

Laboratori integrat V

Codi: 101943
Crèdits: 3

2024/2025

Titulació	Tipus	Curs
2500890 Genètica	OB	3

Professor/a de contacte

Nom: Mauro Santos Maroño

Correu electrònic: mauro.santos@uab.cat

Idiomes dels grups

Podeu consultar aquesta informació al [final](#) del document.

Prerequisits

- Cal haver cursat o estar cursant les assignatures de teoria corresponents als continguts de les pràctiques
- Els estudiants haurien de repassar el continguts teòrics corresponents als mòduls pràctics
- Les pràctiques són obligatòries
- Per poder assistir-hi cal que l'estudiant justifiqui 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.
- 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.

No s'admetrà cap alumne que no porti bata als laboratoris de pràctiques

Objectius

El Laboratori Integrat V és la cinquena 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 dels 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 ha donat lloc al cos de coneixements i les tecnologies que constitueixen la ciència de la Genètica.

El Laboratori Integrat V té com objectius formatius l'adquisició de competències experimentals en 3 mòduls específics de continguts:

- Genòmica
- Genètica Humana
- Genètica Quantitativa i Millora

Objectius

Genòmica

El principal objectiu del mòdul de Genòmica és comprendre el procés d'ensamblatge, anotació i anàlisi de seqüències genòmiques. Apart d'aprendre a treballar amb seqüències de DNA i proteïnes també s'adquiriran coneixements sobre l'estructura i les característiques dels diversos elements funcionals que es poden trobar en un genoma.

Genètica humana

L'objectiu del mòdul de Genètica humana és saber identificar mutacions genètiques i polimorfismes i relacionar-ho amb la influència que poden tenir en la generació de diversitat i en els processos patològics. Mitjançant aquestes pràctiques l'estudiant adquirirà habilitats en l'aplicació de tècniques instrumentals, analítiques i moleculars.

Genètica Quantitativa i Millora

L'objectiu d'aquest mòdul és ajudar a entendre els principis de la Genètica Quantitativa i de la seva aplicació a la selecció, així com disposar d'eines per a la identificació de gens individuals que determinen els caràcters complexos.

Competències

- "Conèixer i aplicar les eines ""òmiques"" de la genòmica, la transcriptòmica i la proteòmica."
- 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.
- Dissenyar i interpretar estudis d'associació entre polimorfismes genètics i caràcters fenotípics per a la identificació de variants genètiques que afecten el fenotip, incloent-hi les associades a patologies i les que confereixen susceptibilitat a malalties humanes o altres espècies d'interès.
- Fer diagnòstics i assessoraments genètics i considerar-ne els dilemes ètics i legals.
- 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.
- 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.
- Valorar la importància de la qualitat i de la feina ben feta.

Resultats d'aprenentatge

1. Analitzar i interpretar la variació genètica humana.
2. Aplicar i interpretar programes de simulació en la millora agropecuària.
3. Aplicar les tècniques bàsiques d'ús habitual al laboratori de genètica humana.
4. Aplicar les tècniques d'enginyeria genètica de microorganismes, plantes i animals a problemes genètics, mèdics i agropecuaris específics.
5. Aplicar programari d'anàlisi global per a la integració, la representació i el modelatge de les xarxes d'interconversió de la informació biològica.
6. Detectar polimorfismes associats a malalties i altres caràcters fenotípics d'interès en humans i espècies agropecuàries.
7. Determinar la seqüència de bases d'un segment de DNA.
8. Dissenyar la metodologia, el mostreig, la selecció de marcadors genètics i les anàlisis estadístiques que cal fer en un estudi d'associació.
9. Efectuar consells genètics a partir de la detecció de marcadors associats a malalties.

10. Efectuar diagnòstics i assessoraments genètics a partir de l'anàlisi molecular de mutacions diagnòstiques.
11. Enumerar i descriure els continguts de les bases de dades d'informació rellevants per als diferents àmbits de la genètica i fer recerques avançades.
12. Fer proves d'identificació d'individus o espècimens a partir de l'empremta digital del DNA.
13. Realitzar prediccions de riscos de transmissió genètica de malalties o d'altres caràcters d'interès mitjançant l'anàlisi de genealogies humanes i espècies agropecuàries.
14. Utilitzar les bases de dades de variació haplotípica i d'associació genotip-fenotip en humans i altres espècies d'interès agropecuari.
15. Utilitzar les tècniques estadístiques i els programes de programari disponibles per fer estudis d'associació.
16. Valorar la importància de la qualitat i de la feina ben feta.

Continguts

Mòdul Genòmica

El mòdul de Genòmica s'organitzarà en 5 sessions de 3 hores cadascuna que es duran a terme a l'aula d'informàtica. El treball consistirà en l'assemblatge, l'anotació i l'anàlisi d'una seqüència. En base a unes dades inicials, la pràctica anirà continuant al llarg de les 5 sessions de manera que en cadascuna d'elles es realitzarà un pas més del procés o s'analitzarà un aspecte diferent de la seqüència. El treball es distribuirà de la següent manera:

Sessió 1. Assemblatge

Sessió 2. *Scaffolding*

Sessió 3. Anotació de gens *ab initio* i per homologia

Sessió 4. Anotació de gens amb RNA-Seq

Sessió 5. Anàlisi funcional i discussió

Mòdul Genètica Humana

El mòdul de Genètica Humana s'organitzarà en 4 sessions de 4 hores cadascuna que es duran a terme al laboratori. Als alumnes se'ls plantegen tres situacions possibles d'un laboratori d'anàlisis genètiques: cas de diagnòstic prenatal, cas de leucèmia, cribatge poblacional per una mutació amb possibles aplicacions (p.ex. en la farmacogenètica o nutrigenètica). Per respondre a aquestes tres situacions s'utilitzaran un seguit de tècniques, com són la citogenètica convencional, la hibridació in situ amb fluorescència (FISH) amb sondes de seqüència única, la reacció en cadena de la polimerasa (PCR) i/o els polimorfismes de longitud de fragments de restricció (RFLPs).

Mòdul Genètica Quantitativa i Millora

El mòdul de GQM s'organitza en 6 sessions que es desenvoluparan a l'aula d'informàtica. Les sessions seran sincròniques amb les classes de teoria de l'assignatura (veure calendari), de forma que l'alumne/a pugui treballar i aprofundir els conceptes i metodologies essencials de la matèria. Les sessions són les següents:

Sessió 1. Anàlisi dels components genètics dels caràcters quantitius (2h).

Sessió 2. Anàlisi d'associació (Genome-wide association studies), I (3h).

Sessió 3. Anàlisi d'associació (Genome-wide association studies), II (2h).

Sessió 4. Avaluació genètica: BLUP model animal (2h).

Sessió 5. Optimització de la selecció i efectes de la selecció sobre l'estructura genètica de les poblacions (3h).

Sessió 6. Simulació de la selecció en vacú lleter (3h).

Activitats formatives i Metodologia

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Mòdul Genètica Humana	16	0,64	1, 4, 3, 16, 6, 10, 9
Mòdul Genètica Quantitativa i Millora	15	0,6	1, 2, 16, 8, 6, 13, 14, 15
Mòdul Genòmica	15	0,6	5, 16, 7, 11
Tipus: Supervisades			
Tutories individuals	1	0,04	
Tipus: Autònomes			
Estudi	23	0,92	
Llibreta laboratori	5	0,2	

L'assignatura s'imparteix en grups reduïts d'estudiants (màxim 20 per sessió) al laboratori o a les aules d'informàtica. Els estudiants tenen un manual o una guia pràctica per a cada mòdul. Cal llegir atentament la part corresponent de cada sessió abans de començar la pràctica per obtenir el màxim avantatge. Els estudiants hauran d'assistir obligatòriament al grup de pràctiques assignat. Només s'acceptaran canvis puntuals sempre que estiguin 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, pot recuperar-la assistint a un altre grup, sempre que el grup en qüestió disposi de places lliures.

Mòdul de Genòmica

Aprenentatge autoguiat guiat pel professor/a pel practicant. Els alumnes hauran d'elaborar les dades, interpretar els resultats obtinguts i respondre a les diferents preguntes plantejades a la guia pràctica.

Mòdul de Genètica Humana

L'estudiant realitzarà el treball experimental de manera autònoma seguint les pautes de pràctica i amb l'ajuda del professor de pràctiques. Un cop obtinguts els resultats, aquests s'hauran d'analitzar i interpretar. A la guia pràctica hi haurà algunes preguntes per ajudar en aquesta anàlisi i interpretació dels resultats.

Mòdul de Genètica Quantitativa

Cada sessió comença amb una introducció per part del professor i després l'alumne ha de seguir les pautes pràctiques i obtenir els seus propis resultats, sempre sota la supervisió del professor.

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.

Avaluació

Activitats d'avaluació continuada

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Mòdul Genètica Humana. Avaluació continuada dels resultats treballats	33.33%	0	0	1, 4, 3, 16, 8, 6, 10, 12, 13, 9, 14
Mòdul Genètica Quantitativa i Millora. Avaluació continuada dels resultats treballats	33.33%	0	0	2, 16, 8, 6, 10, 12, 13, 14, 15
Mòdul Genòmica. Avaluació continuada dels resultats treballats	33.33%	0	0	5, 7, 11

L'assistència a les pràctiques és obligatòria i, per tant, una absència sense causa justificada podrà comportar la no avaluació d'un o més mòduls. 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. Si les absències justificades superen el 20% de les sessions, l'assignatura serà qualificada amb un No Avaluable.

Mòdul Genòmica

Les pràctiques s'avaluaran mitjançant l'entrega dels resultats obtinguts durant la pràctica que hauran de ser presentats de forma clara i entenedora. Es valorarà la correcció de les dades obtingudes. També es tindrà en compte l'actitud i el treball de l'alumne/a a l'aula.

Mòdul Genètica Humana

Les pràctiques s'avaluaran mitjançant l'entrega de les preguntes del guió de pràctiques i dels resultats obtinguts durant la pràctica. Es valorarà especialment la interpretació que es faci de les dades obtingudes. També es tindrà en compte l'actitud i el treball de l'alumne al laboratori.

Mòdul Genètica Quantitativa i Millora

S'avaluarà mitjançant l'entrega del guió de pràctiques completat. Es tindrà en compte la precisió en la resolució de les qüestions plantejades, la claretat en l'exposició dels comentaris i conclusions i, així mateix, la presentació formal. També s'avaluarà l'actitud de l'alumne/a durant les pràctiques.

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

Els estudiants que no superin els diferents mòduls de l'assignatura els podran recuperar en la data programada per a l'avaluació de recuperació de l'assignatura. 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 compleixi 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.

No avaluable

S'obtindrà la qualificació de "No Avaluable" quan el nombre d'activitats d'avaluació realitzades sigui inferior al 50% de les programades.

Per participar en 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 tercers parts de la qualificació total de l'assignatura o mòdul. Per tant, l'alumnat obtindrà la qualificació de "No Avaluable" quan les activitats d'avaluació realitzades tinguin una ponderació inferior al 67% en la qualificació final.

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'alumnat que s'aculli a l'avaluació única ha de fer les pràctiques de laboratori en sessions presencials, ja que són activitats docents d'assistència obligatòria. Aquest sistema d'avaluació única s'aplicarà als mòduls 1 (Genòmica), 2 (Genètica Humana) i 3 (Genètica Quantitativa i Millora), i consistirà en una prova de síntesi única sobre els continguts de les pràctiques més l'entrega de l'informe o memòria sobre les pràctiques. La nota obtinguda en la prova de síntesi és el 50% de la nota del mòdul corresponent. L'informe o memòria serà el 50% restant i podrà ser lliurat en la mateixa data fixada per a l'avaluació continuada o bé coincidint amb la data de la prova de síntesi única.

Si la pràctica es fa amb un company (parella) que no s'acull a l'avaluació única, el lliurament de l'informe (conjunt) serà en la mateixa data fixada per a l'avaluació continuada.

La prova d'avaluació única es farà en una data acordada entre l'alumnat, la coordinació de l'assignatura i els/les responsables de cada mòdul. S'aplicarà el mateix criteri per aprovar l'assignatura i el mateix sistema de recuperació que per l'avaluació continuada. La revisió de la qualificació final segueix el mateix procediment que per a l'avaluació continuada.

Bibliografia

Mòdul Genòmica

Inclosa al guió de pràctiques que està a disposició dels alumnes al Campus Virtual.

Mòdul Genètica 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.

Mòdul Genètica Quantitativa i Millora

Inclosa al guió de pràctiques que està a disposició dels alumnes al Campus Virtual.

Programari

MEGA (<https://www.megasoftware.net/>)

(P6)

PLINK <http://pngu.mgh.harvard.edu/~purcell/plink/>

(P2 y P3)

R

(P4 y P5)

Genup <http://www.personal.une.edu.au/~bkinghor/genup.htm>

(P6)

Dcbsp (P1) Programa que instalará en propio autor (Joaquim Casellas) unos días antes de la práctica

Llista d'idiomes

Nom	Grup	Idioma	Semestre	Torn
(PLAB) Pràctiques de laboratori	631	Català/Espanyol	primer quadrimestre	matí-mixt
(PLAB) Pràctiques de laboratori	632	Català/Espanyol	primer quadrimestre	tarda
(PLAB) Pràctiques de laboratori	633	Català/Espanyol	primer quadrimestre	tarda