

FONAMENTS DE GENÈTICA

Codi: 234020

Tipus d'assignatura: Optativa

Crèdits: 4.5 Teòrics

Departament responsable: Genètica

Professorat: Rafael Romero/David Bueno

Semestre: Primer

OBJECTIUS

L'objectiu de l'assignatura és donar uns coneixements fonamentals de la Genètica. Aquests coneixements han d'abastar les diverses branques d'aquesta especialitat científica i han de ser suficients per tal de poder desenvolupar després altres assignatures on la Genètica hi és present. És per això que es tracta la Genètica de la transmissió (factors hereditaris), les proves que demostren que el DNA és el material hereditari, el fenomen de la recombinació genètica (tant a eucariotes com a procariotes), l'estructura en detall del gen i el fenomen de la mutació (tant gènica com cromosòmica).

PROGRAMA DE TEORIA

La genètica en el segle XXI

Lliçó 1. Genètica i societat. La era de la genòmica i la genètica "in silico". Tècniques d'anàlisi genètic.

El DNA com a material genètic

Lliçó 2. Transformació en el pneumococ. Experiment de Hershey i Chase. L'RNA com a material genètic en alguns virus. Significat biològic del DNA.

Lliçó 3. Experiment de Meselson i Stahl. Model *theta* de replicació del cromosoma d'*E. coli*. Orígens de replicació múltiples en els eucariotes. La telomera

Lliçó 4. Estructura dels gens i genomes. Grandària del genoma.

Els gens com factors hereditaris discrets

Lliçó 5. Experiments de Mendel. Principi de la segregació. Símbols i terminologia. Monohibridisme. Dominància, recessivitat, codominància i herència intermedia. Gens letals.

Lliçó 6. Principi de la transmissió independent. Dihibridisme i polihibridisme. Fórmules generals. Al·lelomorisme múltiple. Grups sanguinis AB0 i factor Rh en l'home.

Lliçó 7. Interacció gènica i epistàsia. Pleiotropia. Anàlisis dels arbres genealògics. Interacció i epistàsia a nivell molecular

Lliçó 8. Herència dels caràcters quantitius. Concepte d'heretabilitat. Experiments de selecció artificial. Anàlisi de bessons

Lliçó 9. Cicles cel.lulars en el eucariotes. Meiosi. Profase I: sinapsi i entrecreuament. Base cromosòmica de l'herència

Lliçó 10. Herència lligada al sexe. Caràcters lligats al sexe a l'home. Demostració de la teoria cromosòmica de l'herència a *Drosophila*. Herència holàndrica, herència parcialment lligada al sexe i herència influida pel sexe.

Lliçó 11. Mecanismes de determinació del sexe. Heterocromosomes. Determinació cromosòmica del sexe en els mamífers. Els corpuscles de Barr. El sexe com un equilibri entre autosomes i heterocromosomes a *Drosophila*. Bases moleculars de la determinació del sexe

Lligament, recombinació i mapes de cromosomes

Lliçó 12. Detecció del lligament. Explicació física. Freqüència de recombinació. Elaboració de mapes de cromosomes. Interferència i coincidència. Predicció a partir dels mapes de cromosomes. Anàlisi del lligament en l'home: hibridació de cèl.lules somàtiques, "contigs" i "FISH". El mapatge després dels projectes genoma humà

Lliçó 13. Recombinació en procariotes. Elaboració de mapes. Aparellament interromput, transducció generalitzada i transformació.

El gen com a unitat

Lliçó 14. Test de complementació. Diferència entre complementació i recombinació. Recombinació intragènica.

Lliçó 15. Experiments de Benzer. Anàlisi de la regió rII del fag T4. Mutants puntuals i mutants per deleció. El parell de nucleòtids com a unitat d'estructura. El gen com a unitat de funció.

Mutació gènica

Lliçó 16. Mutacions somàtiques i germinals. Tipus de mutacions gèniques. Mutacions espontànies. Mutagènesi física i química. Reparació del DNA

Lliçó 17. Canvis en l'estructura dels cromosomes: delecions, duplicacions, translocacions i inversions. Canvis en el nombre de cromosomes: aneuploïdies i euploïdies.

Seminaris i problemes

Les 15 hores de seminaris i problemes es dedicaran a la resolució de problemes i qüestions, i a la realització de seminaris. Les qüestions

contribuïxen a aclarir els conceptes bàsics i a precisar el significat d'alguns termes, la qual cosa és fonamental per a entendre la matèria. Els problemes ajuden a l'alumne a adquirir la mínima destresa en l'anàlisi genètica, eina bàsica i característica de la matèria. Els temes del seminaris podran ser proposats i en el seu cas preparats pels alumnes

BIBLIOGRAFIA

En castellà

GRIFFITHS, A.J.F., MILLER, J.H., SUZUKI, D.T., LEWONTIN, R.C. & GELBART W. 1995. *Análisis Genético*. 5ena. ed. Interamericana-McGraw-Hill. Madrid.

KLUG, W. S. & CUMMINGS, M. R. 1999 *Conceptos de Genética*. 1era ed. (traducció de la 5ena ed. en anglès) Prentice Hall Iberia S.R.L.

TAMARIN, R.H. 1996. *Principios de Genética*. 1era ed. Ed. Reverte S.A.

En anglès

BROWN, T. A. 1999. *Genomes* BIOS Sc. Pub. Ltd, Oxford.

GRIFFITHS, A.J.F., MILLER, J.H., SUZUKI, D.T., LEWONTIN, R.C. & GELBART W. 1996. *An introduction to genetic analysis*, 6ena ed. W.H. Freeman and Company. New York.(en previsió la 7ena edició pel 2000)

GRIFFITHS, A.J.F., GELBART W., MILLER, J.H. & LEWONTIN, R.C. 1999. *Modern genetic analysis*. W.H. Freeman and Company. New York.

KLUG, W. S. & CUMMINGS, M. R. 1997. *Concepts of Genetics*.5ena ed. Macmillan Publishing Company.

KLUG, W. S. & CUMMINGS, M. R. 1999. *Essentials of Genetics*. 3era. ed. Prentice Hall

RUSSELL, P. J. 1998. *Genetics* . 5ena ed. Harper Collins Publishers

METODOLOGIA DOCENT

A les classes teòriques s'utilitzaran transparències i diapositives per a il.lustrar els conceptes. Es posaran a disposició dels alumnes fotocòpies dels esquemes i il.lustracions que s'utilitzin per les transparències i diapositives. També s'entregarà als alumnes una col.lecció d'enunciats de problemes, que inclourà aquells que es resolguin a classe de pràctiques.

SISTEMA D'AVUACIÓ

Exàmen final amb preguntes de resposta múltiple, qüestions curtes i espai limitat per a la resposta, i problemes. L'exàmen tindrà una durada inferior a 3 hores. Per aprovar caldrà obtenir una qualificació igual o superior a 5 punts. L'actitud participativa durant les classes es valorarà positivament