



Universitat de Lleida

GUIA DOCENT **GENÈTICA**

Coordinació: FIBLA PALAZON, JOAN

Any acadèmic 2019-20

Informació general de l'assignatura

Denominació	GENÈTICA			
Codi	101610			
Semestre d'impartició	1R Q(SEMESTRE) AVALUACIÓ CONTINUADA			
Caràcter	Grau/Màster	Curs	Caràcter	Modalitat
	Grau en Biotecnologia	2	OBLIGATÒRIA	Presencial
Nombre de crèdits assignatura (ECTS)	6			
Tipus d'activitat, crèdits i grups	Tipus d'activitat	PRALAB	TEORIA	
	Nombre de crèdits	2.2	3.8	
	Nombre de grups	2	1	
Coordinació	FIBLA PALAZON, JOAN			
Departament/s	CIÈNCIES MÈDIQUES BÀSIQUES			
Distribució càrrega docent entre la classe presencial i el treball autònom de l'estudiant	60 hores presencials 90 hores no presencials			
Informació important sobre tractament de dades	Consulteu aquest enllaç per a més informació.			
Horari de tutoria/lloc	<p>Joan Fibla Palazón (coordinador) Despatx: 1^a planta Telèfon: 973702473</p> <p>Ricard López Despatx: Laboratori Anàlisis Clínics Hospital Arnau de Vilanova Telèfon: 973248100 ext.2370</p> <p>Delfi Sanuy Castells Despatx: 2.10 Telèfon: 973702888</p>			

Professor/a (s/es)	Adreça electrònica professor/a (s/es)	Crèdits impartits pel professorat	Horari de tutoria/lloc
FIBLA PALAZON, JOAN	joan.fibla@udl.cat	4,8	
LOPEZ ORTEGA, RICARDO ENRIQUE	ricard.lopez@udl.cat	2	
SANUY CASTELLS, DELFI	delfi.sanuy@udl.cat	1,4	

Informació complementària de l'assignatura

La Genètica té un paper central en l'ensenyament de la Biotecnologia. La millora de plantes i animals ha estat una activitat desenvolupada per l'home de forma empírica des de el naixement de l'agricultura i la ramaderia. Al llarg del segle XX l'aplicació en l'àmbit de la Biotecnologia dels coneixements científics en Genètica ha permès un clar desenvolupament de les estratègies de millora. En una primera etapa, l'aplicació de les lleis de l'herència i els coneixements sobre la transmissió de trets quantitius, varen assentar les bases de la millora genètica aplicada en l'àmbit agroalimentari al llarg de bona part de darrer segle. Posteriorment, el desenvolupament de les tècniques de modificació genètica a finals del segle XX, han suposat un canvi metodològic en les estratègies de millorament genètic, no exempt de certes controvèrsies. Amb el naixement de la "Era Genòmica" a principis del segle XXI, ambdues aproximacions metodològiques han trobat camins comuns d'actuació en la millora genètica assistida per marcadors i en la identificació i caracterització de *loci* implicats en trets quantitius.

Els coneixements sobre Genètica seran impartits en diferents assignatures de la llicenciatura. Els aspectes relacionats amb la naturalesa, funció, manteniment i organització del material genètic seran objecte de l'assignatura de Biologia Molecular de primer curs. Els aspectes relacionats amb la modificació genètica de les molècules de DNA seran objecte de l'assignatura de Enginyeria Genètica de segon. Finalment, els aspectes relacionats amb l'estudi de la biodiversitat, els mecanismes de transmissió hereditària, l'estudi de la variabilitat genètica i els aspectes relatius a la Genètica de poblacions, seran objecte d'estudi de l'assignatura de Genètica aquí presentada.

El curs s'iniciarà amb una breu introducció a la metodologia emprada en l'estudi de la biodiversitat dels éssers vius amb una breu introducció als grans grups d'organismes. Seguidament ens introduïren en la metodologia de l'anàlisi genètic i els aspectes relacionats amb la transmissió i herència dels caràcters. Ens aproximarem a l'estudi i caracterització de la variabilitat genètica i en la seva aplicació en el disseny d'estratègies de caracterització i el diagnòstic genètic. Finalment, els darrers temes tractaran els aspectes relatius a la genètica de poblacions i evolució.

Al llarg del curs, l'alumne haurà de realitzar activitats pràctiques on la seva participació serà imprescindible per a l'assoliment dels objectius plantejats.

Objectius acadèmics de l'assignatura

L'estudiant que superi l'assignatura ha de : (Objectius de coneixement)

- Conèixer la classificació y organització dels grans grups de metazous

- Conèixer la terminologia i vocabulari bàsic de la genètica
- Comprendre la universalitat de les lleis de la herència
- Conèixer els conceptes bàsics de la genètica de la transmissió, teoria cromosòmica de l'herència i del seu estudi mitjançant encreuaments controlats.
- Conèixer les singularitats de l'anàlisi genètic i la seva aplicació en Biotecnologia
- Comprendre l'origen de la variabilitat genètica la seva implicació en el procés de canvi evolutiu i la seva aplicació pràctica en la identificació genètica d'organismes, la cartografia genètica i en la millora d'animals i plantes
- Entendre els conceptes bàsics de la genètica de poblacions i la seva aplicació en l'estudi de poblacions d'animals i plantes.
- Conèixer els conceptes de biodiversitat i conservació de recursos genètics i la seva rellevància.

L'estudiant que superi l'assignatura ha de ser capaç de: (Objectius de capacitat)

- Interpretar correctament els resultats d'un encreuament controlat.
- Proposar hipòtesis sobre els patrons d'herència d'un caràcter en funció dels resultats o dades experimentals disponibles.
- Obtenir informació a partir dels recursos bibliogràfics i bases de dades a internet.
- Interpretar correctament la informació de bases de dades en referència a la estructura i organització genòmica.
- Calcular les freqüències fenotípiques genotípiques i al·lèliques a partir de les dades poblacionals disponibles
- Formar-se un judici crític en quant a la aplicació de les tècniques genètiques en la millora animal i vegetal.
- Abordar la resolució de problemes amb un judici crític incorporant la informació científica disponible sobre el tema.
- Desenvolupar habilitats en el treball de laboratori, aplicant criteris de qualitat i bona pràctica.
- Desenvolupar habilitats de comunicació oral i escrita dels resultats científics.

Competències

Competències generals

El graduat en Biotecnologia ha de:

- Ser capaç de buscar i utilitzar selectivament fonts d'informació necessàries per arribar als objectius formatius.
- Interpretar la informació científico-tècnica amb un sentit crític, i ser capaç de fer presentacions basades en aquesta informació.
- Ser capaç de realitzar informes escrits i orals comprensibles sobre el treball realitzat, amb una justificació basada en els coneixements teòrico-pràctics aconseguits (Competència estratègica de la UdL).
- Treballar en equip, amb una visió multidisciplinària i amb capacitat per fer una distribució racional i eficaç de tasques entre els membres de l'equip.
- Poder comunicar i comunicar-se en l'àmbit internacional en el seu desenvolupament professional (Competència estratègica de la UdL)
- Utilitzar eines i tècniques de la informació i comunicació per a l'anàlisi de dades i l'elaboració d'informes orals i escrits i altres activitats formatives i professionals (Competència estratègica de la UdL)
- Respectar els drets fonamentals d'igualtat entre homes i dones, la promoció dels Drets Humans i els valors propis d'una cultura de pau i de valors democràtics (Competència estratègica de la UdL).
- Conèixer i utilitzar adequadament el vocabulari científic i tècnic propi dels diferents àmbits de la Biotecnologia.
- Treballar en el laboratori aplicant criteris de qualitat i bona pràctica.
- Conèixer i saber utilitzar el programari i les bases de dades específiques en els diferents àmbits de la

Biotecnologia.

- Utilitzar el mètode científic per analitzar dades i dissenyar estratègies experimentals amb aplicacions biotecnològiques.
- Ser capaç de formar-se un judici crític sobre les implicacions de la biotecnologia a nivell ètic, legal i ambiental.
- Ser capaç de desenvolupar una activitat professional d'acord amb les normatives de seguretat i respecte al medi ambient i amb criteris ètics.
- Transmetre estratègies i aplicacions tecnològiques a l'empresa, basades en els fonaments generals de l'economia d'empresa.
- Adquirir criteris d'elecció de les tècniques analítiques més adients per a cada cas pràctic concret.

Competències específiques (segons document Pla d'Estudis)

- Conèixer les singularitats de l'anàlisi genètica i les seves aplicacions biotecnològiques
- Entendre la funció dels gens i la seva regulació en resposta a canvis externs de la cèl·lula.

Continguts fonamentals de l'assignatura

Curs 2018-19

Segons Pla d'Estudis: Transmissió del material hereditari. Mutació. Recombinació. Variabilitat genètica. Genètica de poblacions. Genòmica. Biodiversitat

Mòdul I: Anàlisi genètica del fenotip (12 hores)

TEMA 1. **Introducció a la Genètica i l'Herència**- Objectius i abast de la Genètica. Estructura de material hereditari, herència i variació. Genotip, Fenotip i Ambient. Nomenclatura bàsica en genètica. Anàlisi genètica del fenotip. Base cromosòmica de l'herència: Mitosi i meiosi. Cromosomes i cicle cel·lular. Comportament dels cromosomes durant la Mitosi i la Meiosi. Conseqüències genètiques de la Meiosi.

TEMA 2. **Introducció a l'Anàlisi genètica del fenotip**. Tipus de fenotips. Interacció genotip-ambient. Caràcters monogènics, poligènics i multifactorials. Concepte d'heretabilitat. Determinació empírica de l'heretabilitat d'un caràcter. Determinació de la base genètica d'un caràcter. Anàlisi genètica dels caràcters complexes. Estudis de bessons: concordança i correlació del caràcter en individus emparentats. Caràcters multifactorials. Trets quantitius. Distribució fenotípica d'un caràcter quantitiu. Anàlisi de la variància. Model "llindar". Experiments de selecció dirigida. Resposta a la selecció.

TEMA 3. **Anàlisi genètica dels caràcters monogènics**. Models d'herència mendeliana. Models de segregació: monohibridisme/dihibridisme. Relacions al·lèliques: dominància i recessivitat.

TEMA 4. **Herència de gens lligats als cromosomes sexuals**. Determinació genètica del sexe. Factors ambientals i determinació del sexe. Models de determinació sexual: balanç cromosòmic i sexe homo-heterogamètic. Compensació de dosi. Estructura comparada dels cromosomes sexuals. Inactivació del cromosoma X. Herència influenciada pel sexe. Herència limitada a un sexe.

TEMA 5. **Patrons d'herència extracromosòmica**. Genoma d'òrgànuls citoplasmàtics i simbionts. Organització del genoma de mitocondris. Organització del genoma de cloroplasts. Caràcters amb efecte matern.

TEMA 6. **Extensions de l'anàlisi mendelià**. Anàlisi genètica de gens lligats. Lligament i recombinació. Alteració de les proporcions fenotípiques en gens lligats. Freqüència de recombinació i distància genètica Interaccions genotípiques. Epístasi. Incompatibilitat al·lèlica i letalitat. Penetració i expressivitat. Pleiotropia. Factors epigenètics: Empremta genètica.

Mòdul II. Variabilitat genètica (12 hores)

TEMA 1. **Mecanismes de canvi genètic** - Mutació: origen i tipus. Mutació espontània y mutació induïda. Mutacions cromosòmiques. Cariotip. Canvis numèrics i estructurals dels cromosomes. Aneuploides en humans. Ploidies en Plantes. Mutacions gèniques. Tipus de mutacions gèniques. Recombinació no homòloga. Efectes fenotípics de les mutacions.

TEMA 2. **Estudi i caracterització de la variabilitat genètica** - Concepte de polimorfisme genètic. Estudi del polimorfisme a nivell del DNA. Tipus de variacions polimòrfiques del DNA: SNPs, insercions/delecions i repeticions de nombre variable. Mètodes i tècniques de genotipació. Aplicacions dels polimorfismes genètics.

TEMA 3. **Cartografia de genomes** - Mapes físics. Posicionament de seqüències mitjançant sondes. Hibridació somàtica. Altres tècniques de mapatge físic. Mapes genètics. Freqüència de recombinació i mapes de lligament. Utilització dels polimorfismes genètics en la elaboració de mapes. Mapes genètics en l'espècie humana. Mètode *Lod score*.

TEMA 4. **Genòmica estructural**. Projectes "Genoma". Desenvolupament del projecte "Genoma Humà". Estratègies en la identificació de gens: clonació posicional, anàlisi de seqüències "*in silico*" i comparació de genomes. Aproximació genòmica a la caracterització de la variabilitat genètica. Identificació de gens implicats en caràcters complexos. Estudis d'associació genètica: model cas-control. Estudis de lligament: mapatge de trets quantitius. Desequilibri de lligament -- Concepte i definició. Aplicacions del desequilibri de lligament en la identificació i cartografia de gens candidats.

Modul III. Evolució (6 hores)

TEMA 1. **Genètica de poblacions** -- Concepte de població mendeliana. Freqüències fenotípiques, genotípiques i al·lèliques. Equilibri Hardy-Weinberg. Distorsions de l'equilibri Hardy-Weinberg. Consanguinitat i heterosi. Canvi de les freqüències al·lèliques. Equilibri mutacional, Migració, Selecció: eficàcia biològica. Canvis estocàstics: Deriva genètica. Grandària de la població: efecte fundador i colls d'ampolla. (4 hores).

TEMA 2. **Teories evolutives**. Evolució darwiniana. Mecanismes d'especiació. Gradualisme vs. Puntualisme. Manteniment de la variabilitat genètica. Hipòtesis neutralista del manteniment de la variabilitat genètica. Biodiversitat i conservació dels recursos genètics.

Mòdul IV. Introducció a l'estudi de la Biodiversitat (8 hores)

TEMA 1. Característiques i classificació general, arquitectura i embriologia dels metazous. Ontogènia i filogènia.

TEMA 2. Diablàstics, triblàstics no celomats. Característiques i classificació general de: Esponges, Radiats, Plathelminths, Nemertins, Rotífers i Nematodes.

TEMA 3. Celomats no cordats. Característiques i classificació general Mol·luscs, Anèl·lids i Artròpodes: Insectes (amb especial èmfasis), Crustacis, Miriàpodes i Aràcnids.

TEMA 4. Cordats: Característiques i classificació evolutiva. Vertebrats No Amniotes: Agnats, i gnatòstoms no tetràpodes (Condrictis i Osteïctis) i amfibis. Vertebrats Amniotes: Rèptils, Aus i Mamífers.

Sessions de problemes

Meiosi i cicles biològics. Proporcions mendelianes i patrons d'herència

Aplicacions dels polimorfismes genètics: identificació genètica i estudi de la paternitat. Estudi del lligament en eucariotes. Estudi del lligament en famílies humanes.

Càlcul de les freqüències fenotípiques, genotípiques i al·lèliques. Comprovació de l'Equilibri Hardy-Weinberg. Estima de les freqüències genotípiques assumint Hardy-Weinberg. Estima del desequilibri de lligament. Estudis d'associació. Mapatge de trets quantitius.

Sessions Aula d'informàtica

INFORMÀTICA 1 i 2 - Simulacions d'encreuaments de *Drosophila*

INFORMÀTICA 3 - Consulta i gestió de bases de dades d'interès en Genètica i Biodiversitat

Sessions Laboratori de pràctiques

PRÀCTICA INTEGRADA 1 - Practica biodiversitat

PRÀCTICA INTEGRADA 2 - Preparació i observació de cromosomes.

Eixos metodològics de l'assignatura

Tipus d'activitat	Descripció	Activitat presencial alumne		Activitat no presencial alumne		Avaluació	Temps total
		Objectius	Hores	Treball alumne	Hores	Hores	Hores
Lliçó magistral	Classe magistral (Aula. Grup gran)	Explicació dels principals conceptes	39	Estudi: Conèixer, comprendre i sintetitzar coneixements	52	2	91
Problemes i casos	Classe participativa (Aula. Grup gran)	Resolució de problemes i casos	4	Aprendre a resoldre problemes i casos	8	1	12
Seminari	Classe participativa (Grup mitjà)	Realització d'activitats de discussió o aplicació		Resoldre problemes. Discutir			
Laboratori	Pràctica de Laboratori (Grup mitjà)	Execució de la pràctica: comprendre fenòmens, mesurar...	10	Estudiar i Realitzar memòria	5	0.5	15
Aula d'informàtica	Pràctica d'aula d'informàtica (Grup mitjà)	Execució de la pràctica: comprendre fenòmens, mesurar...	6	Estudiar i Realitzar memòria	6	0.5	12
Pràctiques de camp	Pràctica de camp (Grup mitjà)	Execució de la pràctica: comprendre fenòmens, mesurar...					
Visites	Visita a explotacions o indústries	Realització de la visita		Estudiar i Realitzar memòria			
Activitats dirigides	Treball de l'alumne (individual o grup)	Orientar a l'alumne en el treball (en horari de tutories)	1	Realitzar un treball bibliogràfic, pràctic, etc.	15		12
Altres							
Totals			60		86	4	150

Sistema d'avaluació

Exàmens (probes escrites)	Pràctiques (Lliurement memòries)	Anàlisi de casos i problemes (Lliurement memòries)	Altres activitats
70%	15%	15%	

Tipus d'activitat	Activitat d'Avaluació		Pes qualificació
	Procediment	Número	
Lliçó magistral	Proves escrites sobre la teoria del programa de l'assignatura.	2	
Problemes i casos	Proves escrites sobre exercicis i problemes relatius als conceptes adquirits en les classes teoria i problemes del programa de l'assignatura.	2	
Laboratori	Lliurament de memòries, proves escrites o orals.	1	
Seminari	Proves escrites o orals		
Aula informàtica	Lliurament de memòries. Proves escrites o orals.	3	
Pràctiques de camp			
Visites			
Activitats dirigides			
Total			

Observacions

Per avaluar els coneixements adquirits els alumnes hauran de superar dues proves escrites que es realitzaran segons calendari en les quals s'inclouran qüestions relatives als temes de les classes de teoria, problemes i pràctiques d'informàtica. Es valorarà el treball i exercicis, que els alumnes hauran de lliurar al professor al llarg del curs, l'assistència i el grau de participació en cada una de les sessions i activitats programades.

Bibliografia i recursos d'informació

Bibliografia bàsica

- Griffiths, J. H. Miller, R. C. Lewontin, D. Suzuki, *Genética* (McGraw-Hill / Interamericana de España, S.A., ed. 7a, 2002).

- W. S. Klug, M. R. Cummings, *Genética* (Pearson Educación, S.A., ed. 1a, 1998).
- Anthony J. F. Griffiths, Jeffrey H. Miller, David T. Suzuki, Richard C. Lewontin, William M. Gelbart, *An Introduction to Genetic Analysis* (W.H. Freeman & Company, ed. 8th, 2004).
- M. R. C. William S. Klug, *Essentials of Genetics* (Prentice Hall, ed. 5th, 2004).
- D. P. S. E.J. Gardner, M.J. Simmons, *Principles of Genetics* (John Wiley and Sons Ltd, ed. 8th, 1991).
- R. H. Tamarin, *Principles of Genetics* (William C Brown Pub, ed. 6th, 1999).
- Cleveland Hickman. *Principios Integrales de Zoología* (McGRAW-HILL/INTERAMERICANA DE ESPAÑA, S.A.U, 2002)

Bibliografia complementària

- E. J. Eisen, *The Mouse in Animal Genetics And Breeding Research* (World Scientific Publishing Company, 2005).
- J. H. Gillespie, *Population Genetics: A Concise Guide* (Johns Hopkins University Press, ed. 2nd, 2004)
- M. S. Kang, *Quantitative Genetics, Genomics, and Plant Breeding*. M. S. Kang, Ed., Symposium on Quantitative Genetics and Plant Breeding in the 21st cent (CABI Publishing, 2002).