Universitat Autònoma de Barcelona

2021/2022

Citogenètica

Codi: 101964
Crèdits: 6

Titulació	Tipus	Curs	Semestre
2500890 Genètica	OB	2	1

La metodologia docent i l'avaluació proposades a la guia poden experimentar alguna modificació en funció de les restriccions a la presencialitat que imposin les autoritats sanitàries.

Professor/a de contacte

Nom: Joan Blanco Rodríguez

Correu electrònic: Joan.Blanco@uab.cat

Utilització d'idiomes a l'assignatura

Llengua vehicular majoritària: català (cat)

Grup íntegre en anglès: No

Grup íntegre en català: Sí

Grup íntegre en espanyol: No

Prerequisits

Coneixements necessaris per a seguir correctament l'assignatura:

1. Conèixer i comprendre els fonaments bàsics de les assignatures de primer curs "Biologia Cel·lular i Histologia" i "Genètica".

2. Conèixer i comprendre aspectes específics d'aquestes assignatures: Els principis mendelians i la teoria cromosòmica de l'herència, el flux de la informació genètica, el cicle cel·lular i els mecanismes de divisió cel·lular.

3. Tenir un nivell mitjà d'anglès.

4. Utilitzar a nivell d'usuari eines informàtiques bàsiques.

Objectius

La citogenètica és una disciplina híbrida que es nodreix de conceptes de Biologia Cel·lular i de Genètica. La convergència d'aspectes derivats d'aquestes àrees ha contribuït al desenvolupament d'una ciència moderna i dinàmica que presenta com a objectiu fonamental l'estudi del cromosoma d'eucariotes.

El progrés d'aquesta disciplina s'ha caracteritzat per l'aplicació combinada de tècniques convencionals i modernes, així com per un intercanvi continu entre el desenvolupament de nous mètodes i la formulació de noves hipòtesis. Tot plegat ha influït notablement en un coneixement més profund del cromosoma, aportant una concepció dinàmica d'aquesta estructura cel·lular i desenvolupant fins a límits insospitats, el binomi estructura - funció. La consolidació de la Citogenètica al llarg dels últims anys ha donat com resultat una disciplina viva, acostant-nos a les fronteres d'altres disciplines de la Biologia i amb clares i notables repercussions socials.

En aquest context els objectius formatius de l'assignatura són:

1. Oferir una visió completa de l'estructura i el comportament dels cromosomes com a garants de la conservació de la informació genètica, la seva transmissió de pares a fills i l'alliberament ordenat en l'expressió gènica.

2. Estudiar les variacions que afecten els cromosomes, des dels mecanismes que les originen fins a les conseqüències genètiques per a la descendència.

D'altra banda, els coneixements teòrics adquirits en l'assignatura de Citogenètica es complementen amb una formació pràctica al laboratori en l'assignatura de Laboratori Integrat III.

Competències

- Aplicar el mètode científic a la resolució de problemes.
- Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica.
- Assumir un compromís ètic
- Comprendre i descriure l'estructura, la morfologia i la dinàmica del cromosoma eucariòtic durant el cicle cel·lular i la meiosi.
- Definir la mutació i els seus tipus, i determinar els nivells de dany gènic, cromosòmic i genòmic en el material hereditari de qualsevol espècie, tant espontani com induït, i avaluar-ne les conseqüències.
- Desenvolupar l'aprenentatge autònom.
- Fer diagnòstics i assessoraments genètics i considerar-ne els dilemes ètics i legals.
- Mesurar i interpretar la variació genètica dins i entre poblacions des d'una perspectiva clínica, de millora genètica d'animals i plantes, de conservació i evolutiva.
- Raonar críticament.
- 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. Aplicar les tècniques bàsiques d'ús habitual al laboratori de citogenètica.
4. Assumir un compromís ètic
5. Desenvolupar l'aprenentatge autònom.
6. Determinar els mecanismes que originen les anomalies cromosòmiques.
7. Exposar els nous dilemes ètics creats pels avenços de la genètica.
8. Identificar l'estructura, la morfologia i la dinàmica del cromosoma eucariòtic en els diferents estadis del cicle cel·lular.
9. Identificar les variants i anomalies cromosòmiques.
10. Interpretar les formes de cromosomes especialitzats a partir del binomi estructura-funció.
11. Llistar i descriure les aplicacions de la citogenètica en l'evolució de les espècies, en la millora de la salut humana i en la millora genètica de plantes.
12. Quantificar el risc de transmissió d'anomalies cromosòmiques a la descendència.
13. Raonar críticament.
14. Resoldre problemes i casos exemple de l'àmbit de la citogenètica.
15. Saber comunicar amb eficàcia, oralment i per escrit.
16. Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.
17. Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics o d'Internet en l'àmbit d'estudi, en les llengües pròpies i en anglès.

Continguts

TEMARI CURS 2021-2022*

BLOC I: ORGANITZACIÓ DEL MATERIAL HEREDITARI EN EUCARIOTES SUPERIORS

Tema 1. Introducció general

Tema 2. El cromosoma d'eucariotes

BLOC II: MECANISMES DE DIVISIÓ CEL·LULAR EN EUCARIOTES SUPERIORS

Tema 3. Divisió cel·lular mitòtica

Tema 4. Divisió cel·lular meiòtica

BLOC III: CROMOSOMES ESPECIALITZATS

Tema 5. Formes d'adaptació

Tema 6. Formes permanents

BLOC IV: TÈCNIQUES D'ANÀLISI I IDENTIFICACIÓ CROMOSÒMICA

Tema 7. Generalitats dels protocols d'anàlisi citogenètica

Tema 8. Tècniques d'identificació cromosòmica

BLOC V: ANOMALIES GENÈTIQUES I EPIGENÈTIQUES

Tema 9. Alteracions del cariotip

Tema 10. Variants i anomalies cromosòmiques estructurals

Tema 11. Anomalies cromosòmiques numèriques

Tema 12. Anomalies epigenètiques

* Temari previst pel curs 2021-2022 llevat que les restriccions imposades per les autoritats sanitàries obliguin a una priorització o reducció d'aquests continguts.

Metodologia

Classes de Teoria

El contingut del programa de teoria l'explicarà el professor en forma de classes magistrals, amb el suport audiovisual escaient i amb foment de la participació activa dels estudiants mitjançant qüestions recíproques. Aquesta metodologia docent s'aplicarà en 32 sessions de 50 minuts de durada.

Les taules, figures i gràfiques utilitzades a classe estaran disponibles en format *pdf a l'aula Moodle de l'assignatura. Els alumnes també podran consultar a l'aula Moodle els vídeos, les animacions i els enllaços a llocs web.

El seguiment del contingut del programa de teoria implica que l'alumnat consulti regularment els llibres i els articles de revisió seleccionats pel professor per tal de consolidar i clarificar els continguts explicats a classe (veure apartat de Bibliografia). Els articles estaran disponibles a l'aula Moodle en format *pdf.

Classes de Problemes

Aquesta metodologia d'aprenentatge té com objectius principals:

- Iniciar a l'alumne en la resolució de diversos experiments representatius que il·lustrin clarament els nous avanços en citogenètica.
- Consolidar els conceptes i coneixements tractats en les classes de teoria, així com avaluar les implicacions que se'n deriven.
- Iniciar l'alumnat en el mètode científic, tot treballant els objectius d'aprenentatge especialment relacionats amb el raonament, el judici crític i les habilitats comunicatives.

En aquestes sessions els alumnes es dividiran en dos grups. L'alumne ha de consultar a quin grup pertany i assistir a les classes corresponents al grup assignat. Cada grup d'alumnes realitzarà durant el curs 7 sessions

de 50 minuts de durada. Dins de cada grup els alumnes s'organitzaran en grups de treball de quatre persones. La metodologia aplicada a l'aula constarà de les següents fases:

- Els alumnes disposaran d'un llistat de problemes (Aula Moodle de l'assignatura) que hauran de resoldre de forma no presencial en els grups establerts. Per a cadascuna de les sessions programades els alumnes hauran de treballar entre 3 i 4 problemes i elaborar un dossier resposta.
- Al començament de cada sessió, cada grup de treball lliurarà al professor el dossier resposta (un sol lliurament per grup) i posteriorment aquests es discutiran i corregiran, requerint la participació activa dels alumnes. Concretament, el professor demanarà a un membre a l'atzar dels diferents grups de treball que presenti la resolució d'un problema i l'expliqui a la resta d'alumnes. La resolució del problema serà avaluada pel professor i la qualificació obtinguda serà aplicable a tots els membres del grup de treball al que pertanyi l'alumne.
- El dossier de problemes lliurat per cada grup d'alumnes s'avaluarà de la següent manera: al final de cada sessió el professor escollirà un problema, que serà el mateix per tots els grups, i aquests seran corregits i avaluats pel professor.

En conseqüència, la nota obtinguda serà la mateixa per tots els membres del grup i contribuirà a la nota final de l'assignatura.

Seminaris

Entre les competències aportades per l'assignatura, i atenent a les característiques del Grau i dels alumnes als que va dirigida, creiem oportú incorporar una relacionada amb la subministració de les eines necessàries per a la comprensió i interpretació de publicacions científiques. Aquest és l'objectiu bàsic de la realització de seminaris. Aquest consistirà en una exposició oral escrita per part dels estudiants d'un article d'investigació. A més, els seminaris s'orientaran a ampliar i consolidar diferents aspectes del temari de teoria i pràctiques (Laboratori Integrat III) per aprofundir en la seva comprensió a través de la participació activa dels alumnes.

Per a l'elaboració dels Seminaris els alumnes s'organitzaran igual que per les classes de Problemes. Cada grup d'alumnes realitzarà durant el curs 3 sessions de 50 minuts de durada. La metodologia aplicada a l'aula constarà de les següents fases:

- A començament de curs el professor assignarà un article científic a cada grup de treball.
- A partir de la publicació seleccionada, cada grup haurà d'elaborar un treball escrit i una presentació oral.
- En la presentació oral, els alumnes hauran d'explicar amb els recursos audiovisuals que considerin adecuats el contingut de l'article. La presentació tindrà una durada màxima de 10 minurs i la realitzarà un membre del grup de treball triat pel professor abans de començar l'expossició. Al final de cada presentació el professor demanarà a dos grups de treball que formulin cadascú una pregunta.
- El treball escrit es lliurarà en format *pdf el dia de la presentació oral i s'haurà d'ajustar al següent format: Extensió màxima dues pàgines; marges 2.5 cm; Tipus de lletra Tahoma; mida 10; espaiat 6pt; interlineat simple. Pel que fa al contingut, el treball escrit haurà de donar resposta a les següent preguntes en relació al contingut de l'article:1) Que s'ha fet?, 2) Per què s'ha fet?, 3) Com s'ha fet?, 4) Quins són els resultats i interpretacions més destacables? i 5) Quina és la conclusió?

Els grups de treballs que ho desitgin podran fer la presentació i la defensa del treball en anglès.

La nota obtinguda serà la mateixa per tots els membres del grup i contribuirà a la nota final de l'assignatura.

NOTA: La metodologia docent proposada pot experimentar alguna modificació en funció de les restriccions a la presencialitat que imposin les autoritats sanitàries.

Nota: es reservaran 15 minuts d'una classe, dins del calendari establert pel centre/titulació, per a la complementació per part de l'alumnat de les enquestes d'avaluació de l'actuació del professorat i d'avaluació de l'assignatura/mòdul.

Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge

Tipus: Dirigides			
Classes de problemes	7	0,28	1, 2, 3, 6, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17
Classes de teoria	32	1,28	2, 3, 4, 5, 6, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14
Seminari	3	0,12	3, 6, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17
Tipus: Autònomes			
Estudi individual	43	1,72	2, 3, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 16, 17
Resolució de problemes	30	1,2	1, 2, 3, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 14, 15, 16, 17
Seminari: Presentació escrita	15	0,6	3, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17
Seminari: Presentació oral	15	0,6	3, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17

Avaluació

Per superar l'assignatura serà imprescindible obtenir una qualificació final igual o superior a 5 punts sobre 10 a partir de les aportacions de les diferents activitats d'avaluació. A més, els alumnes hauran d'obtenir una qualificació mínima de la mitjana aritmètica dels dos exàmens escrits igual o superior a 4 punts sobre 10.
Els alumnes que no assoleixen la puntuació mínima podran realitzar un examen de recuperació. Les característiques de l'examen de recuperació seran equivalents a les establertes a les proves parcials. Per participar en la prova de recuperació serà imprescindible que les activitats d'avaluació realitzades durant el curs tinguin una ponderació igual o superior al 67%. En cas contrari l'alumnat obtindrà la qualificació de No-avaluable.

Activitats d'avaluació:

- Examen escrit (avaluació individual): Al llarg del semestre es realitzaran dues proves escrites (veure programació de l'assignatura) sobre els continguts teòrics de l'assignatura, que els alumnes hauran de respondre de manera individual. L'objectiu és avaluar el domini dels conceptes i els coneixements tractats a classe i comprovar la correcció alhora d'aplicar-los i relacionar-los. Cada prova (examen escrit I i II) tindrà un pes del 35% sobre la nota final de l'assignatura.
- Resolució de problemes (avaluació en grup): La nota d'aquesta part s'aconseguirà fent la mitjana aritmètica de la suma de les notes obtingudes per cada grup d'alumnes al llarg del curs (un problema per dossier) i de la resolució oral a classe. El professor vetllarà perquè durant el curs cada grup hagi fet com a mínim una exposició. Un problema no lliurat ono resolt a classe es puntuarà amb un zero en el càlcul de la nota mitjana del grup. La valoració dels Problemes es realitzarà tenint en compte la correcció en la resposta, el plantejament i la interpretació dels resultats. La nota final serà compartida per tots els integrants de cada grup i equivaldrà al 20% de la nota final.
- Seminaris (avaluació en grup): La nota d'aquesta part s'aconseguirà a partir de la mitjana aritmètica de la presentació oral i escrita. Aquesta nota es modularà en funció de la qualitat de les preguntes/comentaris realitzats pels alumnes durant les presentacions d'altres grups. A més, es valorarà positivament l'ús de l'anglès en la presentació i discussió de l'article. La valoració de les presentacions es realitzarà tenint en compte la correcció del treball escrit i de l'expressió oral, l'ús del llenguatge científic adequat i l'adequació de les normes de presentació establertes. La nota final serà compartida per tots els integrants de cada grup i equivaldrà al 10% de la nota final de l'assignatura. Aquesta metodologia d'aprenentatge només contribuirà a la nota final quan els alumnes realitzin la dues proves (oral i escrita), en cas contrari puntuarà amb un zero.

NOTA: L'avaluació proposada pot experimentar alguna modificació en funció de les restriccions a la presencialitat que imposin les autoritats sanitàries.

Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Examen escrit I	35	2	0,08	2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 16, 17
Examen escrit II	35	2	0,08	2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 16, 17
Lliurament i exposició de problemes (avaluació en grup)	20	0,5	0,02	1, 2, 3, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17
Presentació oral i escrita de seminaris (avaluació en grup)	10	0,5	0,02	3, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17

Bibliografia

Alberts B, Johnson A, Lewis J, Raff M, Roberts K and Walter P (2017) Molecular Biology of the Cell, 6th Edition. Garland Publishing, New York.

Bickmore W (1999) Chromosome Structural Analysis; A Practical Approach. Oxford University Press, Oxford.

Bickmore W and Craig J (1997) Chromosome bands: Patterns in the genome. Springer-Verlag Berlin Heidelberg, New York.

Gardner RJM and Sutherland GR (2018) Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling, 5th Edition. Oxford University Press. Oxford.

Holmquist GP and Motara MA (1987) The magic of cytogenetic technology. In Cytogenetics. Obe G and Basler A Editors. Springer-Verlag, Berlin.

King M (1993) Species evolution. The role of chromosome change. Cambridge University Press.

Lacadena JR (1996) Citogenética. Editorial Complutense SA, Madrid.

Lodish H, Scott MP, Matsudaira P, Darnell J, Zipursky L, Kaiser CA, Berk A and Krieger M (2016) Molecular Cell Biology Eighth. WH Freeman Publishers, New York.

Lynch M (2007) The Origins of Genome Architecture. Sinauer Associates Inc.

Rooney DE (2002) Human Cytogenetics: Constitutional Analysis. 3rd Edition. Oxford University Press. Oxford.

Singh RJ (2002) Plant cytogenetics. CRC Press.

Solari AJ. (2011) Genética Humana. Fundamentos y Aplicaciones en Medicina. 4ª edición. Médica Panamericana. Buenos Aires.

Sumner AT (2003) Chromosomes: Organization and Function. Blackwell Publishing.

Sybenga J (1975) General Cytogenetics. North-Holland Publishing Company. Amsterdam.

Sybenga J (1975) Meiotic Configurations. Springer-Verlag Berlin Heidelberg. New York.

Tost J (2007) Epigenetics. Caister Academic Press.

Turner J (2007) Meiosis. Chromosome research 15. Special issue (5). Springer.

Vogelstein B and Kinzler KW (2002) The Genetic Basis of Human Cancer. 2nd Edition. Graw-Hill Professional. New York.

Warshawsky D and Landolph JR. (2006). Molecular Carcinogenesis and the Molecular Biology.

Programari

Per a la consulta del material docent facilitat pel professorat els estudiants han de disposar de programes que permetin obrir documents en format pdf.