

**Laboratori integrat V**

Codi: 101943  
Crèdits: 3

Titulació	Típus	Curs	Semestre
2500890 Genètica	OB	3	1

**Professor/a de contacte**

Nom: Mauro Santos Maroño

Correu electrònic: Mauro.Santos@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

**Prerequisits**

- Cal haver cursat o estar cursant les assignatures de teoria corresponents als continguts de les pràctiques
- Els estudiants haurien de repassar el continguts teòrics corresponents als mòduls pràctics
- Les pràctiques són obligatòries
- Per poder assistir-hi cal que l'estudiant justifiqui 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.
- 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.

No s'admetrà cap alumne que no porti bata als laboratoris de pràctiques

**Objectius**

El Laboratori Integrat V és la cinquena 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 dels 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 ha donat lloc al cos de coneixements i les tecnologies que constitueixen la ciència de la Genètica.

El Laboratori Integrat V té com objectius formatius l'adquisició de competències experimentals en 3 mòduls específics de continguts:

- Genòmica
- Genètica Humana
- Genètica Quantitativa i Millora

**Objectius**

## Genòmica

El principal objectiu del mòdul de Genòmica és comprendre el procés d'ensamblatge, anotació i anàlisi de seqüències genòmiques. Apart d'aprendre a treballar amb seqüències de DNA i proteïnes també s'adquiriran coneixements sobre l'estructura i les característiques dels diversos elements funcionals que es poden trobar en un genoma.

## Genètica humana

L'objectiu del mòdul de Genètica humana és saber identificar mutacions genètiques i polimorfismes i relacionar-ho amb la influència que poden tenir en la generació de diversitat i en els processos patològics. Mitjançant aquestes pràctiques l'estudiant adquirirà habilitats en l'aplicació de tècniques instrumentals, analítiques i moleculars.

## Genètica Quantitativa i Millora

L'objectiu d'aquest mòdul és ajudar a entendre els principis de la Genètica Quantitativa i de la seva aplicació a la selecció, així com disposar d'eines per a la identificació de gens individuals que determinen els caràcters complexos.

## Competències

- "Conèixer i aplicar les eines ""òmiques"" de la genòmica, la transcriptòmica i la proteòmica."
- 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.
- 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.
- Fer diagnòstics i assessoraments genètics i considerar-ne els dilemes ètics i legals.
- 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.
- 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.
- Valorar la importància de la qualitat i de la feina ben feta.

## Resultats d'aprenentatge

1. Analitzar i interpretar la variació genètica humana.
2. Aplicar i interpretar programes de simulació en la millora agropecuària.
3. Aplicar les tècniques bàsiques d'ús habitual al laboratori de genètica humana.
4. Aplicar les tècniques d'enginyeria genètica de microorganismes, plantes i animals a problemes genètics, mèdics i agropecuaris específics.
5. Aplicar programari d'anàlisi global per a la integració, la representació i el modelatge de les xarxes d'interconversió de la informació biològica.
6. Detectar polimorfismes associats a malalties i altres caràcters fenotípics d'interès en humans i espècies agropecuàries.
7. Determinar la seqüència de bases d'un segment de DNA.
8. Dissenyar la metodologia, el mostreig, la selecció de marcadors genètics i les anàlisis estadístiques que cal fer en un estudi d'associació.
9. Efectuar consells genètics a partir de la detecció de marcadors associats a malalties.
10. Efectuar diagnòstics i assessoraments genètics a partir de l'anàlisi molecular de mutacions diagnòstiques.
11. Enumerar i descriure els continguts de les bases de dades d'informació rellevants per als diferents àmbits de la genètica i fer recerques avançades.

12. Fer proves d'identificació d'individus o espècimens a partir de l'empremta digital del DNA.
13. Realitzar prediccions de riscos de transmissió genètica de malalties o d'altres caràcters d'interès mitjançant l'anàlisi de genealogies humanes i espècies agropecuàries.
14. Utilitzar les bases de dades de variació haplotípica i d'associació genotip-fenotip en humans i altres espècies d'interès agropecuari.
15. Utilitzar les tècniques estadístiques i els programes de programari disponibles per fer estudis d'associació.
16. Valorar la importància de la qualitat i de la feina ben feta.

## Continguts

### Mòdul Genòmica

El mòdul de Genòmica s'organitzarà en 5 sessions de 3 hores cadascuna que es duran a terme a l'aula d'informàtica. El treball consistirà en l'asseblatge, l'anotació i l'anàlisi d'una seqüència. En base a unes dades inicials, la pràctica anirà continuant al llarg de les 5 sessions de manera que en cadascuna d'elles es realitzarà un pas més del procés o s'analitzarà un aspecte diferent de la seqüència. El treball es distribuirà de la següent manera:

**Sessió 1.** Asseblatge

**Sessió 2.** *Scaffolding*

**Sessió 3.** Anotació de gens *ab initio* i per homologia

**Sessió 4.** Anotació de gens amb RNA-Seq

**Sessió 5.** Anàlisi funcional i discussió

### Mòdul Genètica Humana

El mòdul de Genètica Humana s'organitzarà en 4 sessions de 4 hores cadascuna que es duran a terme al laboratori. Als alumnes se'ls plantegen tres situacions possibles d'un laboratori d'anàlisi genètiques: cas de diagnòstic prenatal, cas de leucèmia, cribatge poblacional per una mutació amb possibles aplicacions (p.ex. en la farmacogenètica o nutrigenètica). Per respondre a aquestes tres situacions s'utilitzaran un seguit de tècniques, com són la citogenètica convencional, la hibridació in situ amb fluorescència (FISH) amb sondes de seqüència única, la reacció en cadena de la polimerasa (PCR) i/o els polimorfismes de longitud de fragments de restricció (RFLPs).

### Mòdul Genètica Quantitativa i Millora

El mòdul de GQM s'organitza en 6 sessions que es desenvoluparan a l'aula d'informàtica. Les sessions seran sincròniques amb les classes de teoria de l'assignatura (veure calendari), de forma que l'alumne/a pugui treballar i aprofundir els conceptes i metodologies essencials de la matèria. Les sessions són les següents:

**Sessió 1.** Anàlisi dels components genètics dels caràcters quantitius (2h).

**Sessió 2.** Anàlisi d'associació (Genome-wide association studies), I (3h).

**Sessió 3.** Anàlisi d'associació (Genome-wide association studies), II (2h).

**Sessió 4.** Avaluació genètica: BLUP model animal (2h).

**Sessió 5.** Optimització de la selecció i efectes de la selecció sobre l'estructura genètica de les poblacions (3h).

**Sessió 6.** Simulació de la selecció en vacú lleter (3h).

## Metodologia

The subject is taught in small groups of students (maximum 20 per session) in the laboratory or computer rooms. Students have a manual or practice guide for each Module. It is necessary to read the corresponding part of each session carefully before starting the practice to obtain the maximum advantage. Students will have to attend the assigned group of internships obligatorily. Only occasional changes will be accepted as long as they are balanced (a student from a group for a student from another group). If a student has not been able to perform a practice session with his group, he can retrieve it by attending another group, as long as the group in question has free spaces.

### Genomics Module

Self-guided learning guided by the teacher / a by the practitioner. Students will have to elaborate the data, interpret the results obtained and respond to the different questions raised in the practice guideline.

### Human Genetic Module

The student will perform the experimental work independently following the practice guideline and with the help of the practice lecturer. After obtaining the results, these will have to be analyzed and interpreted. In the practicals guide there will be some questions to help with this analysis and interpretation of the results.

### Quantitative Genetics Module

Each session begins with an introduction by the teacher and then the student must follow the practice guidelines and obtain their own results, always under the supervision of the teacher.

## Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
<b>Tipus: Dirigides</b>			
Mòdul Genètica Humana	16	0,64	1, 3, 4, 6, 9, 10, 16
Mòdul Genètica Quantitativa i Millora	15	0,6	1, 2, 6, 8, 13, 14, 15, 16
Mòdul Genòmica	15	0,6	5, 7, 11, 16
<b>Tipus: Supervisades</b>			
Tutories individuals	1	0,04	
<b>Tipus: Autònomes</b>			
Estudi	23	0,92	
Llibreta laboratori	5	0,2	

## 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 Genòmica

Les pràctiques s'avaluaran mitjançant l'entrega dels resultats obtinguts durant la pràctica que hauran de ser presentats de forma clara i entenedora. Es valorarà la correcció de les dades obtingudes. També es tindrà en compte l'actitud i el treball de l'alumne/a a l'aula.

## Mòdul Genètica Humana

Les pràctiques s'avaluaran mitjançant l'entrega de les preguntes del guió de pràctiques i dels resultats obtinguts durant la pràctica. Es valorarà especialment la interpretació que es faci de les dades obtingudes. També es tindrà en compte l'actitud i el treball de l'alumne al laboratori.

## Mòdul Genètica Quantitativa i Millora

S'avaluarà mitjançant l'entrega del guió de pràctiques completat. Es tindrà en compte la precisió en la resolució de les qüestions plantejades, la claredat en l'exposició dels comentaris i conclusions i, així mateix, la presentació formal. També s'avaluarà l'actitud de l'alumne/a durant les pràctiques.

Per aprovar l'assignatura cal primer aprovar cada mòdul amb una nota  $\geq 5$ .

Els estudiants que no superin els diferents mòduls de l'assignatura els podran recuperar en la data programada per a l'avaluació de recuperació de l'assignatura. 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 evaluable

S'obtindrà la qualificació de "No Avaluable" quan el número d'activitats d'avaluació realitzades sigui inferior al 50% de les programades.

**Per participar a la recuperació, l'alumnat ha d'haver estat prèviament avaluat en un conjunt d'activitats el pes de les quals equivalgui a un mínim de dues terceres parts de la qualificació total de l'assignatura o mòdul. Per tant, l'alumnat obtindrà la qualificació de "No Avaluable" quan les activitats d'avaluació realitzades tinguin una ponderació inferior al 67% en la qualificació final.**

**L'assistència a les sessions pràctiques és obligatòria. L'alumnat obtindrà la qualificació de "No Avaluable" quan l'absència sigui superior al 20% de les sessions programades.**

## Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Mòdul Genètica Humana. Avaluació continuada dels resultats treballats	33.33%	0	0	1, 3, 4, 6, 8, 9, 10, 12, 13, 14, 16
Mòdul Genètica Quantitativa i Millora. Avaluació continuada dels resultats treballats	33.33%	0	0	2, 6, 8, 10, 12, 13, 14, 15, 16
Mòdul Genòmica. Avaluació continuada dels resultats treballats	33.33%	0	0	5, 7, 11

## Bibliografia

### Mòdul Genòmica

Inclosa al guió de pràctiques que està a disposició dels alumnes al Campus Virtual.

### **Mòdul Genètica Humana**

- Genetic Variation: a laboratory manual. Edited by M.P. Weiner, S. B. Gabriel, J C. Stephens (2007). Cold spring Harbor Laboratory Press, New York, USA.
- Molecular Cytogenetics. Protocols and Applications. Edited by Y-S. Fan (2002). Humana Press Inc., Totowa, New Jersey, USA.
- Human Cytogenetics. Constitutional Analysis. Edited by D.E. Rooney (2001). Third edition. Oxford University Press, Oxford, UK.
- Human Cytogenetics. Malignancy and Acquired Abnormalities. Edited by D.E. Rooney (2001). Third Edition. Oxford University Press, Oxford, UK.

### **Mòdul Genètica Quantitativa i Millora**

Inclosa al guió de pràctiques que està a disposició dels alumnes al Campus Virtual.