

Titulació	Tipus	Curs
2500890 Genètica	OB	3

Professor/a de contacte

Nom: Joaquin Casellas Vidal

Correu electrònic: joaquin.casellas@uab.cat

Equip docent

Jordi Jordana Vidal

Jesus Piedrafita Arilla

Marcelo Amills Eras

Joaquin Casellas Vidal

(Extern) Jordi Garcia Mas

(Extern) Juan Manuel Herrero-Medrano

Idiomes dels grups

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

Prerequisits

- Conceptes fonamentals de Genètica Mendeliana, Bioestadística, Genètica de Poblacions i Genòmica.
- Llegir textos científics en anglès.
- Ser capaç d'utilitzar a nivell d'usuari les eines informàtiques bàsiques

Objectius

La Genètica Quantitativa tracta de l'anàlisi genètic de caràcters quantitius o complexos, com són alguns dels involucrats en l'evolució de les espècies, els que determinen la majoria dels caràcters productius d'animals i plantes, i també la predisposició a malalties. La seva vessant més aplicada ha estat, i continua sent, la selecció genètica, la qual es duu a terme amb la finalitat de millorar les produccions animals i vegetals.

Per tal d'explicar un fenomen clarament observable, la semblança entre individus emparentats, la Genètica Quantitativa desenvolupa un model basat en conceptes previs de Genètica de Poblacions i que assumeix que els caràcters complexos estan determinats per un gran nombre de gens. Aplicant diversos principis

estadístics, resulta possible estimar una sèrie de paràmetres genètics que ens informaran sobre fins a quin punt un caràcter és susceptible de ser seleccionat. Es tracta de continguts clàssics basats en treballs de Fisher, Wright, Lush i altres.

En addició a la selecció que es realitza fonamentalment dintre de les poblacions, també s'utilitza àmpliament el creuament entre poblacions com a estratègia per millorar caràcters productius. Aquest curs cobreix els aspectes teòrics i aplicatius d'ambdues aproximacions metodològiques, i també les estructures que permeten que la millora sigui més eficient.

Per una altra banda, durant els últims anys ha sorgit un gran interès pel que fa a la identificació dels gens concrets que determinen els caràcters quantitius o complexos. En l'actualitat disposem d'eines moleculars, bioinformàtiques i genètiques que permeten analitzar un nombre molt elevat de SNP marcadors de loci de caràcters quantitius (QTL) dispersos pel genoma. Aquesta estratègia es coneix amb el nom de "*Genome wide association studies*". El curs inclou tant la revisió d'aquest procediment així com d'altres relacionats amb la predicció genòmica.

Els objectius formatius concrets són:

- Entendre un model explicatiu de la variabilitat dels caràcters complexos i familiaritzar-se amb diverses eines que s'empren per mesurar el grau de semblança entre individus emparentats.
- Desenvolupar mètodes d'avaluació dels candidats a la selecció i entendre els factors que condicionen la resposta a les distintes estratègies de selecció.
- Proporcionar coneixements sobre les implicacions dels diferents sistemes d'aparellament.
- Oferir una visió dels mètodes actuals de detecció de gens que afecten als caràcters complexos i la seva aplicació en el context de la millora genètica i la medicina.
- Presentar exemples de programes de millora genètica d'animals i plantes.

Competències

- Actuar amb responsabilitat ètica i amb respecte pels drets i deures fonamentals, la diversitat i els valors democràtics.
- Actuar en l'àmbit de coneixement propi avaluant les desigualtats per raó de sexe/gènere.
- Actuar en l'àmbit de coneixement propi valorant l'impacte social, econòmic i mediambiental.
- Aplicar el mètode científic a la resolució de problemes.
- Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica.
- Descriure i interpretar els principis de la transmissió de la informació genètica a través de les generacions.
- Dissenyar experiments i interpretar-ne els resultats.
- 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.
- Elaborar, dirigir, executar i assessorar projectes en què calguin coneixements de genètica o de genòmica.
- 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.
- 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.
- Percebre la importància estratègica, industrial i econòmica de la genètica i de la genòmica en les ciències de la vida, la salut i la societat.

Resultats d'aprenentatge

1. Actuar amb responsabilitat ètica i amb respecte pels drets i deures fonamentals, la diversitat i els valors democràtics.
2. Actuar en l'àmbit de coneixement propi avaluant les desigualtats per raó de sexe/gènere.

3. Actuar en l'àmbit de coneixement propi valorant l'impacte social, econòmic i mediambiental.
4. Aplicar el mètode científic a la resolució de problemes.
5. Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica.
6. Aplicar les tecnologies i les metodologies estadístiques als estudis d'associació genotip'fenotip.
7. Avaluar l'interès econòmic de la millora genètica d'espècies agropecuàries.
8. Avaluar la importància de disposar del mapa de correspondències entre la variació genotípica i fenotípica com a base per a la selecció de noves varietats agropecuàries i la creació de fàrmacs i aliments personalitzats.
9. Dissenyar experiments i interpretar-ne els resultats.
10. Elaborar i assessorar projectes de millora genètica.
11. Enumerar i descriure les forces que modulen la variació genètica de les poblacions quan actuen aïllades o de manera conjunta.
12. Estimar els paràmetres genètics d'un caràcter a partir de l'encreuament de línies.
13. 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.

Continguts

Tema 1. La Genètica Quantitativa i la seva aplicació a l'anàlisi de caràcters complexos i la selecció.

Tema 2. El model infinitesimal en caràcters quantitius / complexos.

Tema 3. Estimació de components de variància en dissenys ANOVA. Repetibilitat.

Tema 4. Detecció de QTL: estudis d'associació ("Genome-wide association studies").

Tema 5. Semblança entre parents.

Tema 6. Heretabilitat i correlacions genètiques: mètodes d'estimació.

Tema 7. Avaluació genètica: Índexs de selecció, BLUP i predicció genòmica.

Tema 8. Resposta a la selecció i factors que la determinen.

Tema 9. Depressió endogàmica.

Tema 10. Millora en plantes.

Tema 11. Millora en porcs.

Tema 12. Millora en remugants.

Tema 13. Resistència genètica a malalties.

Activitats formatives i Metodologia

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Classes de problemes	15	0,6	4, 9, 11, 12, 10
Classes de teoria	30	1,2	5, 4, 6, 9, 11, 12, 7, 8, 10
Tipus: Supervisades			
Tutories	5	0,2	5, 4, 6, 9, 11, 12, 7, 8, 10
Tipus: Autònomes			
Estudi autònom i autoaprenentatge	55	2,2	
Resolució de problemes	42	1,68	5, 4, 9, 11, 12

La metodologia docent que s'emprarà durant tot el procés d'aprenentatge es basa fonamentalment en el treball de l'alumnat, i serà el professor l'encarregat d'ajudar-lo tant pel que fa a l'adquisició i interpretació de la informació relacionada amb l'assignatura com en la direcció del seu treball. D'acord amb els objectius docents de l'assignatura, les activitats formatives que es durà a terme són:

Classes de teoria: Amb aquestes classes, l'alumnat adquireix els coneixements fonamentals de l'assignatura, els quals seran treballats i complementats en classes de problemes, tutories i pràctiques en aula informatitzada. Es tractarà de classes magistrals interactives en les quals es fomentarà el diàleg amb l'alumnat i que es basaran en materials audiovisuals, principalment presentacions ppt, que es penjaran amb antelació a Campus Virtual.

Classes de problemes: Es duran a terme en dos grups reduïts d'uns 30 participants. Consistiran en la resolució de problemes, la qual cosa l'ajudarà a raonar en el context de la Genètica Quantitativa i a entendre els conceptes fonamentals de l'assignatura. Hi haurà problemes que es resoldran a classe i altres que l'alumnat haurà de resoldre per si mateix. S'assumeix que tots els problemes seran treballats prèviament per l'alumnat abans d'anar a classe.

Autoaprenentatge - Treball en grup: A banda del que s'ha esmentat sobre la resolució de problemes, s'haurà de resoldre en grups per parelles, 3 exercicis representatius de les diferents parts de l'assignatura, els quals seran avaluats.

Pràctiques a l'aula informatitzada: Formalment s'inclouen en l'assignatura de Laboratori Integrat V, però de fet són un complement inestimable per entendre millor tot el que s'ha explicat a les classes de teoria.

Tutories: Sessions concertades per a resoldre dubtes i mantenir discussions sobre continguts específics de la matèria i els problemes.

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
0.1 Primer parcial: Temes 1-7	40%	1,5	0,06	1, 5, 4, 6, 9, 11, 12, 7, 8, 13, 3, 2
0.2 Segon parcial: Temes 8-13	40%	1,5	0,06	1, 5, 4, 6, 9, 11, 12, 7, 8, 13, 10, 3, 2
0.3 Resolució de problemes en grup	20%	0	0	1, 5, 4, 6, 11, 12, 8, 13, 3, 2
0.5 Examen Final de Teoria i Problemes	-	0	0	1, 5, 4, 6, 9, 11, 12, 7, 8, 13, 10, 3, 2

L'avaluació serà principalment individual i es realitzarà de forma continuada en el context de les diferents activitats formatives que s'han programat.

Es faran 2 exàmens parcials teòrico-pràctics, mitjançant una prova de tipus test. Aquests tests inclouran preguntes de teoria i problemes. Tindran una durada de 90 minuts. Els resultats de les proves teòrico-pràctiques suposaran el 80% de la nota final (40% cada parcial).

Per tal de verificar que l'alumnat progressa en la comprensió dels problemes, caldrà entregar obligatòriament 3 exercicis durant el curs. Aquests exercicis es faran en grups per parelles, una vegada avaluats, suposaran un 20% de la nota final.

La nota mínima final per aprovar l'assignatura serà de 5 punts sobre un màxim de 10 punts. Aquesta nota final es calcularà com a mitjana ponderada de les notes dels dos parcials i exercicis. Per computar en aquesta mitjana, cada nota haurà de ser igual o superior a 4. Igualment, s'haurà d'obtenir una nota mínima de 4 en cada exercici per fer mitjana. La nota final podrà ser bonificada en funció de l'actitud, el seu assoliment acadèmic i, sobretot, la seva participació en les activitats realitzades a classe

En el cas que no es superi l'assignatura mitjançant aquesta avaluació continuada, l'alumnat podrà recuperar un o els dos parcials en la prova de recuperació corresponent. 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 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. Aquesta prova de recuperació, semblant a la que s'ha descrit pels parcials, constarà de 40 preguntes si es recuperen els dos parcials, o de 25 preguntes si es recupera un dels parcials. Aquest plantejament serà aplicable a l'alumnat que vulgui pujar nota. En aquest cas, la nota que es tindrà en compte per calcular la nota final serà l'obtinguda en la prova de recuperació.

AVALUACIÓ ÚNICA: L'alumnat sotmès a avaluació única s'examinaran de tota la matèria el dia que es celebri el parcial 2, i en cas de suspendre podran fer un examen de recuperació el dia establert a tal efecte. L'examen final representarà el 90% de la nota final. L'altre 10% de la nota vindrà determinat per l'entrega d'un problema resolt.

Revisió de qualificacions: tant en l'avaluació única com en la continuada, el professor informarà a l'alumnat del dia/hora/lloc de la revisió de les tasques sotmeses a avaluació.

Bibliografia

General

Caballero A. 2017. *Genética Cuantitativa*. Síntesis, Madrid.

Falconer D.S., Mackay T.F.C. 2001. *Introducción a la Genética Cuantitativa*. Acribia, Zaragoza.

Lynch M., Walsh B. 1997. *Genetics and analysis of quantitative traits*. Sinauer, Sunderland.

Walsh B., Lynch M. 2018. *Evolution and selection of quantitative traits*. Sinauer, New York.

Animals

Blasco A. 2021. *Mejora genética animal*. Síntesis, Madrid.

Minvielle F. 1990. *Principes d'amélioration génétique des animaux domestiques*. INRA, Paris.

Nicholas F.W. 2003. *An introduction to Veterinary Genetics*. Blackwell Publishing, Oxford.

Piedrafita J. 1998. *Notas sobre teoría de mejora genética*. Col·lecció Materials, 49. Servei de Publicacions UAB, Bellaterra.

Plantes

Acquaah G. 2012. *Principles of plant genetics and breeding*, 2nd ed. Wiley-Blackwell, New York. (en línia en UAB)

Allard R.W. 1999. *Principles of Plant Breeding*. Wiley, New York.

Cubero J.I. 2013. *Introducción a la Mejora Genética Vegetal*. 3a ed. Mundi-Prensa, Madrid.

Kang M.S. 2002. *Quantitative genetics, genomics and plant breeding*. CABI, Wallingford. (en línia, UAB; hi ha una edició de 2020)

Rodríguez Borruezo A. 2009. *A primer of Genetics and Plant Breeding*. UPV, Servicio de Publicación, Valencia.

Programari

Webs (Pràctiques Lab Integrat 5)

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

PQGen: <https://sites.google.com/a/unizar.es/pqgen/>

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

R: <http://cran.r-project.org/>

Llista d'idiomes

Nom	Grup	Idioma	Semestre	Torn
(PAUL) Pràctiques d'aula	631	Català	primer quadrimestre	matí-mixt
(PAUL) Pràctiques d'aula	632	Català	primer quadrimestre	matí-mixt
(TE) Teoria	63	Català	primer quadrimestre	matí-mixt