Universitat Autònoma de Barcelona

2023/2024

Laboratorio integrado VI

Código: 101942
Créditos ECTS: 3

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
2500890 Genètica	OB	3	2

Contacto

Nombre: Jordi Surralles Calonge

Correo electrónico: jordi.surralles@uab.cat

Idiomas de los grupos

Puede consutarlo a través de este enlace. Para consultar el idioma necesitará introducir el CÓDIGO de la asignatura. Tenga en cuenta que la información es provisional hasta el 30 de noviembre del 2023.

Equipo docente

Francisco Jose Rodriguez-Trelles Astruga

Joan Albiol Sala

Massimo Bogliolo

Ivon Cusco Marti

Joel Jorda Murria

Prerrequisitos

- 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 Biociéncias.
- 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 VI es el sexto 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 cabalment 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 VI tiene como objetivos la adquisición de habilidades experimentales en 3 módulos específicos de contenido:

- Diagnostico genético molecular
- Evolución
- Biología de Sistemas

Módulo de diagnóstico genético molecular

Las prácticas están estructuradas en 4 sesiones de 4 horas cada una durante las cuales se realizarán diferentes técnicas de genética molecular para poder llegar al diagnóstico de una enfermedad genética (tomaremos como ejemplo el estudio de la Atrofia Muscular Espinal).

Los objetivos de las prácticas son:

1. Consolidar los conceptos de las técnicas de diagnóstico genético molecula
2. Consolidar la técnica e interpretación del estudio directo por PCR + Enzimas de restricció
3. Consolidar la técnica e interpretación del estudio de cuantificación de número de copias por MLP
4. Consolidar la técnica e interpretación del estudio de secuenciación Sanger
5. Saber interpretar los resultados de estudios indirectos de marcadores STRs (microsatélites)

El análisis global de los distintos resultados nos permitirá llegar al diagnóstico molecular de una familia con Atrofia Muscular Espinal.

Módulo de Evolución

El objetivo principal del módulo de Evolución es que el alumno aprenda a aplicar el método comparativo en inferencia evolutiva utilizando secuencias moleculares. El módulo comprende el proceso de formulación de hipótesis y selección de secuencias para su alineamiento, el modelado del proceso de cambio evolutivo de las secuencias y la aplicación de métodos de i) reconstrucción filogenética, ii) caracterización de la evolución de familias génicas, y iii) identificación de huellas de adaptación molecular. Además, se proporcionará una perspectiva sobre los niveles y estructura de la variación genética en *Homo sapiens* mediante comparación con lo observado en otras especies próximas vivas y extintas. Mediante estas prácticas el estudiante adquirirá habilidades en la aplicación de técnicas analíticas a datos biológicos y moleculares.

Módulo de Biología de sistemas

El objetivo principal del módulo de Biología de sistemas es aprender a utilizar el software adecuado en biología de sistemas y entender mejor el comportamiento de los sistemas biológicos. Para lograr esto, el estudiante realizará ejercicios de simulación con ordenador que nos permiten ver cómo los avances en el comportamiento de un sistema biológico no se pueden predecir mediante el comportamiento de sus componentes por separado.

Competencias

- Comprender y describir la estructura, la morfología y la dinámica del cromosoma eucariótico durante el ciclo celular y la meiosis.
- Conocer y aplicar las herramientas ómicas de genómica, transcriptómica y proteómica.
- Describir e identificar las características estructurales y funcionales de los ácidos nucleicos y proteínas incluyendo sus diferentes niveles de organización.
- 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.
- 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. Aplicar las técnicas bioquímicas y de ingeniería genética para identificar y caracterizar ácidos nucleicos y proteínas.
2. Aplicar las técnicas de ingeniería genética de microorganismos, plantas y animales a problemas genéticos, médicos y agropecuarios específicos.
3. Aplicar software de análisis global para la integración, representación y modelado de las redes de interconversión de la información biológica.
4. Construir y utilizar genotecas.
5. Describir los equipos de gran rendimiento de producción de datos mediante la visita a lo centros y servicios de microarrays y genotipado de la UAB.
6. Detectar moléculas específicas de DNA, RNA y proteínas mediante hibridación con sonda.
7. Detectar polimorfismos asociados a enfermedades y otros caracteres fenotípicos de interés en humanos y especies agropecuarias.
8. Efectuar consejo genético a partir de la detección de marcadores asociados a enfermedades.
9. Efectuar diagnósticos y asesoramiento genéticos a partir del análisis molecular de mutaciones diagnósticas.
10. Enumerar y describir los contenidos de las bases de datos de información relevantes para los distintos ámbitos de la genética y realizar búsquedas avanzadas.
11. Preparar, observar y reconocer los cromosomas politénicos de Drosophila.
12. Realizar pruebas de identificación de individuos o especímenes a partir de la huella digital del DNA.
13. Utilizar la PCR para el diagnóstico genético.
14. Valorar la importancia de la calidad y del trabajo bien hecho.

Contenido

Módulo de diagnóstico genético molecular

Las cuatro sesiones prácticas se estructuran de la siguiente manera:

1-Introducción del caso

1. Repaso de técnicas
2. PCR
3. MLPA (primera parte)

2-Estudio directo por PCR+Digestión

1. Digestión con enzimas de restricción (RFLPs)
2. MLPA (segunda parte)
3. PCR secuenciación Sanger

3-Estudio directo por MLPA y Sanger

1. Interpretación de los resultados de MLPA
2. Interpretación de los resultados de secuenciación Sanger
3. Introducción al estudio indirecto mediante PCR microsatélites

4-Resolución del caso

1. Interpretación de marcadores microsatélites
2. Resolución del caso
3. Redacción informe final

Módulo Evolución

a) Alineamiento: obtención, fiabilidad e interpretación.

b) Modelado de la evolución molecular: problema de las sustituciones múltiples y selección del modelo óptimo.

c) Árboles filogenéticos moleculares: obtención, fiabilidad e interpretación.

d) Distribución de estados de carácter. Evolución de familias génicas.

e) Datación molecular. Diversidad genética humana.

Módulo de Biología de sistemas

El módulo comprende ejercicios prácticos correspondientes a la teoría de la asignatura "Biología de sistemas' y consistirá en la simulación de sistemas por ejemplo correspondiente a las redes genéticas, metabólicas, transmisión de la señal o de sistemas más complejos, desarrollados por el estudiante con el software recomendado o descargado de las bases de datos de modelos, según sea el caso. En general las prácticas incluyen ejercicios para el uso de software y bases de datos específicas de cada uno de los temas. Estos ejercicios permitirán, por el lado panomicista, defamiliaritzarse con el tipo de datos on-line para cada tema y los modelos existentes y con su manipulación. Para los temas mas dinamicistas se realizarán ejercicios de simulación en base a programario existente o implementados por los estudiantes.

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.

Diagnóstico genético molecular

Los alumnos dispondrán de un guión detallado de las prácticas con los protocolos y la información detallada para poderlas llevar a cabo de una manera eficiente contando con el apoyo del profesor. El guión estará disponible en el Campus Virtual de la asignatura. Los alumnos no sólo trabajarán sus datos, sino que analizarán e interpretarán el conjunto de resultados obtenidos.

Evolución

La práctica tendrá lugar en las aulas de informática utilizando diversas aplicaciones. Se utilizarán datos obtenidos a partir de publicaciones científicas. Se ilustrarán diversos conceptos e hipótesis sobre el proceso de cambio evolutivo mediante la presentación de problemas reales. El guión estará disponible en el espacio del Campus Virtual de la asignatura.

Biología desistemas

Las prácticas de Biología de sistemas se llevarán a cabo en las aulas de informática en días y horas definidos en el calendario docente.

Para cada práctica el alume encontrará el guión de la práctica en el campus virtual de la asignatura 'Biología de Sistemas'.

El alumno llevará a cabo la práctica siguiendo el guión de prácticas y guardará los archivos generados en la carpeta de su disco personal proporcionado por la UAB.

Al finalizar la práctica el alumno entregará, a través del campus virtual, los archivos de los ejercicios tal como se describa cada práctica.

Nota: se reservarán 15 minutos de una clase dentro del calendario establecido por el centro o por la titulación para que el alumnado rellene las encuestas de evaluación de la actuación del profesorado y de evaluación de la asignatura o módulo.

Actividades

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Tipo: Dirigidas			
Módulo Biología molecular de sistemas	15	0,6	3, 10, 14
Módulo Diagnóstico genético molecular	16	0,64	1, 2, 4, 5, 6, 7, 9, 12, 13, 14
Módulo Evolución	15	0,6	7, 10
Tipo: Supervisadas			
Tutorias individuales	1	0,04	
Tipo: Autónomas			
Estudio	23	0,92	
Libreta de laboratorio	3	0,12	

Evaluación

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

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.

Sin perjuicio de otras medidas disciplinarias que se estimen oportunas, y de acuerdo con la normativa académica vigente, se calificarán con un cero las irregularidades cometidas por el estudiante que puedan conducir a una variación de la calificación de un acto de evaluación. Por lo tanto, copiar o dejar copiar una práctica o cualquier otra actividad de evaluación implicará suspender con un cero, y si es necesario superarla

para aprobar, toda la asignatura quedará suspendida. No serán recuperables las actividades de evaluación calificadas de esta forma y por este procedimiento, y por lo tanto la asignatura será suspendida directamente sin oportunidad de recuperarla en el mismo curso académico.

Módulo Diagnóstico genético molecular
Este módulo se evaluará mediante un examen finalsobre el procedimiento experimental de las prácticas, que tendrá lugar el último día de las prácticas y contará un 40% de la nota. El otro 60% de la nota, se evaluará mediante la entrega de un guión de prácticas. En caso de que el alumno suspenda el examen, éste se podrá recuperar, pero la nota máxima que se podrá obtener en la recuperación será de un 5. No se contempla la posibilidad de subir nota. La nota de la entrega no se podrá recuperar en ningún caso.

Módulo Evolución
Se evaluará el módulo con una prueba práctica de los Contenidos comprendidos en el Mismo. Enla calificacion final del módulo se tendrán en Cuenta la actitud y el trabajo del alumno en el aula.

Módulo Biología de sistemas

La nota del módulo de Biologia de Sistemas se calculará de la siguiente forma:
La primera parte de la nota (40%) se obtendrá a partir de las prácticas de la 1 a la 4. Se calculará en función de la respuesta a un cuestionario propuesto en cada práctica así como de los ejercicios propuestos, tal como se describe en el enunciado de cada práctica.
La segunda parte de la nota (60%) se calculará a partir de la practica 5 (última) a partir de los archivos de modelo creados con el simulador y de la descripción y respuesta de las preguntas de la práctica en el fichero de resumen correspondiente a la práctica 5.
En el caso de que la media ponderada obtenida de esta forma no fuera igual o superior a 5 el alumno podrá presentarse a un examen de recuperación.

La nota final es el promedio de las notas de cada módulo.

Actividades de evaluación continuada

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Módulo Biología molecular de sistemas. Evaluación continua de los resultados trabajados	33%	0,65	0,03	3, 10, 14
Módulo Diagnóstico genético molecular. Evaluación continua de los resultados trabajados	33%	0,65	0,03	1, 2, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 12, 13, 14
Módulo Evolución	33%	0,7	0,03	10, 11, 14

Bibliografía

Los guiones de las diferentes prácticas contendrán la bibliografía específica de cada una de ellas.

Software

- COPASI (http://copasi.org/)