

Laboratori Integrat de Citogenètica

2015/2016

Codi: 42950

Crèdits: 9

Titulació	Tipus	Curs	Semestre
4313782 Citogenètica i Biologia de la Reproducció	OT	0	2

Professor de contacte

Nom: Immaculada Ponsa Arjona

Correu electrònic: Imma.Ponsa@uab.cat

Equip docent

José Pablo Hervás Sánchez

Joaquim Martí Clúa

Maria del Carme Santa-Cruz Alemán

Francisca García Haro

Gisela Esquerda Canals

Vicenç Català Cahís

Daniel Yero Corona

Maria Angels Rigola Tor

Mónica Roldán Molina

Martí de Cabo Jaume

Utilització de llengües

Llengua vehicular majoritària: català (cat)

Prerequisits

No hi ha prerequisits per cursar aquest mòdul diferents dels necessaris per accedir a aquest màster.

Objectius

El mòdul "Laboratori Integrat de Citogenètica" és un mòdul pràctic obligatori de l'especialitat de Citogenètica. L'objectiu principal és proporcionar als estudiants les eines bàsiques per aplicar les tècniques de citogenètica que s'utilitzen en les laboratoris de diagnòstic genètic i en els laboratoris de recerca.

Els **objectius formatius** d'aquest mòdul són:

- 1- Adquirir l'habilitat de treballar en condicions estèrils per establir un cultiu cel·lular a partir del qual s'obtidran cèl·lules en diferents estadis mitòtics.
- 2- Identificar diferents tipus de contaminació present en cultius cel·lulars.
- 3- Obtenir talls histològics i aplicar diferents tincions.
- 4- Aprendre a utilitzar diferents tipus de microscopis: de camp clar, de fluorescència i de rastreig làser confocal.

5- Identificar els cromosomes humans segons el patró de bandes G i fer el cariotip. Detectar les alteracions d'aquest patró de bandes.

6- Detectar proteïnes i seqüències de DNA mitjançant tècniques d'immunocitofluorescència i d'hibridació *in situ* fluorescent (FISH), respectivament.

7- Identificar gens afectats en una regió del genoma, buscar la seva seqüència i fabricar una sonda de DNA marcada amb un fluorocrom per aplicar les tècniques de FISH.

Competències

- Aplicar el mètode científic i el raonament crític en la resolució de problemes
- Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica tant en un entorn de recerca com en els àmbits clínic i assistencial.
- Demostrar capacitat de treballar en equip i d'interaccionar amb professionals d'altres especialitats
- Dissenyar experiments, analitzar dades i interpretar-ne els resultats
- Dissenyar i executar protocols d'anàlisi en l'àmbit del màster.
- Fer servir la capacitat creativa, organitzativa i analítica en la presa de decisions
- 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 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 tinguin les habilitats d'aprenentatge que els permetin continuar estudiant, en gran manera, amb treball autònom a autodirigit
- 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. Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica tant en un entorn de recerca com en els àmbits clínic i assistencial.
3. Aplicar les tècniques de citogenètica molecular en diferents tipus cel·lulars.
4. Aplicar les tècniques d'histologia en diferents teixits de l'organisme.
5. Aplicar les tècniques d'immunocitofluorescència en diferents tipus cel·lulars.
6. Demostrar capacitat de treballar en equip i d'interaccionar amb professionals d'altres especialitats
7. Demostrar la capacitat de treballar en condicions d'esterilitat al laboratori de cultiu.
8. Dissenyar experiments, analitzar dades i interpretar-ne els resultats
9. Fer servir la capacitat creativa, organitzativa i analítica en la presa de decisions
10. 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.
11. 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
12. 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

13. Que els estudiants tinguin les habilitats d'aprenentatge que els permetin continuar estudiant, en gran manera, amb treball autònom a autodirigit
14. Reconèixer les diferents accions que es poden dur a terme en un microscopi làser confocal.
15. Relacionar la informació obtinguda de les diferents bases de dades en línia sobre la seqüència i localització genòmica.
16. 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
17. Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics en l'àmbit del màster, en les llengües pròpies i en anglès.

Continguts

Tema 1. Aplicació d'eines bioinformàtiques

Identificació de gens afectats. Cerca de seqüències. Cerca de BACs. Resolució de casos clínics.

Tema 2. Cultiu cel·lular

Cultiu *in vitro* d'una línia cel·lular. Extracció i fixació cel·lular. Control de contaminació.

Tema 3. Tècniques d'anàlisi i identificació cromosòmica

Bandes G: cariotip normal i alterat. Hibridació *in situ* fluorescent (FISH): cultiu de BACs, marcatge de la sonda i hibridació. Immunocitofluorescència.

Tema 4. Actualització en tècniques histològiques

Extracció d'òrgans i fixació. Impregnació argèntica. Microtomia. Immunocitoquímica BrdU. Tincions diverses. Visualització microscòpica i digitalització d'imatges. Processament d'imatges mitjançant Photoshop.

Tema 5. Microscòpia de rastreig làser confocal

Fonaments de la microscòpia de fluorescència i confocal. Preparació de les mostres per fluorescència. Captació de la imatge al microscopi confocal. Processament de les sèries d'imatges.

Metodologia

El Mòdul "Laboratori integrat de citogenètica" és bàsicament pràctic. Comptarà amb la realització de pràctiques en el laboratori, en l'aula de bioinformàtica i en el Servei de Microscòpia de la UAB.

Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Actualització en tècniques histològiques	20	0,8	1, 2, 4, 6, 8
Aplicació de tècniques bioinformàtiques	4	0,16	1, 2, 8, 10, 13, 15, 17
Cultiu cel·lular	5	0,2	1, 2, 6, 7, 8
Microscòpia de rastreig làser confocal	10	0,4	2, 6, 8, 14
Tècniques d'anàlisi i identificació cromosòmica	24	0,96	1, 2, 3, 5, 6, 8, 10, 17
Tipus: Supervisades			
Preparació de la composició fotogràfica	10	0,4	10, 13, 17
Preparació dels informes de pràctiques	10	0,4	2, 6, 9, 10, 11, 12, 13, 16

Preparació dels problemes i casos pràctics	10	0,4	1, 2, 6, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 16, 17
Tutories personalitzades	30	1,2	10, 11, 12, 13
Tipus: Autònomes			
Elaboració dels informes dels resultats de les pràctiques	20	0,8	6, 8, 9, 11, 12, 13, 16, 17
Estudi	70	2,8	9, 10, 11, 12, 13, 16, 17
Resolució de casos pràctics o problemes	12	0,48	1, 2, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 16, 17

Avaluació

Per superar el mòdul caldrà obtenir una puntuació mínima de 5 punts d'un màxim de 10. Un estudiant obtindrà la qualificació de "No avaluable" si el número d'activitats d'avaluació realitzades ha estat inferior al 50% de les activitats programades per l'assignatura.

La nota final és la suma ponderada de la nota de cada activitat d'avaluació. El pes de cada activitat d'avaluació està relacionada amb el temps dedicat a aquesta activitat. En cadascuna de les activitats, l'assistència i participació activa representa un 10% de la nota.

Les activitats d'avaluació programades són:

1. Aplicació d'eines bioinformàtiques (6% de la nota del mòdul) - Resolució d'uns exercicis o problemes utilitzant eines bioinformàtiques.
2. Cultiu cel·lular, hibridació *in situ* fluorescent i immunocitofluorescència (38% de la nota del mòdul) - Entrega d'un informe amb els resultats obtinguts mitjançant l'aplicació d'aquestes tècniques.
3. Cariotip (8% de la nota del mòdul) - El sistema d'avaluació s'organitza en dos apartats: 1) resolució de cariotips normals i alterats amb el programa "Human Karyolab" (40%), resolució i entrega de cariotips amb anomalies, indicant la fórmula, característiques clíniques de l'anomalia i risc de tenir descendència afectada (60%).
4. Actualització en tècniques histològiques (32% de la nota del mòdul) - El sistema d'avaluació s'organitza en tres apartats: 1) aprofitament de les sessions pràctiques (20%), 2) resolució de problemes (10%) i 3) realització d'una composició fotogràfica utilitzant el programa Photoshop (70%).
5. Microscòpiade rastreig làser confocal(16% de la nota del mòdul) - El sistema d'avaluació s'organitza en tres apartats: 1) aprofitament de les sessions pràctiques (10%), 2) resolució d'un cas pràctic (40%) i 3) realització d'un examen escrit (50%).

Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Actualització en tècniques histològiques	32%	0	0	1, 4, 6, 10, 13, 17
Aplicació de tècniques bioinformàtiques	6%	0	0	1, 8, 10, 11, 13, 15, 17
Cariotip	8%	0	0	2, 10, 11, 12, 13, 17
Cultiu cel·lular, hibridació <i>in situ</i> fluorescent i immunocitofluorescència	38%	0	0	1, 2, 3, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 15, 17
Microscòpia de rastreig làser confocal	16%	0	0	1, 2, 6, 10, 11, 12, 13, 14, 17

Bibliografia

Llibres

- Animal Cell Culture Methods. Methods in Cell Biology. J.P. Mather and D. Barnes Eds. Academic Press. 1998
- Cell and Tissue Culture: Laboratory procedures in biotechnology. A. Doyle and J.B. Griffiths Eds. John Wiley & Sons Ltd. 1999
- Culture of animal cells. A manual of basic technique (6th ed.) R.I. Freshney. Wiley-Liss, 2010
- Cytogenetic and genome research. R.H. Martin. Karger, 2002
- Chromosome Abnormalities and genetic counseling (3rd ed). R.J. McKinlay & G.R. Sutherland, Oxford University Press, 2004
- Theory and Practice of Histological Techniques (sixth edition). John D. Bancroft, Churchill Livingstone. Elsevier. 2008

Webs

- 29 Mammals Project - <http://www.broadinstitute.org/scientific-community/science/projects/mammals-models/mammalian-genome-project>
- Cytogenetic Resources <http://www.kumc.edu/gec/prof/cytogene.html>
- Discover Life - <http://www.discoverlife.org/mp/20m?tree=Life&flags=all>
- Ensembl - <http://www.ensembl.org/index.html>
- GeneReviews - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/GeneTests/review?db=GeneTests>
- Genetics Home Reference - <http://ghr.nlm.nih.gov/ghr/page/Home>
- Genome 10K Project - <http://genome10k.soe.ucsc.edu/>
- Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM>
- Orphanet - <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/home.php?Lng=ES>
- PubMed - <http://www.kumc.edu/gec/prof/cytogene.html>
- The National Center for Biotechnology Information - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
- TIMETREE - <http://timetree.org/index.php>
- UCSC Genome Bioinformatics Site - <http://genome.ucsc.edu/>
- University of Wisconsin - <http://www.slh.wisc.edu/wps/wcm/connect/extranet/cytogenetics>

La bibliografia específica corresponent als diversos continguts del mòdul podrà ser sol·licitada als professors responsables d'impartir cadascuna de les parts.