

## Nous Avenços en Citogenètica i Biologia de la Reproducció

2013/2014

Codi: 42941

Crèdits: 6

Titulació	Tipus	Curs	Semestre
4313782 Citogenètica i Biologia de la Reproducció	OB	0	1

### Professor de contacte

Nom: Ignasi Roig Navarro

Correu electrònic: Ignasi.Roig@uab.cat

### Utilització d'idiomes

Llengua vehicular majoritària: català (cat)

### Prerequisits

Els mateixos prerequisits de l'entrada al màster

### Objectius

Es tracta d'una assignatura de caràcter obligatori que pretèn donar a conèixer els darrers avenços conceptuals i metodològics relacionats amb els camps de la citogenètica i la biologia de la reproducció a tots els estudiants que cursaran el Màster en Citogenètica i Biologia de la reproducció.

Objectius específics de l'assignatura:

1. Conèixer l'estructura, organtització i regulació del genoma en mamífers.
2. Entendre el procés de diferenciació i interacció de les gàmetes de mamífers que condueix a la formació d'un embrió.

### Competències

- Citogenètica i Biologia de la Reproducció
- Aplicar el mètode científic i el raonament crític en la resolució de problemes
- Identificar les bases cel·lulars i moleculars de les patologies humanes associades a anomalies cromosòmiques.
- Que els estudiants siguin capaços d'integrar coneixements i enfrontar-se a la complexitat de formular judicis a partir d'una informació que, tot i ser incompleta o limitada, inclogui reflexions sobre les responsabilitats socials i ètiques vinculades a l'aplicació dels seus coneixements i judicis
- Que els estudiants sàpiguen aplicar els coneixements adquirits i la seva capacitat de resolució de problemes en entorns nous o poc coneguts dins de contextos més amplis (o multidisciplinaris) relacionats amb la seva àrea d'estudi.
- Que els estudiants sàpiguen comunicar les seves conclusions, així com els coneixements i les raons últimes que les fonamenten, a públics especialitzats i no especialitzats d'una manera clara i sense ambigüitats
- Que els estudiants tinguin les habilitats d'aprenentatge que els permetin continuar estudiant, en gran manera, amb treball autònom a autodirigit
- Reconèixer els fonaments cel·lulars i moleculars de la reproducció en mamífers.
- Tenir coneixements que aportin la base o l'oportunitat de ser originals en el desenvolupament o l'aplicació d'idees, sovint en un context de recerca
- Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics en l'àmbit del màster, en les llengües pròpies i en anglès.

## Resultats d'aprenentatge

1. Aplicar el mètode científic i el raonament crític en la resolució de problemes
2. Descriure els processos cel·lulars i moleculars de la fecundació i el desenvolupament embrionari preimplantacional.
3. Descriure la regulació epigenètica que condiciona la funció de centròmers i telòmers.
4. Descriure l'estructura, la dinàmica i la morfologia del cromosoma deucariotes durant qualsevol estadi del cicle cel·lular i durant la meiosi.
5. Identificar les anomalies cromosòmiques, comprendre els mecanismes que les originen i determinar-ne el risc de transmissió a la descendència.
6. Identificar les bases cel·lulars i moleculars de lespermatogènesi i lovogènesi humana.
7. Que els estudiants siguin capaços d'integrar coneixements i enfrontar-se a la complexitat de formular judicis a partir d'una informació que, tot i ser incompleta o limitada, inclogui reflexions sobre les responsabilitats socials i ètiques vinculades a l'aplicació dels seus coneixements i judicis
8. Que els estudiants sàpiguen aplicar els coneixements adquirits i la seva capacitat de resolució de problemes en entorns nous o poc coneguts dins de contextos més amplis (o multidisciplinaris) relacionats amb la seva àrea d'estudi.
9. Que els estudiants sàpiguen comunicar les seves conclusions, així com els coneixements i les raons últimes que les fonamenten, a públics especialitzats i no especialitzats d'una manera clara i sense ambigüitats
10. Que els estudiants tinguin les habilitats d'aprenentatge que els permetin continuar estudiant, en gran manera, amb treball autònom a autodirigit
11. Reconèixer el paper fonamental de la immunologia en la reproducció humana.
12. Reconèixer la influència de l'organització de la fibra de cromatina en l'expressió gènica.
13. Tenir coneixements que aportin la base o l'oportunitat de ser originals en el desenvolupament o l'aplicació d'idees, sovint en un context de recerca
14. Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics en l'àmbit del màster, en les llengües pròpies i en anglès.

## Continguts

Tema 1. Complementos avançats en Citogenètica. Organització de la fibra de cromatina: Estudis in silico i in vivo. Territoris cromosòmics, arquitectura nuclear i regulació gènica en eucariotes superiors. Regulació epigenètica de la funció cromosòmica. Origen i Recurrència de les patologies humanes causades per alteracions cromosòmiques.

Tema 2. Complementos avançat en Biologia de la Reproducció. Aspectes cel·lulars i moleculars de la gametogènesi masculina i femenina. Adquisició de la capacitat fecundant dels espermatozoides. Mecanismes d'interacció entre les gàmetes masculines i femenines. Immunologia del tracte reproductor masculí i femení.

## Metodologia

Els continguts d'aquesta assignatura comprenen classes magistrals, impartides per professors de l'àmbit acadèmic i/o professional, on es fomentarà la participació dels estudiants.

## Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Classes de teoria	32	1,28	2, 4, 5, 6, 7, 8, 10, 11, 12, 14
Tipus: Autònomes			
Estudi	104	4,16	2, 3, 4, 5, 6, 7, 10, 11, 12, 14

## Avaluació

Les competències d'aquesta assignatura seran avaluades en dos apartats:

1.-Prova escrita (80% de la nota global): En aquest apartat s'avalua individualment amb un examen tipus test els coneixements assolits per part de cada alumne. Aquesta prova es realitzarà en acabar els continguts del programa.

2.-Participació a l'aula (20% de la nota global): S'avaluarà la participació dels estudiants en el transcurs de les classes magistrals en els debats plantejats pels professors.

## Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Participació a l'aula	20%	10	0,4	1, 7, 8, 9, 13, 14
Prova escrita	80%	4	0,16	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 10, 11, 12, 13, 14

## Bibliografia

River RM, Bennet LB. Epigenetics in humans: an overview. *Curr Opin Endocrinol Diabetes Obse.* 2010. 17(6):493-9

Editorial i articles inclosos a *Mol Hum Reprod.* 2010. 16 (1):1-56

Chowdhury D, Choi YE, Brault ME. Charity begins at home: non-coding RNA functions in DNA repair. *Nat Rev Mol Cell Biol.* 2013. 14(3):181-9

Hoeijmakers JHJ. Genome maintenance mechanisms for preventing cancer. *Nature.* 2001. 411(6835):366-74

Girirajan S, Dennis MY, Baker C, Malig M, Coe BP, Campbell CD, Mark K, Vu TH, Alkan C, Cheng Z, Biesecker LG, Bernier R, Eichler EE. Refinement and Discovery of New Hotspots of Copy-Number Variation Associated with Autism Spectrum Disorder. *Am J Hum Genet.* 2013. 92, 221-237

Mefford EC, Eichler EE. Duplication hotspots, rare genomic disorders, and common disease. *Current Op in Genetics & Development.* 2009. 19:196-204

Miller TD, Adam MP, Aradhya S, Biesecker LG, Brothman AR et al. Consensus Statement: Chromosomal Microarray Is a First-Tier Clinical Diagnostic Test for Individuals with Developmental Disabilities or Congenital Anomalies. *Am J Hum Genet.* 2010. 86: 749-764.

Rodriguez-Santiago B, Armengol LI. Tecnologías de secuenciación de nueva generación en diagnóstico genético pre- y postnatal. *Diagnóstico prenatal.* 2012. 23 (2): 56-66

Cooper GM, Coe BP, Girirajan S, Rosenfeld JA, Vu TH et al. A copy number variation morbidity map of developmental delay. *Nature Genetics.* 2011. 43 (9): 838-846.

The Nucleus. Edited by Tom Misteli, National Cancer Institute/National Institutes of Health; David L. Spector, Cold Spring Harbor Laboratory. Cold Spring Harbor Laboratory Press

Biochimica et Biophysica Acta (BBA)-Gene Regulatory Mechanisms. 2012. 1819 (7): 631-846 (July2012). Special issue: Chromatin in time and space

Boulcun-Filas E, Schimenti J. Genetics of meiosis and recombination in mica. *Int Rev Cell Mol Biol.* 2012. 298:179-227

Nagaoka SI, Hassold TJ, Hunt PA. Human aneuploidy: mechanisms and new insights into an age-old problem. *Nat Rev Genet.* 2012. 13 (7):493-504

Jessberger R. Age-related aneuploidy through cohesion exhaustion. *EMBO Rep.* 2012. 13 (6): 539-46