

Laboratori integrat IV

Codi: 101944

Crèdits: 3

| Titulació | Típus | Curs | Semestre |
|------------------|-------|------|----------|
| 2500890 Genètica | OB | 2 | 2 |

La metodologia docent i l'avaluació proposades a la guia poden experimentar alguna modificació en funció de les restriccions a la presencialitat que imposin les autoritats sanitàries.

Professor/a de contacte

Nom: Jordi Surrallés Calonge

Correu electrònic: Jordi.Surralles@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: Sí

Prerequisits

Haver cursat o estar cursant les assignatures de teoria corresponents als continguts de les pràctiques. Justificar 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. Acudir a las practiques havent revisat el continguts teòrics dels mòduls pràctics. No s'admetrà cap alumne que no porti bata als laboratoris de pràctiques. Les pràctiques són obligatòries. 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

Objectius

El Laboratori Integrat IV és la quarta 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 del 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 han donat lloc al cos de coneixements i les tecnologies que constitueixen la ciència de la Genètica.

El Laboratori Integrat IV té como objectius formatius l'adquisició de competències experimentals en 5 mòduls específics de continguts:

- Genètica de Poblacions
- Mutagènesi
- Bases de Dades i Fonaments de Programació
- Biologia del Desenvolupament
- Documentació Científica

OBJECTIUS

Genètica de Poblacions

Dos son los objetivos principales de este módulo: (1) comprender la acción individual y conjunta de los factores poblacionales que modulan la variación genética de la poblaciones y (2) aprender a describir la variación nucleotídica de un gen. Para el primer objetivo se utilizará el paquete de programas POPULUS ver 5.4, que permite simular diversos procesos poblacionales y ofrece una representación gráfica de los resultados. Para la descripción nucleotídica se empleará el software *Polymorphism diversity analysis* (PDA) desarrollado por investigadores de la unidad de genética.

Mutagènesi

Els objectius fonamentals del mòdul específic de Mutagènesi són: Dur a terme un petit estudi pilot de biomonitoratge humà mitjançant la determinació de la inducció i l'origen dels micronuclis observats en cèl·lules de descamació de la mucosa bucal i esbrinar la seva possible relació amb polimorfismes del gen de la glutatió-S transferasa. A més de seguir els protocols apropiats i emprar les metodologies experimentals necessàries per l'estudi, els alumnes es familiaritzaran amb l'anàlisi estadística dels resultats obtinguts fent servir el programa PSPP.

Bases de Dades i Fonaments de Programació

A la recerca genètica actual, l'investigador ha de conèixer i ha d'utilitzar eines informàtiques. Com s'emmagatzema la informació genètica en bases de dades? Com es pot extreure aquesta informació de forma flexible? Com crear programes per manipular i analitzar dades genètiques?

Els objectius del mòdul són crear programes i utilitzar gestors de bases de dades que s'utilitzen a la recerca genètica.

- Aprendre a programar amb el llenguatge de programació Python
- Manegar i consultar bases de dades MySQL
- Aplicar aquesta capacitat instrumental al tractament de dades genètiques
- Potenciar la connexió entre les eines informàtiques i les dades genètiques, una aspecte clau de la recerca bioinformàtica

Biologia del Desenvolupament

L'objectiu d'aquest mòdul es introduir a l'estudiant en les eines bàsiques de la biologia del desenvolupament a través d'un organisme model: *Drosophila*.

Documentació Científica

Aquest mòdul té per objectiu general proporcionar una base teòrica i pràctica per aprofundir en l'ús avançat de recursos d'informació especialitzats en genètica i disciplines afins. Els objectius específics del mòdul són:

- Aprendre a resoldre necessitats informatives de l'àmbit de la genètica i ciències afins mitjançant l'ús de recursos bibliogràfics.
- Saber plantejar estratègies de cerca i recuperació d'informació en fonts electròniques.

Competències

- Adaptar-se a noves situacions.
- Aplicar el mètode científic a la resolució de problemes.
- Definir la mutació i els seus tipus, i determinar els nivells de dany gènic, cromosòmic i genòmic en el material hereditari de qualsevol espècie, tant espontani com induït, i avaluar-ne les conseqüències.
- 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.

- 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.
- Prendre la iniciativa i mostrar esperit emprenedor.
- Treballar individualment i en equip.
- Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics o d'Internet en l'àmbit d'estudi, en les llengües pròpies i en anglès.
- 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.

Resultats d'aprenentatge

1. Adaptar-se a noves situacions.
2. Analitzar i interpretar la variació genètica humana.
3. Aplicar diferents mètodes d'anàlisi filogenètica a seqüències moleculars per fer reconstruccions filogenètiques i interpretacions epidemiològiques.
4. Aplicar el mètode científic a la resolució de problemes.
5. Aplicar els programes de programari i les aplicacions web disponibles per a l'edició, comparació i interpretació estructural, funcional i evolutiva de seqüències d'àcids nucleics i proteïnes.
6. Aplicar les tècniques bàsiques d'ús habitual al laboratori de genètica humana.
7. Avaluar la mutagenicitat de compostos químics.
8. Descriure i interpretar la diversitat genètica en diferents regions funcionals del genoma.
9. Detectar la naturalesa de les mutacions gèniques i determinar-ne les conseqüències fenotípiques.
10. Determinar la naturalesa d'alteracions cromosòmiques i els seus efectes emprant tècniques d'hibridació in situ i pintatge cromosòmic.
11. Dissenyar i aplicar les tecnologies d'amplificació de DNA in vitro mitjançant la reacció en cadena de la polimerasa (PCR) en diferents contextos específics.
12. Extreure i purificar DNA en mostres humanes i animals.
13. Fer mutagènesi in vivo i in vitro.
14. Prendre la iniciativa i mostrar esperit emprenedor.
15. Simular i interpretar l'efecte individual i conjunt de diferents factors genètics en poblacions sobre el polimorfisme genètic i l'evolució molecular.
16. Simular processos d'extinció estocàstica aplicats a la conservació genètica d'espècies amenaçades.
17. Treballar individualment i en equip.
18. Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics o d'Internet en l'àmbit d'estudi, en les llengües pròpies i en anglès.

Continguts

Mòdul Genètica de Poblacions

El módulo de Genética de poblaciones se organiza en 5 sesiones de 2,5 horas cada una y se realizarán en el aula de informática.

Prácticas 1-3. Simulaciones por ordenador con el programa POPULUS. Estudio de la interacción de las principales fuerzas que modulan la evolución.

- Sesión 1. Selección y deriva.
- Sesión 2. Selección y mutación.
- Sesión 3. Estructura poblacional: selección y migración.

Práctica 4. Genética de poblaciones molecular. Análisis de la diversidad nucleotídica en el gen *G6pd*

- Sesión 4. Variabilidad inter-específica.
- Sesión 5. Variabilidad intra-específica.

Mòdul Mutagènesi

Les pràctiques programades en aquestes sessions permetran a l'alumne/a conèixer les tècniques bàsiques de:

- Pràctica 1: Preparació de cèl·lules de mucosa bucal
- Pràctica 2: Extracció de DNA
- Pràctica 3: Tinció de preparacions i observació de micronuclis
- Pràctica 4: Gels genòmics i PCR
- Pràctica 5: Complementació de qüestionaris, anotació de les dades i anàlisi estadística dels resultats.

Mòdul Bases de Dades i Fonaments de Programació

El mòdul de Bases de Dades i Fonaments de Programació consta de 4 sessions de 2/3 hores cada una i es realitzaran a l'aula d'informàtica on s'aplicaran els continguts teòrics vist al mòdul de l'assignatura de Tècniques Instrumentals.

- Sessió 1: Bases de dades: maneig i consultes de dades genètiques amb el gestor de bases de dades MySQL (3h)
- Sessió 2: Programació en Python. Operacions bàsiques (2h)
- Sessió 3: Programació en Python. Control de flux i fitxers (2h)
- Sessió 4: Programació en Python. Funcions i expressions regulars (2h)

Mòdul Biologia del Desenvolupament

El mòdul de Biologia del Desenvolupament s'organitza en dues sessions: una primera sessió de 2,5h al laboratori, i una segona sessió de 1,5h a l'aula d'informàtica.

Sessió 1: Manipulació, observació d'embrions i patrons d'expressió a *Drosophila*.

Sessió 2: Anàlisi de patrons d'expressió de *Drosophila* a partir de bases de dades.

Mòdul Documentació Científica

El mòdul de Documentació científica s'estructura en 2 sessions, de 2 hores cadascuna, que es realitzaran en aules informatitzades. Els continguts de cada sessió seran:

1. Recursos bibliogràfics especialitzats en informació científica i tècnica: Portals editorials (SCOPUS, Science Direct); Web of Science. Bases de dades de l'àmbit mèdic del distribuïdor (ProQuest).
2. Recursos bibliogràfics proporcionats per la National Library of Medicine: Medline, Pubmed, GenBank, OMIM. Accés a informació sobre patents: Latipat i Espacenet.

Es possible que degut a la pandèmia COVID-19 s'hagin d'implementar canvis a la guia docent

Metodologia

L'assignatura s'imparteix en grups reduïts d'alumnes (màxim 20 per sessió) en el laboratori o en les aules d'informàtica. Els estudiants disposen d'un manual o guió de pràctiques per a cada Mòdul. Cal llegir atentament la part corresponent a cada sessió abans d'iniciar la pràctica per tal d'obtenir el màxim aprofitament. Els alumnes hauran d'assistir obligatòriament al grup de pràctiques assignat. Només s'acceptaran canvis puntuals sempre que siguin equilibrats (un alumne d'un grup per un alumne d'un altre grup). Si un alumne no ha pogut realitzar una sessió de pràctiques amb el seu grup podrà recuperar-la assistint a un altre grup, sempre i quan el grup en qüestió disposi de places lliures.

Mòdul Genètica de Poblacions

Aprendizaje autónomo mediante el cual el estudiante aprende trabajando y es guiado en todo momento por el profesor responsable que establece los objetivos de la práctica. Los alumnos deberán elaborar, interpretar los resultados obtenidos y responder a las diferentes cuestiones planteadas en el manual de prácticas.

Mòdul Mutagènesi

Els alumnes disposaran d'un guió detallat de les pràctiques amb els protocols i la informació detallada per a poder-les dur a terme d'una manera eficient comptant amb el suport del professor. El guió estarà disponible al Campus Virtual de l'assignatura. Els alumnes no solament treballaran les seves dades, sinó que analitzaran i interpretaran el conjunt de resultats obtinguts com a exemple de grup exposat.

Mòdul Bases de Dades i Fonaments de Programació

L'alumnat disposarà d'un guió de pràctiques interactiu (Jupyter Notebook) que consultarà per realitzar les pràctiques. Per facilitar la comprensió dels continguts i un bon desenvolupament de les classes és recomanable que l'alumnat llegeixi el guió de pràctiques abans de cada sessió. També es recomana tenir disponibles els apunts de l'assignatura corresponent de teoria.

Durant la sessió s'aniran resolent diverses qüestions i al final de cada sessió s'haurà de lliurar el Jupyter Notebook resolt. Al final de les 3 pràctiques de Python també s'haurà de lliurar un programa integrador que pretén treballar tots els aspectes vist durant les pràctiques.

Mòdul Biologia del Desenvolupament

Els alumnes s'autogestionaran el temps seguint les indicacions del guió de pràctiques on s'explicaràn els procediments a realitzar. El professor/a supervisarà als estudiants i resoldrà els dubtes que vagin sorgint

Mòdul Documentació Científica

Cada sessió inclourà una primera part d'exposició teòrica i una segona de tipus pràctic on l'alumne haurà de realitzar exercicis relacionats amb la consulta de fonts i la resolució de necessitats informatives. Les qüestions a resoldre es presentaran sempre contextualitzades dins de l'àmbit temàtic de la genètica i ciències afins.

Abans de cada sessió es publicaran, al Campus Virtual, materials relacionats amb els continguts que es tractaran a classe. És convenient que l'alumne en faci una lectura i revisió prèvia per tal d'obtenir el màxim profit de la sessió.

Es possible que degut a la pandèmia COVID-19 s'hagin d'implementar canvis a la guia docent

Nota: es reservaran 15 minuts d'una classe, dins del calendari establert pel centre/titulació, per a la complementació per part de l'alumnat de les enquestes d'avaluació de l'actuació del professorat i d'avaluació de l'assignatura/mòdul.

Activitats formatives

| Títol | Hores | ECTS | Resultats d'aprenentatge |
|---|-------|------|--------------------------------|
| Tipus: Dirigides | | | |
| Mòdul Bases de Dades i Fonaments de Programació | 8 | 0,32 | 1, 2, 3, 8, 14, 15, 17 |
| Mòdul Biologia del Desenvolupament | 6 | 0,24 | 4, 5, 14, 17, 18 |
| Mòdul Genètica de Poblacions | 12,5 | 0,5 | 2, 3, 4, 8, 14, 15, 16, 18 |
| Mòdul Mutagènesi | 17,5 | 0,7 | 4, 6, 7, 9, 10, 11, 12, 13, 14 |
| Mòdul Documentació Científica | 4 | 0,16 | 1, 4, 14, 17, 18 |
| Tipus: Supervisades | | | |
| Tutories individuals | 1 | 0,04 | |
| Tipus: Autònomes | | | |

| | | |
|---------------------|----|------|
| Estudi | 16 | 0,64 |
| Llibreta Laboratori | 2 | 0,08 |

Avaluació

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

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 Genètica de Poblacions

Aquest mòdul s'avaluarà mitjançant la resposta a les preguntes d'un qüestionari després de cada sessió pràctica (65%) i a una prova final (35%).

Mòdul Mutagènesi

La nota del mòdul s'aconseguirà mitjançant un examen final (70%) i de les respostes a les preguntes dels qüestionaris relatius a les sessions pràctiques (30%).

Per a poder fer la mitjana entre les dues parts, caldrà tenir una nota ≥ 5 en cada part independentment.

Mòdul Bases de Dades i Fonaments de Programació

La nota del mòdul s'aconseguirà a través de una prova final (50%) i dels exercicis duts a terme a cada sessió que s'hauran de lliurar al professorat a través del Campus Virtual junt amb l'actitud de l'alumnat a l'aula (50%). Per a poder fer la mitjana entre les dues parts, caldrà tenir una nota ≥ 4 en cada part independentment.

En cas de no arribar a la nota mínima per poder fer la mitjana, es recuperarà cadascuna de les parts de forma independent. En la data programada per l'avaluació de recuperació de l'assignatura es recuperarà la part de la prova final. En cas de no haver superat els exercicis, el professorat comunicarà el procediment i terminis a seguir.

Mòdul Biologia del Desenvolupament

Aquest mòdul s'avaluarà a través de: (1) l'entrega d'un breu informe on s'integrin els resultats obtinguts en les dues sessions (80%), i (2) l'actitud i la feina de l'alumne al laboratori i a l'aula d'informàtica (20%).

Mòdul Documentació Científica

La qualificació final del mòdul s'obtindrà amb la realització de:

- Dos exercicis pràctics on l'estudiantat haurà de resoldre necessitats informatives bibliogràfiques mitjançant la consulta de bases de dades científiques. (30%).
- Una prova individual sobre els continguts del mòdul (requereix l'ús d'ordinador). 70%

Per aprovar l'assignatura cal primer aprovar cada mòdul amb una nota ≥ 5 .

Els estudiants que no superin els diferents mòduls de l'assignatura o vulguin millorar la seva nota podran presentar-se en la data programada per l'avaluació de recuperació de l'assignatura. La presentació de l'estudiant a l'examen de millora de nota comporta la renúncia a la qualificació obtinguda prèviament. 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.

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 del mòdul.

Es possible que degut a la pandèmia COVID-19 s'hagin d'implementar canvis a la guia docent

Activitats d'avaluació

| Títol | Pes | Hores | ECTS | Resultats d'aprenentatge |
|---|-------|-------|------|--------------------------------|
| Mòdul Biologia del Desenvolupament Avaluació continuada dels resultats treballats | 22,5% | 1,8 | 0,07 | 3, 4, 5, 14, 16, 17, 18 |
| Mòdul Genètica de Poblacions. Qüestionaris. Avaluació continuada dels resultats treballats | 22,5% | 1,8 | 0,07 | 2, 4, 6, 8, 11, 12, 14, 15, 18 |
| Mòdul Mutagènesi Qüestionaris Avaluació continuada dels resultats experimentals | 22,5% | 1,8 | 0,07 | 4, 7, 9, 10, 13, 14 |
| Mòdul Bases de Dades i Fonaments de Programació Qüestionaris Avaluació continuada dels resultats treballats | 22,5% | 1,8 | 0,07 | 1, 5, 14, 17 |
| Mòdul Documentació Científica | 10% | 0,8 | 0,03 | 1, 4, 14, 17, 18 |

Bibliografia

Mòdul Genètica de Poblacions

Incluida en el manual de pràctiques que està a disposició de los alumnos en el campus virtual

Mòdul Mutagènesi

El guió de pràctiques es pot baixar del Campus Virtual

Mòdul Bases de Dades i Fonaments de Programació

El guió de pràctiques es pot baixar del Campus Virtual

Mòdul Biologia del Desenvolupament

El guió de pràctiques es pot baixar del Campus Virtual

Mòdul Documentació Científica

1. ABADAL, E.; CODINA, LI. Bases de datos documentales: características, funciones y método. Madrid: Síntesis, 2005.
2. ADLER, David A. "Human genetics: online resources" [En línia]. Encyclopedia of life sciences, 2001. [Consulta: 12-07-2014]. Disponible a: bit.ly/1oXnTV6

3. ALEIXANDRE, R. "Fuentes de información en ciencias de la salud en Internet" [En línea]. Panacea@, 2011, vol. 11, núm. 33. [Consulta: 11-07-2014]. Disponible a: <http://www.medtrad.org/panacea/IndiceGeneral/n33-Ponencias-Aleiandre.pdf>
4. CORDÓN, J.A, et al. Nuevas fuentes de información: información y búsqueda documental en el contexto de la web 2.0. Madrid: Pirámide, 2010.
5. Fuentes de información biomédica [En línea]. Cedimcat. [Consulta: 09-07-2014]. Disponible a: <http://www.cedimcat.info/html/es/dir2471/doc26734.html>
6. NATIONAL HUMAN GENOME RESEARCH INSTITUTE. Online Genetics Education Resources [En línea]. National Institutes of Health. [Consulta: 11-07-2014]. Disponible a: <http://www.genome.gov/10000464>

Programari

Mòdul de Genètica de Poblacions: Per a la descripció nucleotídica s'emprarà el programari MEGA (<https://www.megasoftware.net/>)