

**FITXA IDENTIFICATIVA****DADES DE L'ASSIGNATURA****Codi:** 33152**Nom:** Genètica del desenvolupament**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	Biomedicina molecular	OBLIGATÒRIA

COORDINACIÓ

PEREZ ALONSO MANUEL

ARTERO ALLEPUZ RUBEN DARIO

RESUM

L'assignatura "Genètica del Desenvolupament" s'imparteix en el segon quadrimestre del tercer curs del Grau en Bioquímica i Ciències Biomèdiques. Es tracta d'una assignatura obligatòria que, al costat de les assignatures Genòmica, Genètica del Desenvolupament, Genètica Humana, Genètica i Citogenètica, Tècniques d'Anàlisi Genètica i Enginyeria Genètica pretén l'objectiu de proporcionar a l'alumne els coneixements bàsics relatius a l'herència biològica així com les eines conceptuals i metodològiques que el capacitin per dur a terme, en la seva tasca professional, tasques relacionades amb l'anàlisi genètica i la genètica clínica.

CONEIXEMENTS 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

1101 -

Capacitat d'aprenentatge autònom.

Capacitat per a l'organització de la informació (esquemes, diagrames, mapes conceptuals) i la preparació d'exposicions públiques.

Comprensió de les bases cel·lulars i moleculars de l'establiment de patrons de destí cel·lular i la morfogènesi.

Comprensió dels mecanismes moleculars bàsics que controlen els processos de divisió, proliferació cel·lular, diferenciació cel·lular, apoptosi i senescència.

Comprensió dels mecanismes moleculars i cel·lulars que controlen el desenvolupament dels organismes.

Comprensió dels processos de renovació i reparació tissular a nivell cel·lular i molecular.

Comprensió i maneig dels sistemes experimentals i mètodes utilitzats en la investigació de les matèries d'estudi.

Coneixement de la conservació de processos essencials en el control de la divisió cel·lular, diferenciació cel·lular i desenvolupament.

Coneixement de les bases moleculars del càncer.

Coneixement del mètode científic. Desenvolupament de la capacitat per entendre i raonar la base experimental del coneixement.

Coneixement dels organismes model fonamentals en l'estudi del cicle cel·lular, diferenciació i desenvolupament.

Coneixement i maneig de diverses fonts d'informació.

DESCRIPCIÓ DE CONTINGUTS

1. CLASSES DE TEORIA

1. El desenvolupament dels organismes com a programa genètic.
2. Models d'estudi en Genètica del Desenvolupament.
3. La regulació gènica en la diferenciació cel·lular.
4. Anàlisi genètica del desenvolupament.
5. Eines genètiques per a l'estudi de les relacions de llinatge cel·lular.
6. Anàlisi genètica-molecular.



7. Anàlisi molecular i cel.lular de l'expressió gènica diferencial.
8. Contribució del genoma matern al desenvolupament embrionari.
9. Activació del genoma zigòtic.
10. Diversificació dels patrons d'expressió gènica.

1. El desenvolupament dels organismes com a programa genètic

Herència i desenvolupament. Invariabilitat de la informació genètica. Diferenciació i determinació. Concepte d'informació posicional. Establiment de patrons corporals.

2. Models d'estudi en Genètica del Desenvolupament

Drosophila melanogaster, Xenopus, Caenorhabditis elegans i el ratolí. Altres models d'estudi del desenvolupament animal i vegetal.

3. La regulació gènica en la diferenciació cel.lular

Les proteïnes determinen les característiques fenotípiques de les cèl.lules. Els gens com a responsables del control de la diferenciació. Totipotència: estudis en plantes i en anfibis. Expressió gènica diferencial.

4. Anàlisi genètica del desenvolupament

Fonaments de l'anàlisi de mutants. Protocols de l'anàlisi de mutants. Protocols d'aïllament de mutants. Mutacions d'efecte matern i mutacions d'efecte zigòtic. Transposon tagging. Anàlisi mutacional de la segmentació en Drosophila. Genètica somàtica.

5. Eines genètiques per a l'estudi de les relacions de llinatge cel.lular

El paradigma de C. elegans. Embriologia experimental. Mètodes genètics de marcatge. Mosaics ginandromofs i recombinació mitòtica. Autonomia cel.lular versus interaccions cel.lulars. El



desenvolupament de l'ull compost en *Drosophila*.

6. Anàlisi genètica-molecular

Mapeig molecular de mutacions i de transcrits. Mètodes per a l'expressió ectòpica de gens: producció de fenotips dominants. Anàlisi molecular de les interaccions gèniques: estudis de epístasi molecular. Significat funcional de les interaccions proteïna-DNA i proteïna-proteïna.

7. Anàlisi molecular i cel·lular de l'expressió gènica diferencial

Hibridació in situ i immunohistoquímica. Northern blot i Western blot. Gens reporter i trampes de enhancers. Utilitat dels organismes transgènics en l'anàlisi d'elements reguladors: fusions gèniques.

8. Contribució del genoma matern al desenvolupament embrionari

Oogènesis. Determinació de les coordenades axials. L'eix anteroposterior i l'eix dorsoventral. Gradients proteics i informació posicional. Especificació de l'eix anteroposterior: el paradigma del gen bicoid.

9. Activació del genoma zigòtic

Embriogènesi i desenvolupament larvari: mapes de destinació del blastoderma de *Drosophila*. Gens de segmentació: patrons d'expressió i funcions genètiques. Elaboració de l'eix anteroposterior: compartiments i parasegmentos. Anàlisi molecular de la segmentació: epístasi molecular. Jerarquies de regulació gènica. Interacció entre el genoma matern i el genoma zigòtic. Especificació dels teixits: elaboració de l'eix dorsoventral.

10. Diversificació dels patrons d'expressió gènica

Els gens homeòtics i la homeobox. Complexos gènics que controlen el pla corporal dels insectes: el Complex Bithorax i el Complex Antennapedia. Gens selectors i gens efectors. Conservació evolutiva dels



gens homeòtics: els complexos HOX en vertebrats. Gens homeòtics a plantes. Homeosis i evolució.

11. La Genètica del Desenvolupament en el context de la recerca biomèdica

Ús dels models animals en la compressió de les rutes fisiopatològiques. Recerca biomèdica i recerca biofarmacèutica. Translació del coneixement en Biomedicina i col·laboració amb la indústria biotecnològica. Des de la comprensió de les bases biològica de la malaltia fins al descobriment de dianes terapèutiques, el drug discovery i el desenvolupament biofarmacèutic.

12. Un exemple pràctic d'aplicació de la Genètica del Desenvolupament en la recerca biomèdica

Descobriments de gens rellevants per al desenvolupament de malalties. Des de la implicació d'un gen en una ruta fisiopatològica fins a la creació d'un model animal. Des dels fenotips mutants fins a la comprensió de les malalties. Eines de la Genètica del Desenvolupament per al descobriment de fàrmacs. Desenvolupament preclínic de fàrmacs.

13. CLASSES PRÀCTIQUES DE LABORATORI

Pràctica 1: Estudi de mutacions que afecten el patró larvari de cutícula de *Drosophila*.

Pràctica 2: Detecció de gens regulats durant el desenvolupament de *Drosophila* mitjançant la tècnica del enhancer trap: descripció de patrons d'expressió embrionaris.

VOLUM DE TREBALL (HORES)

ACTIVITATS PRESENCIALS

Activitat	Hores
Tutories	3,00
Teoria	32,00
Laboratori	10,00
Total hores	45,00

**ACTIVITATS NO PRESENCIALS**

Activitat	Hores
Assistència a altres activitats	0,00
Elaboració de treballs individuals o en grup	0,00
Estudi i treball autònom	67,50
Preparació de classes	0,00
Preparació d'activitats d'avaluació	0,00
Resolució de casos pràctics	0,00
Total hores	67,50

METODOLOGIA DOCENT

El desenvolupament de l'assignatura, pel que fa al treball presencial, s'estructura en:

Classes de teoria: Tres sessions setmanals de classes de teoria d'una hora de durada durant 9 setmanes. En aquestes sessions es pretén presentar i analitzar els conceptes bàsics de l'assignatura amb un interès especial en posar de relleu els aspectes pràctics dels mateixos. És molt recomanable la lectura prèvia dels temes. En total són necessàries 27 sessions d'una hora d'exposició dels temes per part del professor.

Sessions pràctiques de laboratori: Es tracta de 5 sessions de dues hores de durada. L'assistència a aquestes sessions és obligatòria.

Tutories de grup: S'instarà l'alumne a que utilitzi aquest recurs per a assessorar-se i discutir amb el professor qualsevol tema sobre el programa, l'assignatura, o la carrera. S'ha assignat un total de 3 hores a aquestes tutories.

Seminaris, conferències i altres activitats: S'assigna un total de 3 hores per a la participació en aquest apartat, que serviran per desenvolupar activitats que permetin als alumnes ampliar els seus coneixements sobre l'assignatura i relacionar-los amb els d'altres disciplines, així com promoure l'adquisició de competències diferents de les adquirides en les classes teòriques i pràctiques.

Una d'aquestes activitats (1.5 hores) consistirà en l'anàlisi crítica d'articles científics seleccionats pels professors de la matèria. Aquesta activitat pretén un entrenament de l'estudiant en la lectura de treballs científics (el que necessàriament implica lectura en anglès tècnic), apropant-lo a la literatura científica original de la qual s'obtenen nous coneixements que permeten el desenvolupament i avanç de les ciències biomèdiques. Aquesta activitat, de caràcter obligatori, serà organitzada de forma conjunta amb la resta d'assignatures de tercer curs. La preparació, exposició i debat (durant 30 minuts) dels articles es realitzarà en grups de 2 alumnes i serà supervisada pel professor mitjançant les tutories.

AVALUACIÓ

Proves objectives sobre els continguts de la matèria (total 80%): 80 punts en forma d'examen final sobre el contingut teòric del temari.



Seguiment individualitzat en activitats de caràcter pràctic (total 15%): 5 punts en tasques diàries i 10 punts en resolució de qüestions pràctiques

Valoració de memòries escrites i presentacions orals (total 5%). 5 punts en activitats de Journal Club.

Serà necessari obtenir un 50% en la nota final per superar l'assignatura.

BIBLIOGRAFIA

- ALBERTS, B., A. JOHNSON, J. LEWIS, M. RAFF, K. ROBERTS, P. WALTER (2007). *Molecular Biology of the Cell*, 5ª edición. Garland Science (New York), pp. 1728.
- GILBERT, S.F (2003). *Developmental Biology*, 8ª edición. Sinauer Associates (Sunderland), pp. 751. Referencia online: *Developmental Biology Online* (8ª edición) <http://8e.devbio.com/>
- GRIFFITHS, A.J.F., J.H. MILLER, D.T. SUZUKI, R.C. LEWONTIN y W.M. GELBART (2002). *Genética*, 7ª edición. McGraw-Hill - Interamericana, pp. 860.
- ASHBURNER, M. (1989). *Drosophila: a laboratory handbook*. Cold Spring Harbor Laboratory Press (New York), pp. 1331.
- ASHBURNER, M. (1989). *Drosophila: a laboratory manual*. Cold Spring Harbor Laboratory Press (New York), pp. 434.
- CAMPOS-ORTEGA, J.A. y V. HARTENSTEIN (1985). *The embryonic development of Drosophila melanogaster*. Springer-Verlag (Berlin), pp. 227.
- STERN, C.D. y P.W.H. HOLLAND (1993). *Essential Developmental Biology: A Practical Approach*. IRL Press (Oxford), pp. 333.
- BATE, M. y MARTÍNEZ-ARIAS (1993). *The Development of Drosophila melanogaster*, vols. I y II. Cold Spring Harbor Laboratory Press (New York), pp. 1564.
- LAWRENCE, P.A. (1992). *The Making of a Fly: the genetics of animal design*. Blackwell Scientific Publications (Oxford), pp. 228.
- MARTÍNEZ-ARIAS, A. Y A. STEWART (2002). *Molecular Principles of Animal Development*. Oxford University Press, pp. 410.
- MOODY, S.A. (2007). *Principles of Developmental Genetics*. Academic Press (San Diego), pp. 1104.
- WILKINS, A.S. (1992). *Genetic Analysis of Animal Development*, 2ª edición. John Wiley and Sons (New York), pp. 566.
- Recursos informáticos: Aula Virtual: Genética del Desarrollo
- Páginas web:
- *Developmental Biology Online* (8ª edición): <http://8e.devbio.com/>
- Martínez Arias & Stewart: *Molecular Principles of Animal Development Online*: <http://www.oup.com/uk/orc/bin/9780198792840/resources/images/>
- *Molecular Biology of The Cell Online*: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=mboc4> Scitable (Nature) <http://www.nature.com/scitable/topics>