Universitat Autònoma de Barcelona

2023/2024

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: Javier del Rey Azpiri

Correo electrónico: javier.delrey@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

Joaquín Martí Clua

Andreu Blanquer Jerez

Andros Maldonado Linares

Berta Nieves Vazquez Prat

Maria Angels Rigola Tor

Maria Oliver Bonet

Aurora Manuela Ruiz-Herrera Moreno

Ignasi Roig Navarro

Albert Gubern Burset

Prerrequisitos

No hay prerequisitos 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 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

1. Actualización en técnicas histológicas.

Desarrollo de la técnica histológica: inclusión y microtomía .

Tinciones en cortes histológicos.

Inmunofluorescencia.

Citometría de flujo.

Visualización microscópica y digitalización de imágenes.

Procesado de imágenes mediante Photoshop.

2. Cultivo celular, hibridación *in situ* fluorescente (FISH) e inmunocitofluorescencia

Cultivos para la obtención de cromosomas metafásicos.

Cultivos para la inmunodetección fluorescente de proteínas.

Elaboración de sondas FISH a partir de BACs y YACs.

Hibridación *in situ* fluorescente en diferentes tipos de muestras.

Detección de contaminación en cultivos.

3. Microscopia confocal de barrido láser

Fundamentos de la Microscopia de Fluorescencia y Confocal.

Preparación de muestras para fluorescencia.

Captación de imagen en el Microscopio Confocal.

Procesamiento de imágenes mediante Fiji.

4. Identificación cromosómica: cariotipo

Identificación de los cromosomas humanos según el patrón de bandas G.

Alteraciones cromosómicas.

Nomenclatura citogenética.

Metodología

El Módulo "Laboratori integrat de citogenètica" es básicamente práctico, distribuido en 4 bloques. Contará con la realización de prácticas en el laboratorio y en el *Servei de Microscòpia* de la UAB.

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			
Actualización en técnicas histológicas	20	0,8	1, 5, 3, 6, 8
Cultivo celular, hibridación in situ fluorescente (FISH) e inmunocitofluorescencia	35	1,4	1, 5, 4, 2, 6, 7, 8, 12, 17
Identificación cromosómica: cariotipo	5	0,2	5, 6, 11, 12, 17
Microscopia de rastreo láser confocal	10	0,4	5, 6, 8, 14
Tipo: Supervisadas			
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
Tutorias personalizadas	30	1,2	11, 12, 13, 10
Tipo: Autónomas			
Elaboración de los informes de los resultados de las prácticas	20	0,8	6, 8, 16, 11, 13, 10, 9, 17
Estudio	63	2,52	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 (50% 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. Microscopía de barrido láser confocal (14% de la nota del módulo):

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

4. Identificación cromosómica: cariotipo (7% 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 profesorado responsable del bloque de prácticas, con el visto bueno de la coordinación 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 continuada

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Actualización en técnicas histológicas	29%	0	0	1, 3, 6, 12, 10, 17
Cultivo celular, hibridación in situ fluorescente e inmunocitofluorescencia	50%	0	0	1, 5, 4, 2, 6, 7, 8, 16, 11, 12, 13, 10, 15, 9, 17

Identificación cromosómica: cariotipo	7%	0	0	5, 11, 12, 13, 10, 17
Microscopía de rastreo láser confocal	14%	0	0	1, 5, 6, 11, 12, 13, 10, 14, 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. JohnWiley & Sons Ltd. 1999
- Culture of animal cells. A manual of basic technique (6th ed.) RI Freshney. Wiley-Liss, 2010
- Cytogenetic and genome research. RH Martin. Karger,2002
- Chromosome Abnormalities and genetic counseling (3rd ed). RJ McKinlay & GR Sutherland, Oxford University Prees, 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/
- Molecular Expressions. https://micro.magnet.fsu.edu/
- Olympus. Microscopy Resource Center. https://www.olympus-lifescience.com/en/microscope-resource/
- 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
- Zeiss Campus. http://zeiss-campus.magnet.fsu.edu/

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

Software

ISIS image acquisition software: (MetaSystems, Altlussheim, Germany).

Ikaros image acquisition software: (MetaSystems, Altlussheim, Germany).

ImageJ: Schneider CA, Rasband WS, Eliceiri KW. "NIH Image to ImageJ: 25 years of image analysis". Nature Methods 9, 671-675, 2012.

Karyolab: Gibbons NJ, Evans C, Griffin DK. " Learning to karyotype in the university environment: a computer-based virtual laboratory class (KaryoLab) designed to rationalize time for the tutor/researcher and to

encourage more students to engage in cytogenetics". Cytogenet Genome Res 101:1-4 (2003). https://doi.org/10.1159/000073409

Adobe Photoshop

Microsoft office