

PROJECTE:

## **DETECCIÓ DE MUTACIONS ASSOCIADES A MALALTIES GÈNIQUES**

DEPARTAMENT:

CIÈNCIES FISIOLÒGIQUES I

UNITAT:

FISIOLOGIA HUMANA

CRÈDITS TOTALS:

**15**

PROFESSOR RESPONSABLE: DR. RAFAEL OLIVA VIRGILI

### **Objectius generals**

Aconseguir que l'alumne conegui el funcionament d'un laboratori de recerca a través de la seva implicació seriosa, i durant 1 any, en un projecte de recerca. S'espera idealment que dels resultats experimentals assolits es derivi al menys una part d'un article per a ser enviat a una revista científica internacional.

El treball acadèmicament dirigit s'emmarca dins de diversos projectes vigents en el nostre grup. Dos d'aquests projectes són els següents: Caracterización proteómica y molecular de espermatozoides de pacientes infértiles y de controles (Projecte 2004-2006 del Plan Nacional de I+D) i Red de Centros de Genética Clínica y Molecular (Redes temáticas de investigación cooperativa).

### **Objectius específics de la part del projecte en la que col·laboraria l'alumne**

S'espera que, en una primera fase, l'alumne aprengui les tècniques de PCR, electroforesi en gels d'agarosa o de poliacrilamida, tècniques bàsiques de proteòmica i les tècniques de seqüenciació del DNA. Subsegüentment, s'espera que l'alumne apliqui aquestes tècniques a la recerca de mutacions o canvis associats a la malaltia objecte d'estudi.

### **Metodologia del projecte i activitat que ha realitzar l'alumne**

- Amplificació per PCR de regions candidates a contenir alteracions responsables de les malalties en estudi i anàlisi per electroforesi.
- Anàlisi dels productes de PCR per seqüenciació directa o per tècniques alternatives en recerca d'alteracions.
- Anotació detallada en la llibreta de laboratori de tots els experiments realitzats i dels resultats aconseguits.
- Participació en els seminaris del grup i exposició, cap al final del període de recerca, dels resultats experimentals aconseguits.

## **Procediments d'avaluació de l'assoliment dels objectius indicats**

- Avaluació continuada, a través del contacte diari en el laboratori, de l'interès i capacitat demostrades.
- Avaluació continuada de l'habilitat i precisió aconseguides en les anàlisis realitzades.
- Avaluació, a través de les anotacions en la llibreta de laboratori, del temps dedicat.
- Encara que no és un requisit per a la superació del treball, es valorarà com a mèrit preferent el potencial que els resultats obtinguts contribueixin a l'obtenció d'un article internacional.

## **Alumnat a qui va adreçada l'oferta**

Alumnes que sentin una forta curiositat pel món de la recerca biomèdica i que tinguin ganes d'endinsar-se en aquest camp.

## **Requisits que s'han de reunir**

S'ha d'haver superat totes les assignatures de segon curs de Medicina.

## **Nombre d'alumnes que s'accepten**

El nostre laboratori acceptarà com a màxim 2 alumnes en total.

## **Criteris de selecció**

- Valoració del compromís de dedicació y motivació a través d'entrevista amb el responsable del treball.
- Es valorarà positivament l'experiència prèvia en recerca o treball de laboratori, per exemple a través d'haver participat en el Programa d'Introducció a la Recerca Biomèdica, coordinat pel Prof. C. Mezquita (veure [www.fisiologia.net/PIR.htm](http://www.fisiologia.net/PIR.htm)).
- Coneixements d'anglès.

## **Durada del projecte i hores de dedicació de l'estudiant**

El treball tindrà una durada d'un any. S'espera de l'alumne l'assistència d'unes 8 hores setmanals (fonamentalment el divendres) durant els mesos lectius (excepte el mesos d'exàmens: gener i juny) i l'assistència de tot un mes i mig durant l'estiu amb una dedicació exclusiva. En total l'alumne ha de dedicar unes 250 hores.

## **Nombre de crèdits que s'atorgaran en cas d'assoliment dels objectius**

15 crèdits