

Titulació	Tipus	Curs	Semestre
2500890 Genètica	OB	2	2

Professor de contacte

Nom: Francisco José Rodríguez-Trelles Astruga

Correu electrònic:

FranciscoJose.RodriguezTrelles@uab.cat

Utilització d'idiomes a l'assignatura

Llengua vehicular majoritària: català (cat)

Grup íntegre en anglès: No

Grup íntegre en català: Sí

Grup íntegre en espanyol: Sí

Prerequisits

- Haver cursat o estar cursant les assignatures de teoria corresponents als continguts de les pràctiques.
- Justificar 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.
- Acudir a las practiques havent revisat el continguts teòrics dels mòduls pràctics.
- No s'admetrà cap alumne que no porti bata als laboratoris de pràctiques
- 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

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 han 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 5 mòduls específics de continguts:

- Genètica de Poblacions
- Mutagènesi
- Bases de Dades i Fonaments de Programació en Perl
- Biologia del Desenvolupament
- Documentació Científica

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 las 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:

- 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 glutatíon-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.

Documentació Científica

Aquest mòdul té per objectiu general proporcionar una base teòrica i pràctica per aprofundir en l'ús avançat de recursos d'informació especialitzats en genètica i disciplines afins. Els objectius específics del mòdul són:

- Aprendre a resoldre necessitats informatives de l'àmbit de la genètica i ciències afins mitjançant l'ús de recursos bibliogràfics.
- Saber plantejar estratègies de cerca i recuperació d'informació en fonts electròniques.

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 1-3. Simulaciones por ordenador con el programa POPULUS. Estudio de la interacción de las principales fuerzas que modulan la evolución.

- **Sesión 1.** Selección y deriva.
- **Sesión 2.** Selección y mutación.
- **Sesión 3.** Estructura poblacional: selección y migración.

Práctica 4. Genética de poblaciones molecular. Análisis de la diversidad nucleotídica en el gen G6pd

- **Sesión 4.** Variabilidad inter-específica.
- **Sesión 5.** Variabilidad intra-específica.

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. L'estudiant escriurà scripts per tractar informàticament dades d'interès genètic.

- **Sessió 1:** Bases de dades: maneig i consultes de dades genètiques amb el gestor de bases de dades MySQL
- **Sessió 2:** Programació 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.

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 morfogenètics (constricció apical, intercalació cel·lular, creixement diferencial i secreció de matriu extracel·lular) en un procés paradigmàtic en el desenvolupament animal: la invaginació

Mòdul Documentació Científica

El mòdul de Documentació científica s'estructura en 2 sessions, de 2 hores cadascuna, que es realitzaran en aules informatitzades. Els continguts de cada sessió seran:

1. Recursos bibliogràfics especialitzats en informació científica i tècnica: Portals editorials (SCOPUS, Science Direct); Web of Science. Bases de dades de l'àmbit mèdic del distribuïdor (ProQuest).
2. Recursos bibliogràfics proporcionats per la National Library of Medicine: Medline, Pubmed, GenBank, OMIM. Accés a informació sobre patents: Latipat i Espacenet.

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.

Els exercicis proposats s'hauran de resoldre i lliurar-los a la professora en el termini establert.

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.

Mòdul Documentació Científica

Cada sessió inclourà una primera part d'exposició teòrica i una segona de tipus pràctic on l'alumne haurà de realitzar exercicis relacionats amb la consulta de fonts i la resolució de necessitats informatives. Les qüestions a resoldre es presentaran sempre contextualitzades dins de l'àmbit temàtic de la genètica i ciències afins.

Abans de cada sessió es publicaran, al Campus Virtual, materials relacionats amb els continguts que es tractaran a classe. És convenient que l'alumne en faci una lectura i revisió prèvia per tal d'obtenir el màxim profit de la sessió.

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

Mòdul Documentació Científica	4	0,16	1, 4, 14, 17, 18
Tipus: Supervisades			
Tutories individuals	1	0,04	
Tipus: Autònomes			
Estudi	16	0,64	
Llibreta Laboratori	2	0,08	

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

Aquest mòdul s'avaluarà mitjançant la resposta a les preguntes d'un qüestionari després de cada sessió pràctica (50%) i a una prova final (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 duts a terme a cada sessió que s'hauran de lliurar al professor, i l'actitud de l'alumne a l'aula (50%).

Per a poder fer la mitjana entre les dues parts, caldrà tenir una nota ≥ 4 en cada part independentment.

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%.

Mòdul Documentació Científica

- Assistència a les sessions (pes = 20%): l'assistència és obligatòria. Cada absència injustificada suposarà una penalització de 0.5 punts, dins d'aquest concepte.
- Prova de coneixements sobre els continguts teòrics i pràctics (pes = 80%): inclourà qüestions de resposta breu així com problemes de cerca d'informació que l'alumne haurà de resoldre mitjançant l'ús de l'ordinador.

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 Avaluable

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 del Desenvolupament Avaluació continuada dels resultats treballats	22,5%	1,8	0,07	3, 4, 5, 14, 16, 17, 18
Mòdul Genètica de Poblacions. Qüestionaris. Avualuació continuada dels resultats treballats	22,5%	1,8	0,07	2, 4, 6, 8, 11, 12, 14, 15, 18
Mòdul Mutagènesi Qüestionaris Avaluació continuada dels resultats experimentals	22,5%	1,8	0,07	4, 7, 9, 10, 13, 14
Mòdul Bases de Dades i Fonaments de Programació en Perl Qüestionaris Avaluació continuada dels resultats treballats	22,5%	1,8	0,07	1, 5, 14, 17
Mòdul Documentació Científica	10%	0,8	0,03	1, 4, 14, 17, 18

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

Mòdul Documentació Científica

1. ABADAL, E.; CODINA, LI. Bases de datos documentales: características, funciones y método. Madrid: Síntesis, 2005.
2. ADLER, David A. "Human genetics: online resources" [En línea]. Encyclopedia of life sciences, 2001. [Consulta: 12-07-2014]. Disponible a: bit.ly/1oXnTV6
3. ALEIXANDRE, R. "Fuentes de información en ciencias de la salud en Internet" [En línea]. Panacea@, 2011, vol. 11, núm. 33. [Consulta: 11-07-2014]. Disponible a: <http://www.medtrad.org/panacea/IndiceGeneral/n33-Ponencias-Aleiandre.pdf>
4. CORDÓN, J.A, et al. Nuevas fuentes de información: información y búsqueda documental en el contexto de la web 2.0. Madrid: Pirámide, 2010.

5. Fuentes de información biomédica [En línea]. Cedimcat. [Consulta: 09-07-2014]. Disponible a: <http://www.cedimcat.info/html/es/dir2471/doc26734.html>
6. NATIONAL HUMAN GENOME RESEARCH INSTITUTE. Online Genetics Education Resources [En línea]. National Institutes of Health. [Consulta: 11-07-2014]. Disponible a: <http://www.genome.gov/10000464>