



# GUIA DOCENT **GENÈTICA**

Coordinació: LAPLANA LAFAJA, MARINA

Any acadèmic 2023-24

## Informació general de l'assignatura

Denominació	GENÈTICA		
Codi	101610		
Semestre d'impartició	1R Q(SEMESTRE) AVALUACIÓ CONTINUADA		
Caràcter	Grau/Màster	Curs	Caràcter
	Grau en Biotecnologia	2	OBLIGATÒRIA
Modalitat	Presencial		
Nombre de crèdits assignatura (ECTS)	6		
Tipus d'activitat, crèdits i grups	<b>Tipus d'activitat</b>	PRALAB	TEORIA
	<b>Nombre de crèdits</b>	2.2	3.8
	<b>Nombre de grups</b>	2	1
Coordinació	LAPLANA LAFAJA, MARINA		
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 <a href="#">aquest enllaç</a> per a més informació.		
Idioma/es d'impartició	Català		

Professor/a (s/es)	Adreça electrònica professor/a (s/es)	Crèdits impartits pel professorat	Horari de tutoria/lloc
LAPLANA LAFAJA, MARINA	marina.laplana@udl.cat	5	Demaneu tutoria per missatge al campus virtual.
LOPEZ ORTEGA, RICARDO ENRIQUE	ricard.lopez@udl.cat	1,8	
SANCHEZ GONZALEZ, JORGE RUBEN	jorge.sanchez@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 essers 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

CG1 Ser capaç de cercar i utilitzar selectivament fonts d'informació necessàries per assolir els objectius formatius.

CG3 Treballar en equip, amb una visió multidisciplinària i amb capacitat per fer una distribució racional i eficaç de feines entre els membres de l'equip.

CT3 Utilitzar eines i tècniques de la informació i la comunicació per a l'anàlisi de dades i l'elaboració d'informes orals i escrits i altres activitats formatives i professionals.

CT4 Respectar els drets fonamentals digualltat entre homes i dones, la promoció dels Drets Humans i els valors propis duna cultura de pau i de valors democràtics.

CG4 Conèixer i utilitzar adequadament el vocabulari científic i tècnic propi dels diferents àmbits de la biotecnologia.

CG5 Treballar al laboratori aplicant criteris de qualitat i bona pràctica.

CG6 Conèixer i saber utilitzar el programari i les bases de dades específiques en els diferents àmbits de la biotecnologia.

CG7 Utilitzar el mètode científic per analitzar dades i dissenyar estratègies experimentals amb aplicacions biotecnològiques.

CG8 Ser capaç de formar-se un judici crític sobre les implicacions de la biotecnologia a nivell ètic, legal i ambiental.

CG11 Adquirir criteris d'elecció de les tècniques analítiques més adequades per a cada cas pràctic concret

## Competències específiques (segons document Pla d'Estudis)

CE19 Conèixer les singularitats de l'anàlisi genètica i les seues funcions biotecnològiques.

CE20 Entendre la funció dels gens i la seva regulació en resposta a canvis externs de la cèl·lula.

CE45 Conèixer la diversitat dels éssers vius, la importància del manteniment i les estratègies de gestió des de l'àmbit biotecnològic.

## 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

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 complexos. Estudis de bessons: concordança i correlació del caràcter en individus emparentats. Caràcters multifactorials. Trets quantitius. Distribució fenotípica d'un caràcter quantitatiu. 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

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 homologa. 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/deleccions 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*.

### Modul III. Genètica de poblacions

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.

### Mòdul IV. Introducció a l'estudi de la Biodiversitat

TEMA 1. Característiques i classificació general evolutiva dels éssers vius. Quants éssers vius hi ha? Taxonomia i filogènia. Descripció dels grans grups.

TEMA 2. La diversitat biològica. Tipus de diversitat: Riquesa específica. Diversitats  $\alpha$ ,  $\beta$  i  $\gamma$ . Diversitat taxonòmica. Disparitat morfològica. Diversitat funcional. Diversitat genètica.

TEMA 3. Evolució i diversitat. Selecció Natural. Mecanismes evolutius. Evolució i el tamany poblacional. Distribució i ecologia.

TEMA 4. Biologia de la conservació. Genètica de la Conservació. Metapoblacions i fragmentació. Espècies amenaçades, extinció i viabilitat.

## 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 - Simulacions d'encreuaments de *Drosophila*.

## Sessions Laboratori

PRÀCTICA INTEGRADA 1 - Preparació i observació de cromosomes.

PRÀCTICA INTEGRADA 2 - Pràctica biodiversitat.

## Eixos metodològics de l'assignatura

Tipus d'activitat	Descripció	Activitat presencial alumne		Activitat no presencial alumne		Avaluació	Temps total
		<b>Objectius</b>	<b>Hores</b>	<b>Treball alumne</b>	<b>Hores</b>	<b>Hores</b>	<b>Hores</b>
<b>Lliçó magistral</b>	Classe magistral	Explicació dels principals conceptes	<b>39</b>	Estudi: Conèixer, comprendre i sintetitzar coneixements	<b>52</b>	2	<b>91</b>
<b>Problemes i casos</b>	Classe participativa	Resolució de problemes i casos	<b>4</b>	Aprendre a resoldre problemes i casos	<b>8</b>	1	<b>12</b>
<b>Laboratori</b>	Pràctica de Laboratori virtual	Execució de la pràctica: comprendre fenòmens, mesurar...	<b>10</b>	Estudiar i fer memòria o les activitats que se sol·licitin	<b>5</b>	0.5	<b>15</b>
<b>Aula d'informàtica</b>	Pràctica recursos informàtics	Execució de la pràctica: comprendre fenòmens, mesurar...	<b>6</b>	Estudiar i fer memòria o les activitats que se sol·licitin	<b>6</b>	0.5	<b>12</b>
<b>Altres</b>	Classes participatives	Resolució de problemes i casos		Aprendre a resoldre problemes i casos	15		12
<b>Totals</b>			<b>60</b>		<b>86</b>	4	<b>150</b>

## Pla de desenvolupament de l'assignatura

L'assignatura es desenvoluparà seguint l'horari del Segon curs - 1r quadrimestre que està disponible a la pàgina web del grau.

UdL- Biotecnologia : <https://www.biotecnologia.udl.cat/es/calendari-horaris/horaris/>

## Sistema d'avaluació

### AVALUACIÓ CONTÍNUA

Exàmens (Proves escrites)	Pràctiques (Lliuraments)	Anàlisi de casos i problemes (Lliuraments)	Assistència sessions pràctiques
70%	15%	10%	5%

Tipus d'activitat	Activitat d'Avaluació	Número
	<b>Procediment</b>	
<b>Lliçó magistral</b>	Proves escrites sobre la teoria del programa de l'assignatura.	2
<b>Problemes i casos</b>	Proves escrites sobre exercicis i problemes relatius als conceptes adquirits en les classes teoria i problemes del programa de l'assignatura.	2
<b>Pràctiques</b>	Lliurament de memòries, resposta d'activitats, proves escrites.	variable
<b>Sessions informàtica</b>	Lliurament de memòries, resposta d'activitats, proves escrites	variable

### 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. Es valoraran els treballs 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.

### AVALUACIÓ ALTERNATIVA

L' alumne que s'aculli a la modalitat d'avaluació alternativa s'haurà de presentar a un **examen únic** el dia i hora que s'hagi programat per a la **2a avaluació**. Aquest examen suposa el **100%** de la nota.

Composició de l'examen: teoria, problemes relacionats amb els conceptes adquirits a la teoria i conceptes relacionats amb el contingut de les activitats pràctiques.

L'alumne estarà exempt de l'obligatorietat d'assistir als seminaris i a les pràctiques de l'assignatura.

## 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

