

Titulació	Tipus	Curs
Ciències Biomèdiques	OP	4

Professor/a de contacte

Nom : Zaida Sarrate Navas

Correu electrònic : zaida.sarrate@uab.cat

Equip docent

Asuncion Duran Puig

Ot Massafret Surinyach

Sandra Andreu Cortés

Idiomes dels grups

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

Prerequisits

Coneixements necessaris per seguir correctament l'assignatura:

1. Conèixer i comprendre els fonaments bàsics de les assignatures "Biologia Cel·lular" i "Genètica".
2. Conèixer i comprendre aspectes específics d'aquestes assignatures: els principis mendelians i la teoria cromosòmica de l'herència, el flux de la informació genètica, el cicle cel·lular i els mecanismes de divisió cel·lular.
3. Llegir correctament en anglès.
4. Utilitzar a nivell d'usuari eines informàtiques bàsiques (Internet, Powerpoint, i processadors de texts).

Objectius

La citogenètica és una disciplina híbrida que es nodreix de conceptes de Biologia Cel·lular i de Genètica. La convergència d'aspectes derivats d'aquestes dues àrees ha contribuït al desenvolupament d'una ciència moderna i dinàmica que presenta com a objectiu fonamental l'estudi del cromosoma.

El progrés d'aquesta disciplina s'ha caracteritzat per l'aplicació combinada de tècniques convencionals i modernes, així com per un intercanvi continu entre el desenvolupament de nous mètodes i la formulació de noves hipòtesis. Tot plegat ha influït notablement en un coneixement més profund del cromosoma, aportant una concepció dinàmica d'aquesta estructura cel·lular i desenvolupant fins a límits insospitats, el binomi estructura - funció.

La consolidació de la Citogenètica al llarg dels últims anys ha donat com a resultat una disciplina viva, acostant-nos a les fronteres d'altres disciplines de la Biologia i amb clares i notables aplicacions de repercussions socials considerables: millora de la salut humana (càncer i genotoxicitat, origen genètic de síndromes i malalties, origen genètic de la infertilitat, dosimetria biològica); agricultura i ramaderia a través de la millora genètica de plantes i animals; determinació dels canvis cromosòmics que participen en processos d'especiació.

En aquest context els objectius formatius de l'assignatura són:

1. Oferir una visió completa de l'estructura i comportament dels cromosomes com a garants de la conservació de la informació genètica, la seva transmissió de pares a fills i l'alliberament ordenat en l'expressió gènica.
2. Estudiar les variacions que afecten els cromosomes, des dels mecanismes que les originen fins a les conseqüències genètiques per a la descendència.
3. Realitzar una anàlisi exhaustiva de les aplicacions de la citogenètica en l'àmbit de l'evolució de les espècies, en la millora de la salut humana i en la millora genètica de plantes.

Resultats d'aprenentatge

1. Treballar com a part d'un grup juntament amb altres professionals, comprendre'n els punts de vista i cooperar-hi de forma constructiva.
2. Comprendre i descriure l'estructura, la morfologia i la dinàmica del cromosoma d'eucariotes als diferents estadis del cicle cel·lular.
3. Interpretar les formes de cromosomes especialitzats a partir del desenvolupament del binomi estructura-funció.
4. Reconèixer les anomalies genètiques de l'espermatogènesi i ovogènesi relacionades amb un fenotip d'esterilitat.
5. Identificar les variants i les anomalies cromosòmiques, comprendre els mecanismes que les originen i saber determinar-ne el risc de transmissió a la descendència.
6. Seleccionar les aplicacions de la citogenètica en l'àmbit de l'evolució de les espècies, en la millora de la salut humana i en la millora genètica de les plantes.
7. Contrastar les tècniques i mètodes que permeten el diagnòstic genètic.
8. Reconèixer les anomalies dels cromosomes humans i avaluar-ne les conseqüències.
9. Descriure les tècniques genètiques per a l'estudi i prevenció de l'esterilitat i la infertilitat.
10. Aplicar les tècniques bàsiques d'ús habitual al laboratori de citogenètica.
11. Interpretar publicacions científiques, resoldre problemes i casos exemple de l'àmbit de la citogenètica.
12. Utilitzar correctament la terminologia de la genètica i els seus llibres de text i de consulta
13. Que els estudiants hagin demostrat que comprenen i tenen coneixements en una àrea d'estudi que parteix de la base de l'educació secundària general, i se sol trobar a un nivell que, si bé es basa en llibres de text avançats, inclou també alguns aspectes que impliquen coneixements procedents de l'avantguarda d'aquell camp d'estudi.
14. Que els estudiants sàpiguin aplicar els coneixements propis a la seva feina o vocació d'una manera professional i tinguin les competències que se solen demostrar per mitjà de l'elaboració i la defensa d'arguments i la resolució de problemes dins de la seva àrea d'estudi.
15. Que els estudiants tinguin la capacitat de reunir i interpretar dades rellevants (normalment dins de la seva àrea d'estudi) per emetre judicis que incloguin una reflexió sobre temes destacats d'índole social, científica o ètica.
16. Que els estudiants puguin transmetre informació, idees, problemes i solucions a un públic tant especialitzat com no especialitzat.
17. Que els estudiants hagin desenvolupat aquelles habilitats d'aprenentatge necessàries per emprendre estudis posteriors amb un alt grau d'autonomia.
18. 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.
19. Actuar en l'àmbit de coneixement propi valorant l'impacte social, econòmic i mediambiental.

Continguts

BLOC I: ORGANITZACIÓ DEL MATERIAL HEREDITARI EN EUCARIOTES

Tema 1. Introducció general

Tema 2. El cromosoma eucariòtic

BLOC II: CROMOSOMES I DIVISIÓ CEL·LULAR

Tema 3. Divisió cel·lular mitòtica

Tema 4. Divisió cel·lular meiótica

BLOC III: CROMOSOMES ESPECIALITZATS

Tema 5. Formes d'adaptació

Tema 6. Formes permanents

BLOC IV: TÈCNIQUES D'ANÀLISI I IDENTIFICACIÓ CROMOSÒMICA

Tema 7. Generalitats dels protocols d'anàlisi citogenètica

Tema 8. Tècniques d'identificació cromosòmica

BLOC V: ANOMALIES GENÈTIQUES I EPIGENÈTIQUES

Tema 9. Alteracions del cariotip

Tema 10. Anomalies cromosòmiques estructurals

Tema 11. Anomalies cromosòmiques numèriques

Tema 12. Anomalies epigenètiques

BLOC VI: APLICACIONS DE LA CITOGENÈTICA

Tema 13. Aplicacions de la citogenètica en l'estudi de la evolució de les espècies

Tema 14. Aplicacions de la citogenètica en la millora de la salut humana

Tema 15. Aplicacions de la citogenètica en la millora de plantes

Activitats formatives i Metodologia

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Estudi individual	60	2,4	2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 12, 13, 14, 16, 17, 18
Pràctiques de laboratori	12	0,48	1, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 15, 16, 17
Resolució de problemes	34	1,36	1, 2, 3, 4, 5, 6, 8, 9, 11, 12, 14, 15, 16, 17, 18, 19
Classes de teoria	35	1,4	2, 3, 4, 5, 6, 8, 9, 12, 13, 16, 17, 18, 19
Classes pràctiques d'aula (discussió oral de problemes resolts)	5	0,2	1, 2, 3, 4, 5, 6, 8, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19

Classes de teoria: El contingut del programa de teoria l'explicarà la professora en forma de classes magistrals, amb el suport audiovisual escaient i amb el foment de la participació activa de l'alumnat mitjançant qüestions recíproques. Aquesta metodologia docent s'aplicarà en sessions de 50 minuts de durada. Les taules, figures i gràfiques utilitzades a classe estaran disponibles en format *pdf a l'*Aula Moodle* del Campus Virtual. L'alumnat també podrà consultar a l'*Aula Moodle* del Campus Virtual de l'assignatura els vídeos, les animacions i les pàgines web recomanades. El seguiment del contingut del programa de teoria implica que l'alumnat consulti regularment els llibres i els articles de revisió seleccionats per la professora per tal de consolidar i clarificar els continguts explicats a classe (veure apartat de Bibliografia). Els articles estaran disponibles a l'*Aula Moodle* del Campus Virtual en format *pdf.

Classes de problemes: Aquesta metodologia d'aprenentatge té com objectius principals:

- Iniciar a l'alumnat en la resolució de diversos experiments representatius que il·lustrin clarament els nous avanços en citogenètica.
- Consolidar els conceptes i coneixements tractats en les classes de teoria, així com avaluar les implicacions que se'n deriven.
- Iniciar l'alumnat en el mètode científic, tot treballant els objectius d'aprenentatge especialment relacionats amb el raonament, el judici crític i les habilitats comunicatives.

L'alumnat realitzarà 5 sessions de classes de problemes de 50 minuts de durada. L'alumnat s'organitzarà en grups de treball de tres o quatre persones. La metodologia aplicada a l'aula constarà de les següents fases:

- L'alumnat disposarà d'un llistat de problemes (*Aula Moodle* del Campus Virtual de l'assignatura) que hauran de resoldre de forma no presencial en els grups establerts. Per a cadascuna de les 5 sessions

programades l'alumnat haurà de treballar els 3 o 4 problemes que indiqui la professora. Es recomana elaborar un dossier amb les respostes, però no caldrà lliurar-lo a la professora.

- A cada sessió es demanarà la participació activa de l'alumnat per resoldre i discutir a l'aula els problemes treballats no presencialment abans de la classe de problemes. Concretament, la professora demanarà a un membre a l'atzar dels diferents grups de treball que presenti la resolució d'un problema i l'expliqui a la resta d'alumnes. La professora, durant la classe de problemes, realitzarà a cada grup noves preguntes relacionades amb el problema resolt. La resolució oral del problema i la resposta a les noves preguntes orals seran avaluades per la professora i la qualificació obtinguda serà aplicable a tots els membres del grup de treball al que pertanyi l'alumne/a.

Pràctiques de laboratori: L'alumnat disposarà d'un guió de pràctiques (*Aula Moodle* del Campus Virtual de l'assignatura) que haurà de portar per realitzar les pràctiques. Per facilitar la comprensió dels continguts i un bon desenvolupament de les classes és convenient que l'alumne/a llegeixi el guió de pràctiques abans de cada sessió. Durant l'elaboració de les pràctiques l'alumnat haurà de resoldre els exercicis facilitats per la professora.

Nota: es reservaran 15 minuts d'una classe, dins del calendari establert pel centre/titulació, perquè l'alumnat completi 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
Lliurament dels exercicis de pràctiques	15	0	0	1, 2, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 14, 15, 16, 17
Examen escrit II (avaluació individual)	35	2	0,08	2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 11, 12, 13, 16, 17
Examen escrit I (avaluació individual)	35	2	0,08	2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 11, 12, 13, 16, 17
Lliurament i exposició dels problemes resolts	15	0	0	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19

Per superar l'assignatura serà imprescindible obtenir una qualificació final igual o superior a 5 punts sobre 10. Es considerarà que un/a estudiant obtindrà la qualificació de "No Avaluable" si el número d'activitats d'avaluació realitzades és inferior al 50% de les programades per l'assignatura.

AVALUACIÓ CONTINUADA

1. Examen escrit (avaluació individual)

Al llarg del semestre es realitzaran dues proves escrites (veure programació de l'assignatura) sobre els continguts teòrics de l'assignatura, que l'alumnat haurà de respondre de manera individual. L'objectiu és avaluar el domini dels conceptes i els coneixements tractats a classe, comprovar la correcció alhora d'aplicar-los i relacionar-los.

Cadascuna tindrà un pes del 35% sobre la nota final de l'assignatura. L'alumnat haurà d'obtenir una qualificació mínima de la mitjana aritmètica d'ambdues proves ≥ 4 punts (sobre 10) per poder aprovar l'assignatura. L'alumnat que no assoleixi la puntuació mínima podran realitzar un examen de recuperació. Les característiques de l'examen de recuperació seran equivalents a les establertes a les proves parcials. Per participar en la prova de recuperació serà imprescindible que les activitats d'avaluació realitzades durant el curs tinguin una ponderació igual o superior al 67%.

2. Resolució de problemes (avaluació en grup)

La nota d'aquesta part s'aconseguirà fent la mitjana aritmètica de la suma de les notes obtingudes en les 5 sessions de problemes per cada grup d'alumnes al llarg del curs. La professora vetllarà perquè durant el curs

cada grup hagi fet com a mínim tres exposicions. La valoració dels Problemes es realitzarà tenint en compte la correcció en la resposta, el plantejament i la interpretació dels resultats, així com la correcció i bona justificació de les respostes a les qüestions orals plantejades. La nota final serà compartida per tots els integrants de cada grup i equivaldrà al 15% de la nota final.

Per a aquesta assignatura, es permet l'ús de tecnologies d'Intel·ligència Artificial (IA) exclusivament en tasques de suport, com la cerca bibliogràfica o d'informació i la correcció de textos en el marc de la resolució dels problemes. 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 avaluable 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.

3. Pràctiques de laboratori (avaluació en grup)

La nota de pràctiques s'aconseguirà a través de la mitjana aritmètica dels exercicis realitzats durant les sessions de laboratori. La valoració dels exercicis es realitzarà tenint en compte la correcció en la resposta, el plantejament i la interpretació dels resultats. La nota de practiques serà compartida per tots els/les integrants de cada grup i equivaldrà al 15% de la nota final. Tenint en compte el caràcter obligatori de les pràctiques, la manca d'assistència no justificada implica una penalització en la nota tenint en compte els següents criteris:

- Faltar un dia implica una reducció del 30% en la nota de pràctiques.
- Faltar a dos o més dies implica un zero en la nota de pràctiques.

Queden exempts d'aquesta penalització aquell alumnat que no pugui assistir a la sessió del seu grup per causa justificada. S'entén per causa justificada problemes de salut (caldrà portar el corresponent certificat mèdic a la coordinadora de les pràctiques) o problemes personals greus. En aquest cas la pràctica es recuperarà sempre que sigui possible.

AVALUACIÓ ÚNICA

L'avaluació única consisteix en una única prova de síntesi en la que s'avaluaran els continguts de tot el programa de teoria de l'assignatura. La nota obtinguda en aquesta prova de síntesi suposarà el 70% de la nota final de l'assignatura. Aquesta prova es farà la mateixa data fixada en el calendari per al segon examen de l'avaluació continuada i s'aplicarà el mateix sistema de recuperació que per l'avaluació continuada. Per tal d'utilitzar la nota obtinguda en aquesta prova de síntesi per a promitjar en la nota final de l'assignatura caldrà una nota igual o superior a 4 sobre 10.

L'avaluació de la resolució de problemes i de les pràctiques de laboratori es realitzarà de la mateixa manera que es descriu en l'avaluació continuada, i tindrà també el mateix pes a la nota final.

S'aplicarà el mateix sistema de recuperació i de criteri de no avaluable que per l'avaluació continuada.

La realització de qualsevol irregularitat en un acte d'avaluació (frau acadèmic, plagi o ús indegut de la IA, tret que aquest ús estigui autoritzat expressament a la guia docent), que pugui conduir a una variació significativa de la qualificació, suposa que aquest acte es qualificarà amb un 0. En cas que la guia docent prevegi que per superar l'assignatura sigui requisit imprescindible haver obtingut una nota mínima en aquest acte d'avaluació o que es produeixin diverses irregularitats en els actes d'avaluació d'una mateixa assignatura, la qualificació final d'aquesta assignatura és 0. Al marge d'això, es podrà instruir un procés disciplinari a l'estudiant que incorri en alguna d'aquestes irregularitats.

Bibliografia

- Alberts B, Johnson A, Lewis J, Raff M, Roberts K and Walter P (2022)* Molecular Biology of the Cell, 7th Edition. Garland Publishing, New York.

Última versió del llibre traduït al castellà:

Alberts B, Johnson A, Lewis J, Raff M, Roberts K, Walter P. Biología Molecular de la Célula. 6ª Edición. Ediciones Omega S.A., 2016.

Recurs electrònic gratuït:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/bv.fcgi?call=bv.View..ShowTOC&rid=mboc4.TOC&depth=2>

- Andreeff M and Pinkel D (1999) Fluorescence in situ hybridization: Principles and clinical application. Wiley-Liss. New York.
- Bickmore W (1999)* Chromosome Structural Analysis; A Practical Approach. Oxford University Press, Oxford.
- Bickmore W and Craig J (1997)* Chromosome bands: Patterns in the genome. Springer-Verlag Berlin Heidelberg, New York.
- Gardner RJM and Sutherland GR (2018)* Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling, 5th edition. Oxford University Press. Oxford.
- Holmquist GP and Motara MA (1987) The magic of cytogenetic technology. In Cyogenetics. Obe G and Basler A Editors. Springer-Verlag, Berlin.
- ISCN (An International System for Human Cytogenomic Nomenclature 2016, 2020) Karger Publishers.
- King M (1993)* Species evolution. The role of chromosome change. Cambridge University Press.
- Lacadena JR (1996)* Citogenética. Editorial Complutense SA, Madrid.
- Lodish H, Scott MP, Matsudaira P, Darnell J, Zipursky L, Kaiser CA, Berk A and Krieger M (2016)* Molecular Cell Biology. 8th Edition. WH Freeman Publishers, New York.

Última versió del llibre traduït al castellà:

Lodish H, Berk A, Matsudaira P, Kaiser CA, Krieger M, Scott MP, Zipursky SL, Darnell J. Biología Celular y Molecular. 7ª Edición. Editorial Médica Panamericana, 2016.

Recurs electrònic gratuït:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/bv.fcgi?call=bv.View..ShowTOC&rid=mcb.TOC>

- Lynch M (2007)* The Origins of Genome Architecture. Sinauer Associates Inc.
- Rooney DE (2002)* Human Cytogenetics: Constitutional Analysis. 3rd Edition. Oxford University Press. Oxford.
- Singh RJ (2021) Plant cytogenetics. 3rd Edition. CRC Press.
- Solari AJ. (2011)* Genética Humana. Fundamentos y Aplicaciones en Medicina. 4ª edición. Médica Panamericana. Buenos Aires.
- Sumner AT (2003)* Chromosomes: Organization and Function. Blackwell Publishing.
- Sybenga J (1975)* General Cytogenetics. North-Holland Publishing Company. Amsterdam.
- Sybenga J (1975)* Meiotic Configurations. Springer-Verlag Berlin Heidelberg. New York.
- Tariq A and Aijaz A (2017) Chromosome Structure and Aberrations. Chapter 16. Fluorescence In Situ Hybridization (FISH) and its Applications. Springer.
- Tost J (2007) Epigenetics. Caister Academic Press.
- Turner J (2007)* Meiosis. Chromosome research 15. Special issue (5). Springer.

- Vogelstein B and Kinzler KW (2002) The Genetic Basis of Human Cancer. 2nd Edition. Graw-Hill Professional. New York.
- Warshawsky D and Landolph JR. (2006). Molecular Carcinogenesis and the Molecular Biology.

Programari

No s'utilitza programari específic.

Grups i idiomes de l'assignatura

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