

Titulació	Tipus	Curs	Semestre
2500890 Genètica	OB	3	1

### Professor de contacte

Nom: Jesús Piedrafita Arilla

Correu electrònic: Jesus.Piedrafita@uab.cat

### Utilització d'idiomes a l'assignatura

Llengua vehicular majoritària: català (cat)

Grup íntegre en anglès: No

Grup íntegre en català: No

Grup íntegre en espanyol: No

### Prerequisits

- Conceptes fonamentals de Genètica Mendeliana, Bioestadística, Genètica de Poblacions i Genòmica.
- Llegir textos científics en anglès.
- Ser capaç d'utilitzar a nivell d'usuari les eines informàtiques bàsiques

### Objectius

La Genètica Quantitativa tracta de l'anàlisi genètic de caràcters mètrics o complexos, como són alguns dels involucrats en l'evolució de les espècies, els que determinen la majoria dels caràcters productius d'animals i plantes, i també la predisposició a malalties. La seva vessant més aplicada ha estat, i continua sent, la selecció genètica, la qual es duu a terme amb la finalitat de millorar les produccions animals i vegetals.

Per tal d'explicar un fenomen clarament observable, la semblança entre individus emparentats, la Genètica Quantitativa desenvolupa un model basat en conceptes previs de Genètica de Poblacions i que assumeix que els caràcters complexos estan determinats per un gran nombre de gens. Aplicant diversos principis estadístics, resulta possible estimar una sèrie de paràmetres genètics que ens informaran sobre fins a quin punt un caràcter és susceptible de ser seleccionat. Es tracta de continguts clàssics basats en treballs de Fisher, Haldane, Wright, Lush i altres.

Malgrat que la selecció es realitza fonamentalment a nivell intra-poblacional, també s'utilitza àmpliament el creuament entre poblacions com a estratègia per millorar caràcters productius. Aquest curs cobreix els aspectes teòrics i aplicatius d'ambdues aproximacions metodològiques.

Per una altra banda, durant els últims anys ha sorgit un gran interès pel que fa a la identificació dels gens concrets que determinen els caràcters quantitius o complexos. Inicialment, es va emprar mètodes basats en "genome scans" de baixa densitat en poblacions estructurades de parents, mentre que ara ja disposem d'eines moleculars, bioinformàtiques i genètiques que permeten analitzar un nombre molt elevat de marcadors de loci de caràcters quantitius (QTL) dispersos pel genoma. Aquesta estratègia es coneix amb el nom de "Genome wide association analysis". El curs inclou tant la revisió d'aquests procediments com la seva aplicació a la Selecció Genòmica en espècies domèstiques.

Els **objectius formatius** concrets són:

- Entendre un model explicatiu de la variabilitat dels caràcters complexos i familiaritzar-se amb diverses eines que s'empren per mesurar el grau de semblança entre individus emparentats.
- Desenvolupar mètodes d'avaluació dels candidats a la selecció i entendre els factors que condicionen la resposta a les distintes estratègies de selecció.

- Proporcionar coneixements sobre les implicacions dels diferents sistemes d'aparellament.
- Oferir una visió dels mètodes actuals de detecció de gens que afecten als caràcters complexos i la seva aplicació en el context de la millora genètica i la medicina.
- Presentar exemples de programes de millora genètica d'animals i plantes.

## Competències

- Aplicar el mètode científic a la resolució de problemes.
- Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica.
- Descriure i interpretar els principis de la transmissió de la informació genètica a través de les generacions.
- Dissenyar experiments i interpretar-ne els resultats.
- 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.
- Elaborar, dirigir, executar i assessorar projectes en què calguin coneixements de genètica o de genòmica.
- 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.
- Percebre la importància estratègica, industrial i econòmica de la genètica i de la genòmica en les ciències de la vida, la salut i la societat.

## Resultats d'aprenentatge

1. Aplicar el mètode científic a la resolució de problemes.
2. Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica.
3. Aplicar les tecnologies i les metodologies estadístiques als estudis d'associació genotip'fenotip.
4. Avaluar la importància de disposar del mapa de correspondències entre la variació genotípica i fenotípica com a base per a la selecció de noves varietats agropecuàries i la creació de fàrmacs i aliments personalitzats.
5. Avaluar l'interès econòmic de la millora genètica d'espècies agropecuàries.
6. Dissenyar experiments i interpretar-ne els resultats.
7. Elaborar i assessorar projectes de millora genètica.
8. Enumerar i descriure les forces que modulen la variació genètica de les poblacions quan actuen aïllades o de manera conjunta.
9. Estimar els paràmetres genètics d'un caràcter a partir de l'encreuament de línies.

## Continguts

1. La Genètica Quantitativa i la seva aplicació a l'anàlisi de caràcters complexos i la selecció. Plantejament general d'un programa de millora genètica.
2. El model infinitesimal en caràcters quantitativs / complexos: justificació experimental i teòrica. Efectes dels gens, valor millorant, desviacions de dominància i d'interacció.
3. Descomposició de la variància fenotípica: additiva, de dominància, d'interacció i ambiental.
4. Estimació de components de variància en disseny ANOVA. Repetibilitat.
5. Detecció de QTL: dins de famílies i estudis d'associació ("Genome-wide association studies").
6. Anàlisi genealògica: coascendència i parentiu. Grau de semblança i covariàncies genètiques entre parents.
7. Heretabilitat i correlacions genètiques: mètodes d'estimació. "Missing heritability" en estimacions genòmiques.
8. Avaluació genètica: Índexs de selecció i BLUP ("Best Linear Unbiased Prediction").
9. Resposta a la selecció i factors que la determinen. Optimització de la selecció: interval generacional i resposta anual.
10. Resposta observada. Experiments de selecció divergent. Exhaustiment de la resposta. Grandària de les poblacions a seleccionar. Difusió del progrés genètic.
11. Selecció assistida per marcadors i selecció genòmica.

12. Depressió endogàmica. Creuament: heterosi i complementarietat. Tipus de creuaments.
13. Exemples de programes de millora en animals i plantes.

## Metodologia

La metodologia docent que s'emprarà durant tot el procés d'aprenentatge es basa fonamentalment en el treball de l'estudiant, i serà el professor l'encarregat d'ajudar-lo tant pel que fa a l'adquisició i interpretació de la informació relacionada amb l'assignatura com en la direcció del seu treball. D'acord amb els objectius docents de l'assignatura, les activitats formatives que es durà a terme són:

**Classes de teoria:** Amb aquestes classes, l'estudiant adquireix els coneixements fonamentals de l'assignatura, els quals seran treballats i complementats en classes de problemes, tutories i pràctiques en aula informatitzada. Es tractarà de classes magistrals interactives en les quals es fomentarà el diàleg amb els alumnes i que es basaran en materials audiovisuals, principalment presentacions ppt, que es penjaran amb antelació a Campus Virtual.

**Classes de problemes:** Es duran a terme en dos grups reduïts d'uns 30 alumnes. Consistiran en la resolució de problemes, la qual cosa l'ajudarà a raonar en el context de la Genètica Quantitativa i a entendre els conceptes fonamentals de l'assignatura. Hi haurà problemes que es resoldran a classe i altres que l'alumne haurà de resoldre per si mateix. S'assumeix que tots els problemes seran treballats prèviament pels alumnes abans d'anar a classe.

**Autoaprenentatge - Treball en grup:** A banda del que s'ha esmentat sobre la resolució de problemes, els alumnes hauran de fer en grup una anàlisi pausada de programes de millora animal o vegetal.

**Pràctiques a l'aula informatitzada:** Formalment s'inclouen en l'assignatura de Laboratori Integrat V, però de fet son un complement inestimable per entendre millor tot el que s'ha explicat a les classes de teoria.

**Tutories:** Sessions concertades per a resoldre dubtes i mantenir discussions sobre continguts específics de la matèria i els problemes.

## Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
<b>Tipus: Dirigides</b>			
Classes de problemes	15	0,6	1, 6, 7, 8, 9
Classes de teoria	30	1,2	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9
<b>Tipus: Supervisades</b>			
Tutories	5	0,2	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9
<b>Tipus: Autònomes</b>			
Elaboració de treballs	22	0,88	1, 2, 5, 6, 7, 8
Estudi autònom i autoaprenentatge	45	1,8	
Resolució de problemes	30	1,2	1, 2, 6, 8, 9

## Avaluació

L'avaluació serà principalment **individual** i es realitzarà de **forma continuada** en el context de les diferents activitats formatives que s'ha programat.

Es realitzarà dos **exàmens** parcials teòrico-pràctics, mitjançant una prova de tipus test que constarà de 40 preguntes, amb quatre respostes alternatives. Aquests tests inclouran preguntes de teoria i de problemes. Tindran una durada de 90 minuts. Els resultats de les proves teòrico-pràctics suposaran el 80% de la nota final (40% cada parcial).

Per tal de verificar que els alumnes progressen en la comprensió dels problemes, es demanarà l'entrega de 4 exercicis al llarg del curs. Aquests exercicis es faran en grups de 4 alumnes i, una vegada avaluats, suposaran un 10% de la nota final.

Així mateix, es realitzarà un treball en grup (dos estudiants per grup) en el qual es comentarà un programa de millora genètica. Aquest treball suposarà un 10% de la nota final i serà obligatori.

La nota mínima final per aprovar l'assignatura serà de 5 punts sobre un màxim de 10 punts. Aquesta nota final es calcularà com a mitjana ponderada de les notes dels dos parcials, exercicis i treball en grup. Per computar en aquesta mitjana, cada nota haurà de ser igual o superior a 4. En el cas dels examens tipus test, s'haurà de superar cada una de les parts (teoria i problemes) amb l'equivalent a una nota de 4.

En el cas que no es superi l'assignatura mitjançant aquesta avaluació continuada, els alumnes podran recuperar un o els dos parcials en la prova de recuperació corresponent. Aquesta prova, semblant a la que s'ha descrit pels parcials, constarà de 40 preguntes si es recuperen els dos parcials, o de 25 preguntes si es recupera un dels parcials. Aquest plantejament serà aplicable als alumnes que vulguin pujar nota.

Es considerarà com a Avaluable l'alumne que s'hagi examinat de tot el temari, bé sigui a les proves parcials o a l'examen final. Qualsevol altre cas serà considerat com a No Avaluable.

## Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
0.1 Primer parcial: Temes 1-7	40%	1,5	0,06	1, 2, 6, 8, 9
0.2 Segon parcial: Temes 8-13	40%	1,5	0,06	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8
0.3 Resolució de problemes per grups	10%	0	0	1, 2, 3, 4, 8, 9
0.4 Presentació de un treball	10%	0	0	1, 2, 5, 7, 8
0.5 Examen Final de Teoria i Problemes	-	0	0	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9

## Bibliografia

### General

Falconer D.S., Mackay T.F.C. 2001. Introducción a la Genética Cuantitativa. Acribia, Zaragoza.

Lynch M., Walsh B. 1997. Genetics and analysis of quantitative traits. Sinauer, Sunderland.

### Animals

Minvielle F. 1990. Principes d'amélioration génétique des animaux domestiques. INRA, Paris.

Nicholas F.W. 2003. An introduction to Veterinary Genetics. Blackwell Publishing, Oxford.

Piedrafita J. 1998. Notas sobre teoría de mejora genética. Col·lecció Materials, 49. Servei de Publicacions UAB, Bellaterra.

### Plantes

Allard R.W. 1999. Principles of plant breeding. Wiley, New York.

Kang M.S. 2002. Quantitative genetics, genomics and plant breeding. CABI, Wallingford.

Rodríguez Borruezo A. 2009. A primer of Genetics and Plant Breeding. UPV, Servicio de Publicación, Valencia.

### **Webs**

Genup: <http://www-personal.une.edu.au/~bkinghor/genup.htm>

PQGen: <https://sites.google.com/a/unizar.es/pqgen/>

PLINK: <http://pngu.mgh.harvard.edu/~purcell/plink/>

R: <http://cran.r-project.org/>