Universitat Autònoma de Barcelona

2019/2020

Control de l'expressió gènica en eucariotes

Codi: 101978
Crèdits: 6

Titulació	Tipus	Curs	Semestre
2500890 Genètica	OT	4	0

Professor/a de contacte

Nom: Inmaculada Ponte Marull

Correu electrònic: Inma.Ponte@uab.cat

Utilització d'idiomes a l'assignatura

Llengua vehicular majoritària: català (cat)

Grup íntegre en anglès: No

Grup íntegre en català: No

Grup íntegre en espanyol: No

Equip docent

Maria Plana Coll

Alicia Roque Cordova

Prerequisits

No hi ha prerequisits oficials. Tot i això, se suposa que l'estudiant ha adquirit els coneixements impartits a les assignatures prèvies del grau, a nivell de primer, segon i de tercer curs, de contingut relacionat amb les àrees de la Bioquímica i Biologia Molecular, Genètica, Biologia Cel·lular, Fisiologia Animal i Patologia.

Objectius

Els objectius formatius són que l'estudiant, en finalitzar l'assignatura, sigui capaç de:

- Descriure els aspectes estructurals de la cromatina, els factors que la regulen i el seu paper en la regulació de l'expressió gènica.

- Conèixer les estratègies utilitzades en la identificació dels mecanismes de control de l'expressió gènica en eucariotes.

- Descriure els tipus de factors de transcripció més significatius en el control de la expressió gènica i els mecanismes que els regulen en resposta a factors intracel·lulars i senyals extracel·lulars.

- Conèixer els mecanismes de control de la traducció i de la estabilitat i activació dels mRNA en resposta a les demandes cel·lulars, en el desenvolupament embrionari i les seves alteracions en diverses patologies.

- Explicar les interrelacions funcionals en els diversos mecanismes de control de l'expressió gènica a la proliferació, la diferenciació cel·lular i el desenvolupament embrionari així com per satisfer les demandes energètiques en diverses situacions fisiopatològiques.

- Saber com aplicar els coneixements estudiats i la informació de les bases de dades per a resoldre problemes qualitatius i quantitatius relacionats amb les seves alteracions en situacions patològiques, en especial a les malalties genètiques de major prevalença a la nostra població.

- Saber dissenyar experiments, comprenent les limitacions de l'aproximació experimental, interpretar elsresultats experimentals, aplicar els recursos informàtics per a la recerca d'informació especialitzada, el tractament de les dades i la comunicació dels resultats a la comunitat científica.

Competències

- Aplicar el mètode científic a la resolució de problemes.
- Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica.
- Comprendre i descriure l'estructura, la morfologia i la dinàmica del cromosoma eucariòtic durant el cicle cel·lular i la meiosi.
- Descriure els mecanismes epigenètics.
- Descriure i identificar les característiques estructurals i funcionals dels àcids nucleics i les proteïnes incloent-hi els seus diferents nivells d'organització.
- Descriure les bases genètiques del desenvolupament i del control de l'expressió gènica.
- Saber comunicar amb eficàcia, oralment i per escrit.
- Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.
- Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics o d'Internet en l'àmbit d'estudi, en les llengües pròpies i en anglès.

Resultats d'aprenentatge

1. Aplicar el mètode científic a la resolució de problemes.
2. Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica.
3. Descriure els mecanismes de regulació de l'expressió gènica en virus, bacteris i eucariotes.
4. Descriure els mecanismes i les conseqüències genètiques de les modificacions epigenètiques.
5. Descriure els processos de replicació, transcripció, traducció i regulació dels gens en procariotes i eucariotes.
6. Descriure l'organització del material genètic al llarg del cicle cel·lular.
7. Enumerar i descriure els mecanismes bàsics de formació de patrons en animals.
8. Explicar el paper dels gens eines en el desenvolupament.
9. Relacionar l'estructura dels àcids nucleics amb la seva funció biològica.
10. Saber comunicar amb eficàcia, oralment i per escrit.
11. Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.
12. Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics o d'Internet en l'àmbit d'estudi, en les llengües pròpies i en anglès.

Continguts

Tema 1:Nivells de control de l'expressió gènica als eucariotes.

Introducció. Descripció dels diferents nivell de controls de l'expressió gènica. Métodes pel seu estudi.

Tema 2:Estructura de la cromatina

El nucleosoma. Variants de histones. Modificacions post-traduccionals de les histones. Fibra de 30 nm. Dominis estructurals i funcionals de la cromatina. Metilació del DNA.

Tema 3:Paper de l'estructura de la cromatina en el control de l'expressió gènica eucariota.

Alteracions en la metilació del DNA en ges actius o potencialment actius. Modificacions de histones en cromatina de gens actius o potencialment actius (Codi de les histones). Canvis en l'estructura de la cromatina en els gens actius i potencialment actius. Complexes de remodelatge.

Tema 4: Control de la transcripció.

Transcripció: mecanismes controlen la formació del complex d'iniciació i la elongació Factors de transcripció i mecanismes de control en resposta a senyals biològics. Finalització de la transcripció.

Tema 5: Factors de transcripció.

Característiques estructurals. Mecanismes generals d'actuació sobre la transcripció. Activació dels factors de transcripció. Models de resposta dels factors de transcripció a senyals intracel·lulars i extracel·lulars.

Tema 6: Processament post-transcripcional. Transport i estabilitat dels mRNA.

Maduració del mRNA (capping/poliadenilació/splicing).Exportació nucli-citosol dels mRNAs i mecanismes que la controlen. Distribució citoplasmàtica dels mRNA: localització de la traducció. Emmagatzemant al citosol i activació dels mRNA. Controlde l'estabilitat i degradació dels mRNA: importànciadels siRNA i miRNA.

Tema 7: Traducció i mecanismes que la controlen.

Etapes i nivells de control de la traducció. Control de la traducció en resposta a senyals intracel·lulars i extracel·lulars: Importància dels elements estructurals presents als mRNA. Mecanismes alternatius d'iniciació de la traducció en eucariotes y factors que els controlen.

Tema 8:Control post-traduccional.

Control de la estabilitat i degradació proteica. Factors que influencien el proteoma: modificacions post-traduccionals i el seu control.

Tema 9:Control de l'expressió gènica en el desenvolupament i la diferenciació cel·lular.

Control de l'expressió gènica en el desenvolupament embrionari. Especificació cel·lular i control de l'expressió gènica específica de tipus cel·lular.

Tema 10:Expressió gènica i càncer.

Oncògens i gens supressors de tumors: Mecanismes cel·lulars que afecten la seva expressió.

Tema 11: Regulació gènica i malalties humanes.

Transcripció, processament post-transcripcional i malalties humanes. Estructura de la cromatina malalties humanes. Malalties infeccioses i expressió gènica.

Metodologia

L'assignatura consta de classes de teoria, seminaris i tutories. A continuació es descriu l'organització i la metodologia docent que es seguirà en cadascun d'aquests tipus d'activitats formatives.

Classes de teoria:

El contingut del programa de teoria serà impartit principalment pel professor en forma de classes magistrals amb suport audiovisual. Les presentacions utilitzades a classe pel professor estaran a disposició dels alumnes al Campus Virtual de l'assignatura amb antelació a l'inici de cadascun dels temes del curs. Aquestes sessions expositives constituiran la part més important de l'apartat de teoria. És recomanable que els alumnes disposin del material publicat al Campus Virtual en forma impresa per tal de poder seguir les classes amb més comoditat. S'aconsella que els alumnes consultin de forma regular el material bibliogràfic recomanat en aquesta guia docent, així com els articles de revisió referenciats en el material gràfic de les classes, que son accessible per xarxa des de la UAB, per tal de consolidar i clarificar, si és necessari, els continguts explicats a classe.

Seminaris:

Aquesta activitat formativa es treballarà íntegrament en anglès

Els seminaris programats estan dissenyats per a consolidar els continguts treballats a les classes de teoria i que els alumnes adquireixin habilitats de treball en grup, de raonament crític i de comunicació i discussió de temes científics en anglès. En aquestes sessions els alumnes es dividiran en grups de 2 a 3 per treballar un

tema concret relacionat amb el programa de l'assignatura per la posterior presentació oral i discussió col·lectiva amb els mitjans disponibles a l'aula.

A l'inici de les classes de l'assignatura, el professor proposarà un llistat de temes que es publicarà a Campus Virtual. L'organització dels grups, el repartiment de temes a tractar i la programació de les dates de presentació es realitzarà durant la primera setmana de classes de l'assignatura.

Cada grup redactarà un breu resum (1 pàgina) del contingut de la seva presentació i l'enviaran per correu electrònic, en format pdf, al professor responsable dels seminaris amb una antelació mínima d'una setmana abans de la presentació del seminari. El professor farà públic aquest material al Campus Virtual de l'assignatura abans de la presentació del seminari. 48 H abans del dia del seminari els alumnes lliuraran al professor, per correu electrònic i en format pdf, la presentació que utilitzaran per la exposoció oral el seminari. El professor també farà públic aquest material al Campus Virtual de l'assignatura per al coneixement de tots els alumnes matriculats.

Tutories

Es realitzaran tutories individuals o en grup reduït, a petició dels alumnes. L'objectiu d'aquestes tutories serà el de resoldre dubtes, orientar sobre les fonts d'informació consultades i la preparació dels seminaris. En el cas que el nombre de sol·licituds fos extremadament elevada, sobretot de cara a exàmens parcials, es podria realitzar una tutoria d'aula abans de cada parcial, per resoldre dubtes o repassar conceptes bàsics, que s'anunciarien oportunament a través del Campus Virtual. Aquestes sessions no seran expositives ni en elles s'avançarà matèria del temari oficial, sinó que seran sessions de debat i discussió.

Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Classes de Teoria	30	1,2	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 11
Seminaris	15	0,6	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12
Tutories	5	0,2	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 11, 12
Tipus: Supervisades			
Preparació d'un seminari	15	0,6	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12
Tipus: Autònomes			
Utilització de fons bibliogràfiques i estudi.	74	2,96	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12

Avaluació

Les competències d'aquesta matèria seran avaluades mitjançant avaluació continuada, la qual inclourà una prova escrita de teoria i la preparació i presentació d'un seminari.

Teoria (75% de la nota global)

Dues proves parcials amb preguntes formulades (a) sobre aspectes individuals específics, (b) de relació entre diversos apartats del programa i (c) utilització dels coneixements per interpretar resultats experimentals o la resolució de problemes relacionats amb el control de l'expressió gènica en situacions fisiopatològiques. El pes de cada prova serà del 37,5% de la nota global de l'assignatura.

Per a que la qualificació de cada parcial de teoria pugui compensar amb la de l'altre caldrà que la nota obtinguda a cada parcial de teoria sigui igual o superior a 3,5 (sobre 10). En el cas de no assolir aquesta

qualificació en cadascun dels parcials, l'alumne s'haurà de presentar a una prova de recuperació del o dels parcial(s) de teoria. Per participar en aquesta recuperació, l'alumnat ha d'haver estar prèviament avaluat en un conjunt d'activitats el pes de les quals equivalgui a un mínim de dues terceres parts de la qualificació total de l'assignatura o mòdul.

En ocasió de la prova de recuperació dels parcials de teoria serà possible tornar-se examinar per millorar la nota dels parcials anteriors. En aquest cas, s'entén que es renuncia a la nota obtinguda anteriorment i es considerarà com a qualificació la obtinguda en el segon examen. Per a que la qualificació de teoria pugui compensar amb la del seminari caldrà que la nota obtinguda en cada parcial a l'examen de recuperació o de millora de nota sigui igual o superior a 3.5 (sobre 10).

El pes total de l'avaluació de teoria serà del 75% de la nota global.

Seminaris (25% de la nota global)

En aquest apartat s'avalua la capacitat d'anàlisi i de síntesi dels alumnes de cada grup, així com les habilitats del treball en grup i de presentació oral. L'avaluació constarà de dues parts:

(1) El contingut (grau d'aprofundiment i coneixement del tema) del seminari, el resum inicial, la presentació oral i la resposta a les preguntes. Aquesta avaluació correspondrà a un 10% de la nota global de l'assignatura i no requereix una qualificació mínima per a poder compensar amb les altres proves.

(2) Al final de cada una de les sessions de seminari es fara una prova escrita sobre el contingut dels seminaris exposats en aquella sessió. La duració de la prova serà de màxim 15 min. No requereix una qualificació mínima per a poder compensar amb les altres proves i correspondrà a un 15% de la nota global de l'assignatura.

Les dues parts (1 i 2) són indestriables, de manera que l'alumne ha de participar, i ser avaluat, en totes dues per tal d'obtenir una qualificació dels seminaris.

El pes total de l'avaluació dels seminaris serà del 25% de la nota global.

Consideracions generals

En tots els components d'avaluació es tindrà en compte a més dels coneixements l'adquisició de competències de comunicació escrita.

Els apartats de Teoria i Seminaris són indestriables, de manera que l'alumne ha de participar, i ser avaluat, en tots dos per tal de superar la matèria.

Per superar l'assignatura és necessari obtenir una qualificació global final igual o superiora 5,0 (sobre 10).

L'alumnat obtindrà la qualificació de "No Avaluable" quan les activitats d'avaluació realitzades tinguin una ponderació inferior al 67% en la qualificació final.

Els estudiants que no puguin assistir a una prova d'avaluació individual percausa justificada (com ara per malaltia, defunció d'un familiar de primer grau ó accident) i aportin la documentació oficial corresponent al Coordinador de Grau, tindran dret a realitzar la prova en qüestió en un altre data. El Coordinador de Grau vetllarà per la concreció d'aquesta amb el professor de l'assignatura afectada.

Qualsevol aspecte que no estigui contemplat en aquesta guia seguirà la normativa d'avaluació de la Facultat de Biociències.

Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Presentació d'un seminari, redacció resum i	10%	5	0,2	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9,

material gràfic.				10, 11, 12
Prova escrita sobre contingut seminaris	15%	2	0,08	2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12
Proves parcials de teoria (2)	37,5% cadascuna (Total 75%)	4	0,16	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12

Bibliografia

a) Llibres.

Carey, M., Smale, S.T. "Transcriptional Regulation in Eukaryotes" (2001) Cold Spring Harbor.

Latchaman, D.S. "Gene Control" second edition (2015) Garlan Sciences.

Latchaman, D.S. "Eukaryotic transcription factors" (2008) Academic press.

Lewin B, Krebs J.K., Kilpatrick S.T., Goldstein E.S. "Genes X" (2011) Ed. Jones and Bartlett, Sudbury, Mass USA.

Mathews M.B. (Editor) "Translational Control in Biology and Medicine" (Cold Spring Harbor Monograph Series 48) (2007) Cold Spring Harbor.

Allis CD, Jenuwein T, Reinberg D, "Epigenetics" (2007) Cold Spring Harbor Laboratory Press

b) Articles de revisió publicats en revistes científiques.

Les referències bibliogràfiques dels diversos articles de revisió recomanats seran indicades en el material gràfic de les classes. Aquests articles de revisió correspondran a revistes que son accessible per xarxa des de la UAB.