

**Citogenètica**

Codi: 101888

Crèdits: 6

Titulació	Tipus	Curs	Semestre
2501230 Ciències Biomèdiques	OT	4	2

**Professor/a de contacte**

Nom: Joan Blanco Rodriguez

Correu electrònic: joan.blanco@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

**Equip docent**

Asuncion Duran Puig

Sandra Andreu Cortés

**Prerequisits**

Coneixements necessaris per seguir correctament l'assignatura:

1. Conèixer i comprendre els fonaments bàsics de les assignatures "Biologia Cel·lular" i "Genètica".
2. Conèixer i comprendre els principis mendelians i la teoria cromosòmica de l'herència, el flux de la informació genètica, el cicle cel·lular i els mecanismes de divisió cel·lular.
3. Llegir correctament en anglès.
4. Utilitzar a nivell d'usuari eines informàtiques bàsiques (Internet, Powerpoint, i processadors de texts).

**Objectius**

La citogenètica és una disciplina híbrida que es nodreix de conceptes de Biologia Cel·lular i de Genètica. La convergència d'aspectes derivats d'aquestes àrees ha contribuït al desenvolupament d'una ciència moderna i dinàmica que presenta com a objectiu fonamental l'estudi del cromosoma.

El progrés d'aquesta disciplina s'ha caracteritzat per l'aplicació combinada de tècniques convencionals i modernes, així com per un intercanvi continu entre el desenvolupament de nous mètodes i la formulació de noves hipòtesis. Tot plegat ha influït notablement en un coneixement més profund del cromosoma, aportant una concepció dinàmica d'aquesta estructura cel·lular i desenvolupant fins a límits insospitats, el binomi estructura - funció.

La consolidació de la Citogenètica al llarg dels últims anys ha donat com a resultat una disciplina viva, acostant-nos a les fronteres d'altres disciplines de la Biologia i amb clares i notables aplicacions de repercussions socials considerables: millora de la salut humana (càncer i genotoxicitat, origen genètic de

síndromes i malalties, origen genètic de la infertilitat, dosimetria biològica); agricultura i ramaderia a través de la millora genètica de plantes i animals; determinació dels canvis cromosòmics que participen en processos d'especiació.

En aquest context els objectius formatius de l'assignatura són:

1. Oferir una visió completa de l'estructura i comportament dels cromosomes com a garants de la conservació de la informació genètica, la seva transmissió de pares a fills i l'alliberament ordenat en l'expressió gènica.
2. Estudiar les variacions que afecten els cromosomes, des dels mecanismes que les originen fins a les conseqüències genètiques per a la descendència.
3. Realitzar una anàlisi exhaustiva de les aplicacions de la citogenètica en l'àmbit de l'evolució de les espècies, en la millora de la salut humana i en la millora genètica de plantes.

## Competències

- Actuar en l'àmbit de coneixement propi valorant l'impacte social, econòmic i mediambiental.
- Demostrar que es comprenen les bases i els elements aplicables al desenvolupament i a la validació de tècniques diagnòstiques i terapèutiques.
- Demostrar que es coneixen els conceptes i el llenguatge de les ciències biomèdiques com cal per a seguir adequadament la bibliografia biomèdica.
- Demostrar que es coneixen i es comprenen conceptual i experimentalment les bases moleculars i cel·lulars rellevants en patologies humanes i animals.
- Demostrar que es coneixen i es comprenen els processos bàsics de la vida en diversos nivells d'organització: molecular, cel·lular, tissular, d'òrgan, individual i de la població.
- Introduir canvis en els mètodes i els processos de l'àmbit de coneixement per donar respostes innovadores a les necessitats i demandes de la societat.
- Que els estudiants hagin demostrat que comprenen i tenen coneixements en una àrea d'estudi que parteix de la base de l'educació secundària general, i se sol trobar a un nivell que, si bé es basa en llibres de text avançats, inclou també alguns aspectes que impliquen coneixements procedents de l'avantguarda d'aquell camp d'estudi.
- Que els estudiants hagin desenvolupat aquelles habilitats d'aprenentatge necessàries per emprendre estudis posteriors amb un alt grau d'autonomia.
- Que els estudiants puguin transmetre informació, idees, problemes i solucions a un públic tant especialitzat com no especialitzat.
- Que els estudiants sàpiguen aplicar els coneixements propis a la seva feina o vocació d'una manera professional i tinguin les competències que se solen demostrar per mitjà de l'elaboració i la defensa d'arguments i la resolució de problemes dins de la seva àrea d'estudi.
- Que els estudiants tinguin la capacitat de reunir i interpretar dades rellevants (normalment dins de la seva àrea d'estudi) per emetre judicis que incloguin una reflexió sobre temes destacats d'índole social, científica o ètica.
- Treballar com a part d'un grup juntament amb altres professionals, comprendre'n els punts de vista i cooperar-hi de forma constructiva.

## Resultats d'aprenentatge

1. Actuar en l'àmbit de coneixement propi valorant l'impacte social, econòmic i mediambiental.
2. Aplicar les tècniques bàsiques d'ús habitual al laboratori de citogenètica.
3. Comprendre i descriure l'estructura, la morfologia i la dinàmica del cromosoma d'eucariotes als diferents estadis del cicle cel·lular.
4. Contrastar les tècniques i mètodes que permeten el diagnòstic genètic.
5. Descriure les tècniques genètiques per a l'estudi i prevenció de l'esterilitat i la infertilitat.
6. Identificar les variants i les anomalies cromosòmiques, comprendre els mecanismes que les originen i saber determinar-ne el risc de transmissió a la descendència.
7. Interpretar les formes de cromosomes especialitzats a partir del desenvolupament del binomi estructura-funció.

8. Interpretar publicacions científiques, resoldre problemes i casos exemple de l'àmbit de la citogenètica.
9. Introduir canvis en els mètodes i els processos de l'àmbit de coneixement per donar respostes innovadores a les necessitats i demandes de la societat.
10. Que els estudiants hagin demostrat que comprenen i tenen coneixements en una àrea d'estudi que parteix de la base de l'educació secundària general, i se sol trobar a un nivell que, si bé es basa en llibres de text avançats, inclou també alguns aspectes que impliquen coneixements procedents de l'avantguarda d'aquell camp d'estudi.
11. Que els estudiants hagin desenvolupat aquelles habilitats d'aprenentatge necessàries per emprendre estudis posteriors amb un alt grau d'autonomia.
12. Que els estudiants puguin transmetre informació, idees, problemes i solucions a un públic tant especialitzat com no especialitzat.
13. Que els estudiants sàpiguen aplicar els coneixements propis a la seva feina o vocació d'una manera professional i tinguin les competències que se solen demostrar per mitjà de l'elaboració i la defensa d'arguments i la resolució de problemes dins de la seva àrea d'estudi.
14. Que els estudiants tinguin la capacitat de reunir i interpretar dades rellevants (normalment dins de la seva àrea d'estudi) per emetre judicis que incloguin una reflexió sobre temes destacats d'índole social, científica o ètica.
15. Reconèixer les anomalies dels cromosomes humans i avaluar-ne les conseqüències.
16. Reconèixer les anomalies genètiques de l'espermatogènesi i ovogènesi relacionades amb un fenotip d'esterilitat.
17. Seleccionar les aplicacions de la citogenètica en l'àmbit de l'evolució de les espècies, en la millora de la salut humana i en la millora genètica de les plantes.
18. Treballar com a part d'un grup juntament amb altres professionals, comprendre'n els punts de vista i cooperar-hi de forma constructiva.
19. Utilitzar correctament la terminologia de la genètica i els seus llibres de text i de consulta

## Continguts

### BLOC I: ORGANITZACIÓ DEL MATERIAL HEREDITARI EN EUCARIOTES

Tema 1. Introducció general

Tema 2. El cromosoma eucariòtic

### BLOC II: CROMOSOMES I DIVISIÓ CEL·LULAR

Tema 3. Divisió cel·lular mitòtica

Tema 4. Divisió cel·lular meiótica

### BLOC III: CROMOSOMES ESPECIALITZATS

Tema 5. Formes d'adaptació

Tema 6. Formes permanents

### BLOC IV: TÈCNiques D'ANÀLISI I IDENTIFICACIÓ CROMOSÒMICA

Tema 7. Generalitats dels protocols d'anàlisi citogenètica

Tema 8. Tècniques d'identificació cromosòmica

### BLOC V: ANOMALIES GENÈTIQUES I EPIGENÈTIQUES

Tema 9. Alteracions del cariotip

Tema 10. Anomalies cromosòmiques estructurals

Tema 11. Anomalies cromosòmiques numèriques

Tema 12. Anomalies epigenètiques

## BLOC VI: APLICACIONS DE LA CITOGENÈTICA

Tema 13. Aplicacions de la citogenètica en l'estudi de la evolució de les espècies

Tema 14. Aplicacions de la citogenètica en la millora de la salut humana

Tema 15. Aplicacions de la citogenètica en la millora de plantes

### Metodologia

Classes de teoria: El contingut del programa de teoria l'explicarà el professor en forma de classes magistrals, amb el suport audiovisual escaient i amb el foment de la participació activa dels estudiants mitjançant qüestions recíproques. Aquesta metodologia docent s'aplicarà en sessions de 50 minuts de durada. Les taules, figures i gràfiques utilitzades a classe estaran disponibles en format \*pdf a l'Aula Moodle del Campus Virtual. Els alumnes també podran consultar a l'Aula Moodle del Campus Virtual de l'assignatura els vídeos, les animacions i les pàgines web recomanades. El seguiment del contingut del programa de teoria implica que l'alumnat consulti regularment els llibres i els articles de revisió seleccionats pel professor per tal de consolidar i clarificar els continguts explicats a classe (veure apartat de Bibliografia). Els articles estaran disponibles a l'Aula Moodle del Campus Virtual en format \*pdf.

Classes de problemes: Aquesta metodologia d'aprenentatge té com objectius principals:

- Iniciar a l'alumne en la resolució de diversos experiments representatius que il·lustrin clarament els nous avanços en citogenètica.
- Consolidar els conceptes i coneixements tractats en les classes de teoria, així com avaluar les implicacions que se'n deriven.
- Iniciar l'alumnat en el mètode científic, tot treballant els objectius d'aprenentatge especialment relacionats amb el raonament, el judici crític i les habilitats comunicatives.

Els alumnes realitzaran 5 sessions de classes de problemes de 50 minuts de durada. Els alumnes s'organitzaran en grups de treball de quatre persones. La metodologia aplicada a l'aula constarà de les següents fases:

- Els alumnes disposaran d'un llistat de problemes (Aula Moodle del Campus Virtual de l'assignatura) que hauran de resoldre de forma no presencial en els grups establerts. Per a cadascuna de les 5 sessions programades els alumnes hauran de treballar 4 problemes i elaborar un dossier amb les respostes.
- Al començament de cada sessió cada grup de treball lliurarà al professor el dossier amb les respostes (un sol lliurament per grup) i posteriorment aquests es discutiran i corregiran, requerint la participació activa dels alumnes. Concretament, el professor demanarà a un membre a l'atzar dels diferents grups de treball que presenti la resolució d'un problema i l'expliqui a la resta d'alumnes. La resolució del problema serà avaluada pel professor i la qualificació obtinguda serà aplicable a tots els membres del grup de treball al que pertanyi l'alumne.
- El dossier de problemes lliurat per cada grup d'alumnes s'avaluarà de la següent manera: al final de cada sessió el professor escollirà un problema a l'atzar, que serà el mateix per tots els grups, i aquests seran corregits i avaluats pel professor.

En conseqüència, la nota obtinguda serà la mateixa per tots els membres del grup i contribuirà a la nota final de l'assignatura.

Pràctiques de laboratori: Els alumnes disposaran d'un guió de pràctiques (Aula Moodle del Campus Virtual de l'assignatura) que hauran de portar per realitzar les pràctiques. Per facilitar la comprensió dels continguts i un bon desenvolupament de les classes és convenient que l'alumne llegeixi el guió de pràctiques abans de cada sessió. Durant l'elaboració de les pràctiques els alumnes hauran de resoldre els exercicis facilitats pel professor.

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

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			
Classes de teoria	35	1,4	1, 3, 5, 6, 7, 9, 10, 11, 12, 15, 16, 17, 19
Classes pràctiques d'aula (exposició de problemes resolts)	5	0,2	1, 3, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19
Pràctiques de laboratori	12	0,48	2, 4, 5, 8, 10, 11, 12, 14, 15, 18, 19
Tipus: Autònomes			
Estudi individual	60	2,4	3, 4, 5, 6, 7, 9, 10, 11, 12, 13, 15, 16, 17, 19
Resolució de problemes	33	1,32	1, 3, 5, 6, 7, 8, 9, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19

## Avaluació

Per superar l'assignatura serà imprescindible obtenir una qualificació final igual o superior a 5 punts sobre 10. Es considerarà que un estudiant obtindrà la qualificació de "No Avaluable" si el número d'activitats d'avaluació realitzades és inferior al 50% de les programades per l'assignatura.

### 1. Examen escrit (avaluació individual)

Al llarg del semestre es realitzaran dues proves escrites (veure programació de l'assignatura) sobre els continguts teòrics de l'assignatura, que els alumnes hauran de respondre de manera individual. L'objectiu és avaluar el domini dels conceptes i els coneixements tractats a classe, comprovar la correcció alhora d'aplicar-los i relacionar-los.

Cadascuna tindrà un pes del 35% sobre la nota final de l'assignatura. Els alumnes hauran d'obtenir una qualificació mínima de la mitjana aritmètica d'ambdues proves  $\geq 4$  punts (sobre 10) per poder aprovar l'assignatura. Els alumnes que no assoleixen la puntuació mínima podran realitzar un examen de recuperació. Les característiques de l'examen de recuperació seran equivalents a les establertes a les proves parcials. Per participar en la prova de recuperació serà imprescindible que les activitats d'avaluació realitzades durant el curs tinguin una ponderació igual o superior al 67%.

### 2. Resolució de problemes (avaluació en grup)

La nota d'aquesta part s'aconseguirà fent la mitjana aritmètica de la suma de les notes obtingudes en els 5 problemes lliurats per cada grup d'alumnes al llarg del curs (un problema per dossier) i de la resolució oral a classe. El professor vetllarà perquè durant el curs cada grup hagi fet com a mínim una exposició. Un problema no lliurat o no resolt a classe es puntuarà amb un zero en el càlcul de la nota mitjana del grup. La valoració dels Problemes es realitzarà tenint en compte la correcció en la resposta, el plantejament i la interpretació dels resultats. La nota final serà compartida per tots els integrants de cada grup i equivaldrà al 15% de la nota final.

### 3. Pràctiques de laboratori (avaluació en grup)

La nota de pràctiques s'aconseguirà a través de la mitjana aritmètica dels exercicis realitzats durant les sessions de laboratori. La valoració dels exercicis es realitzarà tenint en compte la correcció en la resposta, el plantejament i la interpretació dels resultats. La nota de practiques serà compartida per tots els integrants de cada grup i equivaldrà al 15% de la nota final. Tenint en compte el caràcter obligatori de les pràctiques, la manca d'assistència no justificada implica una penalització en la nota tenint en compte els següents criteris:

- Faltar un dia implica una reducció del 30% en la nota de pràctiques.
- Faltar a dos o més dies implica un zero en la nota de pràctiques.

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.

## Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Examen escrit I (avaluació individual)	35	2	0,08	3, 4, 5, 6, 7, 8, 10, 11, 12, 15, 16, 17, 19
Examen escrit II (avaluació individual)	35	2	0,08	3, 4, 5, 6, 7, 8, 10, 11, 12, 15, 16, 17, 19
Lliurament dels exercicis de pràctiques	15	0,5	0,02	2, 3, 4, 5, 8, 11, 12, 13, 14, 15, 18, 19
Lliurament i exposició dels problemes resolts	15	0,5	0,02	1, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19

## Bibliografia

- Alberts B, Johnson A, Lewis J, Raff M, Roberts K and Walter P (2014)\* Molecular Biology of the Cell, 6th Edition. Garland Publishing, New York.

*Última versió del llibre traduïda al castellà:*

Alberts B, Johnson A, Lewis J, Raff M, Roberts K, Walter P. Biología Molecular de la Célula. 6ª Edición. Ediciones Omega S.A., 2016.

*Recurs electrònic gratuït:*

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/bv.fcgi?call=bv.View..ShowTOC&rid=mboc4.TOC&depth=2>

- Andreeff M and Pinkel D (1999) Fluorescence in situ hybridization: Principles and clinical application. Wiley-Liss. New York.
- Bickmore W (1999)\* Chromosome Structural Analysis; A Practical Approach. Oxford University Press, Oxford.
- Bickmore W and Craig J (1997)\* Chromosome bands: Patterns in the genome. Springer-Verlag Berlin Heidelberg, New York.
- Gardner RJM and Sutherland GR (2004)\* Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling, 3rd edition. Oxford University Press. Oxford.
- Holmquist GP and Motara MA (1987) The magic of cytogenetic technology. In Cyogenetics. Obe G and Basler A Editors. Springer-Verlag, Berlin.
- King M (1993)\* Species evolution. The role of chromosome change. Cambridge University Press.

- Lacadena JR (1996)\* Citogenética. Editorial Complutense SA, Madrid.
- Lodish H, Berk A, Kaiser CA, Krieger M, Bretscher A, Ploegh H, Amon A, Scott MP (2016) Molecular Cell Biology. 8th Edition. WH Freeman and Company, 2016

*Última versió del llibre traduïda al castellà:*

Lodish H, Berk A, Matsudaira P, Kaiser CA, Krieger M, Scott MP, Zipursky SL, Darnell J. Biología Celular y Molecular. 7ª Edición. Editorial Médica Panamericana, 2016.

*Recurs electrònic gratuït:*

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/bv.fcgi?call=bv.View..ShowTOC&rid=mcb.TOC>

- Lynch M (2007)\* The Origins of Genome Architecture. Sinauer Associates Inc.
- Rooney DE (2002)\* Human Cytogenetics: Constitutional Analysis. 3rd Edition. Oxford University Press. Oxford.
- Singh RJ (2002) Plant cytogenetics. CRC Press.
- Solari AJ. (2004)\* Genética Humana. Fundamentos y Aplicaciones en Medicina. 3ª edición. Médica Panamericana. Buenos Aires.
- Sumner AT (2003)\* Chromosomes: Organization and Function. Blackwell Publishing.
- Sybenga J (1975)\* General Cytogenetics. North-Holland Publishing Company. Amsterdam.
- Sybenga J (1975)\* Meiotic Configurations. Springer-Verlag Berlin Heidelberg. New York.
- Tost J (2007) Epigenetics. Caister Academic Press.
- Turner J (2007)\* Meiosis. Chromosome research 15. Special issue (5). Springer.
- Vogelstein B and Kinzler KW (2002) The Genetic Basis of Human Cancer. 2nd Edition. Graw-Hill Professional. New York.
- Warshawsky D and Landolph JR. (2006). Molecular Carcinogenesis and the Molecular Biology.

## **Programari**

No s'utilitza programari específic.