

Programa de Genètica

Llicenciatura de Biotecnologia (curs 2003-2004)

Professor de teoria i problemes: Dr. Jordi Surrallés (despatx C3-239)

Professor de pràctiques: Dr. Hafid Laayouni (despatx C3-115)

4.5 crèdits teòrics+problemes i 1.5 crèdits pràctics

Objectius:

Oferir als estudiants de Biotecnologia una introducció general al conceptes bàsics de la Genètica per tal d'entendre les lleis de l'herència, la seva base citològica i molecular i la seva variabilitat a nivell cel·lular i poblacional. El Professor farà especial èmfasi a les aplicacions biotecnològiques de la Genètica i als aspectes bioètics de la mateixa.

PROGRAMA TEÒRIC

Tema 1. Introducció

Definició de Genètica. Genotip i fenotip. Les àrees generals de la Genètica.

Tema 2. Cicles cel·lulars i biològics

Cromosomes. Mitosi. Meiosi. Cicles biològics. Teoria cromosòmica de l'herència.

Tema 3. Principis mendelians

Els experiments de Mendel. Principi de la segregació. Relacions de dominància. Segregació independent.

Tema 4. Ampliació de l'anàlisi mendeliana

Al·lelisme múltiple. Interaccions genotípiques. Epístasi. Penetrància i expressivitat. Influència de factors ambientals.

Tema 5. Determinació del sexe i lligament al sexe

Determinació del sexe. Herència lligada al sexe. Herència influenciada pel sexe. Herència limitada a un sexe. Compensació de dosi. El gen XIST.

Tema 6. Lligament i mapes en eucariotes

Lligament. Encreuament de dos punts. Encreuament de tres punts. Demostració citològica de l'encreuament. Mapes en humans.

Tema 7. Citogenètica

Variacions de l'estructura cromosòmica. Les inversions. Delecions i duplicacions. Translocacions. Variacions en el nombre de cromosomes: euploidia i aneuploidia. Mosaïcisme. Poliploidia: auto i alopoliploidia. Aneuploidia a l'home.

Tema 8. Estructura del material genètic

Propietats esperades del material genètic. Els àcids nucleics. Estructura del DNA. Superenrotllament i topoisòmers.

Tema 9. Organització del DNA en cromosomes

El concepte de cromosoma. El cromosoma bacterià. Cromosomes de virus i d'òrgànuls cel·lulars. El cromosoma eucariòtic: morfologia i composició. L'estructura de la cromatina. Centròmers. Telòmers. Matriu nuclear. Cromatina interfàsica i mitòtica. Cromosomes artificials.

Tema 10. La replicació del material genètic

Replicació del DNA. Enzimologia de la replicació del DNA. La força de replicació. L'origen de replicació. Finalització de la replicació. Estructures replicatives diverses. La replicació en eucariotes. Replicació dels telòmers. La telomerasa

Tema 11. Transcripció

La transcripció. RNA polimerasa. Promotor. Finalitzador. La transcripció en eucariotes. El mRNA. Modificacions postranscripcionals del mRNA eucariòtic. Gens eucariòtics interromputs: processament del mRNA.

Tema 12. Traducció

Els ribosomes i el rRNA. tRNA. La traducció: iniciació, allargament i finalització. El codi genètic. Concepte de degeneració del codi genètic

Tema 13. Regulació gènica en procarïotes

Gens constitutius i gens regulats. El model de l'operó en bacteries. L'operó lactosa. Regulació per catabolít. L'operó triptòfan. Regulació postranscripcional bacteriana.

Tema 14. Regulació gènica en eucariotes

El desenvolupament en organismes pluricel·lulars: diferenciació i totipotència. El cas de l'ovella Dolly. Regulació de la transcripció en eucariotes. Metilació i DNA-Z. Modificació de histones. Regulació postranscripcional. El cas de la immunogenètica. Regulació gènica i càncer: oncogens i gens supressors de tumors.

Tema 15. Enginyeria genètica

Clonació del DNA. Enzims de restricció. Sondes i vectors. Mapes de restricció i polimorfismes en la longitud dels fragments de restricció. Les tècniques del Southern blot i la reacció en cadena de la polimerasa (PCR). Beneficis pràctics de la clonació de gens.

Tema 16. Genòmica

La ciència de la genòmica. Seqüenciació del DNA. Número de gens. Estructura general del genoma humà. Comparació i complexitat dels genomes. Microxips de DNA. Genòmica i proteòmica.

Tema 17. Mutació i mutagènesis

La mutació. Mutació espontània i mutació induïda. Taxes de mutació. Mutacions puntuals i cromosòmiques. Expansió de repeticions de trinucleòtids: anticipació. Mutagènesi química i física. Mutació i càncer.

Tema 18. Reparació, transposició i recombinació

Mecanismes de reparació directes. Mecanismes de reparació per escissió. Reparació de les ruptures de la cadena de DNA. Síndromes humanes deficientes en reparació. Funcions duals de les proteïnes de reparació. Transposició. Mecanismes de transposició. Efectes fenotípics i genotípics de la transposició. Recombinació: model de Holliday.

Tema 19. Herència quantitativa

Caràcters regulats per diversos loci: poligens. Concepte d'aditivitat. Significat de l'herència poligènica. Heretabilitat. Partició de la variància. Herència quantitativa en humans.

Tema 20. Genètica de poblacions i evolució

Equilibri Hardy-Weinberg. Factors d'evolució: selecció, mutació, migració, efecte de la mida de la població. Deriva genètica. Selecció natural: concepte i tipus. Equilibri mutació-selecció.

Tema 21. Genètica i societat al segle XXI: repercussions socials i bioètiques de la genètica moderna

La seqüència del Genoma Humà. Predisposició genètica a les malalties. Teràpia gènica. Genètica i medicina forense. Aspectes genètics i bioètics de la clonació. Diagnòstic prenatal i preimplantacional. Animals i plantes transgènics. Evolució humana i grups ètnics.

Bibliografia bàsica

Griffiths, A.J.F., et al. (2002)

Genètica (3^a edició, traducció de la 7^a edició en anglès). McGraw-Hill / Internamericana, Madrid.

Tamarin, R.H. (1996)

Principios de Genética (1a edició, traducció de la 5a edició en anglès). Ed. Reverté, Barcelona.

Klug, W and Cummings MR (1999).

Conceptos de Genética. (traducció de la quinta edició en anglès) Prentice Hall Iberia, Madrid

Criteris d'avaluació de l'assignatura:

-La nota final serà la mitjana ponderada de la nota de l'examen de teoria (incloent els problemes) i la nota de pràctiques. **Teoria: 80%. Pràctiques: 20%. És necessari treure com a mínim un 5 de teoria i un 4 de pràctiques.**

-**Les pràctiques son obligatòries.** La no realització de les pràctiques impossibilita aprovar l'assignatura.

-Els alumnes que ho desitgin poden realitzar un **treball monogràfic** sobre alguna part del temari amb un màxim de 10 pàgines a doble espai. El tema i el guió del treball hauran de ser **prèviament consultats** al professor responsable. El treball pot redundar en la nota final tan positivament com negativament en funció de l'avaluació del mateix. La data límit d'entrega del treball és el **divendres 14 de Maig de 2004.**

Horari d'atenció als alumnes:

-Dimarts de 12:00 a 13:30h.

-Qualsevol dia i hora amb cita prèvia.

-Consultes puntuals per correu electrònic (jordi.surralles@uab.es) o telèfon (93 581 18 30)