

Citogenètica

Codi: 100761
Crèdits: 6

Titulació	Tipus	Curs	Semestre
2500250 Biologia	OT	4	0

Professor/a de contacte

Nom: Joan Blanco Rodríguez

Correu electrònic: Joan.Blanco@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: No

Equip docent

Zaida Sarrate Navas

Prerequisits

Coneixements necessaris per a seguir correctament l'assignatura:

- Conèixer i comprendre els principis mendelians i la teoria cromosòmica de l'herència, el flux de la informació genètica, el cicle cel·lular i els mecanismes de divisió cel·lular.
- Llegir correctament en anglès.
- Utilitzar a nivell d'usuari eines informàtiques bàsiques (Internet, Powerpoint, i processadors de texts).

Objectius

La citogenètica es una disciplina híbrida que se nutre de conceptos de Biología Celular y de Genética. La convergencia de aspectos derivados de estas áreas ha contribuido al desarrollo de una ciencia moderna y dinámica que presenta como objetivo fundamental el estudio del cromosoma.

El progreso de esta disciplina se ha caracterizado por la aplicación combinada de técnicas convencionales y modernas, así como para un intercambio continuo entre el desarrollo de nuevos métodos y la formulación de nuevas hipótesis. Todo ello ha influido notablemente en un conocimiento más profundo del cromosoma, aportando una concepción dinámica de esta estructura celular y desarrollando hasta límites insospechados, el binomio estructura - función.

La consolidación de la citogenética en los últimos años ha dado como resultado una disciplina viva, acercándonos a las fronteras de otras disciplinas de la Biología y con claras y notables aplicaciones de repercusiones sociales considerables: mejora de la salud humana (cáncer y genotoxicidad, origen genético de síndromes y enfermedades, origen genético de la infertilidad, dosimetría biológica); agricultura y ganadería a través de la mejora genética de plantas; determinación de los cambios cromosómicos que participan en procesos de especiación.

En este contexto los objetivos formativos de la asignatura son:

1. Ofrecer una visión completa de la estructura y comportamiento de los cromosomas como garantes de la conservación de la información genética, su transmisión de padres a hijos y la liberación ordenada en la expresión génica.
2. Estudiar las variaciones que afectan los cromosomas, desde los mecanismos que las originan hasta las consecuencias genéticas para la descendencia.
3. Realizar un análisis exhaustivo de las aplicaciones de la citogenética en el ámbito de la evolución de las especies, en la mejora de la salud humana y en la mejora genética de plantas.

Competències

- Comprendre els processos que determinen el funcionament dels éssers vius en cada un dels seus nivells d'organització.
- Desenvolupar estratègies d'aprenentatge autònom.
- Desenvolupar un pensament i un raonament crítics i saber comunicar-los de manera efectiva, tant en les llengües pròpies com en una tercera llengua.
- Fer anàlisis genètiques.
- Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.

Resultats d'aprenentatge

1. Descriure l'estructura, la morfologia i la dinàmica del cromosoma eucariòtic.
2. Desenvolupar estratègies d'aprenentatge autònom.
3. Desenvolupar un pensament i un raonament crítics i saber comunicar-los de manera efectiva, tant en les llengües pròpies com en una tercera llengua.
4. Determinar els nivells de dany genètic, cromosòmic i genòmic tant espontani com induït.
5. Dur a terme diagnòstics i assessorament genètics.
6. Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.

Continguts

BLOC I: ORGANITZACIÓ DEL MATERIAL HEREDITARI EN EUCARIOTES SUPERIORS

Tema 1. Introducció general

Tema 2. El cromosoma eucariòtic

BLOC II: CROMOSOMES I DIVISIÓ CEL·LULAR

Tema 3. Divisió cel·lular mitòtica

Tema 4. Divisió cel·lular meiótica

BLOC III: CROMOSOMES ESPECIALITZATS

Tema 5. Formes d'adaptació

Tema 6. Formes permanents

BLOC IV: TÈCNiques D'ANÀLISI I IDENTIFICACIÓ CROMOSÒMICA

Tema 7. Generalitats dels protocols d'anàlisi citogenètica

Tema 8. Tècniques d'identificació cromosòmica

BLOC V: ANOMALIES GENÈTIQUES I EPIGENÈTIQUES

Tema 9. Alteracions del cariotip

Tema 10. Anomalies cromosòmiques estructurals

Tema 11. Anomalies cromosòmiques numèriques

Tema 12. Anomalies epigenètiques

BLOC VI: APLICACIONS DE LA CITOGENÈTICA

Tema 13. Aplicacions de la citogenètica en l'estudi de la evolució de les espècies

Tema 14. Aplicacions de la citogenètica en la millora de la salut humana

Tema 15. Aplicacions de la citogenètica en la millora de plantes

Metodologia

Classes de teoria: El contingut del programa de teoria l'explicarà el professor en forma de classes magistrals, amb el suport audiovisual escaient i amb foment de la participació activa dels estudiants mitjançant qüestions recíproques. Aquesta metodologia docent s'aplicarà en sessions de 50 minuts de durada.

Les taules, figures i gràfiques utilitzades a classe estaran disponibles en format **pdf* al Campus Virtual. Els alumnes també podran consultar al Campus Virtual de l'assignatura els vídeos, les animacions i els llocs web.

El seguiment del contingut del programa de teoria implica que l'alumnat consulti regularment els llibres i els articles de revisió seleccionats pel professor per tal de consolidar i clarificar els continguts explicats a classe (veure apartat de Bibliografia). Els articles estaran disponibles al campus virtual en format **pdf*.

Classes de problemes: Aquesta metodologia d'aprenentatge té com objectius principals:

- Iniciar a l'alumne en la resolució de diversos experiments representatius que il·lustrin clarament els nous avanços en citogenètica.
- Consolidar els conceptes i coneixements tractats en els classes de teoria, així com avaluar les implicacions que se'n deriven.
- Iniciar l'alumnat en el mètode científic, tot treballant els objectius d'aprenentatge especialment relacionats amb el raonament, el judici crític i les habilitats comunicatives.

En aquestes sessions els alumnes es dividiran en dos grups. L'alumne ha de consultar a quin grup pertany i assistir a les classes corresponents al grup assignat. Els alumnes realitzaran durant el curs 5 sessions de 50 minuts de durada. Dins de cada grup els alumnes s'organitzaran en grups de treball de quatre persones. La metodologia aplicada a l'aula constarà de les següents fases:

- Els alumnes disposaran d'un llistat de problemes (Campus Virtual de l'assignatura) que hauran de resoldre de forma no presencial en els grups establerts. Per a cadascuna de les 5 sessions programades els alumnes hauran de treballar 4 problemes i elaborar un dossier resposta.
- Al començament de cada sessió cada grup de treball lliurarà al professor el dossier resposta (un sol lliurament per grup) i posteriorment aquests es discutiran i corregiran, requerint la participació activa dels alumnes. Concretament, el professor demanarà a un membre a l'atzar dels diferents grups de treball que presenti la resolució d'un problema i l'expliqui a la resta d'alumnes. La resolució del problema serà avaluada pel professor i la qualificació obtinguda serà aplicable a tots els membres del grup de treball al que pertanyi l'alumne.
- El dossier de problemes lliurat per cada grup d'alumnes s'avaluarà de la següent manera: al final de cada sessió el professor escollirà un problema a l'atzar, que serà el mateix per tots els grups, i aquests seran corregits i avaluats pel professor.

En conseqüència, la nota obtinguda serà la mateixa per tots els membres del grup i contribuirà a la nota final de l'assignatura.

Pràctiques de laboratori: 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. Durant l'elaboració de les pràctiques els alumnes hauran de resoldre presencialment exercicis facilitats pel professor. Aquest exercicis els hauran de lliurar al final de cada sessió.

Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Classes de teoria	35	1,4	1, 2, 3, 4, 6
Problemes	5	0,2	1, 2, 3, 4, 5, 6
Pràctiques de laboratori	12	0,48	4, 5, 6
Tipus: Autònomes			
Estudi individual	60	2,4	1, 2, 4, 6
Resolució de problemes	33	1,32	1, 3, 5, 6

Avaluació

Per superar l'assignatura serà imprescindible obtenir una qualificació final igual o superior a 5 punts sobre 10 a partir de les aportacions de les diferents activitats d'avaluació. A més, els alumnes hauran d'obtenir una qualificació mínima de la mitjana aritmètica dels dos exàmens escrits igual o superior a 4 punts sobre 10.

Els alumnes que no assoleixen la puntuació mínima podran realitzar un examen de recuperació. Les característiques de l'examen de recuperació seran equivalents a les establertes a les proves parcials. Per participar en la prova de recuperació serà imprescindible que les activitats d'avaluació realitzades durant el curs tinguin una ponderació igual o superior al 67%. En cas contrari l'alumnat obtindrà la qualificació de No-avaluable.

Activitats d'avaluació

1. Examen escrit (avaluació individual)

Al llarg del semestre es realitzaran dues proves escrites (veure programació de l'assignatura) sobre els continguts teòrics de l'assignatura, que els alumnes hauran de respondre de manera individual. L'objectiu és avaluar el domini dels conceptes i els coneixements tractats a classe, comprovar la correcció alhora d'aplicar-los i relacionar-los.

Cadascuna tindrà un pes del 35% sobre la nota final de l'assignatura. Els alumnes hauran d'obtenir una qualificació mínima de la mitjana aritmètica d'ambdues proves ≥ 4 punts (sobre 10) per poder aprovar l'assignatura.

2. Resolució de problemes (avaluació en grup)

La nota d'aquesta part s'aconseguirà fent la mitjana aritmètica de la suma de les notes obtingudes en els 5 problemes lliurats per cada grup d'alumnes al llarg del curs (un problema per dossier) i de la resolució oral a classe. El professor vetllarà perquè durant el curs cada grup hagi fet com a mínim una exposició. Un problema no lliurat o no resolt a classe es puntuarà amb un zero en el càlcul de la nota mitjana del grup.

La valoració dels Problemes es realitzarà tenint en compte la correcció en la resposta, el plantejament i la interpretació dels resultats. La nota final serà compartida per tots els integrants de cada grup i equivaldrà al 15% de la nota final.

3. Pràctiques de laboratori (avaluació en grup)

L'assistència a les pràctiques és obligatòria. La nota de pràctiques s'aconseguirà a través de la mitjana aritmètica dels exercicis realitzats durant les sessions de laboratori. La valoració dels exercicis es realitzarà tenint en compte la correcció en la resposta, el plantejament i la interpretació dels resultats.

La nota de practiques serà compartida per tots els integrants de cada grup i equivaldrà al 15% de la nota final.

Tenint en compte el caràcter obligatori de les pràctiques, la manca d'assistència no justificada implica una penalització en la nota aplicant els següents criteris: i) Faltar un dia implica una reducció del 30% en la nota de pràctiques, ii) Faltar a dos o més dies implica un zero en la nota de pràctiques. 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 la pràctica sempre que sigui possible.

Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Examen escrit I	35	2	0,08	1, 2, 3, 4, 5, 6
Examen escrit II	35	2	0,08	1, 2, 3, 4, 5, 6
Lliurament del exercicis de pràctiques	15	0,5	0,02	4, 5, 6
Lliurament i exposició de problemes (avaluació en grup)	15	0,5	0,02	2, 3, 4, 5, 6

Bibliografia

Alberts B, Johnson A, Lewis J, Raff M, Roberts K and Walter P (2008)* Molecular Biology of the Cell, 5th Edition. Garland Publishing, New York.

Andreeff M and Pinkel D (1999) Fluorescence in situ hybridization: Principles and clinical application. Wiley-Liss. New York.

Bickmore W (1999)* Chromosome Structural Analysis; A Practical Approach. Oxford University Press, Oxford.

Bickmore W and Craig J (1997)* Chromosome bands: Patterns in the genome. Springer-Verlag Berlin Heidelberg, New York.

Gardner RJM and Sutherland GR (2004)* Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling, 3rd edition. Oxford University Press. Oxford.

Holmquist GP and Motara MA (1987) The magic of cytogenetic technology. In Cyogenetics. Obe G and Basler A Editors. Springer-Verlag, Berlin.

King M (1993)* Species evolution. The role of chromosome change. Cambridge University Press.

Lacadena JR (1996)* Citogenética. Editorial Complutense SA, Madrid.

Lodish H, Scott MP, Matsudaira P, Darnell J, Zipursky L, Kaiser CA, Berk A and Krieger M (2003)* Molecular Cell Biology. WH Freeman Publishers, New York.

Lynch M (2007)* The Origins of Genome Architecture. Sinauer Associates Inc.

Rooney DE (2002)* Human Cytogenetics: Constitutional Analysis. 3rd Edition. Oxford University Press. Oxford.

Singh RJ (2002) Plant cytogenetics. CRC Press.

Solari AJ. (2004)* Genética Humana. Fundamentos y Aplicaciones en Medicina. 3ª edición. Médica Panamericana. Buenos Aires.

Sumner AT (2003)* Chromosomes: Organization and Function. Blackwell Publishing.

Sybenga J (1975)* General Cytogenetics. North-Holland Publishing Company. Amsterdam.

Sybenga J (1975)* Meiotic Configurations. Springer-Verlag Berlin Heidelberg. New York.

Tost J (2007) Epigenetics. Caister Academic Press.

Turner J (2007)* Meiosis. Chromosome research 15. Special issue (5). Springer.

Vogelstein B and Kinzler KW (2002) The Genetic Basis of Human Cancer. 2nd Edition. Graw-Hill Professional. New York.

Warshawsky D and Landolph JR. (2006). Molecular Carcinogenesis and the Molecular Biology.