

**Laboratorio Integrado de Citogenética**

Código: 42950  
Créditos ECTS: 9

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
4313782 Citogenética y Biología de la Reproducción	OT	0	2

## Contacto

Nombre: Immaculada Ponsa Arjona

Correo electrónico: Imma.Ponsa@uab.cat

## Equipo docente

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

## Uso de idiomas

Lengua vehicular mayoritaria: catalán (cat)

## Prerequisitos

No hay prerequisites para cursar este módulo diferentes de los necesarios para acceder a este máster.

## Objetivos y contextualización

El módulo "Laboratori Integrat de Citogenètica" es un módulo práctico obligatorio de la especialidad de Citogenética. El objetivo principal es proporcionar a los estudiantes las herramientas básicas para aplicar las técnicas de citogenética que se utilizan en los laboratorios de diagnóstico genético y en los laboratorios de investigación.

Los **objetivos formativos** de este módulo son:

- 1- Adquirir la habilidad de trabajar en condiciones estériles para establecer un cultivo celular a partir del cual se obtendrán células en diferentes estadios mitóticos.
- 2- Identificar diferentes tipos de contaminación presente en cultivos celulares.

- 3- Obtener cortes histológicos y aplicar diferentes tinciones.
- 4- Aprender a utilizar diferentes tipos de microscopios: de campo claro, de fluorescencia y de rastreo láser confocal.
- 5- Identificar los cromosomas humanos según el patrón de bandas G y hacer el cariotipo. Detectar las alteraciones de este patrón de bandas.
- 6- Detectar proteínas y secuencias de DNA mediante técnicas de inmunocitofluorescencia y hibridación *in situ* fluorescente (FISH), respectivamente.
- 7- Identificar genes afectados en una región del genoma, buscar su secuencia y fabricar una sonda de DNA marcada con un fluorocromo para aplicar las técnicas de FISH.

## Competencias

- Aplicar el método científico y el razonamiento crítico en la resolución de problemas.
- Aplicar los conocimientos teóricos a la práctica tanto en un entorno de investigación como en el ámbito clínico-asistencial.
- Demostrar capacidad de trabajo en equipo y de interacción con profesionales de otras especialidades.
- Diseñar experimentos, analizar datos e interpretar los resultados.
- Diseñar y ejecutar protocolos de análisis en el ámbito del Máster.
- Poseer y comprender conocimientos que aporten una base u oportunidad de ser originales en el desarrollo y/o aplicación de ideas, a menudo en un contexto de investigación.
- Que los estudiantes posean las habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habrá de ser en gran medida autodirigido o autónomo.
- Que los estudiantes sean capaces de integrar conocimientos y enfrentarse a la complejidad de formular juicios a partir de una información que, siendo incompleta o limitada, incluya reflexiones sobre las responsabilidades sociales y éticas vinculadas a la aplicación de sus conocimientos y juicios.
- Que los estudiantes sepan aplicar los conocimientos adquiridos y su capacidad de resolución de problemas en entornos nuevos o poco conocidos dentro de contextos más amplios (o multidisciplinares) relacionados con su área de estudio.
- Que los estudiantes sepan comunicar sus conclusiones y los conocimientos y razones últimas que las sustentan a públicos especializados y no especializados de un modo claro y sin ambigüedades.
- Utilizar la capacidad creativa, organizativa y analítica en la toma de decisiones.
- Utilizar y gestionar información bibliográfica o recursos informáticos en el ámbito del máster, en las lenguas propias y en inglés.

## Resultados de aprendizaje

1. Aplicar el método científico y el razonamiento crítico en la resolución de problemas.
2. Aplicar las técnicas de citogenética molecular en diferentes tipos celulares.
3. Aplicar las técnicas de histología en diferentes tejidos del organismo.
4. Aplicar las técnicas de inmunocitofluorescencia en diferentes tipos celulares.
5. Aplicar los conocimientos teóricos a la práctica tanto en un entorno de investigación como en el ámbito clínico-asistencial.
6. Demostrar capacidad de trabajo en equipo y de interacción con profesionales de otras especialidades.
7. Demostrar la capacidad de trabajar en condiciones de esterilidad en el laboratorio de cultivo.
8. Diseñar experimentos, analizar datos e interpretar los resultados.
9. Poseer y comprender conocimientos que aporten una base u oportunidad de ser originales en el desarrollo y/o aplicación de ideas, a menudo en un contexto de investigación.
10. Que los estudiantes posean las habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habrá de ser en gran medida autodirigido o autónomo.
11. Que los estudiantes sean capaces de integrar conocimientos y enfrentarse a la complejidad de formular juicios a partir de una información que, siendo incompleta o limitada, incluya reflexiones sobre las responsabilidades sociales y éticas vinculadas a la aplicación de sus conocimientos y juicios.

12. Que los estudiantes sepan aplicar los conocimientos adquiridos y su capacidad de resolución de problemas en entornos nuevos o poco conocidos dentro de contextos más amplios (o multidisciplinares) relacionados con su área de estudio.
13. Que los estudiantes sepan comunicar sus conclusiones y los conocimientos y razones últimas que las sustentan a públicos especializados y no especializados de un modo claro y sin ambigüedades.
14. Reconocer las diferentes acciones que se pueden realizar en un microscopio láser confocal.
15. Relacionar la información obtenida de las diferentes bases de datos on-line, sobre la secuencia y localización genómica.
16. Utilizar la capacidad creativa, organizativa y analítica en la toma de decisiones.
17. Utilizar y gestionar información bibliográfica o recursos informáticos en el ámbito del máster, en las lenguas propias y en inglés.

## Contenido

### Tema 1. Aplicación de herramientas bioinformáticas

Búsquedas avanzadas en los navegadores del genoma humano. Búsqueda de secuencias asociadas a enfermedades genéticas. Identificación de genes afectados. Búsqueda de BACs. Resolución de casos clínicos.

### Tema 2. Cultivo celular

Cultivo *in vitro* de una línea celular. Extracción y fijación celular. Control de contaminación.

### Tema 3. Técnicas de análisis y identificación cromosómica

Bandas G: cariotipo normal y alterado. Hibridación *in situ* fluorescente (FISH): cultivo de BACs, marcaje de la sonda e hibridación. Inmuncitofluorescencia.

### Tema 4. Actualización en técnicas histológicas

La técnica histológica: confección de bloques de parafina con distintas orientaciones de la muestra. Obtención de cortes con micrótomo. Tinciones topográficas. Métodos inmunocitoquímicos. Aplicación de la citometría de flujo en experimentación. Observación microscópica y digitalización de imágenes. Procesamiento de imágenes mediante Photoshop.

### Tema 5. Microscopía de rastreo láser confocal

Fundamentos de la microscopía de fluorescencia y confocal. Preparación de las muestras. Captación de la imagen en el microscopio confocal. Procesamiento de las series de imágenes.

## Metodología

El Módulo "Laboratori integrat de citogenètica" es básicamente práctico. Contará con la realización de prácticas en el laboratorio, en el aula de bioinformática y en el *Servei de Microscòpia* de la UAB.

Estas prácticas se dividen en 5 bloques distribuidos temporalmente como se muestra en la siguiente tabla:

Bloque	Contenidos
Actualización en técnicas histológicas	Tema 4. Actualización en técnicas histológicas  La técnica histológica: confección de bloques de parafina con diferentes orientaciones. Métodos inmunocitoquímicos. Aplicación de la citometría de flujo en experimentación. Observación microscópica y digitalización de imágenes mediante Photoshop.
Cultivos celulares, hibridación <i>in situ</i>	Tema 2. Cultivo celular

**fluorescente (FISH) y  
inmuncitofluorescencia**

Cultivo in vitro de una línea celular. Extracción y fijación celular. Control de con  
Tema 3. Técnicas de análisis e identificación cromosómica  
Hibridación in situ fluorescente (FISH): cultivo de BACs, marcaje de la sonda e

**Aplicación de herramientas  
bioinformáticas**

Tema 1. Aplicación de herramientas bioinformáticas  
Búsquedas avanzadas en los navegadores del genoma humano. Búsqueda de  
Búsqueda de BACs. Resolución de casos clínicos.

**Microscopía de barrido láser confocal**

Tema 5. Microscopía de barrido láser confocal

**Actividades**

Fundamentos de la microscopía de fluorescencia y confocal. Preparación de la  
Procesamiento de las series

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
<b>Tipo: Dirigidas</b>			
<b>Identificación cromosómica: cariotipo</b>	Tema 3. Técnicas de análisis e identificación cromosómica		
Actualización en técnicas histológicas	20	0,8	1, 5, 3, 6, 8
Bandas G: cariotipo normal y alterado.			
Aplicación de herramientas bioinformáticas	4	0,16	1, 5, 8, 12, 10, 15, 17
Cultivo celular, hibridación in situ fluorescente (FISH) e inmuncitofluorescencia	30	1,2	1, 5, 4, 2, 6, 7, 8, 12, 17
Identificación cromosómica: cariotipo	4	0,16	5, 6, 11, 12, 17
Microscopia de rastreo láser confocal	10	0,4	5, 6, 8, 14
<b>Tipo: Supervisadas</b>			
Preparación de la composición fotográfica	5	0,2	12, 10, 17
Preparación de los informes de prácticas	15	0,6	5, 6, 16, 11, 12, 13, 10, 9
Preparación de los problemas y casos prácticos	10	0,4	1, 5, 6, 8, 16, 11, 12, 13, 10, 9, 17
Tutorías personalizadas	30	1,2	11, 12, 13, 10
<b>Tipo: Autónomas</b>			
Elaboración de los informes de los resultados de las prácticas	20	0,8	6, 8, 16, 11, 13, 10, 9, 17
Estudio	65	2,6	16, 11, 12, 13, 10, 9, 17
Resolución de casos prácticos o problemas	12	0,48	1, 5, 6, 7, 8, 16, 11, 12, 13, 10, 9, 17

**Evaluación**

Para superar el módulo será necesario obtener una calificación global de 5 puntos de un máximo de 10. La asistencia a las sesiones prácticas es obligatoria. El alumnado obtendrá la calificación de "No Avaluable" (No Evaluable) cuando su ausencia sea superior al 20% de las sesiones programadas. La calificación final resulta de la suma ponderada de la nota de cada bloque de evaluación. El peso de cada bloque de evaluación es proporcional al tiempo dedicado a las sesiones programadas para realizar estas actividades. En cada uno de los bloques, la actitud y la participación activa representa un 10% de la nota.

Las competencias de esta materia serán evaluadas mediante:

1. Actualización en técnicas histológicas (29% de la nota del módulo):

- Aprovechamiento de las sesiones prácticas (10%)
- Entrega individual de un informe y cuestionario (45%)
- Realización de una composición fotográfica utilizando el programa Photoshop (45%).

2. Cultivo celular, hibridación in situ fluorescente y inmunocitofluorescencia (44% de la nota del módulo):

- Aprovechamiento de las sesiones prácticas (10%)
- Entrega de un informe con los resultados obtenidos mediante la aplicación de estas técnicas (90%)

3. Aplicación de herramientas bioinformáticas (6% de la nota del módulo):

- Aprovechamiento de las sesiones prácticas (10%)
- Resolución de unos ejercicios o problemas utilizando herramientas bioinformáticas (90%).

4. Microscopía de barrido láser confocal (15% de la nota del módulo):

- Aprovechamiento de las sesiones prácticas (10%)
- Realización de un examen escrito (90%).

5. Identificación cromosómica: cariotipo (6% de la nota del módulo):

- Aprovechamiento de las sesiones prácticas (10%)
- Resolución de cariotipos normales y alterados con el programa "Human Karyolab" (40%)
- Resolución y entrega de cariotipos con anomalías, indicando la fórmula, características clínicas de la anomalía y riesgo de tener descendencia afectada (50%)

### Recuperación

El módulo "Laboratorio integrado de citogenética", al ser eminentemente práctico, no permite la existencia de pruebas de recuperación, a menos que a título personal, el profesor responsable del bloque de prácticas, con el visto bueno del coordinador del módulo, pueda programar una recuperación .

En el supuesto de que el alumnado pueda participar en la recuperación, debe haber sido previamente evaluado en un conjunto de actividades el peso de las cuales equivalga a un mínimo de dos terceras partes de la calificación total del módulo. Por lo tanto, el alumnado obtendrá la calificación de "No Avaluable" cuando las actividades de evaluación realizadas tengan una ponderación inferior al 67% en la calificación final ".

### Calificación de "No Avaluable"

El alumnado obtendrá la calificación de "No Avaluable" cuando:

- La ausencia sea superior al 20% de las sesiones programadas.
- Cuando las actividades de evaluación realizadas tengan una ponderación inferior al 67% en la calificación final ".

### Actividades de evaluación

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Actualización en técnicas histológicas	29%	0	0	1, 3, 6, 12, 10, 17
Aplicación de técnicas bioinformáticas	6%	0	0	1, 8, 12, 13, 10, 15, 17
Cultivo celular, hibridación in situ fluorescente e inmunocitofluorescencia	44%	0	0	1, 5, 4, 2, 6, 7, 8, 16, 11, 12, 13, 10, 15, 9, 17
Identificación cromosómica: cariotipo	6%	0	0	5, 11, 12, 13, 10, 17

## Bibliografía

### Libros

- 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 bibliografía específica correspondiente a los diversos contenidos del módulo podrá ser solicitada a los profesores responsables de impartir cada una de las partes.