

# PROGRAMA de GENÈTICA

## Llicenciatura en Biologia (Curs 2006-2007)

### P A R T 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.

### 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, 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

### P A R T 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 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 aconseguïda. 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.

- Elrod, S. & Stansfield, W.D. 2002. Schaum's Outline of Genetics. Fourth edition. Mc Graw-Hill, USA.

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

## **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  $\geq 5$ .
  
- 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  $\geq 5$  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.