

## Laboratori integrat VI

2015/2016

Codi: 101942

Crèdits: 3

Titulació	Tipus	Curs	Semestre
2500890 Genètica	OB	3	2

### Professor de contacte

Nom: Rosa Maria Tarrío Fernandez

Correu electrònic: RosaMaria.Tarrío@uab.cat

### Utilització de llengües

Llengua vehicular majoritària: català (cat)

### 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
- Per poder assistir-hi cal que l'estudiant justifiqui haver superat les proves de bioseguretat i de seguretat que trobarà en el Campus Virtual i ser coneixedor i acceptar les normes de funcionament dels laboratoris de la Facultat de Biociències.
- 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 VI és la sisena 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 dels 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 VI té com objectius formatius l'adquisició de competències experimentals en 3 mòduls específics de continguts:

- Diagnòstic genètic molecular
- Evolució
- Biologia de sistemes

### Objectius

#### Mòdul Diagnòstic genètic molecular

El principal objectiu del mòdul de Diagnòstic genètic molecular és conèixer i aplicar algunes de les tècniques bàsiques de genètica molecular en el diagnòstic de malalties i el genotipatge.

## **Mòdul Evolució**

L'objectiu del mòdul d'Evolució és saber estimar la variació genètica i inferir el seu potencial evolutiu, descriure les conseqüències fenotípiques de la selecció, i reconèixer les importants aplicacions pràctiques de l'evolució biològica en camps com ara la salut o l'economia agrària. Mitjançant aquestes pràctiques l'estudiant adquirirà habilitats en l'aplicació de tècniques analítiques a dades biològiques i moleculars.

## **Mòdul Biologia de sistemes**

El principal objectiu del mòdul de Biologia de Sistemes és aprendre a fer servir el programari adequat a la Biologia de Sistemes i comprendre millor el comportament dels sistemes biològics. Per aconseguir-ho l'estudiant portarà a terme exercicis de simulació amb ordinador que permetran veure com l'evolució en el comportament d'un sistema biològic no es pot preveure a partir del comportament dels seus components de forma aïllada.

## **Competències**

- Comprendre i descriure l'estructura, la morfologia i la dinàmica del cromosoma eucariòtic durant el cicle cel·lular i la meiosi.
- "Conèixer i aplicar les eines "òmiques" de la genòmica, la transcriptòmica i la proteòmica."
- Descriure i identificar les característiques estructurals i funcionals dels àcids nucleics i les proteïnes incloent-hi els seus diferents nivells d'organització.
- 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.
- Dissenyar i interpretar estudis d'associació entre polimorfismes genètics i caràcters fenotípics per a la identificació de variants genètiques que afecten el fenotip, incloent-hi les associades a patologies i les que confereixen susceptibilitat a malalties humanes o altres espècies d'interès.
- Fer diagnòstics i assessoraments genètics i considerar-ne els dilemes ètics i legals.
- 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.
- Valorar la importància de la qualitat i de la feina ben feta.

## **Resultats d'aprenentatge**

1. Aplicar les tècniques bioquímiques i d'enginyeria genètica per identificar i caracteritzar àcids nucleics i proteïnes.
2. Aplicar les tècniques d'enginyeria genètica de microorganismes, plantes i animals a problemes genètics, mèdics i agropecuaris específics.
3. Aplicar programari d'anàlisi global per a la integració, la representació i el modelatge de les xarxes d'interconversió de la informació biològica.
4. Construir i utilitzar genoteques.
5. Descriure els equips de gran rendiment de producció de dades mitjançant la visita al centres i serveis de microarrays i genotipatge de la UAB.
6. Detectar molècules específiques de DNA, RNA i proteïnes mitjançant hibridació amb sonda.
7. Detectar polimorfismes associats a malalties i altres caràcters fenotípics d'interès en humans i espècies agropecuàries.
8. Efectuar consells genètics a partir de la detecció de marcadors associats a malalties.
9. Efectuar diagnòstics i assessoraments genètics a partir de l'anàlisi molecular de mutacions diagnòstiques.
10. Enumerar i descriure els continguts de les bases de dades d'informació rellevants per als diferents àmbits de la genètica i fer recerques avançades.
11. Fer proves d'identificació d'individus o espècimens a partir de l'empremta digital del DNA.
12. Preparar, observar i reconèixer els cromosomes politènics de *Drosophila*.
13. Utilitzar la PCR per al diagnòstic genètic.
14. Valorar la importància de la qualitat i de la feina ben feta.

## Continguts

### Mòdul Diagnòstic genètic molecular

Ús de diferents tècniques bàsiques de genètica molecular aplicades a casos concrets de diagnòstic i genotipat. Es visitaren centres amb equips de gran rendiment de producció de dades moleculars.

### Mòdul Evolució

- a) *Variación genética y potencial evolutivo*. Estimar valores de heredabilidad y su relación con el potencial evolutivo en poblaciones naturales.
- b) *Selección natural y modos de selección*. Utilizando datos de sobrevivencia y rasgos fenotípicos, estimar los modos de selección y distribuciones fenotípicas antes y después de un evento selectivo.
- c) *Variabilidad genética y estructuración poblacional*. Estimar la variabilidad genética entre distintas poblaciones y evaluar si existe diferenciación entre ellas.
- d) *Relaciones evolutivas y filogenias*. Estimar las distancias genéticas entre taxones y construir árboles filogenéticos que describan sus relaciones evolutivas.
- e) *Aplicaciones evolutivas*. Estudiar como la biología evolutiva es aplicada en actividades del quehacer cotidiano y conocer su impacto sobre áreas como la salud y economía agraria.

### Mòdul Biologia de sistemes

El contingut del mòdul de Biologia de Sistemes comprèn exercicis pràctics corresponents a la teoria de l'assignatura 'Biologia de Sistemes' i consistiran en la simulació de sistemes d'exemple corresponents a xarxes genètiques, metabòliques, de transmissió de senyal o de sistemes més complexes, desenvolupats per l'estudiant amb el programari recomanat o descarregats de bases de dades de models segons el cas. En general les pràctiques inclouran exercicis d'ús de programari i bases de dades específiques de cadascun dels temes. Aquests exercicis permetran, pel costat panomista, defamiliaritzar-se amb el tipus de dades i models existents on-line per cada tema i amb la seva manipulació. Per als temes més dinàmics es realitzaran exercicis de simulació en base a programari existent (i de lliure accés) o implementat pels estudiants.

## 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.

### Diagnòstic genètic molecular

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.

### Evolució

La pràctica tindrà lloc en les aules de informàtica utilitzant diferents programes informàtics. Se utilitzaran dades obtingudes en textos d'evolució i a través de simulacions. A través de la presentació de problemes reals se evaluaran diferents conceptes i hipòtesis tant a nivell micro- com macroevolutiu. El guió estarà disponible en el Campus Virtual de la assignatura.

### Biologia de sistemes

Les pràctiques de Biologia de sistemes es portaran a terme a les aules d'informàtica en dies i hores definits al calendari docent.

Per a cada pràctica l'alumne trobarà el guió de la pràctica al campus virtual de l'assignatura 'Biologia de Sistemes'.

L'alumne portarà a terme la pràctica seguint el guió de pràctiques i guardarà els fitxers generats a la carpeta del seu disc personal proporcionat per la UAB.

En acabar la pràctica l'alumne lliurarà, a través del campus virtual, els fitxers dels exercicis tal com es descriu a cada pràctica.

### Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
<b>Tipus: Dirigides</b>			
Mòdul Biologia molecular de sistemes	15	0,6	3, 10, 14
Mòdul Evolució	15	0,6	7, 10, 12
Mòdul Diagnòstic genètic molecular	16	0,64	1, 2, 4, 5, 6, 7, 9, 11, 13, 14
<b>Tipus: Supervisades</b>			
Tutories individuals	1	0,04	
<b>Tipus: Autònomes</b>			
Estudi	23	0,92	
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 implica 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.

Sense perjudici d'altres mesures disciplinàries que s'estimin oportunes, i d'acord amb la normativa acadèmica vigent, es qualificaran amb un zero les irregularitats comeses per l'estudiant que puguin conduir a una variació de la qualificació d'un acte d'avaluació. Per tant, copiar o deixar copiar una pràctica o qualsevol altra activitat d'avaluació implicarà suspendre-la amb un zero, i si és necessari superar-la per aprovar, tota l'assignatura quedarà suspesa. No seran recuperables les activitats

d'avaluació qualificades d'aquesta forma i per aquest procediment, i per tant l'assignatura serà suspesa directament sense oportunitat de recuperar-la en el mateix curs acadèmic.

### **Mòdul Diagnòstic genètic molecular**

Les pràctiques s'avaluaran mitjançant l'entrega del guió de pràctiques completat i dels resultats obtinguts durant la pràctica que hauran de ser presentats de forma clara i entenedora (80%). També es tindrà en compte l'actitud i el treball de l'alumne a l'aula (20%).

### **Mòdul Evolució**

Se evaluará el módulo con una prueba práctica de los contenidos comprendidos en el mismo. En la calificación final del módulo se tendrán en cuenta la actitud y el trabajo del alumno en el aula.

### **Mòdul Biologia de sistemes**

Una vegada acabades les pràctiques l'alumne lliurarà un document de síntesi de les practiques (en format MS Word o pdf) al campus virtual. En aquest document l'alumne farà una descripció curta dels objectius de cada pràctica i dels principals resultats obtinguts incloent les gràfiques generades si és el cas. L'avaluació tindrà en compte per una part, l'entrega dels fitxers creats a cada sessió de pràctiques (33% de la nota final). La segona part de la nota (66%) provindrà de la descripció adequada dels resultats de la pràctica.

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 evaluable**

S'obtindrà la qualificació de "No Avaluable" 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 molecular de sistemes. Avaluació continuada dels resultats treballats	33%	0	0	3, 10, 14
Mòdul Diagnòstic genètic molecular. Avaluació continuada dels resultats treballats	33%	0	0	1, 2, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 11, 13, 14
Mòdul Evolució	33%	2	0,08	10, 12, 14

## **Bibliografia**

Els guions de les diferents pràctiques contindran la bibliografia específica de cada una d'elles.