

Titulació	Tipus	Curs	Semestre
2500890 Genètica	FB	2	2

Professor de contacte

Nom: Raquel Egea Sánchez

Correu electrònic: Raquel.Egea@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

Equip docent

Inmaculada Ponte Marull

Prerequisits

Coneixements necessaris per a seguir correctament l'assignatura:

- Els conceptes bàsics de les assignatures de Bioquímica, sobretot les característiques físico-químiques de les macromolècules i la Genètica molecular d'eucariotes.
- Utilitzar a nivell d'usuari eines i aplicacions informàtiques bàsiques (Internet, paquet d'ofimàtica)
- Llegir correctament en anglès

Objectius

En aquesta assignatura es veuran els fonaments instrumentals que es requereixen per dur a terme recerca genètica. Hi ha dos vessants ben diferenciades que es tractaran com a dos mòduls independents: les eines informàtiques per la gestió i tractament de dades genètiques (mòdul de bases de dades i programació), i els mètodes i tècniques experimentals per a la manipulació de biomolècules (mòdul de tècniques bioquímiques).

MÒDUL I: BASES DE DADES I FONAMENTS DE PROGRAMACIÓ

La recerca genètica i genòmica es duu a terme avui en dia amb grans quantitats de dades de seqüències de DNA. Per al maneig d'aquesta informació, l'investigador ha de conèixer i ha d'utilitzar eines informàtiques. Com s'emmagatzema la informació en bases de dades? Com es pot extreure aquesta informació de forma flexible? També és necessari conèixer els fonaments de la programació que permeten a l'investigador la creació de programes per manipular i analitzar dades genètiques.

L'objectiu d'aquest mòdul és explicar els fonaments teòrics i pràctics d'informàtica, posant especial èmfasi en la creació i consulta de bases de dades i en la programació. S'aprendrà el llenguatge de programació Perl, el més popular entre els bioinformàtics, ja que és versàtil, pensat per tractar seqüències i fàcil d'aprendre. Les classes teòriques es complementaran amb el mòdul pràctic corresponent de l'assignatura Laboratori integrat IV.

MODUL II: TÈCNIQUES INSTRUMENTALS EN BIOQUÍMICA

L'objectiu general és que l'alumne conegui les tècniques instrumentals que es desenvolupen en un laboratori i que poden necessitar a la llarg dels seus estudis i activitat professional.

Aquest objectiu es pot concretar en:

- Adquirir i comprendre el fonament teòric de les principals tècniques instrumentals
- Aplicació d'aquestes tècniques en l'àmbit de la Microbiologia.
- Potenciar la capacitat d'autoaprenentatge de l'alumne. L'alumne ha d'aprendre a obtenir informació i adquirir l'hàbit d'usar aquesta informació críticament.
- Augmentar l'interès de l'alumne per l'aspecte tècnic de la ciència.

Competències

- Comprendre i descriure l'estructura, la morfologia i la dinàmica del cromosoma eucariòtic durant el cicle cel·lular i la meiosi.
- Conèixer, aplicar i interpretar els procediments bàsics del càlcul matemàtic, de l'anàlisi estadística i de la informàtica, la utilització de la qual és imprescindible en genètica i en genòmica.
- Conèixer i comprendre els fonaments químics subjacents a les propietats moleculars dels processos genètics i biològics en general.
- Descriure i identificar les característiques estructurals i funcionals dels àcids nucleics i les proteïnes incloent-hi els seus diferents nivells d'organització.
- Desenvolupar l'aprenentatge autònom.
- Dissenyar experiments i interpretar-ne els resultats.
- Raonar críticament.
- Reconèixer i descriure estructuralment i funcionalment els diferents nivells d'organització biològica, des de la macromolècula fins a l'ecosistema.
- Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.
- Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics o d'Internet en l'àmbit d'estudi, en les llengües pròpies i en anglès.

Resultats d'aprenentatge

1. Descriure les tècniques de microscòpia electrònica aplicades als àcids nucleics.
2. Descriure les tècniques fonamentals per a l'anàlisi, la purificació i la caracterització de les biomolècules.
3. Desenvolupar l'aprenentatge autònom.
4. Dissenyar experiments i interpretar-ne els resultats.
5. Explicar els fonaments de base de dades i de programació informàtiques i desenvolupar aplicacions.
6. Raonar críticament.
7. Reconèixer el fonament teòric i aplicar les tècniques adequades per a la caracterització estructural i funcional de proteïnes i àcids nucleics.
8. Resoldre problemes de tècniques i mètodes.
9. Resoldre problemes sobre propietats fisicoquímiques i funcions de les biomolècules.
10. Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.
11. 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 I: BASES DE DADES I FONAMENTS DE PROGRAMACIÓ

Tema 1. Introducció a l'ús d'eines informàtiques en l'estudi de la genètica. Conceptes bàsics d'informàtica.

Sistemes operatius. Xarxes i Internet.

Tema 2. Bases de dades I. Què és una base de dades. Sistemes gestors de bases de dades. Bases de dades relacionals.

Tema 3. Bases de dades II. El llenguatge SQL: creació, consulta i edició de bases de dades.

Tema 4. Programació. Conceptes bàsics de programació. La importància de saber programar. Llenguatges de programació.

Tema 5. Programació amb Perl I. Per què Perl?: característiques, instal·lació i eines per programar. Estratègies de programació. Com funciona un programa.

Tema 6. Programació amb Perl II. Tipus de variables en Perl: variables escalars, matrius i matrius associatives. Operacions bàsiques. Entrada i sortida del programa: comandaments i operacions bàsiques. Lectura i escriptura d'arxius.

Tema 7. Programació amb Perl III. Control de flux: instruccions condicionals, operadors i bucles.

Tema 8. Programació amb Perl IV. Expressions regulars: cerca de patrons (pattern matching), meta-caràcters, extracció i substitució de patrons.

Tema 9. Programació amb Perl V. Subrutines i mòduls. Bioperl: eines de manipulació i anotació de seqüències.

Tema 10. Perl i bases de dades. Connexió a bases de dades locals des de Perl.

Mòdul II: TÈCNiques INSTRUMENTALS EN BIOQUÍMICA

Tema 1: Principis bàsics Espectroscòpia d'absorció electrònica Aspectes quantitatius de les mesures d'absorció (Llei de Lambert-Beer). Espectrofotòmetres. Anàlisi espectroscòpic de biopolímers. Fonaments de la espectrofluorimetria. Espectrofluorímetre. Aplicacions.

Tema 2: Centrifugació. Fonaments. Coeficient de sedimentació. Factors de què depèn el coeficient de sedimentació. Instrumentació: ultracentrífuga preparativa i analítiques. Rotors de centrífuga preparativa: flotants, angulars, verticals. Centrifugació diferencial (fraccionament cel·lular) i zonal. Gradents de densitat.

Tema 3. Tècniques cromatogràfiques. Introducció. Fonaments i característiques. Tipus de cromatografia: de repartiment, de filtració en gel, d'intercanvi iònic, hidrofòbica, afinitat. Cromatografia líquida d'alta resolució (HPLC). Cromatografia de gasos.

Tema 4: Estratègies de purificació de macromolècules. Etapes de purificació. Optimització de cada etapa. Tècniques preparatives d'àcids nucleics: DNA plasmídic, DNA de bacteriòfag, DNA genòmic, RNA total i RNA missatger.

Tema 5: Tècniques electroforètiques. Electroforesi de proteïnes: Electroforesi SDS-PAGE, Electroenfoc, Bidimensional, Nativa. Electroforesi d'àcids nucleics: natives, desnaturalitzants, camp polsant, gradient tèrmic, electroelució. Tincions i mètodes de detecció.

Tema 6. Tècniques de hibridació i identificació específica de molècules: Western, Southern, Northern, Southwestern, Microarrays, FISH, hibridació insitu, Tècniques de marcatge.

Tema 7: Reacció en cadena de la polimerasa:PCR. Fonaments de la tècnica. Especificitat i rendiment. Disseny dels encebadors. Optimització de la reacció. Aplicacions. RT PCR i Real time PCR.

Tema 8: Tecnologia del DNA Recombinant. Esquema general d'un clonatge. Característiques de l'hoste. Transferència del DNA a l'hoste. Tipus de vector. Llibreries genòmiques. Llibreries de c-DNA.

Tema 9: Tècniques immunològiques. Preparació d'anticossos monoclonals i policlonals. Reacció antígen-anticòs. Sistemes de detecció. Immunoelectroforesi. Immunoprecipitació i ChIP. RIA i ELISA.

Tema 10. Espectrometria de masses. Càlcul del pes molecular per espectrometria de masses. Tècniques per biopolímers.

Tema 11: Microscòpia. Fonaments microscopi electrònic (TEM / SEM). Mètodes de preparació de les mostres.

Metodologia

La metodologia docent inclou classes de teoria, problemes, seminaris i sessions de tutoria.

Mòdul I: BASES DE DADES I FONAMENTS DE PROGRAMACIÓ

Classes teòriques (14 hores) : Classes per transmetre els conceptes bàsics i la informació necessària per desenvolupar un aprenentatge autònom. Foment de la participació activa dels estudiants mitjançant el plantejament de preguntes recíproques. Suport de les presentacions amb material multimèdia (presentacions PowerPoint, execució de programes) que estaran a disposició de l'alumne al Campus Virtual.

Problemes i aplicacions d'autoaprenentatge (7 seminaris) : Resolució i discussió de problemes treballats prèviament de forma autònoma pels estudiants (el problema els planteja el professor/a o es troben al Campus Virtual). El professor/a planteja treballar un problema o situació que els estudiants han de resoldre amb els recursos conceptuals de que disposen. Grups reduïts de 30 persones.

Tutories: Discussió i resolució de dubtes/problemes per part del professor. Es faran individualment o en grups petits a acordar entre els alumnes i el professor. Es recomana fer, almenys, una tutoria en grup abans de cadascun dels exàmens, per a la resolució de dubtes.

Mòdul II: TÈCNiques INSTRUMENTALS EN BIOQUÍMICA

Classes de Teoria: Es faran classes magistrals (20 hores). Mitjançant aquest sistema s'introduiran els conceptes bàsics del temari. S'intentarà, sempre que sigui possible, utilitzar material audiovisual e interactiu que ajudi a la comprensió dels conceptes.

Seminaris (4 hores): Aquesta activitat, és una activitat supervisada pel professor que es realitza en grups (3-4 persones) i consisteix en la lectura per part dels alumnes d'articles seleccionats prèviament pel professor. Els alumnes hauran de comprendre i analitzar les tècniques utilitzades en cada article. L'objectiu d'aquesta metodologia és que l'alumne vegi exemples reals de la utilització de les tècniques explicades a classe i sàpiga reconèixer-les i interpretar-les.

Els alumnes treballaran en grup i de manera autònoma els articles seleccionats pel professor en base a preguntes concretes formulades pel mateix professor sobre les figures i taules d'aquests articles. Es faran sessions presencials de seminaris per discutir i debatre oralment els articles treballats. Aquestes sessions tenen com objectiu facilitar el diàleg entre el professor i els alumnes, ajudant a la comprensió dels conceptes adquirits en les classes magistrals.

Tutories: Discussió i resolució de dubtes/problemes per part del professor. Es faran individualment o en grups petits a acordar entre els alumnes i el professor. Es recomana fer, al menys, una tutoria en grup abans de cadascun dels exàmens, per a la resolució de dubtes.

Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Classes de Teoria	34	1,36	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11
Seminaris i classes de problemes	11	0,44	3, 4, 6, 8, 10, 11
Tipus: Supervisades			
Preparació de materials	1	0,04	3, 4, 6, 10, 11
Tutories en grup i individual	6	0,24	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11
Tipus: Autònomes			
Estudi	41	1,64	6, 10, 11
Lectura de textos	8	0,32	3, 6, 11
Recerca bibliogràfica	5	0,2	3, 6, 11

Redacció de treballs	6	0,24	3, 4, 6, 10, 11
Resolució de problemes	30	1,2	4, 6, 10, 11

Avaluació

Las competències d'aquesta matèria seran avaluades mitjançant avaluació continua, que inclou dos exàmens parcials, un examen final de recuperació o de millora de nota, resolució de problemes i l'activitat participativa a l'aula.

Mòdul I: Bases de dades i fonaments de programació

1. Teoria (80%)

Una prova escrita al finalitzar aquest mòdul. Constarà de preguntes teòriques, de relació de conceptes, preguntes aplicades i resolució de problemes.

2. Seminaris (20%)

La participació activa en la resolució de exercicis i el lliurament de problemes compta un 20% de la nota final d'aquest mòdul. En el cas de repetidors, no es guarda la nota de seminaris de cursos anteriors.

La nota de teoria i seminaris no podran promitjar si la nota de la prova escrita de teoria no és igual o superior a 5, per tant els alumnes que no la superin (nota < 5) hauran de presentar-se a l'examen de recuperació.

Mòdul II: Tècniques instrumentals de bioquímica

1. Teoria (85%)

Una prova escrita al finalitzar aquest mòdul. Constarà de preguntes curtes que permetin relacionar conceptes, definicions i un bloc de preguntes tipus test.

2. Seminaris (15%)

Es farà una prova escrita individual amb el contingut de les sessions de seminaris, on s'haurà discutit i debatut els articles motiu d'examen. La nota final d'aquests bloc de seminaris s'obtéindrà de la nota obtinguda en aquesta prova individual i de la participació de cada un dels grups en les sessions presencials de seminaris.

La nota de teoria i seminaris no podran promitjar si la nota de la prova escrita de teoria no és igual o superior a 5, per tant els alumnes que no la superin (nota < 5) hauran de presentar-se a l'examen de recuperació.

Per amb dos Mòduls

Prova final de recuperació. Es realitzarà el mateix dia per a tots dos mòduls per aquells alumnes que no hagin superat cadascuna de les proves parcials amb nota igual o superior a 5. La recuperació de cada un dels mòduls és independent, només cal recuperar el mòdul que no s'hagi superat.

La nota de teoria obtinguda en la prova de recuperació i la nota de seminaris podran promitjar sempre i quan la nota de la prova escrita sigui igual o superior a 4.

Igualment, els alumnes que vulguin millorar nota podran presentar-se a la prova final de recuperació. L'alumne que es presenti a millorar la nota renúncia a la nota obtinguda en els parcials.

Consideracions generals sobre l'avaluació:

Els alumnes als quals no els sigui possible participar en l'avaluació continuada per proves parcials, exposició de problemes a classe i lliuraments de treballs, seran avaluats a l'examen de recuperació previst al final del semestre. Hauran de presentar-se a totes les proves de teoria i problemes programades per aquesta data. Tanmateix, la màxima qualificació que és possible assolir en aquesta situació és equivalent aproximadament al

80-90% del total de la nota, en no poder cobrir les exigències d'algunes de les competències i resultats d'aprenentatge de l'assignatura.

En canvi, per superar l'assignatura no és necessari ser avaluat del mòdul de seminaris.

Per superar l'assignatura és necessari obtenir una qualificació final igual o superior a 5 per cada un dels mòduls. La nota final és la mitjana aritmètica d'ambdós mòduls sempre que la nota per cada mòdul sigui superior o igual a 5.

La revisió de les proves escrites es realitzarà en dia i lloc concertat.

Es considerarà que un alumne obtindrà la qualificació de **No Avaluable** si es dona el següent supòsit: "la valoració de totes les activitats d'avaluació realitzades no li hagués permès assolir la qualificació global de 5 en el cas que hagués obtingut la màxima nota en totes elles".

Els alumnes que no puguin assistir a una prova d'avaluació individual per causa justificada i aportin la documentació oficial corresponent al Coordinador de Grau, tindran dret a realitzar la prova en qüestió en un altre data. El Coordinador de Grau vetllarà per la concreció d'aquesta amb el professor de l'assignatura afectada.

Els repetidors (alumnes de segona matrícula), que tinguin un dels mòduls superat (aprobat amb una nota igual o superior a 5) tan sols és necessari que s'avaluï del mòdul que NO han superat.

Qualsevol aspecte que no estigui contemplat en aquesta guia seguirà la normativa d'avaluació de la Facultat de Biociències.

Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Prova final de recuperació	82.5%	3	0,12	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11
Proves parcials	82.5%	4	0,16	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11
Seminaris i lliurament de treballs escrit al CV	17.5%	1	0,04	3, 4, 6, 10, 11

Bibliografia

Mòdul I bases de dades i programació informàtiques

- Recursos en la Web: Curso de programación en Perl para bioinformáticos en línea (<http://bioinf3.uab.cat/scasillas/images/Resources/CursoPerl/CursoPerl.asp>)
- Seyed M.M. Tahaghoghi; Hugh E. Williams. Learning MySQL. O'Reilly. 2006.
- James Tisdall. Beginning Perl for Bioinformatics. O'Reilly. 2001.

Mòdul II: Tècniques instrumentals de bioquímica

- Creighton, T.E., The biophysical chemistry of nucleic acids & proteins, Helvetian Press, 2010
- Metzemberg, S., Working with DNA, Ed, Taylord & Francis Group. California, 2007
- Sheehan, D., Physical biochemistry : principles and applications 2nd ed. Chichester: John Wilwy & Sons, 2008
- García-Segura, JL Técnicas Instrumentales de Análisis en Bioquímica. Editorial Síntesis. Madrid. 1999

- White BA PCR Protocols. Current Methods and Applications. Humana Press. 1993

Direccions de interès relacionades amb diferents tècniques instrumentals:

Biorom 2008

<http://www.um.es/bbmbi/AyudasDocentes/bIOromDISCO/indices/index.html>

Roolpi. Tutorial explicativo de la PCR

<http://palou.uib.es/roolpi/docencia/docencia.html>

University of Akron

<http://ull.chemistry.uakron.edu/analytical/index.html>