

# GENÈTICA APLICADA

Curs 2007-2008

- **PRESENTACIÓ I OBJECTIUS**

---

La Genètica és una ciència que està lligada, des del seu naixement, a aspectes aplicats d'interès econòmic i social, com són la producció agrícola i ramadera, la indústria, la farmàcia, la medicina o la salut pública.

Aquesta assignatura pretén apropar l'alumne a aquesta realitat donant-li una visió general d'algunes de les aplicacions més immediates de la genètica, de la qual ja ha vist els seus aspectes bàsics (Genètica, primer cicle) i moleculars (Genètica molecular, segon cicle). Així mateix, l'alumne pot conèixer algunes de les sortides professionals que té el biòleg i algunes de les tècniques genètiques d'ús comú en les esmentades sortides professionals.

El programa de l'assignatura d'aquest curs s'ha estructurat en torn a algunes de les principals aplicacions de l'anàlisi dels àcids nucleics..

- **PROFESSORAT**

---

Teoria: Noel Xamena (C3/241.4) Horari de tutories: dilluns de 11'00h a 13'00h.

Pràctiques: Andrés Castellanos (C3/239) i Alba Hernández (C3/241)

- **BIBLIOGRAFIA GENERAL RECOMANADA**

---

Glick, B.R. & J.J. Pasternak, 2003, Molecular biotechnology: Principles and applications of recombinant DNA, 3a edició, American Society for Microbiology

Hawkins, J.R., 1997, Finding mutations. The basics, BIOS Scientific Publishers Limited

Strachan, T. & A.P. Read, 2003, Human molecular genetics, 3a edició, BIOS Scientific Publishers Limited

Altres:

Hayward, G., 1991, Applied genetics, Thomas Nelson & Sons Ltd.

McPherson, M.J. & S.G. Møller, 2006, PCR, BIOS Scientific Publishers Limited

Miesfeld, R.L., 1999, Applied molecular genetics, Wiley-Liss, Inc.

Nicholl, D.S.T., 2002, An introduction to genetic engineering, 2a edició, Cambridge University Press

Watson, J.D., M. Gilman, J. Witkowski & M. Zoller, 1992, Recombinant DNA, 2a edició, W.H. Freeman and Co.

- **TEMARI**

---

1. Variabilitat

Variabilitat genètica. Principals tipus de mutacions i polimorfismes de DNA. Polimorfismes i susceptibilitat o propensió. Farmacogenòmica

2. Efectes de les mutacions  
Efecte de les mutacions i estructura del gen eucariota. *Splicing* alternatiu. Tipus d'al·lels mutants. Canvis fenotípics deguts a modificacions epigenètiques.
3. Malalties genètiques  
Malalties familiars i malalties genètiques. Malalties monogèniques. Malalties genètiques complexes. Malalties d'origen mitocondrial. Mosaïcisme i quimerisme. Malalties d'origen epigenètic.
4. Diagnòstic genètic  
Diagnòstic de malalties genètiques. “*Blanc*” analitzat pel diagnòstic. Diferents tipus de diagnòstic. Obtenció de mostres per al diagnòstic.
5. Sondes d'àcids nucleics  
Obtenció d'estructures híbrides. Temperatura de fusió (*melting temperature*). Factors que determinen l'estabilitat i l'especificitat de les hibridacions. Tipus de sondes. Marcatge de les sondes. Detecció de les sondes
6. Hibridació *in situ* fluorescent (FISH)  
Tècnica d'hibridació *in situ*. Avantatges de la FISH. Bases de la tècnica. Algunes de les aplicacions de la FISH.
7. Tècniques citogenètiques moleculars en l'estudi de variacions en el conjunt del genoma  
FISH multicolor: M-FISH i SKY. Hibridació genòmica comparativa (CGH).
8. *Southern blot*  
Principis bàsics del *Southern blot*. Aplicacions en el diagnòstic directe de malalties genètiques. Diagnòstic indirecte. Pèrdua d'heterocigosi (LOH) en tumors.
9. PCR  
Procés bàsic de la PCR. Components d'una reacció de PCR. Disseny d'encebadors. Càlcul de la  $T_m$ . Descripció de la tècnica de la PCR. Factors que afecten al resultat de l'anàlisi per PCR.
10. Anàlisi del genoma per PCR. I  
Identificació de seqüències concretes en un genoma. Anàlisi de RFLP per PCR. Detecció de variacions en la grandària de seqüències específiques de DNA.
11. Anàlisi del genoma per PCR. II  
RT-PCR. Detecció de reordenacions cromosòmiques. Quantificació d'àcids nucleics Bases de la PCR a temps real. Anàlisi de les corbes de fusió.
12. Detecció d'SNPs  
ARMS. Us de la PCR a temps real en l'anàlisi d'SNPs. Efecte FRET i sondes fluorogèniques Miniseqüenciació. Unió específica d'oligonucleotids.
13. Hibridacions específiques d'al·lel  
Hibridació específica d'al·lel (ASOH). *Dot blot* directe i *dot blot* invers.
14. *Microarrays* d'àcids nucleics  
*Microarrays* de DNA i d'oligonucleòtids: anàlisi d'expressió i detecció de mutacions i polimorfismes.

### 15. DNA profiling

*DNA profiling. DNA fingerprinting.* Sondes multiloci i sondes de locus únic. STRs i ús de la PCR per a l'obtenció de patrons de bandes.

Altres tècniques usades en el *DNA profiling*. DNA mitocondrial.

### 16. Detecció de noves mutacions en gens d'interès

Tècniques basades en el comportament electroforètic. SSCP.

Heterodúplex. DGGE. CGGE. Tècniques basades en el reconeixement químic o enzimàtic dels falsos aparellaments. CCM.

CDI. RNases. Altres tècniques.

## • AVALUACIÓ

---

L'avaluació dels coneixements de l'alumne es farà a partir d'un examen objectiu de resposta múltiple i, a més, en la qualificació final es tindrà en compte la seva participació en classe i en el Campus Virtual.

## • PRÀCTIQUES

---

1. Factors a considerar en dissenyar una reacció de PCR
2. Anàlisi molecular de mutacions
3. Extracció de DNA a partir de mostres de sang
4. Genotipatge mitjançant PCR

## • HORARIS DELS GRUPS DE PRÀCTIQUES

---

Laboratori C3/117

GRUP 1: De dilluns a dijous (22 al 25 d'octubre) de 15,00-18,00

GRUP 2: De dilluns a dijous (12 al 15 de novembre) de 15,00-18,00

GRUP 3: De dilluns a dijous (19 al 22 de novembre) de 15,00-18,00

GRUP 4: De dilluns a dijous (26 al 29 de novembre) de 15,00-18,00