació gènica com a mecanisme evolutiu. Duplicació linial i duplicació lateral. Duplicació total (poliploidització) i evolució. Hologia i homeologia. Criptopoliploidia.

Tema 11:

Divisió cel·lular. Mitosi. fases i durada. Orientació de centròmers. Factors que poden afectar la divisió cel·lular. Verins mitòtics. Poliploidia i polisomia. Endoreduplicació i endomitosi. Mitosis multipolars. Amitosi. Mosaics i quimeres. Mosaicisme autosòmic i gonosòmic. Crossing-over mitòtic.

Tema 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.

Tema 13:

Asnapsi, 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.

Tema 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.

Tema 15:

Aparellament i intercanvis somàtics. Identificació cromosòmica a interfase. Relacions intercromosòmiques. Relacions dels cromosomes amb altres estructures nuclears. Influència sobre les reorganitzacions cromosòmiques.

Tema 16:

Cromosomes especialitzats. Tipus adaptatius: cromosomes politènics i cromosomes plomosos. Ampliació gènica. Tipus especials d'ampliació gènica: regions de tinció homogènia (HSR) i diminuts dobles (DM). Inducció per estrès metabòlic

Tema 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 d' l'X. Determinació del sexe. Mecanismes. De l'antigen HY al gen SRY. Origen dels cromosomes sexuals. Casos especials (X0/XX; XX/XY1Y2; X1X1X2X2/X1X2Y).

Tema 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).

Tema 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.

Tema 20:

Variants cromosòmiques estructurals. Deficiències i duplicacions. Tipus, efecte fenotípic, aparellament meiótic, recombinació i conseqüències genètiques. Microdelecions i microduplicacions.

Tema 21:

Variants cromosòmiques estructurals. Aneusomia de recombinació. Inversions. Nomenclatura. Inversions paracèntriques i pericèntriques: efecte fenotípic, efectes de posició, aparellament meiótic, recombinació i transmissió. Inversions i evolució.

Tema 22:

Variants cromosòmiques estructurals. Translocacions Robertsonianes o fusions cèntriques. Mecanismes, polaritat i importància evolutiva. Productes monocèntrics i decèntrics. Inactivació centromèrica. Translocacions cèntriques o translocacions centròmer-telòmer.

Tema 23:

Variants cromosòmiques estructurals. Fissió cèntrica: importància evolutiva. Cromosomestelocèntrics i isocromosomes. Mecanismes de producció. Efecte fenotípic, aparellament meiótic i transmissió. Fissió cèntrica i evolució.

Tema 24:

Variants cromosòmiques estructurals. Translocacions recíproques. Nomenclatura. Tipus, efecte fenotípic, efectes de posició, aparellament meiótic, intercanvis i configuracions. heterosinapsi. Translocacions "jumping". Translocacions múltiples. Heterozigots obligats o permanents. Translocació i evolució.

Tema 25:

Variants cromosòmiques estructurals. Insercions. Insercions intracromosòmiques directes i invertides. Efecte fenotípic, efectes de posició, aparellament meiótic, intercanvis i configuracions. Insercions i evolució.

Tema 26:

Variants cromosòmiques numèriques. Aneuploidia. Nomenclatura. Monosomia i nul.lisomia. trisomies. Trisòmics primaris. origen i efectes fenotípics. Aparellament meiótic, intercanvis, orientació, segregació i transmissió. Tipus derivats. Disomia uniparental.

Tema 27:

Variants cromosòmiques numèriques. Aneuploidia. No-disjunció gonosòmica. Origen i resultats. Efecte fenotípic. Comportament meiótic. Selecció de gàmetes. Separació precoç de centròmers.

Tema 28:

Variants cromosòmiques numèriques. Aneuploidia. Trisòmics secundaris. Trisomia de telocèntrics i trisomia amb isocromosomes. Trisomia terciaria o trisomia d'intercanvi. Tipus i origen. Aparellament meiótic, intercanvis i transmissió.

Tema 29:

Variants cromosòmiques numèriques. Euploidia. Nomenclatura. Haploidia. Origen. Aparellament meiótic. Triploidia. Origen. Aparellament meiótic. Distribució a Anafase I. Diandria i diginia.

Tema 30:

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