

**FITXA IDENTIFICATIVA****DADES DE L'ASSIGNATURA**

**Codi:** 33140  
**Nom:** Tècniques d'anàlisi genètica  
**Cicle:** Grau  
**Crèdits ECTS:** 4,5  
**Curs acadèmic:** 2025-26

**TITULACIONS**

Titulació	Centre	Curs	Període
1109 - Grau en Bioquímica i Ciències Biomèdiques	Facultat de Ciències Biològiques	3	Segon quadrimestre

**MATÈRIES**

Titulació	Matèria	Caràcter
1109 - Grau en Bioquímica i Ciències Biomèdiques	Mètodes instrumentals	OBLIGATÒRIA

**COORDINACIÓ**

HERNANDEZ MARTINEZ PATRICIA

**RESUM**

L'assignatura de Tècniques d'Anàlisi Genètica s'imparteix en el tercer curs del Grau en Bioquímica i Ciències Biomèdiques (Pla 2009), en el segon quadrimestre. Es tracta d'una assignatura obligatòria que, juntament amb les assignatures Genètica i Citogenètica, Genòmica i Enginyeria Genètica (totes elles obligatòries), té l'objectiu de proporcionar a l'alumne els coneixements bàsics relatius a l'herència biològica així com les eines conceptuals i metodològiques que ho capacitin per dur a terme, en el seu exercici professional, tasques relacionades amb l'anàlisi genètica i la modificació genètica d'organismes.

L'alumne cursarà aquesta assignatura després de les assignatures abans esmentades, per la qual cosa ja disposarà dels coneixements bàsics sobre l'herència i l'estructura del genoma, així com del coneixement de les eines moleculars per a l'anàlisi del mateix.

**CONEXEMENTS PREVIS****RELACIÓ AMB ALTRES ASSIGNATURES DE LA MATEIXA TITULACIÓ**

No s'ha especificat restriccions de matrícula amb altres assignatures del pla d'estudis.

**ALTRES TIPUS DE REQUISITS**



## COMPETÈNCIES / RESULTATS D' APRENTATGE

-

Capacitat per dissenyar experiments i aproximacions multidisciplinàries per a la resolució de problemes concrets.

Capacitat per presentar, discutir i traure conclusions dels resultats dels experiments científics.

Capacitat per treballar correctament als laboratoris de bioquímica, genètica, biologia molecular i cel·lular, incloent-hi seguretat, manipulació, eliminació de residus i registre anotat d'activitats.

Capacitat per utilitzar la instrumentació bàsica experimentació molecular i cel·lular.

Tenir una visió integrada de les tècniques i dels mètodes utilitzats en biociències moleculars i biomedicina.

## DESCRIPCIÓ DE CONTINGUTS

### 1. TEMA 1. SEGREGACIÓ I MAPES PER RECOMBINACIÓ EN HAPLOIDES.

Segregació en haploides. Càlcul de la distància al centròmer. Càlcul de la distància entre dos loci. Mapes de tres punts en haploides. Resolució de problemes.

### 2. TEMA 2. COMPLEMENTACIÓ I CARTOGRAFIA PER DELECIONS.

Prova de complementació. Obtenció de mapes utilitzant delecions en espècies amb cromosomes gegants. Ús combinat de delecions i hibridació in situ per cartografiar gens humans. Resolució de problemes.

### 3. TEMA 3. ASSIGNACIÓ DE LOCI A CROMOSOMES ESPECÍFICS.

Ús de marcadors de grups de lligament en espècies model. Procediment en espècies amb entrecreament limitat a un dels dos sexes. Procediment en espècies amb entrecreament en els dos sexes. Resolució de problemes.

### 4. TEMA 4. TIPUS DE MARCADORS GENÈTICS

Importància de la variabilitat biològica en l'anàlisi genètica. Marcadors morfològics, bioquímics i moleculars. Identificació d'un marcador molecular lligat a un fenotip mutant. Resolució de problemes.



## 5. TEMA 5. IDENTITAT GENÈTICA.

Ús de marcadors moleculars per a l'obtenció d'empremtes genètiques. Assignació de probabilitats en genètica forense. Assignació de probabilitats en proves de paternitat. Resolució de problemes.

## 6. TEMA 6. MARCADORS DE LLINATGE.

Els marcadors de llinatge. Utilitat dels marcadors del cromosoma Y. Utilitat de marcadors mitocondrials. Resolució de problemes.

## 7. TEMA 7. DETECCIÓ DE LLIGAMENT EN HUMANS.

Anàlisi de lligament en pedigrís. Puntuació LOD. Híbrids en cèl·lules somàtiques d'home-ratolí. Resolució de problemes.

## 8. TEMA 8. ELABORACIÓ DE MAPES DE RESTRICCIÓ.

Mapes de restricció. Utilització de sondes. Elaboració de mapes circulars. Elaboració de mapes lineals. Resolució de problemes.

## 9. CLASSES PRÀCTIQUES DE LABORATORI

PRÀCTICA 1. ÚS DE MARCADORS MOLECULARS. Lligament d'un fenotip mutant a un marcador molecular utilitzant la tècnica de RAPDs.

PRÀCTICA 2. SEGREGACIÓ EN HAPLOIDES. Anàlisi de tètades ordenades (estimació de la distància al centròmer en *Sordaria fimicola*).

PRÀCTICA 3. LOCALITZACIÓ DE GENS EN MAPES DE DELECCIONS. Localització cromosòmica precisa de gens mitjançant l'ús de delecions en *Drosophila melanogaster*.

PRÀCTICA 4. IDENTITAT GENÈTICA. Obtenció d'una empremta genètica a partir de DNA de saliva i sang, mitjançant tècniques genètiques i bioquímiques.

## VOLUM DE TREBALL (HORES)

### ACTIVITATS PRESENCIALS

Activitat	Hores
Tutories	3,00
Teoria	3,00
Pràctiques a l'aula	21,00
Laboratori	18,00
<b>Total hores</b>	<b>45,00</b>

**ACTIVITATS NO PRESENCIALS**

Activitat	Hores
Assistència a altres activitats	0,00
Elaboració de treballs individuals o en grup	5,00
Estudi i treball autònom	27,00
Preparació de classes	10,00
Preparació d'activitats d'avaluació	16,00
Resolució de casos pràctics	9,50
<b>Total hores</b>	<b>67,50</b>

**METODOLOGIA DOCENT**

El desenvolupament de l'assignatura, quant al treball presencial, s'estructura en:

1. **Sessions de classes** en aula d'una hora i mitja de durada. En aquestes sessions es pretén dedicar una breu introducció als conceptes necessaris per a la resolució dels problemes relacionats amb cada tema i seguidament passar a la resolució de problemes pràctics. És molt recomanable la lectura prèvia del contingut que es va a tractar en els llibres suggerits. En total, per cobrir aquesta faceta docent, són necessàries 16 sessions d'exposició de conceptes i resolució de problemes en grups de 40 alumnes.
2. **Sessions de classes de laboratori** de tres hores de durada. Són d'assistència obligatòria. S'inclouen cinc sessions de laboratori en grups de 16 alumnes.
3. **Sessions de tutories de grup** d'una hora i mitja de durada. S'inclouen dues sessions de tutories col·lectives (3 hores en total), en grups de 16 alumnes. El seu objectiu és realitzar un repàs i discussió dels conceptes vists fins al moment. A més, la mitja hora final es dedicarà a la realització d'una prova escrita per avaluar objectivament els coneixements adquirits per l'alumne fins al moment. Es pretén que aquestes tutories serveixin per estimular l'estudi sostingut de l'assignatura.
4. La disponibilitat de **tutories personalitzades**. A l'alumne se li instarà al fet que utilitzi aquest recurs per assessorar-se i discutir amb el professor qualsevol tema sobre el programa, l'assignatura, o la carrera.

**AVALUACIÓ**

**Aplicació dels conceptes adquirits a la resolució de problemes:** L'avaluació dels conceptes treballats a les sessions teòric-pràctiques de problemes es realitzarà mitjançant un examen escrit final, que consistirà en el plantejament de problemes i/o qüestions sobre qualsevol dels aspectes tractats a les classes de problemes i tutories, i dues proves escrites durant les tutories de grup (sobre matèria parcial de l'assignatura). El valor de la prova final serà el 70% del total, però la nota obtinguda a l'examen podrà ser augmentada per les dues proves parcials de les tutories de grup. En el cas que la nota de d'examen final siga superior a 4,0 i la mitjana de la nota de tutories siga superior a la de l'examen final (es a dir, només si beneficia a l'alumne), es farà la mitjana ponderada (6:1, examen:tutories) per obtenir la nota d'aquest apartat.



**Portafoli de l'alumne:** A més a més, l'alumne podrà augmentar la nota de la part teòrico-pràctica mitjançant el seu "portafoli". Aquest consisteix en haver obtingut una puntuació de 8,5 o superior al conjunt de les dues proves parcials a les tutories de grup. L'aplicació del portafoli consistirà en multiplicar per 1,1 la puntuació obtinguda en l'apartat teòrico-pràctic. Tanmateix, la puntuació final no podrà superar els 10 punts.

**Laboratori:** Es realitzarà l'avaluació de l'aprofitament de l'aprenentatge al laboratori, els resultats obtinguts, l'assistència, així com la presentació d'un qüestionari sobre els resultats de les pràctiques i l'anàlisi dels mateixos. El valor de la nota de laboratori serà el 30% del total. L'assistència a les classes de laboratori és obligatòria i imprescindible per aprovar l'assignatura.

### Altres consideracions

La nota final serà la suma de les notes obtingudes en els diferents apartats. Per superar l'assignatura serà necessari obtenir una qualificació global igual o superior a 5 sobre 10, sempre i quan la nota dels coneixements teòric-pràctics (una vegada afegit el "portafoli") i de la part pràctica de laboratori siga, independentment, igual o superior a 4,5 sobre 10.

La nota obtinguda del treball pràctic de laboratori és única i es guardarà per a la segona convocatòria i durant el curs següent, així com per a cursos següents.

Aquells estudiants que NO es presentin a l'examen final en aula figuraran amb la nota de NO PRESENTATS en les actes.

Per sol·licitar l'avançament de convocatòria d'aquesta assignatura cal haver realitzat (en qualsevol dels cursos anteriors) les pràctiques de laboratori d'aquesta assignatura.

## BIBLIOGRAFIA

- Pierce, B.A. (2009). Genética, un enfoque conceptual. 3ª edición. Ed. Médica Panamericana. ISBN: 978-84-9835-216-0.
- Griffiths, A.J.F., Wessler, S.R., Lewontin, R.C. y Carroll, S.B. (2013). Genética, 9a edición. McGraw-Hill-Interamericana. ISBN: 978-84-481-9090-3.
- Klug, W., Cummings, M.R., Spencer C. A. y Palladino, M.A. (2013). Conceptos de Genética. Prentice Hall. (Traducción de la 10ª ed.). ISBN: 978-84-1555-249-9.
- Pascual, L. y Moltó, M.D. (1999) Però, què és això de la Genètica? Universitat de València. ISBN: 84-370-4157-0.
- Watson, J.D., Baker, T.A., Bell, S.P., Gann, A., Levine, M. y Losick, R. (2006). Biología Molecular del Gen. 5ª edición. Ed. Médica Panamericana. ISBN: 84-7903-505-6.
- Butler, J.M. (2005). Forensic DNA Typing. 2ª edición. Elsevier. ISBN-13: 978-0-12-147952-7.
- Carracedo, A. (2005). Forensic DNA Typing Protocols. Humana Press. eISBN: 1-59259-867-6.
- Ménsua, J.L. (2003). Genética. Problemas y ejercicios resueltos. Ed. Pearson Prentice Hall. ISBN: 84-205-3341-6.



#### Complementàries

- Atherly, A.G., Girton, J.R. y McDonald, J.F. (1999). The Science of Genetics. Saunders College Publ.
- Dieffenbach, C. L. and Dveksler, G. S. (2003) PCR primer. A laboratory manual. Cold Spring Harbor Lab. Press.
- Gardner, E.J, Simmons, M.J. y Snustad, D.P. (2000). Principios de Genética, Alamex.
- Greenspan R. J. (2004) Fly pushing, The theory and practice of Drosophila genetics. Cold Spring Harbor Lab. Press.
- Hartwell, L., Hood, L., Goldberg, M.L., Reynolds, A.E., Silver, L.M. y Veres, R.C. (2008). Genetics: from genes to genomes. Ed. McGraw-Hill.
- Hawley, R. S. (2003). Advanced genetic analysis: finding meaning in a genome.
- Jorde, L.B., Carey, J.C. y Banshad, M.J. (2001) Genética Médica, 4ª ed., Editorial Elsevier España.
- Lamb, B.C. (2007). The Applied Genetics of Humans, Animals, Plants and Fungi. Imperial College Press.
- Lewin, B. (2008). Genes IX. Ed. McGraw-Hill.
- Lorente, J.A. (2004). Un detective llamado ADN. Ediciones Temas de Hoy.
- Nuez, F. i J.M. Carrillo (eds.). (2000) Los marcadores genéticos en la mejora vegetal. Ed. Universidad Politécnica de Valencia.
- Snustad, D.P., y Simmons, M.J. (2000). Principles of Genetics. 2nd edition. John Wiley & Sons, Inc.
- STRACHAN and READ. Human Molecular Genetics. 2004 (3ª ed); 2010 (4ª ed.) Garland Science/Taylor & Francis Group. La tercera edición tiene traducción al castellano (2006, Mc.Graw-Hill Interamericana).
- Weir, B. S. (1996) Genetic Data Analysis II. Sinauer Assoc.

#### Recursos informàtics:

1. Sociedad Española de Genética, <http://www.segenetica.es/> Se recomienda visitar el apartado de docencia: hay lecciones, problemas y recursos multimedia.
2. Página web del libro Genética, un enfoque conceptual. En inglés. <http://www.whfreeman.com/pierce3e/> Se encuentran recursos complementarios a los del libro, tales como animaciones, resolución de problemas y enlaces de interés.
3. DNAi.org (DNA interactive) En inglés, <http://www.dnai.org/index.htm>
4. DNA from the beginning. En ingles, <http://www.dnaftb.org/>
5. Libro de texto de Genética disponible como libro electrónico en la Biblioteca de Ciencias: Griffiths, A.J.F., Wessler, S.R., Lewontin, R.C. y Carroll, S.B. (2013). Genética, 9ª edición. McGraw-Hill-Interamericana. ISBN: 978-84-481-9090-3.