

**Laboratori Integrat de Citogenètica**

Codi: 42950

Crèdits: 9

Titulació	Tipus	Curs	Semestre
4313782 Citogenètica i Biologia de la Reproducció	OT	0	2

**Professor/a de contacte**

Nom: Immaculada Ponsa Arjona

Correu electrònic: Imma.Ponsa@uab.cat

**Equip docent**

Joaquim Martí Clúa

Francisca García Haro

Vicenç Català Cahís

Andreu Blanquer Jerez

Ana Martínez Marchal

Daniel Yero Corona

Covadonga Vara

Maria Angels Rigola Tor

Cristina Camprubí Sánchez

Aurora Ruíz Herrera Moreno

Ignasi Roig Navarro

Martí de Cabo Jaume

**Utilització d'idiomes a l'assignatura**

Llengua vehicular majoritària: català (cat)

**Prerequisits**

No hi ha prerequisits per cursar aquest mòdul diferents dels necessaris per accedir a aquest màster.

**Objectius**

El mòdul "Laboratori Integrat de Citogenètica" és un mòdul pràctic obligatori de l'especialitat de Citogenètica. L'objectiu principal és proporcionar als estudiants les eines bàsiques per aplicar les tècniques de citogenètica que s'utilitzen en les laboratoris de diagnòstic genètic i en els laboratoris de recerca.

Els **objectius formatius** d'aquest mòdul són:

- 1- Adquirir l'habilitat de treballar en condicions estèrils per establir un cultiu cel·lular a partir del qual s'obtiniran cèl·lules en diferents estadis mitòtics.
- 2- Identificar diferents tipus de contaminació present en cultius cel·lulars.
- 3- Obtenir talls histològics i aplicar diferents tincions.

4- Aprendre a utilitzar diferents tipus de microscopis: de camp clar, de fluorescència i de rastreig làser confocal.

5- Identificar els cromosomes humans segons el patró de bandes G i fer el cariotip. Detectar les alteracions d'aquest patró de bandes.

6- Detectar proteïnes i seqüències de DNA mitjançant tècniques d'immunocitofluorescència i d'hibridació *in situ* fluorescent (FISH), respectivament.

7- Identificar gens afectats en una regió del genoma, buscar la seva seqüència i fabricar una sonda de DNA marcada amb un fluorocrom per aplicar les tècniques de FISH.

## Competències

- Aplicar el mètode científic i el raonament crític en la resolució de problemes
- Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica tant en un entorn de recerca com en els àmbits clínic i assistencial.
- Demostrar capacitat de treballar en equip i d'interaccionar amb professionals d'altres especialitats
- Dissenyar experiments, analitzar dades i interpretar-ne els resultats
- Dissenyar i executar protocols d'anàlisi en l'àmbit del màster.
- Fer servir la capacitat creativa, organitzativa i analítica en la presa de decisions
- Que els estudiants siguin capaços d'integrar coneixements i enfrontar-se a la complexitat de formular judicis a partir d'una informació que, tot i ser incompleta o limitada, inclogui reflexions sobre les responsabilitats socials i ètiques vinculades a l'aplicació dels seus coneixements i judicis
- Que els estudiants sàpiguen aplicar els coneixements adquirits i la seva capacitat de resolució de problemes en entorns nous o poc coneguts dins de contextos més amplis (o multidisciplinaris) relacionats amb la seva àrea d'estudi.
- Que els estudiants sàpiguen comunicar les seves conclusions, així com els coneixements i les raons últimes que les fonamenten, a públics especialitzats i no especialitzats d'una manera clara i sense ambigüïtats
- Que els estudiants tinguin les habilitats d'aprenentatge que els permetin continuar estudiant, en gran manera, amb treball autònom a autodirigit
- Tenir coneixements que aportin la base o l'oportunitat de ser originals en el desenvolupament o l'aplicació d'idees, sovint en un context de recerca
- Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics en l'àmbit del màster, en les llengües pròpies i en anglès.

## Resultats d'aprenentatge

1. Aplicar el mètode científic i el raonament crític en la resolució de problemes.
2. Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica tant en un entorn de recerca com en els àmbits clínic i assistencial.
3. Aplicar les tècniques d'histologia en diferents teixits de l'organisme.
4. Aplicar les tècniques d'immunocitofluorescència en diferents tipus cel·lulars.
5. Aplicar les tècniques de citogenètica molecular en diferents tipus cel·lulars.
6. Demostrar capacitat de treballar en equip i d'interaccionar amb professionals d'altres especialitats.
7. Demostrar la capacitat de treballar en condicions d'esterilitat al laboratori de cultiu.
8. Dissenyar experiments, analitzar dades i interpretar-ne els resultats.
9. Fer servir la capacitat creativa, organitzativa i analítica en la presa de decisions.
10. Que els estudiants siguin capaços d'integrar coneixements i enfrontar-se a la complexitat de formular judicis a partir d'una informació que, tot i ser incompleta o limitada, inclogui reflexions sobre les responsabilitats socials i ètiques vinculades a l'aplicació dels seus coneixements i judicis.
11. Que els estudiants sàpiguen aplicar els coneixements adquirits i la seva capacitat de resolució de problemes en entorns nous o poc coneguts dins de contextos més amplis (o multidisciplinaris) relacionats amb la seva àrea d'estudi.

12. Que els estudiants sàpiguen comunicar les seves conclusions, així com els coneixements i les raons últimes que les fonamenten, a públics especialitzats i no especialitzats d'una manera clara i sense ambigüitats.
13. Que els estudiants tinguin les habilitats d'aprenentatge que els permetin continuar estudiant d'una manera que haurà de ser en gran mesura autodirigida o autònoma.
14. Reconèixer les diferents accions que es poden dur a terme en un microscopi làser confocal.
15. Relacionar la informació obtinguda de les diferents bases de dades en línia sobre la seqüència i localització genòmica.
16. Tenir coneixements que aportin la base o l'oportunitat de ser originals en el desenvolupament o l'aplicació d'idees, sovint en un context de recerca.
17. Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics en l'àmbit del màster, en les llengües pròpies i en anglès.

## Continguts

### Tema 1. Aplicació d'eines bioinformàtiques

Cerques avançades en els navegadors del genoma humà. Cerca de seqüències associades a malalties genètiques. Identificació de gens afectats. Cerca de BACs. Resolució de casos clínics.

### Tema 2. Cultiu cel·lular

Cultiu *in vitro* d'una línia cel·lular. Extracció i fixació cel·lular. Control de contaminació.

### Tema 3. Tècniques d'anàlisi i identificació cromosòmica

Bandes G: cariotip normal i alterat. Hibridació *in situ* fluorescent (FISH): cultiu de BACs, marcatge de la sonda i hibridació. Immunocitofluorescència.

### Tema 4. Actualització en tècniques histològiques

La tècnica histològica: confecció de blocs de parafina amb diferents orientacions de la mostra. Obtenció de talls amb micròtom. Tincions topogràfiques. Mètodes immunocitoquímics. Aplicació de la citometria de flux en experimentació. Observació microscòpica i digitalització d'imatges. Processament d'imatges mitjançant Photoshop.

### Tema 5. Microscòpia de rastreig làser confocal

Fonaments de la microscòpia de fluorescència i confocal. Preparació de les mostres per fluorescència. Captació de la imatge al microscopi confocal. Processament de les sèries d'imatges.

## Metodologia

El Mòdul "Laboratori integrat de citogenètica" és bàsicament pràctic. Comptarà amb la realització de pràctiques en el laboratori, en l'aula de bioinformàtica i en el Servei de Microscòpia de la UAB.

Aquestes pràctiques es divideixen en 5 blocs distribuïts temporalment com es mostra a la següent taula:

Bloc	Continguts
Actualització en tècniques histològiques	Tema 4. Actualització en tècniques histològiques  La tècnica histològica: confecció de blocs de parafina amb diferents orientacions de la mostra. Obtenció de talls amb micròtom. Tincions topogràfiques. Mètodes immunocitoquímics. Aplicació de la citometria de flux en experimentació. Observació microscòpica i digitalització d'imatges. Processament d'imatges mitjançant Photoshop.
Cultius cel·lulars, hibridació <i>in situ</i> fluorescent (FISH) i immunocitofluorescència	Tema 2. Cultiu cel·lular  Cultiu <i>in vitro</i> d'una línia cel·lular. Extracció i fixació cel·lular. Control de contaminació.  Tema 3. Tècniques d'anàlisi i identificació cromosòmica

Hibridació in situ fluorescent (FISH): cultiu de BACs, marcatge de la sonda i h

<b>Aplicació d'eines bioinformàtiques</b>	Tema 1. Aplicació d'eines bioinformàtiques			
	Cerques avançades en els navegadors del genoma humà. Cerca de seqüències. Resolució de casos clínics.			
<b>Microscòpia de rastreig làser confocal</b>	Tema 5. Microscòpia de rastreig làser confocal			
<b>Activitats formatives</b>	Fonaments de la microscòpia de fluorescència i confocal. Preparació de les sèries d'imatges.			
Títol		Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
<b>Identificació cromosòmica: cariotip</b>	Tema 3. Tècniques d'anàlisi i identificació cromosòmica			
Actualització en tècniques histològiques	Bandes G: cariotip normal i alterat	20	0,8	1, 2, 3, 6, 8
Aplicació de tècniques bioinformàtiques		4	0,16	1, 2, 8, 11, 13, 15, 17
Cultiu cel·lular, hibridació in situ fluorescent (FISH) i immunocitofluorescència		30	1,2	1, 2, 4, 5, 6, 7, 8, 11, 17
Identificació cromosòmica: cariotip		4	0,16	2, 6, 10, 11, 17
Microscòpia de rastreig làser confocal		10	0,4	2, 6, 8, 14
<b>Tipus: Supervisades</b>				
Preparació de la composició fotogràfica		5	0,2	11, 13, 17
Preparació dels informes de pràctiques		15	0,6	2, 6, 9, 10, 11, 12, 13, 16
Preparació dels problemes i casos pràctics		10	0,4	1, 2, 6, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 16, 17
Tutories personalitzades		30	1,2	10, 11, 12, 13
<b>Tipus: Autònomes</b>				
Elaboració dels informes dels resultats de les pràctiques		20	0,8	6, 8, 9, 10, 12, 13, 16, 17
Estudi		65	2,6	9, 10, 11, 12, 13, 16, 17
Resolució de casos pràctics o problemes		12	0,48	1, 2, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 16, 17

## Avaluació

Per superar el mòdul caldrà obtenir una qualificació global de 5 punts d'un màxim de 10.

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.

La qualificació final resulta de la suma ponderada de la nota de cada bloc d'avaluació. El pes de cada bloc d'avaluació és proporcional al temps dedicat a les sessions programades per realitzar aquestes activitats. En cadascun dels blocs, l'actitud i la participació activa representa un 10% de la nota.

Les competències d'aquesta matèria seran avaluades mitjançant:

1. Actualització en tècniques histològiques (29% de la nota del mòdul):

- Aprofitament de les sessions pràctiques (10%)
- Entrega individual d'un informe i qüestionari (45%)
- Realització d'una composició fotogràfica utilitzant el programa Photoshop (45%).

2. Cultiu cel·lular, hibridació in situ fluorescent i immunocitofluorescència (44% de la nota del mòdul):

- Aprofitament de les sessions pràctiques (10%)
- Entrega d'un informe amb els resultats obtinguts mitjançant l'aplicació d'aquestes tècniques (90%)

3. Aplicació d'eines bioinformàtiques (6% de la nota del mòdul):

- Aprofitament de les sessions pràctiques (10%)
- Resolució d'uns exercicis o problemes utilitzant eines bioinformàtiques (90%).

4. Microscòpia de rastreig làser confocal (15% de la nota del mòdul):

- Aprofitament de les sessions pràctiques (10%)
- Realització d'un examen escrit (90%).

5. Identificació cromosòmica: cariotip (6% de la nota del mòdul):

- Aprofitament de les sessions pràctiques (10%)
- Resolució de cariotips normals i alterats amb el programa "Human Karyolab" (40%)
- Resolució i entrega de cariotips amb anomalies, indicant la fórmula, característiques clíniques de l'anomalia i risc de tenir descendència afectada (50%)

### Recuperació

El mòdul "Laboratori integrat de citogenètica", al ser eminentment pràctic, no permet l'existència de proves de recuperació, llevat que a títol personal, el professor responsable del bloc de pràctiques, amb el vistiplau del coordinador del mòdul, pugui programar una recuperació.

En el supòsit que l'alumnat pugui participar a la recuperació, 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 del 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".

### Qualificació de "No Avaluable"

L'alumnat obtindrà la qualificació de "No Avaluable" quan:

- L'absència sigui superior al 20% de les sessions programades.
- Quan les activitats d'avaluació realitzades tinguin una ponderació inferior al 67% en la qualificació final".

### Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Actualització en tècniques histològiques	29%	0	0	1, 3, 6, 11, 13, 17
Aplicació de tècniques bioinformàtiques	6%	0	0	1, 8, 11, 12, 13, 15, 17
Cultiu cel·lular, hibridació in situ fluorescent i immunocitofluorescència	44%	0	0	1, 2, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 15, 16, 17
Identificació cromosòmica: cariotip	6%	0	0	2, 10, 11, 12, 13, 17
Microscòpia de rastreig làser confocal	15%	0	0	1, 2, 6, 10, 11, 12, 13, 14, 17

### Bibliografia

## Libres

- Animal Cell Culture Methods. Methods in Cell Biology. J.P. Mather and D. Barnes Eds. Academic Press. 1998
- Cell and Tissue Culture: Laboratory procedures in biotechnology. A. Doyle and J.B. Griffiths Eds. John Wiley & Sons Ltd. 1999
- Culture of animal cells. A manual of basic technique (6th ed.) R.I. Freshney. Wiley-Liss, 2010
- Cytogenetic and genome research. R.H. Martin. Karger, 2002
- Chromosome Abnormalities and genetic counseling (3rd ed). R.J. McKinlay & G.R. Sutherland, Oxford University Press, 2004
- ISCN 2016. An International System for Human Cytogenomic Nomenclature (2016). McGowan-Jordan J, Simons A, Schmid M, editors. Karger. 2016
- Theory and Practice of Histological Techniques (sixth edition). John D. Bancroft, Churchill Livingstone. Elsevier. 2008

## Webs

- 29 Mammals Project - <http://www.broadinstitute.org/scientific-community/science/projects/mammals-models/mammalian-genome>
- Cytogenetic Resources <http://www.kumc.edu/gec/prof/cytogene.html>
- Discover Life - <http://www.discoverlife.org/mp/20m?tree=Life&flags=all>
- Ensembl - <http://www.ensembl.org/index.html>
- GeneReviews - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/GeneTests/review?db=GeneTests>
- Genetics Home Reference - <http://ghr.nlm.nih.gov/ghr/page/Home>
- Genome 10K Project - <http://genome10k.soe.ucsc.edu/>
- Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM>
- Orphanet - <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/home.php?Lng=ES>
- PubMed - <http://www.kumc.edu/gec/prof/cytogene.html>
- The National Center for Biotechnology Information - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
- TIMETREE - <http://timetree.org/index.php>
- UCSC Genome Bioinformatics Site - <http://genome.ucsc.edu/>
- University of Wisconsin - <http://www.slh.wisc.edu/wps/wcm/connect/extranet/cytogenetics>

La bibliografia específica corresponent als diversos continguts del mòdul podrà ser sol·licitada als professors responsables d'impartir cadascuna de les parts.