

Laboratori integrat IV**2012/2013**

Codi: 101944

Crèdits ECTS: 3

Titulació	Pla	Tipus	Curs	Semestre
2500890 Graduat en Genètica	833 Graduat en Genètica	OB	2	2

Professor de contacte

Nom: Maria Antonia Velázquez Henar

Correu electrònic: Antonia.Velazquez@uab.cat

Utilització d'idiomes

Llengua vehicular majoritària: català (cat)

Algun grup íntegre en anglès: No

Algun grup íntegre en català: Sí

Algun grup íntegre en espanyol: Sí

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

Objectius

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 como 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 visualizar en 4D procesos básicos del desarrollo desde un punto de vista comparativo y utilizando los recursos existentes.

Competències

- Adaptar-se a noves situacions.
- Aplicar el mètode científic a la resolució de problemes.
- Definir la mutació i els seus tipus, i determinar els nivells de dany gènic, cromosòmic i genòmic en el material hereditari de qualsevol espècie, tant espontani com induït, i avaluar-ne les conseqüències.
- Dissenyar i executar protocols complets de les tècniques estàndards que formen part de l'instrumental del genètic molecular: purificació, amplificació i seqüenciació de DNA genòmic de fonts biològiques, enginyeria genètica en microorganismes, plantes i animals.
- Mesurar i interpretar la variació genètica dins i entre poblacions des d'una perspectiva clínica, de millora genètica d'animals i plantes, de conservació i evolutiva.
- Prendre la iniciativa i mostrar esperit emprenedor.
- Treballar individualment i en equip.
- Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics o d'Internet en l'àmbit d'estudi, en les llengües pròpies i en anglès.
- Utilitzar i interpretar les fonts de dades de genomes i macromolècules de qualsevol espècie i comprendre els fonaments de l'anàlisi bioinformàtica per establir les relacions corresponents entre estructura, funció i evolució.

Resultats d'aprenentatge

1. Adaptar-se a noves situacions.
2. Analitzar i interpretar la variació genètica humana.
3. Aplicar diferents mètodes d'anàlisi filogenètica a seqüències moleculars per fer reconstruccions filogenètiques i interpretacions epidemiològiques.

4. Aplicar el mètode científic a la resolució de problemes.
5. Aplicar els programes de programari i les aplicacions web disponibles per a l'edició, comparació i interpretació estructural, funcional i evolutiva de seqüències d'àcids nucleics i proteïnes.
6. Aplicar les tècniques bàsiques d'ús habitual al laboratori de genètica humana.
7. Avaluar la mutagenicitat de compostos químics.
8. Descriure i interpretar la diversitat genètica en diferents regions funcionals del genoma.
9. Detectar la naturalesa de les mutacions gèniques i determinar-ne les conseqüències fenotípiques.
10. Determinar la naturalesa d'alteracions cromosòmiques i els seus efectes emprant tècniques d'hibridació in situ i pintatge cromosòmic.
11. Dissenyar i aplicar les tecnologies d'amplificació de DNA in vitro mitjançant la reacció en cadena de la polimerasa (PCR) en diferents contextos específics.
12. Extreure i purificar DNA en mostres humanes i animals.
13. Fer mutagènesi in vivo i in vitro.
14. Prendre la iniciativa i mostrar esperit emprenedor.
15. Simular i interpretar l'efecte individual i conjunt de diferents factors genètics en poblacions sobre el polimorfisme genètic i l'evolució molecular.
16. Simular processos d'extinció estocàstica aplicats a la conservació genètica d'espècies amenaçades.
17. Treballar individualment i en equip.
18. Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics o d'Internet en l'àmbit d'estudi, en les llengües pròpies i en anglès.

Continguts

Mòdul Genètica de poblacions

El módulo de Genética de poblaciones se organiza en 5 sesiones de 2,5 horas cada una y se realizarán en el aula de informática.

Prácticas 1-4. Simulaciones por ordenador con el programa POPULUS. Estudio de la interacción de las principales fuerzas que modulan la evolución.

Sesión 1. Selección en dos sexos.

Sesión 2. Selección y deriva.

Sesión 3. Selección y mutación.

Sesión 4. Estructura poblacional: selección y migración

Práctica 5. Genética de poblaciones molecular. Análisis de la diversidad 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:** Preparació de cèl·lules de mucosa bucal
- **Pràctica 2:** Extracció de DNA
- **Pràctica 3:** Tinció de preparacions i observació de micronuclis
- **Pràctica 4:** Gels genòmics i PCR
- **Pràctica 5:** Complementació de qüestionaris, anotació de les dades i anàlisi estadística dels resultats.

Mòdul Bases de dades i fonaments de programació 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'aquest mòdul és aplicar els continguts teòrics vist al mòdul *Bases de dades i fonaments de programació* de l'assignatura *Tècniques instrumentals*. S'aprendrà a gestionar una base de dades y a

programar amb el llenguatge Perl. Es treballarà amb l'aplicació Web Curso de programación en Perl para bioinformáticos en línea. L'estudiant escriurà *scripts* per tractar informàticament dades d'interès genètic.

1. **Sessió 1:** Bases de dades: maneig i consultes de dades genètiques amb el gesto de bases de dades MySQL
2. **Sessió 2:** Programació en Perl. Operacions bàsiques en Perl
3. **Sessió 3:** Programació en Perl. Control de flux i expressions regulars
4. **Sessió 4:** Perl i bases de dades. Mòduls i subrutines. Connexió a bases de dades

Mòdul Biologia del desenvolupament

- 1) Visualització en 4D (espai+temps) dels patrons d'expressió gènica a nivell de mRNA i proteïna per als principals factors de transcripció, factors de creixement, receptors i factors de transducció de senyal en el desenvolupament de *Drosophila*, ratolí, *Ciona* i *Xenopus*. Familiarització amb les bases de dades d'expressió gènica.
- 2) Estudi comparatiu dels moviments en 4D (espai+temps), en base a vídeos en temps real a bases de dades de lliure accés, dels moviments de blastulació gastrulació en els principals grups de metazous: *Drosophila*, *Ciona*, *Xenopus*, urodels, *Nematostella*, peix zebra, pollastre i ratolí.
- 3) Exploració de la importància relativa i dinàmica, mitjançant programari existent de simulació, dels diferents processos morfogènics (constricció apical, intercalació cel·lular, creixement diferencial i secreció de matriu extracel·lular) en un procés paradigmàtic en el desenvolupament animal: la invaginació.

Metodologia

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 pràctica tindrà lloc en les aules de informàtica. Se utilitzaran dades emmagatzegades en bases de dades públiques. El estudi de la estructura 3D del homeodominio, el anàlisi comparatiu de seqüències, y el anàlisi de los dades de expresió se realitzaran utilitzando las herramientas disponibles en servidores públicos de herramientas bioinformáticas.

Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Mòdul Bases de dades i fonaments de programació en Perl	8	0,32	1, 2, 3, 8, 14, 15, 17
Mòdul Biologia del desenvolupament	6	0,24	4, 5, 14, 17, 18
Mòdul Genètica de poblacions	12,5	0,5	2, 3, 4, 8, 14, 15, 16, 18
Mòdul Mutagènesi	17,5	0,7	4, 6, 7, 9, 10, 11, 12, 13, 14
Tipus: Supervisades			
Tutories individuals	1	0,04	
Tipus: Autònomes			
Estudi	19	0,76	
llibreta laboratori	3	0,12	

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 o vulguin millorar la seva nota podran presentar-se en la data programada per l'avaluació de recuperació de l'assignatura. La presentació de l'estudiant a l'examen de millora de nota comporta la renúncia a la qualificació obtinguda prèviament. 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'obté la qualificació de "No Presentat" quan el número d'activitats d'avaluació realitzades sigui inferior al 50% de les programades.

Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Mòdul Biologia del desenvolupament Avaluació continuada dels resultats treballats	25%	2	0,08	3, 4, 5, 14, 16, 17, 18
Mòdul Genètica de poblacions. Qüestionaris. Avaluació continuada dels resultats treballats	25%	2	0,08	2, 4, 6, 8, 11, 12, 14, 15, 18
Mòdul Mutagènesi Qüestionaris Avaluació continuada dels resultats experimentals	25%	2	0,08	4, 7, 9, 10, 13, 14
Mòdul Bases de dades i fonaments de programació en Perl Qüestionaris Avaluació continuada dels resultats treballats	25%	2	0,08	1, 5, 14, 17

Bibliografia

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