
PROGRAMA DE CITOGÈNÈTICA

Curs acadèmic 2006-2007

Tema 1: Introducció general

- Definicions
- Història

Tema 2: El cromosoma

- Tipus de cromosomes
- Estructura química del cromosoma eucariòtic:
 - Organització de la fibra de cromatina
 - Eucromatina i heterocromatina
 - Seqüències de DNA
- Estructura externa del cromosoma eucariòtic: El cariotip
- Estructura interna del cromosoma eucariòtic: Diferenciacions estructurals i funcions
- Organització supracromosòmica

Tema 3: Mecanismes de divisió cel·lular en eucariotes superiors

- Divisió Cel·lular mitòtica:
 - Fases i durada
 - Canvis en la morfologia i estructura dels cromosomes durant la mitosi
 - *Crossing-over* mitòtic
 - Divisions mitòtiques no convencionals
- Divisió Cel·lular meiótica:
 - Fases i durada
 - Canvis en la morfologia dels cromosomes durant la meiosi
 - Aparellament dels cromosomes homòlegs i recombinació
 - El complex sinaptonèmic
 - Factors que influeixen en la localització i nombre de quiasmes:
 - Divisions meiótiques no convencionals

Tema 4: Tècniques d'anàlisi cromosòmica

- Introducció:
 - Tractament amb mitògens i antimitòtics
 - Tractament amb solució hipotònica i fixació
 - Extensió dels cromosomes sobre portaobjectes de vidre
- Anàlisi del cariotip:
 - Tinció uniforme
 - Bandes: G, Q, R, C, T, NOR, DAPI
 - Hibridació *in situ* fluorescent (FISH)
 - Hibridació genòmica comparada (CGH)
- Ultraestructura cromosòmica:
 - Microscòpia electrònica de transmissió i *scanning*
- Tècniques d'anàlisi especials

Tema 5: Cromosomes especialitzats

- Formes d'adaptació:
 - Cromosomes politènics
 - Cromosomes plumosos o *lampbrush*
 - Regions cromosòmiques de tinció homogènia (HSR)
 - Dobles diminuts (DM)

- Formes permanents:
 - Cromosomes sexuals
 - Cromosomes nucleolars
 - Cromosomes B
 - Cromosomes holocinètics
 - Cromosomes L
 - Cromosomes estables i eliminats
 - Megacromosomes

Tema 6: Alteracions del cariotip

- Inestabilitat cromosòmica:
 - Lesions de cromosomes i de cromàtides
 - Anomalies dels autosomes
 - Anomalies dels cromosomes sexuals
- Inestabilitat cromosòmica i càncer
- Estudis de genotoxicitat i dosimetria biològica

Tema 7: Evolució cromosòmica

- Punts evolutius de trencament
- Mecanismes cromosòmics d'especiació i/o evolució cromosòmica
- La duplicació gènica com a mecanisme evolutiu

Tema 8: Variants i anomalies cromosòmiques

- Tipus i classificació
- Mecanismes de formació
- Efectes fenotípics en els individus portadors

Tema 9: Variants cromosòmiques estructurals: Tipus, efecte fenotípic, aparellament meiótic, recombinació i conseqüències genètiques

- Variants inestables
- Variants semiestables: anells i cromàtides dicèntriques
- Variants estables:
 - Deficiències
 - Duplicacions
 - Inversions
 - Insercions
 - Translocacions

Tema 10: Variants cromosòmiques numèriques: Tipus, efecte fenotípic, aparellament meiótic, recombinació i conseqüències genètiques

- Aneuploidia
- Trisomia
- Haploidia
- Triploidia
- Poliploidia
- Allopoliploidia

Tema 11: Anomalies funcionals en l'expressió gènica: efectes epigenètics

- *Imprinting*
- Translocació X-autosoma

Tema 12: Impacte de les patologies citogenètiques en la població humana

Tema 13: Aplicacions de la citogenètica en la millora de plantes i animals

Bibliografía

- Juan Ramon Lacadena (1996), **Citogenética**. Editorial Complutense S.A. Madrid.
- Sybenga J (1975), **General Cytogenetics**. North-Holland Publishing Company, Amsterdam.
- McKinlay Gardner RJ and Sutherland GR (2004), **Chromosome abnormalities and genetic counseling**. Oxford University Press, New York.
- Sybenga J (1975), **Meiotic Configurations**. Springer-Verlag Berlin Heidelberg, New York.