

Titulació	Tipus	Curs
Genètica	OB	3

Professor/a de contacte

Nom: Jordi Surrallés Calonge

Correu electrònic: jordi.surralles@uab.cat

Equip docent

Francisco Jose Rodriguez-Trelles Astruga

Joan Albiol Sala

Massimo Bogliolo

Ivon Cusco Martí

Joel Jorda Murria

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 VI és la sisena 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 VI té com objectius formatius l'adquisició de competències experimentals en 3 mòduls específics de continguts:

- Diagnòstic genètic molecular
- Evolució
- Biologia de sistemes

Objectius

Mòdul Diagnòstic genètic molecular

Les pràctiques estan estructurades en 4 sessions de 4 hores cada una durant les quals es realitzaran diferents tècniques de genètica molecular per a poder arribar al diagnòstic d'una malaltia genètica (prendrem com a exemple l'estudi de l'Atròfia Muscular Espinal).

Els objectius de les pràctiques són:

1. Consolidar els conceptes de les tècniques de diagnòstic genètic molecular
2. Consolidar la tècnica i interpretació de l'estudi directe per PCR + Enzims de restricció
3. Consolidar la tècnica i interpretació de l'estudi de quantificació de nombre de còpies per MLPA
4. Consolidar la tècnica i interpretació de l'estudi de seqüenciació Sanger
5. Saber interpretar els resultats d'estudis indirectes de marcadors STRs (microsatèl·lits)

L'anàlisi global dels diferents resultats ens permetrà arribar al diagnòstic molecular d'una família amb Atròfia Muscular Espinal.

Mòdul Evolució

L'objectiu principal del mòdul d'Evolució és que l'alumne aprengui a aplicar el mètode comparatiu en inferència evolutiva utilitzant seqüències moleculars. El mòdul comprèn el procés de formulació d'hipòtesis i selecció de seqüències per a la seva alineament, el modelatge del procés de canvi evolutiu de les seqüències i l'aplicació de mètodes de i) reconstrucció filogenètica, ii) caracterització de l'evolució de famílies gèniques, i iii) identificació d'empremtes d'adaptació molecular. A més, es proporcionarà una perspectiva sobre els nivells i estructura de la variació genètica en Homo sapiens mitjançant comparació amb l'observat en altres espècies properes vives i extingides. Mitjançant aquestes pràctiques l'estudiant adquirirà habilitats en l'aplicació de tècniques analítiques a dades biològiques i moleculars.

Mòdul Biologia de sistemes

El principal objectiu del mòdul de Biologia de Sistemes és aprendre a fer servir el programari adequat a la Biologia de Sistemes i comprendre millor el comportament dels sistemes biològics. Per aconseguir-ho l'estudiant portarà a terme exercicis de simulació amb ordinador que permetran veure com l'evolució en el comportament d'un sistema biològic no es pot preveure a partir del comportament dels seus components de forma aïllada.

Competències

- Comprendre i descriure l'estructura, la morfologia i la dinàmica del cromosoma eucariòtic durant el cicle cel·lular i la meiosi.
- "Conèixer i aplicar les eines ""òmiques"" de la genòmica, la transcriptòmica i la proteòmica."

- Descriure i identificar les característiques estructurals i funcionals dels àcids nucleics i les proteïnes incloent-hi els seus diferents nivells d'organització.
- 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.
- 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. Aplicar les tècniques bioquímiques i d'enginyeria genètica per identificar i caracteritzar àcids nucleics i proteïnes.
2. Aplicar les tècniques d'enginyeria genètica de microorganismes, plantes i animals a problemes genètics, mèdics i agropecuaris específics.
3. Aplicar programari d'anàlisi global per a la integració, la representació i el modelatge de les xarxes d'interconversió de la informació biològica.
4. Construir i utilitzar genoteques.
5. Descriure els equips de gran rendiment de producció de dades mitjançant la visita al centres i serveis de microarrays i genotipatge de la UAB.
6. Detectar molècules específiques de DNA, RNA i proteïnes mitjançant hibridació amb sonda.
7. Detectar polimorfismes associats a malalties i altres caràcters fenotípics d'interès en humans i espècies agropecuàries.
8. Efectuar consells genètics a partir de la detecció de marcadors associats a malalties.
9. Efectuar diagnòstics i assessoraments genètics a partir de l'anàlisi molecular de mutacions diagnòstiques.
10. Enumerar i descriure els continguts de les bases de dades d'informació rellevants per als diferents àmbits de la genètica i fer recerques avançades.
11. Fer proves d'identificació d'individus o espècimens a partir de l'empremta digital del DNA.
12. Preparar, observar i reconèixer els cromosomes politènics de *Drosophila*.
13. Utilitzar la PCR per al diagnòstic genètic.
14. Valorar la importància de la qualitat i de la feina ben feta.

Continguts

Mòdul Diagnòstic genètic molecular

Les quatre sessions pràctiques s'estructuren de la següent manera:

1. Introducció del cas
 1. Repàs de tècniques
 2. PCR
 3. MLPA (primera part)
3. Estudi directe per PCR+Digestió
 1. Digestió amb enzims de restricció (RFLPs)
 2. MLPA (segona part)
 3. PCR seqüenciació Sanger
5. Estudi directe per MLPA i Sanger
 1. Interpretació dels resultats de MLPA

2. Interpretació dels resultats de seqüenciació Sanger
 3. Introducció a l'estudi indirecte mitjançant PCR microsatèl·lits
7. Resolució del cas
1. Interpretació de marcadors microsatèl·lits
 2. Resolució del cas
 3. Redacció informe final

Mòdul Evolució

- a) Alineament: obtenció, fiabilitat i interpretació.
- b) Modelatge de l'evolució molecular: problema de les substitucions múltiples i selecció del model òptim.
- c) Arbres filogenètics moleculars: obtenció, fiabilitat i interpretació.
- d) Distribució d'estats de caràcter. Evolució de famílies gèniques.
- e) Datació molecular. Diversitat genètica humana.

Mòdul Biologia de sistemes

El contingut del mòdul de Biologia de Sistemes comprèn exercicis pràctics corresponents a la teoria de l'assignatura 'Biologia de Sistemes' i consistiran en la simulació de sistemes d'exemple corresponents a xarxes genètiques, metabòliques, de transmissió de senyal o de sistemes més complexes, desenvolupats per l'estudiant amb el programari recomanat o descarregats de bases de dades de models segons el cas. En general les pràctiques inclouran exercicis d'ús de programari i bases de dades específiques de cadascun dels temes. Aquests exercicis permetran, pel costat panomista, defamiliaritzar-se amb el tipus de dades i modelsexistents on-line per cada tema i amb la seva manipulació. Per als temes més dinàmics es realitzaran exercicis de simulació en base a programari existent (i de lliure accés) o implementat pels estudiants.

Activitats formatives i Metodologia

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Mòdul Biologia molecular de sistemes	15	0,6	3, 10, 14
Mòdul Evolució	15	0,6	7, 10
Mòdul Diagnòstic genètic molecular	16	0,64	1, 2, 4, 5, 6, 7, 9, 11, 13, 14
Tipus: Supervisades			
Tutories individuals	1	0,04	
Tipus: Autònomes			
Estudi	23	0,92	
Llibreta laboratori	3	0,12	

L'assignatura s'imparteix en grups reduïts d'alumnes (màxim 20 per sessió) en el laboratori o en les aules d'informàtica. Els estudiants disposen d'un manual o guió de pràctiques per a cada Mòdul. Cal llegir

amentament la part corresponent a cada sessió abans d'iniciar la pràctica per tal d'obtenir el màxim aprofitament. Els alumnes hauran d'assistir obligatòriament al grup de pràctiques assignat. Només s'acceptaran canvis puntuals sempre que siguin 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 podrà recuperar-la assistint a un altre grup, sempre i quan el grup en qüestió disposi de places lliures.

Diagnòstic genètic molecular

Els alumnes disposaran d'un guió detallat de les pràctiques amb els protocols i la informació detallada per a poder-les dur a terme d'una manera eficient comptant amb el suport del professor. El guió estarà disponible al Campus Virtual de l'assignatura. Els alumnes no solament treballaran les seves dades, sinó que analitzaran i interpretaran el conjunt de resultats obtinguts.

Evolució

La pràctica tindrà lloc a les aules d'informàtica utilitzant diverses aplicacions. S'utilitzaran dades obtingudes a partir de publicacions científiques. Es il·lustraran diversos conceptes i hipòtesis sobre el procés evolutiu mitjançant la presentació de problemes reals. El guió estarà disponible a l'espai del Campus Virtual de l'assignatura.

Biologia de sistemes

Les pràctiques de Biologia de sistemes es portaran a terme a les aules d'informàtica en dies i hores definits al calendari docent.

Per a cada pràctica l'alumne trobarà el guió de la pràctica al campus virtual de l'assignatura 'Biologia de Sistemes'.

L'alumne portarà a terme la pràctica seguint el guió de pràctiques i guardarà els fitxers generats a la carpeta del seu disc personal proporcionat per la UAB.

En acabar la pràctica l'alumne lliurarà, a través del campus virtual, els fitxers dels exercicis tal com es descriu a cada pràctica.

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

Avaluació

Activitats d'avaluació continuada

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Mòdul Biologia molecular de sistemes. Avaluació continuada dels resultats treballats	33%	0,65	0,03	3, 10, 14
Mòdul Diagnòstic genètic molecular. Avaluació continuada dels resultats treballats	33%	0,65	0,03	1, 2, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 11, 13, 14
Mòdul Evolució	33%	0,7	0,03	10, 12, 14

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'assistència a les pràctiques és obligatòria i per tant una absència sense justificar podrà comportar la no avaluació d'un o més mòduls. Faltar a una sessió implica una reducció de la nota igual al % d'aquesta sessió en el conjunt d'un mòdul. Així, en un mòdul de 4 sessions, faltar un dia implicarà una reducció del 25% de la nota d'aquest mòdul. 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.

Sense perjudici d'altres mesures disciplinàries que s'estimin oportunes, i d'acord amb la normativa acadèmica vigent, es qualificaran amb un zero les irregularitats comeses per l'estudiant que puguin conduir a una variació de la qualificació d'un acte d'avaluació. Per tant, copiar o deixar copiar una pràctica o qualsevol altra activitat d'avaluació implicarà suspendre-la amb un zero, i si és necessari superar-la per aprovar, tota l'assignatura quedarà suspesa. No seran recuperables les activitats d'avaluació qualificades d'aquesta forma i per aquest procediment, i per tant l'assignatura serà suspesa directament sense oportunitat de recuperar-la en el mateix curs acadèmic.

Mòdul Diagnòstic genètic molecular

Aquest mòdul s'avaluarà mitjançant un examen final sobre el procediment experimental de les practiques, que tindrà lloc l'últim dia de les practiques i comptarà un 40% de la nota. L'altre 60% de la nota, s'avaluarà mitjançant l'entrega d'un guió de prÀctiques. En el cas que l'alumne suspengui l'examen, aquest es podrà recuperar, però la nota màxima que es podrà obtenir en la recuperació serà d'un 5. No es contempla la possibilitat de pujar nota. La nota de l' entrega no es podrà recuperar en cap cas.

Mòdul Evolució

S'avaluarà el mòdul amb una prova pràctica dels continguts compresos en el mòdul. En la qualificació final del mòdul es tindrà en compte l'actitut i el treball de l'alumne en l'aula.

Mòdul Biologia de sistemes

La primera part de la nota (40%) s'obtindrà a partir de les practiques de la 1 a la 4. Es calcularà en funció de la resposta a un qüestionari proposat a cada pràctica i dels exercicis proposats, tal com es descriu a l'enunciat de cada pràctica.

La segona part de la nota (60%) provindrà de la nota de la practica 5 (ultima) a partir dels fitxers del model creats amb el simulador i de la descripció resposta de les preguntes de la practica en el fitxer de resum corresponent a la practica 5.

Si la mitjana ponderada obtinguda d'aquesta forma no fos igual o superior a 5 l'alumne es podrà presentar a un examen de recuperació.

Per les parts escrites o resums/memòries de les pràctiques, es permet l'ús de tecnologies d'Intel·ligència Artificial (IA) exclusivament en tasques de suport, com la cerca bibliogràfica o d'informació, la correcció de textos o les traduccions. L'estudiant haurà d'identificar clarament quines parts han estat generades amb aquesta tecnologia, especificar les eines emprades i incloure una reflexió crítica sobre com aquestes han influït en el procés i el resultat final de l'activitat. La no transparència de l'ús de la IA en aquesta activitat evaluable es considerarà falta d'honestedat acadèmica i pot comportar una penalització parcial o total en la nota de l'activitat, o sancions majors en casos de gravetat

La nota final és el promig de les notes de cada mòdul.

Bibliografia

Els guions de les diferents pràctiques contindran la bibliografia específica de cada una d'elles.

Programari

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

Grups i idiomes de l'assignatura

La informació proporcionada és provisional fins al 30 de novembre de 2025. A partir d'aquesta data, podreu consultar l'idioma de cada grup a través daquest [enllaç](#). Per accedir a la informació, caldrà introduir el CODI de l'assignatura

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