

GUIA DOCENT

LABORATORI INTEGRAT IV

GRAU GENÈTICA





1. Dades de l'assignatura

Nom de l'assignatura	Laboratori Integrat IV
Codi	
Crèdits ECTS	3
Curs i període en el que s'imparteix	Segon curs, Segon semestre
Horari	http://www.uab.cat/biociencias/
Lloc on s'imparteix	Facultat de Biociències
Llengües	Català, Castellà

Professor/a de contacte

Nom professor/a	Antonio Barbadilla
Departament	Genètica i Microbiologia / IBB
Universitat/Institució	Facultat de Biociències
Despatx	IBB MRB - 014
Telèfon	93 5868941
e-mail	antonio.barbadilla@uab.cat
Horari d'atenció	Concretar amb el professor

2. Equip docent

Nom professor/a	Alfredo Ruiz / José Ignacio Lucas
Departament	Genètica i Microbiologia
Universitat/Institució	Facultat de Biociències
Despatx	C3/109
Telèfon	935812729
e-mail	Alfredo.ruiz@uab.es
Horari de tutories	Concretar amb el professor



Nom professor/a

Departament

Universitat/Institució

Despatx

Telèfon

e-mail

Horari de tutories

Nom professor/a

Departament

Universitat/Institució

Despatx

Telèfon

e-mail

Horari de tutories

3.- Prerequisits

- Cal haver cursat o estar cursant les assignatures de teoria corresponents als continguts de les pràctiques
- Els estudiants haurien de repassar el continguts teòrics corresponents als mòduls pràctics
- Les pràctiques són obligatòries
- Els alumnes han d'assistir a les sessions corresponents al grup de pràctiques assignat. Els canvis de grup només es podran realitzar amb el vist i plau del professor i es realitzaran abans del començament de les pràctiques.
- No s'admetrà cap alumne que no porti bata als laboratoris de pràctiques



4.- Contextualització i objectius formatius de l'assignatura

El Laboratori Integrat IV és la quarta assignatura d'un conjunt de 6 que es distribueixen al llarg de 6 semestres dels tres primers cursos del Grau de Genètica.

Aquestes assignatures pretenen donar una base sòlida del procediments experimentals, tècniques i destreses instrumentals de la Genètica i ciències afins.

Les pràctiques ajuden a reforçar els conceptes teòrics adquirits a les classes de teoria, i permeten entendre el diàleg essencial entre teoria i experimentació que ha donat lloc al cos de coneixements i les tecnologies que constitueixen la ciència de la Genètica.

El Laboratori Integrat IV té com a objectius formatius l'adquisició de competències experimentals en 4 mòduls específics de continguts:

- Genètica de poblacions
- Mutagènesi
- Bases de dades i fonaments de programació en Perl
- Biologia del desenvolupament

Objectius

Genètica de poblacions

Dos son los objetivos principales de este módulo: (1) comprender la acción individual y conjunta de los factores poblacionales que modulan la variación genética de la poblaciones y (2) aprender a describir la variación nucleotídica de un gen. Para el primer objetivo se utilizará el paquete de programas POPULUS ver 5.4, que permite simular diversos procesos poblacionales y ofrece una representación gráfica de los resultados. Para la descripción nucleotídica se empleará el software *Polymorphism diversity analysis* (PDA) desarrollado por investigadores de la unidad de genética.

Mutagènesi

Els objectius fonamentals del mòdul específic de Mutagènesi són els de dur a terme un petit estudi pilot de biomonitoratge humà mitjançant la determinació de la inducció i l'origen dels micronuclis observats en cèl·lules de descamació de la mucosa bucal i esbrinar la seva possible relació amb polimorfismes del gen de la glutatió-S transferasa. A més de seguir els protocols apropiats i emprar les metodologies experimentals necessàries per l'estudi, els alumnes es familiaritzaran amb l'anàlisi estadística dels resultats obtinguts fent servir el programa SPSS.

Bases de dades i fonaments de programació en Perl

A la recerca genètica actual, l'investigador ha de conèixer i ha d'utilitzar eines informàtiques. Com s'emmagatzema la informació genètica en bases de dades? Com es pot extreure aquesta informació de forma flexible? Com crear programes per manipular i analitzar dades genètiques?

Els objectius del mòdul són crear programes i utilitzar gestors de bases de dades que s'utilitzen a la recerca genètica.



- Aprendre a programar amb el llenguatge Perl
- Manegar i consultar bases de dades
- Aplicar aquesta capacitat instrumental al tractament de dades genètiques
- Potenciar la connexió entre les eines informàtiques i les dades genètiques, una aspecte clau de la recerca bioinformàtica.

Biologia del desenvolupament

El objetivo de este módulo es comprender la lógica genética de algunos aspectos clave del desarrollo, como la modularidad y el reuso de estructuras pre-existentes, y su evolución. El proceso de desarrollo se aborda desde una perspectiva evolutiva. La familia HOX representa un modelo ideal para ilustrar estos conceptos, por su historia conocida de duplicaciones y cambios en los perfiles de expresión. El aspecto práctico estriba en que los alumnos podrán manipular estructuras 3D de proteína, estudiar el impacto de cambios aminoacídicos sobre las mismas, comprobar que las regiones cis-reguladoras se hallan bajo constricciones diferentes de las del código genético, visualizar los genes HOX en sus contextos genómicos, y caracterizar su historia evolutiva desde la perspectiva de la emergencia de innovaciones anatómicas.

5.- Competències i resultats d'aprenentatge de l'assignatura

Competencia	CE1. Conocer, aplicar e interpretar los procedimientos básicos del cálculo matemático, del análisis estadístico y de la informática, cuya utilización es imprescindible en la Genética y la Genómica
	Resultados de aprendizaje CE1.2 Explicar los fundamentos de las bases de datos y de la programación informática y desarrollar aplicaciones
Competencia	CE11. Diseñar y ejecutar protocolos completos de las técnicas estándares que forman parte del instrumental de genético molecular: purificación, amplificación y secuenciación de DNA genómico de fuentes biológicas, ingeniería genética en microorganismos, plantas y animales.
	Resultados de aprendizaje CE11.3 Extraer y purificar DNA en muestras humanas CE11.8 Diseñar y aplicar las tecnologías de amplificación de DNA <i>in vitro</i> mediante la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) CE11.11 Aplicar las técnicas básicas de uso habitual en el laboratorio de genética humana
Competencia	CE13. Definir la mutación y sus tipos, y determinar los niveles de daño génico, cromosómico y genómico en el material hereditario de cualquier especie, tanto espontáneo como inducido, y evaluar sus consecuencias
	Resultados de aprendizaje CE13.6 Efectuar mutagénesis <i>in vivo</i> e <i>in vitro</i>



Competencia

Resultados de aprendizaje

CE13.8 Evaluar la mutagenicidad de agentes ambientales

CE13.9 Detectar y determinar la naturaleza de mutaciones génicas y sus consecuencias fenotípicas

CE13.10 Determinar la naturaleza de alteraciones cromosómicas y sus efectos empleando técnicas de hibridación *in situ*

CE13.11 Reconocer las anomalías génicas, cromosómicas y genómicas humanas y evaluar sus consecuencias clínicas

CE14. Utilizar e interpretar las fuentes de datos de genomas y macromoléculas de cualquier especie y comprender los fundamentos del análisis bioinformático para establecer las relaciones correspondientes entre estructura, función y evolución

CE14.5 Aplicar los programas de software y las aplicaciones Web disponibles para la edición, comparación e interpretación estructural, funcional y evolutiva de secuencias de ácidos nucleicos y proteínas

Competencia

Resultados de aprendizaje

CE18. Medir e interpretar la variación genética dentro y entre poblaciones desde una perspectiva clínica, de mejora genética de animales y plantas, de conservación y evolutiva

CE18.5 Describir e interpretar la diversidad genética en distintas regiones funcionales del genoma

CE18.6 Analizar e interpretar la variación genética humana

CE18.7 Simular e interpretar el efecto individual y conjunto de distintos factores genéticos poblaciones sobre el polimorfismo genético y la evolución molecular

CE18.8 Aplicar diferentes métodos de análisis filogenético a secuencia molecular para efectuar reconstrucciones filogenéticas e interpretaciones epidemiológicas

CE18.9 Simular procesos de extinción estocástica aplicados a la conservación genética de especies amenazadas

Competència

CT2. Aplicar el mètode científic a la resolució de problemes

Competència

CT3. Utilizar y gestionar información bibliográfica o recursos informáticos o de Internet en el ámbito de estudio, en las lenguas propias y en inglés

Competència

CT8. Treballar individualment i en equip

Competència

CT14. Adaptarse a nuevas situaciones

Competència

CT16. Tomar la iniciativa y mostrar espíritu emprendedor

Competència

CT17. Valorar la importancia de la calidad y del trabajo bien hecho



6.- Continguts de l'assignatura

Mòdul Genètica de poblacions

El mòdul de Genètica de poblacions se organitza en 5 sessions de 2,5 hores cada una y se realitzaran en el aula de informàtica.

Pràctiques 1-4. Simulacions por ordenador con el programa POPULUS. Estudio de la interacci3n de las principales fuerzas que modulan la evoluci3n.

Sesi3n 1. Selecci3n en dos sexos.

Sesi3n 2. Selecci3n y deriva.

Sesi3n 3. Selecci3n y mutaci3n.

Sesi3n 4. Estructura poblacional: selecci3n y migraci3n

Pràctica 5. Genètica de poblacions molecular. Anàlisis de la diversitat nucleotídica en el gen *G6pd*

Mòdul Mutagènesi

Les pràctiques programades en aquestes sessions permetran a l'alumne/a conèixer les tècniques bàsiques de:

- **Pràctica 1:** Preparaci3n de cèl·lules de mucosa bucal
- **Pràctica 2:** Extracci3n de DNA
- **Pràctica 3:** Tinci3n de preparacions i observaci3n de micronuclis
- **Pràctica 4:** Gels genòmics i PCR
- **Pràctica 5:** Complementaci3n de qüestionaris, anotaci3n de les dades i anàlisi estadística dels resultats.

Mòdul Bases de dades i fonaments de programaci3n en Perl

El mòdul de Tècniques instrumentals d'informàtica consta de 4 sessions de 2 hores cada una i es realitzaran a l'aula d'informàtica.

L'objectiu d'aquet mòdul és aplicar els continguts teòrics vist al mòdul *Bases de dades i fonaments de programaci3n* de l'assignatura *Tècniques instrumentals*. S'aprendrà a gestionar una base de dades y a programar amb el llenguatge Perl. Es treballarà amb l'aplicaci3n Web Curso de programaci3n en Perl para bioinformàticos en línea. L'estudiant escriurà *scripts* per tractar informàticament dades d'interès genètic.

Sess3 1: Bases de dades: maneig i consultes de dades genètiques amb el gesto de bases de dades MySQL

Sess3 2: Programaci3n en Perl. Operacions bàsiques en Perl



Sessió 3: Programació en Perl. Control de flux i expressions regulars

Sessió 4: Perl i bases de dades. Mòduls i subrutines. Connexió a bases de dades

Mòdul Biologia del desenvolupament

a) Visualización de la estructura 3D del homeodominio. Incidencia de los cambios aminoacídicos en la afinidad del homeodominio por su diana cis-reguladora.

b) Estudio comparativo de la organización de la familia HOX. Número de miembros y su organización genómica en vertebrados (4 clusters), cnidarios (3 genes HOX dispersos) y artrópodos (1 cluster íntegro o dividido) representativos. Reconstrucción del número de miembros en urbilateria. Evolución de las proteínas HOX. Identificación de ortólogos y parálogos. Duplicación y neofuncionalización.

c) Importancia relativa del cambio estructural (duplicaciones) y el cambio en los perfiles de expresión en el origen de innovaciones anatómicas en metazoos.

7.- Metodologia docent i activitats formatives

L'assignatura s'imparteix en grups reduïts d'alumnes (màxim 20 per sessió) en el laboratori o en les aules d'informàtica. Els estudiants disposen d'un manual o guió de pràctiques per a cada Mòdul. Cal llegir atentament la part corresponent a cada sessió abans d'iniciar la pràctica per tal d'obtenir el màxim aprofitament. Els alumnes hauran d'assistir obligatòriament al grup de pràctiques assignat. Només s'acceptaran canvis puntuals sempre que siguin equilibrats (un alumne d'un grup per un alumne d'un altre grup). Si un alumne no ha pogut realitzar una sessió de pràctiques amb el seu grup podrà recuperar-la assistint a un altre grup, sempre i quan el grup en qüestió disposi de places lliures.

Mòdul Genètica de poblacions Aprendizaje autónomo mediante el cual el estudiante aprende trabajando y es guiado en todo momento por el profesor responsable que establece los objetivos de la práctica. Los alumnos deberán elaborar, interpretar los resultados obtenidos y responder a las diferentes cuestiones planteadas en el manual de prácticas.

Mòdul Mutagènesi.

Els alumnes disposaran d'un guió detallat de les pràctiques amb els protocols i la informació detallada per a poder-les dur a terme d'una manera eficient comptant amb el suport del professor. El guió estarà disponible al Campus Virtual de l'assignatura. Els



alumnes no solament treballaran les seves dades, sinó que analitzaran i interpretaran el conjunt de resultats obtinguts com a exemple de grup exposat.

Mòdul Bases de dades i fonaments de programació en Perl

Els alumnes disposaran d'un guió de pràctiques (Campus Virtual de l'assignatura) que hauran de portar per realitzar les pràctiques. Per facilitar la comprensió dels continguts i un bon desenvolupament de les classes és convenient que l'alumne llegeixi el guió de pràctiques abans de cada sessió. Per la programació s'utilitzarà com eina docent l'aplicació Web creada per professors de la unitat de genètica que permet provar el codi de programació via Web.

Els exercicis proposats s'hauran de resoldre presencialment i lliurar-los a la professora.

Mòdul Biologia del desenvolupament

La práctica tendrá lugar en las aulas de informática. Se utilizarán datos almacenados en bases de datos públicas. El estudio de la estructura 3D del homeodominio, el análisis comparativo de secuencias, y el análisis de los datos de expresión se realizarán utilizando las herramientas disponibles en servidores públicos de herramientas bioinformáticas.

TIPUS D'ACTIVITAT	ACTIVITAT	HORES	RESULTATS D'APRENTATGE
-------------------	-----------	-------	------------------------

Dirigides

Laboratori i aula informàtica		
Mòdul Genètica de poblacions	5 pràctiques --> Total 12,5 hores	CE18 (CE18.5; CE18.6; CE18.7; CE18.8;CE18.9); CT2; CT3, CT17
Mòdul Mutagènesi	5 pràctiques --> Total 17,5 hores	CE13 (CE13.6; CE13.7; CE13.8;CE13.9;CE13.10); CT2; CT17
Mòdul Bases de dades i fonaments de programació en Perl	4 pràctiques -> Total 8 hores	CE1 (CE1.2); CT8; CT14; CT16
Mòdul Biologia del desenvolupament	2 pràctiques -> Total 6 hores	CE14(CE14.5); CT2; CT3; CT8; CT12; CT16



Supervisades

Tutories individual	1	

Autònomes

Estudi	13	
Llibreta laboratori	3	

8.- Avaluació

L'assistència a les pràctiques és obligatòria i per tant una absència sense justificar podrà comportar la no avaluació d'un o més mòduls. Faltar a una sessió implica una reducció de la nota igual al % d'aquesta sessió en el conjunt d'un mòdul. Així, en un mòdul de 4 sessions, faltar un dia implicarà una reducció del 25% de la nota d'aquest mòdul. Queden exempts d'aquesta penalització aquells alumnes que no puguin assistir a la sessió del seu grup per causa justificada. S'entén per causa justificada problemes de salut (caldrà portar el corresponent certificat mèdic al coordinador de les pràctiques) o problemes personals greus. En aquest cas la pràctica es recuperarà sempre que sigui possible.

Mòdul Genètica de poblacions

Las prácticas se evaluarán mediante una prueba que representará un 50% de la nota final. Se evaluará también el guión de prácticas (que el alumno ha de entregar) así como la actitud y el trabajo del alumno en el aula, representando la contribución de este apartado a la nota final un 50%.

Mòdul Mutagènesi

La nota del mòdul s'aconseguirà a través de una prova final de tipus test (70%) i de les respostes a les preguntes dels qüestionaris relatius a les sessions pràctiques (30%).

Mòdul Bases de dades i fonaments de programació en Perl

La nota del mòdul s'aconseguirà a través de una prova final a la pràctica final (50%) i dels exercicis de programació dur a terme a cada sessió que s'hauran de lliurar al professor, i l'actitud de l'alumne a l'aula (50%).

Mòdul Biologia del desenvolupament

Las prácticas se evaluarán mediante una prueba al final de la segunda sesión y representarán un 80% de la nota final. Se evaluará también la actitud y el trabajo del alumno en el aula de informática, representando la nota correspondiente a este apartado



un 20%.

.....

Per aprovar l'assignatura cal primer aprovar cada mòdul amb una nota ≥ 5 . Els estudiants que no superin els diferents mòduls de l'assignatura els podran recuperar en la data programada per a l'avaluació de recuperació de l'assignatura. L'alumne que no hagi superat un dels mòduls després de l'avaluació de recuperació, no aprovarà l'assignatura. Malgrat això, no caldrà que un alumne repetidor realitzi les activitats docents ni les avaluacions d'aquell mòdul superat a partir de la segona matrícula. Els repetidors tan sols s'hauran d'avaluar del mòdul concret que no hagin superat. Aquesta exempció es mantindrà per un període de tres matrícules addicionals.

La nota final és el promig de les notes de cada mòdul.

No presentat

S'obindrà la qualificació de "No Presentat" quan el número d'activitats d'avaluació realitzades sigui inferior al 50% de les programades.

ACTIVITATS D'AVALUACIÓ

HORES

RESULTATS D'APRENTATGE

Proves individuals al llarg del curs	4	
Mòdul Genètica de poblacions Qüestionaris Avaluació continuada dels resultats treballats	1	CE18 (CE18.5; CE18.6; CE18.7; CE18.8;CE18.9); CT2; CT3; CT17
Mòdul Mutagènesi Qüestionaris Avaluació continuada dels resultats experimentals	1	CE13 (CE13.6; CE13.7; CE13.8;CE13.9;CE13.10); CT2; CT17
Mòdul Bases de dades i fonaments de programació en Perl Qüestionaris Avaluació continuada dels resultats treballats	1	CE1 (CE1.2); CT8; CT14; CT16
Mòdul Biologia del desenvolupament Avaluació continuada dels resultats treballats	1	CE14(CE14.5); CT2; CT3; CT8; CT12; CT16



9- Bibliografia i enllaços web

Mòdul Genètica de poblacions

Incluida en el manual de prácticas que está a disposición de los alumnos en el campus virtual

Mòdul Mutagènesi

El guió de pràctiques es pot baixar del Campus Virtual

Mòdul Bases de dades i fonaments de programació en Perl

El guió de pràctiques es pot baixar del Campus Virtual

Mòdul Biologia del desenvolupament

El guió de pràctiques es pot baixar del Campus Virtual