

Titulació	Tipus	Curs
Citogenètica i Biologia de la Reproducció	OB	1

Professor/a de contacte

Nom : Ignasi Roig Navarro

Correu electrònic : ignasi.roig@uab.cat

Equip docent

Marta Martin Flix

Berta Nieves Vazquez Prat

Jose Ramon Palacio Cornide

Mariona Terradas Ill

Antonio Iborra Obiols

Joan Blanco Rodriguez

Maria Oliver Bonet

Jordi Camps Polo

Ester Anton Martorell

Equip docent (extern a la UAB)

Cristina Hernando

Idiomes dels grups

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

Prerequisits

Els mateixos prerequisits de l'entrada al màster

Objectius

Es tracta d'una assignatura de caràcter obligatori que pretèn donar a conèixer els darrers avenços conceptuals

i metodològics relacionats amb els camps de la citogenètica i la biologia de la reproducció a tots els estudiants que cursaran el Màster en Citogenètica i Biologia de la reproducció.

Objectius específics de l'assignatura:

1. Conèixer l'estructura, organització i regulació del genoma en mamífers.
2. Entendre el procés de diferenciació i interacció de les gàmetes de mamífers que condueix a la formació d'un embrió.

Resultats d'aprenentatge

- CA01 (Interpretar resultats d'anàlisis citogenètiques i moleculars complexes, i la seva rellevància en el context de la fisiopatologia humana des d'una perspectiva integradora.) Interpretar resultats d'anàlisis citogenètiques i moleculars complexes, i la seva rellevància en el context de la fisiopatologia humana des d'una perspectiva integradora.
- CA02 (Justificar l'ús de metodologies experimentals avançades per a l'estudi de l'organització cromosòmica i la biologia de la reproducció, considerant criteris de qualitat, reproductibilitat i viabilitat tècnica.) Justificar l'ús de metodologies experimentals avançades per a l'estudi de l'organització cromosòmica i la biologia de la reproducció, considerant criteris de qualitat, reproductibilitat i viabilitat tècnica.
- KA01 (Descriure en profunditat els processos cel·lulars i moleculars implicats en la gametogènesi masculina i femenina.) Descriure en profunditat els processos cel·lulars i moleculars implicats en la gametogènesi masculina i femenina.
- KA02 (Explicar els mecanismes que regulen la interacció entre gàmetes i l'activació del zigot, així com els processos fonamentals del desenvolupament embrionari preimplantacional.) Explicar els mecanismes que regulen la interacció entre gàmetes i l'activació del zigot, així com els processos fonamentals del desenvolupament embrionari preimplantacional.
- KA03 (Analitzar els aspectes immunològics implicats en la reproducció, des de la immunologia dels tractes reproductors fins a la implantació embrionària.) Analitzar els aspectes immunològics implicats en la reproducció, des de la immunologia dels tractes reproductors fins a la implantació embrionària.
- KA04 (Explicar l'organització de la fibra de cromatina i l'arquitectura nuclear, relacionant-les amb la regulació de l'expressió gènica en eucariotes superiors.) Explicar l'organització de la fibra de cromatina i l'arquitectura nuclear, relacionant-les amb la regulació de l'expressió gènica en eucariotes superiors.
- KA05 (Analitzar els mecanismes epigenètics que regulen la funció cromosòmica i la seva implicació en la fisiopatologia humana.) Analitzar els mecanismes epigenètics que regulen la funció cromosòmica i la seva implicació en la fisiopatologia humana.
- KA06 (Interpretar l'origen i la recurrència de les patologies humanes associades a alteracions cromosòmiques, integrant coneixements de citogenètica clínica.) Interpretar l'origen i la recurrència de les patologies humanes associades a alteracions cromosòmiques, integrant coneixements de citogenètica clínica.
- SA01 (Interpretar els resultats derivats de l'activitat investigadora relativa a l'organització del genoma, la gametogènesi i la fecundació.) Interpretar els resultats derivats de l'activitat investigadora relativa a l'organització del genoma, la gametogènesi i la fecundació.

Continguts

Tema 1. Complementos avançats en Citogenètica. Organització de la fibra de cromatina: Estudis in silico i in vivo. Territoris cromosòmics, arquitectura nuclear i regulació gènica en eucariotes superiors. Regulació epigenètica de la funció cromosòmica. Origen i Recurrència de les patologies humanes causades per alteracions cromosòmiques.

Tema 2. Complementos avançats en Biologia de la Reproducció. Aspectes cel·lulars i moleculars de la gametogènesi masculina i femenina. Adquisició de la capacitat fecundant dels espermatozoides. Mecanismes d'interacció entre les gàmetes masculines i femenines. Immunologia del tracte reproductor masculí i femení.

*Llevat que les restriccions imposades per les autoritats sanitàries obliguin a una prioritització o reducció d'aquests continguts.

Activitats formatives i Metodologia

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Classes de teoria	32	1,28	CA01, CA02, KA01, KA02, KA03, KA04, KA05, KA06, SA01
Estudi	104	4,16	CA01, KA03, KA04, KA05, KA06, SA01

Els continguts d'aquesta assignatura comprenen classes magistrals, impartides per professors de l'àmbit acadèmic i/o professional, on es fomentarà la participació dels estudiants.

*La metodologia docent proposada pot experimentar alguna modificació en funció de les restriccions a la presencialitat que imposin les autoritats sanitàries.

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
Prova escrita	80%	4	0,16	CA01, CA02, KA01, KA02, KA03, KA04, KA05, KA06, SA01
Participació a l'aula	20%	10	0,4	CA01, CA02, KA01, KA02, KA03, KA04, KA05, KA06, SA01

Les competències d'aquesta assignatura seran avaluades en dos apartats:

1.-Dos proves escrites (80% de la nota global): En aquest apartat s'avalua individualment amb dos examens tipus test els coneixements assolits per part de cada alumne. La nota obtinguda a cada examen val el 40% de la nota final. Aquestes proves es realitzaran en acabar els continguts del programa.

2.-Participació a l'aula (20% de la nota global): S'avaluarà la participació dels estudiants en el transcurs de les classes magistrals en els debats plantejats pels professors.

*L'avaluació proposada pot experimentar alguna modificació en funció de les restriccions a la presencialitat que imposin les autoritats sanitàries.

Avaluació única

Aquesta assignatura preveu el sistema d'avaluació única. En aquest sentit, aquesta consisteix en una prova de síntesi única que es farà coincidint amb la mateixa data fixada en calendari per a la darrera prova d'avaluació continuada (2n parcial) i s'aplicarà el mateix sistema en cas de necessitat de recuperació.

La realització de qualsevol irregularitat en un acte d'avaluació (fraud acadèmic, plagis 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.

L'alumnat obtindrà la qualificació de No Avaluable quan el conjunt de les activitats d'avaluació realitzades tingui un pes inferior al 67% de la qualificació final.

Bibliografia

River RM, Bennet LB. Epigenetics in humans: an overview. *Curr Opin Endocrinol Diabetes Obse*. 2010. 17(6):493-9

Editorial i articles inclosos a *Mol Hum Reprod*. 2010. 16 (1):1-56

Chowdhury D, Choi YE, Brault ME. Charity begins at home: non-coding RNA functions in DNA repair. *Nat Rev Mol Cell Biol*. 2013. 14(3):181-9

Hoeijmakers JHJ. Genome maintenance mechanisms for preventing cancer. *Nature*. 2001. 411(6835):366-74

Girirajan S, Dennis MY, Baker C, Malig M, Coe BP, Campbell CD, Mark K, Vu TH, Alkan C, Cheng Z, Biesecker LG, Bernier R, Eichler EE. Refinement and Discovery of New Hotspots of Copy-Number Variation Associated with Autism Spectrum Disorder. *Am J Hum Genet*. 2013. 92, 221-237

Mefford EC, Eichler EE. Duplication hotspots, rare genomic disorders, and common disease. *Current Op in Genetics & Development*. 2009. 19:196-204

Miller TD, Adam MP, Aradhya S, Biesecker LG, Brothman AR et al. Consensus Statement: Chromosomal Microarray Is a First-Tier Clinical Diagnostic Test for Individuals with Developmental Disabilities or Congenital Anomalies. *Am J Hum Genet*. 2010. 86: 749-764.

Rodriguez-Santiago B, Armengol LI. Tecnologías de secuenciación de nueva generación en diagnóstico genético pre- y postnatal. *Diagnóstico prenatal*. 2012. 23 (2): 56-66

Cooper GM, Coe BP, Girirajan S, Rosenfeld JA, Vu TH et al. A copy number variation morbidity map of developmental delay. *Nature Genetics*. 2011. 43 (9): 838-846.

The Nucleus. Edited by Tom Misteli, *National Cancer Institute/National Institutes of Health*; David L. Spector, *Cold Spring Harbor Laboratory*. Cold Spring Harbor Laboratory Press

Biochimica et Biophysica Acta (BBA)-Gene Regulatory Mechanisms. 2012. 1819 (7): 631-846 (July 2012). Special issue: Chromatin in time and space

Boulcun-Filas E, Schimenti J. Genetics of meiosis and recombination in mice. *Int Rev Cell Mol Biol*. 2012. 298:179-227

Nagaoka SI, Hassold TJ, Hunt PA. Human aneuploidy: mechanisms and new insights into an age-old problem. *Nat Rev Genet*. 2012. 13 (7):493-504

Jessberger R. Age-related aneuploidy through cohesion exhaustion. *EMBO Rep*. 2012. 13 (6): 539-46

Programari

No es fa servir programari específic en aquest mòdul.

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

Tipus de docència	Grup	Idioma	Semestre	Torn
(TEm) Teoria (màster)	1	Català/Castellà	primer quadrimestre	matí-mixt