

**Laboratorio integrado V**

Código: 101943  
Créditos ECTS: 3

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
2500890 Genética	OB	3	1

La metodología docente y la evaluación propuestas en la guía pueden experimentar alguna modificación en función de las restricciones a la presencialidad que impongan las autoridades sanitarias.

## Contacto

Nombre: Mauro Santos Maroño

Correo electrónico: Mauro.Santos@uab.cat

## Uso de idiomas

Lengua vehicular mayoritaria: catalán (cat)

Algún grupo íntegramente en inglés: No

Algún grupo íntegramente en catalán: Sí

Algún grupo íntegramente en español: No

## Prerequisitos

- Haber cursado o estar cursando las asignaturas teóricas relacionadas con el contenido de las prácticas.
- Justificar haber superado las pruebas de bioseguridad y seguridad que encontrará en el 'campus virtual' y ser conocedor y aceptar las normas de funcionamiento del la Facultad de Biociencias.
- Acudir a las prácticas habiendo revisado el contenido teórico correspondiente a los módulos prácticos.
- No se admitirá ningún alumno sin bata de laboratorio.
- Las prácticas son obligatorias.
- Los alumnos han de asistir a las sesiones prácticas correspondientes a su grupo asignado. Cualquier cambio excepcional debe tener la aprobación del profesor responsable y, en cualquier caso, debe pactarse antes de que comiencen las clases.

## Objetivos y contextualización

El laboratorio integrado V es el quinto curso en una serie de 6 que se distribuyen a lo largo de 6 semestres de los tres primeros cursos del grado de genética. Estos temas pretenden dar una base sólida de procedimientos experimentales, técnicas y habilidades de la genética y otras ciencias afines. La ayuda práctica para reforzar los conceptos teóricos adquiridos en la teoría y nos permite comprender cabalmente el diálogo indispensable entre la teoría y experimentación que han dado lugar al cuerpo de conocimientos que constituye la ciencia de la genética.

El laboratorio integrado V tiene como objetivos la adquisición de habilidades experimentales en 3 módulos específicos de contenido:

- Genómica
- Genética Humana
- Genética cuantitativa y Mejora

Genómica

El objetivo principal del módulo de genómica es entender el proceso de ensamblaje, anotación y análisis de secuencias genómicas. Aparte de aprender a trabajar con secuencias de DNA y proteínas también adquirirá conocimientos sobre la estructura y las características de los diversos elementos funcionales que se pueden encontrar en un genoma.

#### Genética humana

El objetivo del módulo de genética humana es saber identificar polimorfismos y mutaciones genéticas y relacionarla con la influencia que puede tener en la generación de la diversidad y en procesos patológicos. A través de estas prácticas, el alumno adquirirá habilidades en la aplicación de técnicas instrumentales, moleculares y analíticas.

#### Genética cuantitativa y mejora

El objetivo de este módulo es entender los principios de la genética cuantitativa y su aplicación en la selección, así como la disponibilidad de herramientas para la identificación de genes individuales que determinan los caracteres complejos.

### Competencias

- Conocer y aplicar las herramientas ómicas de genómica, transcriptómica y proteómica.
- Diseñar e interpretar estudios de asociación entre polimorfismos genéticos y caracteres fenotípicos para la identificación de variantes genéticas que afectan al fenotipo, incluyendo las asociadas a patologías y las que confieren susceptibilidad a enfermedades humanas u otras especies de interés.
- Diseñar y ejecutar protocolos completos de las técnicas estándares que forman parte del instrumental del genético molecular: purificación, amplificación y secuenciación de DNA genómico de fuentes biológicas, ingeniería genética en microorganismos, plantas y animales.
- Medir e interpretar la variación genética dentro y entre poblaciones desde una perspectiva clínica, de mejora genética de animales y plantas, de conservación y evolutiva.
- Realizar diagnósticos y asesoramientos genéticos, considerando los dilemas éticos y legales.
- Utilizar e interpretar las fuentes de datos de genomas y macromoléculas de cualquier especie y comprender los fundamentos del análisis bioinformático para establecer las relaciones correspondientes entre estructura, función y evolución.
- Valorar la importancia de la calidad y del trabajo bien hecho.

### Resultados de aprendizaje

1. Analizar e interpretar la variación genética humana.
2. Aplicar e interpretar programas de simulación en la mejora agropecuaria.
3. Aplicar las técnicas básicas de uso habitual en el laboratorio de genética humana.
4. Aplicar las técnicas de ingeniería genética de microorganismos, plantas y animales a problemas genéticos, médicos y agropecuarios específicos.
5. Aplicar software de análisis global para la integración, representación y modelado de las redes de interconversión de la información biológica.
6. Detectar polimorfismos asociados a enfermedades y otros caracteres fenotípicos de interés en humanos y especies agropecuarias.
7. Determinar la secuencia de bases de un segmento de DNA.
8. Diseñar la metodología, el muestreo, la selección de marcadores genéticos y los análisis estadísticos a realizar, de un estudio de asociación.
9. Efectuar consejo genético a partir de la detección de marcadores asociados a enfermedades.
10. Efectuar diagnósticos y asesoramiento genéticos a partir del análisis molecular de mutaciones diagnósticas.
11. Enumerar y describir los contenidos de las bases de datos de información relevantes para los distintos ámbitos de la genética y realizar búsquedas avanzadas.
12. Realizar predicciones de riesgos de transmisión genética de enfermedades u otros caracteres de interés mediante el análisis de genealogías humanas y especies agropecuarias.
13. Realizar pruebas de identificación de individuos o especímenes a partir de la huella digital del DNA.

14. Utilizar las bases de datos de variación haplotípica y de asociación genotipo-fenotipo en humanos y otras especies de interés agropecuario.
15. Utilizar las técnicas estadísticas y los programas de software disponibles para efectuar estudios de asociación.
16. Valorar la importancia de la calidad y del trabajo bien hecho.

## Contenido

### Módulo de genómica

El módulo de la genómica está organizado en 5 sesiones de 3 horas cada uno que se llevará a cabo en la sala de ordenadores. El trabajo consistirá en el ensamblaje, la anotación y el análisis de una secuencia. En base a unos datos iniciales, la práctica continuará a lo largo de 5 sesiones para que en cada una de ellas se de un paso más en el proceso o examine un aspecto diferente de la secuencia. El trabajo se distribuirá de la siguiente manera:

Sesión 1. Ensamblaje

Sesión 2. Scaffolding

Sesión 3. Anotación de genes ab initio y por homología

Sesión 4. Anotación de genes con RNA-seq

Sesión 5. Discusión y análisis funcional

### Módulo de genética humana

El módulo se organiza en 4 sesiones de 4 horas cada uno que se llevará a cabo en el laboratorio. A los estudiantes se les plantearán tres situaciones posibles de un laboratorio de análisis genético: caso de diagnóstico prenatal, caso de la leucemia, población detección de una mutación con posibles aplicaciones (por ejemplo, en la farmacogenética o nutrigenética). Para responder a estas tres situaciones se utilizarán una serie de técnicas, como la citogenética convencional, hibridación fluorescente in situ (FISH) con sondas de secuencia única, reacción en cadena de polimerasa (PCR) y restricción del fragmento polimorfismos de la longitud (RFLPs).

### Módulo genética cuantitativa y mejora

Módulo GQM está organizado en 6 sesiones que tendrán lugar en la sala de ordenadores. Las sesiones serán las clases de teoría con asunto sincrónico (ver calendario), para que el estudiante pueda trabajar y reflejar los conceptos esenciales y metodologías de la materia. Las sesiones son las siguientes:

Sesión 1. Análisis de los componentes genéticos de caracteres cuantitativos (2 h).

Sesión 2. Análisis de asociación (estudios de Asociación de genoma completo) y (3).

Sesión 3. Análisis de asociación (estudios de Asociación de genoma completo), II (2 h).

Sesión 4. Evaluación genética: modelo animal BLUP (2 h).

Sesión 5. La selección de optimización y los efectos de la selección sobre la estructura genética de poblaciones (3 h).

Sesión 6. Simulación de la selección en el vacuno lechero (3 h).

\*\*A menos que las restricciones impuestas por las autoridades sanitarias obliguen a una priorización o reducción de estos contenidos."

## Metodología

La asignatura se imparte en grupos reducidos de alumnos (máximo 20 por sesión) en el laboratorio o en las aulas de informática. Los estudiantes disponen de un manual o guión de prácticas para cada Módulo. Hay que leer atentamente la parte correspondiente a cada sesión antes de iniciar la práctica con el fin de obtener el máximo aprovechamiento. Los alumnos deberán asistir obligatoriamente al grupo de prácticas asignado. Sólo se aceptarán cambios puntuales siempre que sean equilibrados (un alumno de un grupo por un alumno de otro grupo). Si un alumno no ha podido realizar una sesión de prácticas con su grupo podrá recuperarla asistiendo a otro grupo, siempre y cuando el grupo en cuestión disponga de plazas libres.

#### Módulo Genómica

Aprendizaje autónomo guiado por el / la profesor / a de la práctica. Los alumnos deberán elaborar los datos, interpretar los resultados obtenidos y responder a las diferentes cuestiones planteadas en el guión de prácticas.

#### Módulo Genética Humana

El estudiante realizará el trabajo experimental de forma autónoma siguiendo el guión de prácticas y con la ayuda del profesor de la práctica. Después de obtener los resultados, éstos se tendrán que analizar e interpretar. Al guión de prácticas también habrá unas preguntas para ayudar a este análisis e interpretación de los resultados.

#### Módulo Genética Cuantitativa y Mejora

Cada sesión comienza con una introducción por parte del profesor y luego el alumno / a deberá seguir el guión de prácticas y obtener sus propios resultados, siempre bajo la supervisión del profesor.

\*\*La metodología docente propuesta puede experimentar alguna modificación en función de las restricciones a la presencialidad que impongan las autoridades sanitarias."

### Actividades

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Tipo: Dirigidas			
Módulo Genética Cuantitativa y Mejora.	15	0,6	1, 2, 6, 8, 12, 14, 15, 16
Módulo Genética Humana	16	0,64	1, 3, 4, 6, 9, 10, 16
Módulo Genómica	15	0,6	5, 7, 11, 16
Tipo: Supervisadas			
Tutorías individuales	1	0,04	
Tipo: Autónomas			
Estudio	23	0,92	
Libreta laboratorio	5	0,2	

### Evaluación

La asistencia a las prácticas es obligatoria y por tanto una ausencia sin justificar podrá comportar la no evaluación de uno o más módulos. Faltar a una sesión implica una reducción de la nota igual al % de esta sesión en el conjunto de un módulo. Así, en un módulo de 4 sesiones, menos un día implicar una reducción del 25% de la nota de este módulo.

Quedan exentos de esta penalización aquellos alumnos que no puedan asistir a la sesión de su grupo por

causa justificada. Se entiende por causa justificada problemas de salud (habrá que llevar el correspondiente certificado médico al coordinador de las prácticas) o problemas personales graves. En este caso la práctica se recuperará siempre que sea posible.

#### Módulo Genómica

Las prácticas se evaluarán mediante la entrega de los resultados obtenidos durante la práctica que deberán ser presentados de forma clara y comprensible. Se valorará la corrección de los datos obtenidos. También se tendrá en cuenta la actitud y el trabajo del alumno / a en el aula.

#### Módulo Genética Humana

Las prácticas se evaluarán mediante la entrega de las preguntas del guión de prácticas y de los resultados obtenidos durante la práctica. Se valorará especialmente la interpretación que se haga de los datos obtenidos. También se tendrá en cuenta la actitud y el trabajo del alumno en el laboratorio.

#### Módulo Genética Cuantitativa y Mejora

Se evaluará mediante la entrega del guión de prácticas completado. Se tendrá en cuenta la precisión en la resolución de las cuestiones planteadas, la claridad en la exposición de los comentarios y conclusiones y, asimismo, la presentación formal. También se evaluará la actitud del alumno / a durante las prácticas.

Para aprobar la asignatura hay primero aprobar cada módulo con una nota  $\geq 5$ . Los estudiantes que no superen los diferentes módulos de la asignatura los podrán recuperar en la fecha programada para la evaluación derecuperación de la asignatura.

El alumno que no haya superado uno de los módulos después de la evaluación de recuperación, no aprobará la asignatura. Sin embargo, no será necesario que un alumno repetidor realice las actividades docentes ni las evaluaciones de ese módulo superado a partir de la segunda matrícula. Los repetidores sólo tendrán que evaluar del módulo concreto que no hayan superado. Esta exención se mantendrá por un periodo de tres matrículas adicionales. La nota final es el promedio de las notas de cada módulo.

No evaluable. Se obtendrá la calificación de "No Evaluable" cuando el número de actividades de evaluación realizadas sea inferior al 50% de las programadas.

Para participar en la recuperación, el alumnado debe haber estado previamente evaluado en un conjunto de actividades el peso de las cuales equivalga a un mínimo de dos terceras partes de la calificación total de la asignatura o módulo. Por 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.

La asistencia a las sesiones prácticas es obligatoria". El alumnado obtendrá la calificación de "No Avaluable" cuando su ausencia sea superior al 20% de las sesiones programadas.

\*\*La evaluación propuesta puede experimentar alguna modificación en función de las restricciones a la presencialidad que impongan las autoridades sanitarias."

### Actividades de evaluación

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Módulo Genética Cuantitativa y Mejora. Evaluación continua de los resultados trabajados	33.3%	0	0	2, 6, 8, 10, 13, 12, 14, 15, 16
Módulo Genética Humana. Evaluación continua de los resultados trabajados	33.33%	0	0	1, 3, 4, 6, 8, 9, 10, 13, 12, 14, 16
Módulo Genómica. Evaluación continua de los resultados trabajados	33.3%	0	0	5, 7, 11

### Bibliografía

## Módulo Genómica

Incluida en el guión de prácticas que está a disposición de los alumnos en el Campus Virtual.

## Módulo Genética 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.

## Módulo Genética Cuantitativa y Mejora

Incluida en el guión de prácticas que está a disposición de los alumnos en el Campus Virtual.