

PROGRAMA DE GENÈTICA 2^{on} DE VETERINÀRIA 2008

PROGRAMA DE CLASSES TEÒRIQUES

TRANSMISSIÓ I DISTRIBUCIÓ DEL MATERIAL HEREDITARI

1. La variabilitat i l'herència. Premendelisme. Introducció a la Genètica Veterinària. Genotipus i Fenotipus. Importància de la Genètica a la Patologia i la Producció Animal.
2. Genètica mendeliana. Principis mendelians aplicats a les espècies domèstiques: segregació igualitària i transmissió independent. Polihibridisme . Constants numèriques per al cas general. Retroencreuament i encreuament prova
3. Relacions de dominància i al·lelomorfisme múltiple. Prolifícitat al bestiar oví. Dominància completa i incompleta. Codominància i herència intermitja. Sobredominància. Al·lelomorfisme múltiple. Color de la capa en espècies domèstiques.
4. Interacció gènica. Concepte. Epistàsia. Gens modificadors i supressors. Atavisme. Pleiotropia.
5. Efectes ambientals i expressió gènica. Interacció genotipus-ambient. Efectes de l'ambient extern. Efectes del medi intern. Fenocòpies. Norma de reacció. Penetrància i expressivitat. Efectes ambientals a les malalties hereditàries: displàsia de maluc en gossos i distròfia muscular en aus.
6. Letalitat. Concepte. Tipus de gens letals en espècies domèstiques. Distorsió de la segregació. Influència ambiental sobre la letalitat.
7. Herència quantitativa. Caràcters de variabilitat continua. Les escoles biomètrica i mendeliana. Gens majors i poligens a espècies domèstiques. QTLs

BASE CROMOSÒMICA DE L'HERÈNCIA

8. La divisió cel·lular. Cicles biològics en organismes amb reproducció sexual. Significat genètic de la meiosi. Teoria cromosòmica de l'herència. Cromosomes sexuals i autosomes. Cariotipus de les espècies domèstiques.
9. Determinació meiótica del sexe. Models de determinació del sexe a mamífers i aus. Herència de caràcters lligats al sexe en espècies domèstiques. Gens de sexat en aus. Caràcters influïts pel sexe. Caràcters limitats a un sexe. Herència extranuclear.

LLIGAMENT I RECOMBINACIÓ

10. Lligament i recombinació. Detecció i determinació de grups de lligament. Lligament incomplet i recombinació. Càlcul de les freqüències de recombinació. Fase d'acoblament i de repulsió. Interferència i coincidència.
11. Mapes de lligament. Mapes de lligament a eucariotes. Mapes de lligament a bacteris i virus.

GENÈTICA DE POBLACIONS

12. Poblacions en equilibri genètic I. Importància de la Genètica de Poblacions en la Producció i la Sanitat Animals. Com podem descriure genèticament una població: freqüències genotípiques i gèniques. Llei de Hardy-Weinberg: cas general i cas especial d'al·lels recessius. Test d'equilibri (HWE).
13. Població en equilibri genètic II. Extensions de la llei de Hardy-Weinberg: al·lels múltiples, gens lligats al sexe i equilibri en més d'un locus.
14. Factors de canvi genètic I. Aparellaments no aleatoris. Migració gènica. Mutació. Selecció: concepte d'eficàcia biològica i coeficient de selecció. Models de selecció. Equilibri mutació-selecció.
15. Factors de canvi genètic II. La Deriva genètica: concepte i conseqüències. Colls d'ampolla i efecte fundador.

16. Deriva genètica i consanguinitat I. Endogàmia: concepte i coeficient de consanguinitat. Endogàmia a la població ideal. Índex de Panmixia i Índex de Fixació de Wright.

17. Deriva genètica i consanguinitat II. Conseqüències de la Consanguinitat en les espècies domèstiques. Producció de línies consanguínies. Sistemes regulars de consanguinitat. Canvi de base: població estructurada.

18. Deriva genètica i consanguinitat III. Endogàmia en poblacions reals de grandària reduïda. Cens efectiu de població o nombre efectiu de reproductors (N_e). Variacions de l'estructura reproductiva. Conservació de races i espècies: programes de consanguinitat mínima.

19. Genealogia, consanguinitat i parentius. Càlcul del coeficient de consanguinitat (F) d'un individu. Coeficient de parentiu (r). Càlcul del coeficient de coascendència (f). Construcció d'una matriu de parentius pel mètode tabular.

EL MATERIAL HEREDITARI: ESTRUCTURA I ORGANITZACIÓ

20. Naturalesa del material hereditari. Els àcids nucleics com a material hereditari. Propietats físico-químiques. Hibridació i seqüenciació d'àcids nucleics. L'ADN dels cromosomes eucariotes. L'ADN mitocondrial a les espècies domèstiques. Projectes de seqüenciació de genomes eucariotes: importància i aplicacions en Veterinària.

21. Replicació de l'ADN. Característiques de la replicació de l'ADN. Replicació i cicle cel·lular en bacteris. Replicons de cromosomes eucariòtics. Regulació de la replicació en eucariotes.

22. Recombinació de l'ADN. Tipus de recombinació. Recombinació general: models. Reparació de l'ADN. Conversió gènica.

23. Organització de l'ADN i estructura del gen. Cromosomes bacterians i vírics. Components moleculars de la cromatina. Nivells d'organització de la cromatina. Concepte de gen. Recombinació intragènica. Prova de complementació "cis-trans". Organització de les seqüències dels gens en procariotes i eucariotes. Seqüències repetides i identificació animal.

EXPRESSIÓ GÈNICA

24. Transcripció. Formació i modificacions de l'ARN missatger, ARN de transferència i ARN ribosòmic. Importància del processament alternatiu en els gens que codifiquen per a les proteïnes làcties.

25. El codi genètic. Colinialitat gen-polipèptid. Desxifrat del codi genètic. Universalitat del codi. Pauta de lectura. Traducció. Mutacions sense sentit i mutacions supressores. Paper dels ARNs a la traducció.

CONTROL DE L'EXPRESSIÓ GÈNICA

26. Regulació en procariotes. Operons reprimibles i induïbles. Control positiu i negatiu. Gens reguladors i gens estructurals.

27. Regulació en eucariotes. Components de control gènica: senyals, nivells i mecanismes. Control transcripcional i post-transcripcional. Amplificació gènica. Reordenació de l'ADN.

28. Genètica del desenvolupament. Factors nuclears i citoplasmàtics del desenvolupament. Totipotència del nucli de la cèl·lula diferenciada. Regulació temporal de l'expressió gènica. Determinació del sexe en mamífers. "El freemartinisme" en remugants.

29. Elements genètics mòbils. Elements transponibles en bacteris. Seqüències d'inserció. Transposons bacterians. Elements mòbils en eucariotes. Retrovirus en Patologia Animal.

CANVIS DEL MATERIAL HEREDITARI

30. La mutació. Tipus de mutació: gènica, cromosòmica i genòmica. Mutacions espontànies. Caràcter preadaptatiu de la mutació. Mutacions induïdes per agents químics i per radiacions. El càncer en relació amb les alteracions de l'ADN. Oncogens i desenvolupament tumoral en vertebrats.

31. Variacions cromosòmiques estructurals en espècies domèstiques. Translocacions: nomenclatura, comportament meiótic i conseqüències. Fusions centríques. Inversions: tipus, origen i conseqüències. Delecions i duplicacions: origen i efectes.

32. Variacions cromosòmiques numèriques en espècies domèstiques. Aneuploidies: tipus, origen i comportament citològic. Dosi gènica. Mosaics i quimeres. Euploïdia. Poliploïdia: tipus, origen i conseqüències.

ENGINYERIA GENÈTICA

33. Tecnologia de l'ADN recombinant. Enzims de restricció. Fragmentació i enllaç de molècules d'ADN. Vectors. Clonació de l'ADN. Selecció de clons. Bancs d'ADN. Detecció de seqüències homòlogues. Obtenció de marcadors en espècies domèstiques.

34. Aplicacions de la enginyeria genètica a la Veterinària (I). Síntesi de productes. Diagnòstic prenatal. Detecció d'anomalies. Transferència de gens. Animals transgènics.

35. Aplicacions de l'enginyeria genètica a la Veterinària (II). Obtenció de marcadors genètics. Cèl·lules somàtiques híbrides en l'elaboració de mapes de lligament. Conservació de grups de lligament en espècies domèstiques. Mapes de les espècies domèstiques: importància i aplicacions.

HERETOPATOLOGIA

36. Etiologia hereditària. Detecció de portadors. Diagnòstic genètic: examen clínic, bioquímic i molecular. Anomalies genètiques més freqüents en les espècies domèstiques.

37. Immunogenètica. Grups sanguinis en les espècies domèstiques. Complex major d'histocompatibilitat: associació amb malalties i amb caràcters productius. Gens de resposta immunitària.

PROGRAMA DE CLASSES PRÀCTIQUES

Problemes

Un total de 17 hores. Normalment 1 hora setmanal.

Seminaris

- 1.- Tècniques d'elaboració de mapes genètics (1h 1/2))
- 2.- Els projectes genoma en espècies domèstiques (1h 1/2)
- 3.- Diagnòstic de patologies hereditàries i caràcters d'interès productiu (1h 1/2))
- 4.- Resistència genètica a malalties (1h 1/2)

Casos (Treballs en grup amb programaris informàtics)

- 1.- Anàlisi de seqüències de DNA.
- 2.- Mapes genètics en espècies domèstiques.
- 3.- Malalties hereditàries i genètica de poblacions.

Laboratori (5 sessions intensives: de dilluns a divendres de 2 h)

- 1.- Extracció d'àcids nucleics a partir de mostres de sang (porc) i llet (vaca i cabra).
- 2.- Electroforesi d'àcids nucleics. Visualització de les extraccions d'ADN. Diagnòstic molecular de patologies hereditàries: síndrome de l'estrès porcí. Preparació de la PCR sobre ADN genòmic de porc.
- 3.- Visualització de les PCRs de porc. Preparació de digestions amb enzim de restricció pel diagnòstic per RFLPs del síndrome de l'estrès porcí.
- 4.- Preparació de les PCRs a partir de DNA mitocondrial extret de llet. Visualització per electroforesi dels resultats del diagnòstic del síndrome d'estrès porquí.
- 5.- Visualització per electroforesi dels resultats de l'amplificació de DNA mitocondrial. Discussió general dels resultats. Entrega dels qüestionaris.

AVALUACIÓ

1. Al juny, es realitzarà un examen teòric tipus test d'opció múltiple que valdrà el 50% de la **mitjana final**.
2. Durant el curs, es realitzaran 3 exàmens parcials de problemes (Genètica Mendeliana, Lligament i Molecular, Poblacions) i un examen final de problemes al juny. L'alumne que superi els 3 exàmens parcials no caldrà que s'examini de problemes al juny. Cas de suspendre algun d'aquests exercicis, caldrà recuperar el bloc de problemes corresponent al juny. Això vol dir que els parcials sols serveixen per alliberar matèria, i que **la matèria d'un parcial no s'allibera si la nota és < 5**. La nota de problemes correspondrà a un 35 % de la mitjana final.

p.e. un estudiant obté en els 3 parcials de problemes les següents notes: 8,1 (1^r parcial), 5 (2ⁿ parcial) i 4,9 (3^r parcial). Al juny, a banda de fer l'examen teòric, cal recuperar el 3^r parcial encara que la mitjana global dels 3 parcials de problemes sigui de $(8,1 + 5 + 4,9)/3 = 6$.

3. Cal obtenir una mitjana igual o superior a **quatre**, tant a Teoria com a Problemes, per a que les corresponents mitjanes siguin promediables.
p.e. si al juny un alumne obté unes notes de Teoria i Problemes de 3 i 8, es considerarà que aquestes no són promediables i per tant la qualificació final serà de suspès. Aquest estudiant haurà de recuperar la teoria al setembre, quedant alliberat de la part de problemes.
4. Realització de tres qüestionaris de pràctiques d'informàtica, que valdran un 12% de la **mitjana final**. Aquests treballs cal entregar-los a les dates indicades. Cal completar-los per poder-se presentar a l'examen de juny. Els treballs es realitzaran en grups de 4 estudiants. Caldrà apuntar-se en una fulla penjada al costat de la porta del despatx V0-203. Els repetidors no cal que facin els treballs.
5. Realització d'un qüestionari de pràctiques de laboratori, que valdrà un 3% de la **mitjana final**. Aquest qüestionari s'entregarà l'últim dia de la pràctica. Cal completar-lo per poder-se presentar a l'examen de juny.
6. Setembre: examen final de recuperació de l'examen teòric tipus test i de l'examen final de problemes. Es mantindrà la nota de teoria de juny (en cas d'haver aprovat) i la global de problemes (cal examinar-se dels tres blocs de problemes en cas de haver suspès l'examen global de problemes al juny).

p.e. un estudiant ha aprovat els 1^r (nota: 5) i 2ⁿ parcials (nota: 6) de problemes i ha suspès el 3^r amb un 1. La nota mitjana dels casos és de 9. Al juny, s'examina de teoria i del 3^r parcial, i obté un 5 i un 3 respectivament. La seva mitjana global de problemes és $(5+6+3)/3 = 4,83$ (suspès). Al setembre cal que s'examini dels 3 parcials de problemes i queda alliberat de teoria i casos.

p.e. un estudiant ha aprovat els 1^r (nota: 5) i 2ⁿ parcials (nota: 6) de problemes i ha suspès el 3^r amb un 1. La nota mitjana dels casos és de 9. Al juny, s'examina de teoria i del 3^r parcial, i obté un 5 i un 4 respectivament. La seva mitjana global de problemes és $(5+6+4)/3 = 5$ (aprovat). Es considera que ha aprovat l'assignatura amb una mitjana final de $0,5 \times 5 + 0,35 \times 5 + 0,15 \times 9 = 5,6$.

p.e. un estudiant s'examina al setembre de teoria i problemes i treu un 3,5 i un 7, respectivament. La nota dels casos és de 9. Com 3,5 és una nota no-promediable suspen l'assignatura malgrat que la mitjana final seria de 5,55.

7. La qualificació final s'atorgarà considerant fonamentalment la **mitjana final** (50% Teoria + 35% Problemes + 15% Qüestionaris) i, secundàriament, altres criteris d'avaluació com p.e. l'actitud i interès de l'alumne enfront de la matèria, la participació a classe, l'equilibri de les diferents notes obtingudes, el rànquing de l'alumne envers els seus companys etc.

PROFESSORS

- Marcel Amills. Horari d'atenció als alumnes: contactar via e-mail (Marcel.Amills@uab.es) per acordar reunions destinades a resoldre dubtes.
- Marta Fina.
- Josep M^a Folch. Horari d'atenció als alumnes: dimarts i dijous de 12h. a 13h despatx V0-201
- Jordi Jordana.
- Armand Sánchez. Horari d'atenció als alumnes: dimarts i dimecres de 12 a 13h. despatx V0-210

BIBLIOGRAFIA

Genètica Mendeliana i Molecular:

- BROWN T. A. (2002) Genomes. John Wiley and Sons. Tb en format online, accés lliure.
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/bv.fcgi?rid=genomes.TOC&depth=2>
- GRIFFITHS A. J. F. & OTHERS (1999) Modern Genetic Analysis. Freeman and Co. Tb en format online, accés lliure. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/bv.fcgi?rid=mga.TOC>
- GRIFFITHS A. J. F. & OTHERS (2007) Genética. McGraw Hill-Interamericana.
- LEWIN B. (2004) Genes VIII. Pearson Prentice Hall.
- LEWIN B. (2006). Essential Genes. Pearson Prentice Hall.
- NICHOLAS F. W. (1998). Introducción a la Genética Veterinaria. Acribia.
- NICHOLAS F. W. (2003). Introduction to Veterinary Genetics. Blackwell Publishing.
- PIERCE B. A. (2005). Genética, un enfoque conceptual. Panamericana.

Genètica de poblacions:

- FALCONER D.S. & MACKAY T.F.C. (1996). Introduction to Quantitative Genetics (4th Ed.). Longman, London.
- FALCONER D.S. & MACKAY T.F.C. (2001). Introducción a la Genética Cuantitativa. Acribia.
- FONTDEVILA A. & MOYA A. (1999). Introducción a la Genética de Poblaciones. Editorial Síntesis. S.A., Madrid.
- HARTL D. L. & CLARK A. G. (1997). Principles of Population Genetics, Sinauer Associates.
- HEDRICK, P.W. (1985). Genetics of Populations. Jones and Bartlett.

Genètica per espècies:

- PIPER L. & RUVINSKY A. (1997). The Genetics of Sheep. CABI Publishing.
- ROTHSCHILD M. F. & RUVINSKY A. (1998). The Genetics of the Pig. CABI Publishing.
- FRIES R. & RUVINSKY A. (1999). The Genetics of Cattle. CABI Publishing.
- BOWLING A. T. & RUVINSKY A. (2000). The Genetics of the Horse. CABI Publishing.
- RUVINSKY A. & SAMPSON A. J. (2001). The Genetics of the Dog. CABI Publishing.