



Universidad de la República
Facultad de Medicina
Departamento de Genética

Departamento de Genética
Facultad de Medicina

Curso de Genética para Posgrados
Neurología (obligatorio)
Pediatría (obligatorio)
Otras especialidades (Opcional)

Generalidades

Se realiza una vez al año en el segundo semestre.

Fecha: 1/09/09 al 14/10/09.

Prueba escrita: 17/11/09.

Curso teórico + 2 seminarios.

Carga horaria total: 22 hs.

Características: 12 clases teóricas de 1 h y 30 min + 2 seminarios de 2 hs.

Horario: martes y miércoles, de 12:30 a 14:00 hs.

Duración: 7 semanas.

A realizarse en el anfiteatro central del CHPR.

Docentes

Prof. Dra. Leda Roche

Prof. Dra. Ma. Mirta Rodríguez

Prof. Adj. Dr. Víctor Raggio

Asist. Dra. María Boidi (o titular del cargo)

Asist. Dra. Faride Uturbey

Asist. Dr. Pablo López

Prof. Adj. Helena Rodríguez

Dr. Luis Vernengo

Objetivos del curso

El hecho de que la gran mayoría de las enfermedades genéticas se expresan en la primera década de la vida, que tengan expresión clínica en el sistema nervioso central y el crecimiento exponencial de los conocimientos a nivel molecular hace fundamental el manejo de los aspectos clínicos y moleculares de las enfermedades genéticas por los pediatras y neurólogos. Asimismo, médicos de otras especialidades deben manejar los aspectos básicos de genética para aplicar a sus pacientes y áreas de interés.

Teniendo en cuenta los cursos de genética que se dictan durante la carrera de Medicina, se propuso el siguiente temario complementario a los temas cursados.

Se aspira a que los estudiantes adquieran las siguientes competencias:

- Evaluar adecuadamente el componente genético en la patología de sus pacientes.
- Realizar y analizar una genealogía.
- Determinar los posibles modos de herencia y riesgos de recurrencia.
- Orientarse en el diagnóstico de los grandes tipos de enfermedades genéticas (alteraciones cromosómicas, enfermedades monogénicas, multifactoriales).
- Detectar los casos en que se requiere una interconsulta con un especialista en Genética, y canalizar adecuadamente a los pacientes.
- Solicitar adecuadamente un test genético complementario y saber interpretarlo.
- Colaborar con el especialista -o equipos interdisciplinarios- en el diagnóstico, seguimiento, tratamiento y asesoramiento genético de estos pacientes y sus familias.
- Adquirir los conocimientos básicos para entender la cada vez más numerosa bibliografía nacional e internacional sobre Genética Médica en general y sobre patologías específicas.

Temario general

1. Evaluación pre-curso. Introducción. Herencia en el Ser Humano.
2. Bases cromosómicas y moleculares de la herencia. Cariotipo Humano.
3. Alteraciones cromosómicas.
4. Microalteraciones genómicas y afecciones humanas.
5. Patología Molecular.
6. Variabilidad genética en el Ser Humano y su relación con la salud. Herencia mitocondrial. Epigenética e impronta genómica. Concepto de "herencia no tradicional".
7. Mutaciones dinámicas. Mosaicismo somático y de la línea germinal. Disomía uniparental.
8. Herencia Multifactorial en Medicina.

9. Asesoramiento genético.
10. Ligamiento. Nociones básicas. Mapa genético y detección de genes vinculados a afecciones humanas.
11. Diagnóstico en Genética Médica.
12. Herramientas de la Genética Molecular y Salud Humana.
13. Seminario 1.
14. Seminario 2.

Total de horas teóricas: 18.

Seminarios específicos

A realizarse en anfiteatro central del CHPR (para postgrados de Pediatría) y Anfiteatro del Instituto de Neurología, Hospital de Clínicas (para postgrados de Neurología).

1. Seminario de evaluación de casos clínicos (opcionales en la orientación pediátrica o neurológica)
2. Seminario de análisis de trabajos científicos sobre Genética Médica.

Total de horas: 4 (dos seminarios de 2 hs cada uno).

Seminarios y prácticos de laboratorio

Seminario de bases moleculares y técnicas de Biología Molecular. Martes 8 de setiembre.

Práctico de Citogenética. horas. Fecha posible Jueves 10 de setiembre de 8:30 a 11:30.

LOBBM. Facultad de Medicina.

Práctico de Biología Molecular. Extracción de ADN y electroforesis de bcr-abl. Duración de 3 horas. Fecha posible Jueves 17 de setiembre de 8:30 a 11:30.

Posiblemente en el laboratorio de "la Isla".

Cupo de prácticos: 10 personas (limitado a postgrados de laboratorio y opcional según cupos para interesados de otras especialidades).

Los últimos 2 seminarios se realizarían en la fechas comunes de seminarios para las otras especialidades.

El segundo sería de BM aplicada al diagnóstico de enfermedades infecciosas.

Fecha 13 de octubre. Hora: 9 a 12 horas. Hospital de Clínicas. Salon de seminarios.

El tercero sería de BM y CG aplicada al diagnóstico de enfermedades consituacionales.

Fecha 14 de octubre. Hora: 9 a 12 horas. Hospital de Clínicas. Salón de seminarios.

Aprobación

1. Asistencia al curso (75%) y a las dos instancias de seminarios.
2. La evaluación del curso se realiza mediante un examen escrito de 10 preguntas (para el que se dispone de un plazo de dos horas). El mismo consiste de preguntas semiabiertas, de múltiple opción y situaciones problema.
Se realizan dos períodos de examen: uno aproximadamente un mes luego de finalizado el curso y otro en el período de febrero/marzo.

Referencia

Policlínica de Genética

Centro Hospitalario Pereira Rossell, Hospital Pediátrico, Piso 1.
Lunes, miércoles y viernes, 8 a 11 hs.
Interno: 296.

Departamento de Genética

Facultad de Medicina
Gral. Flores 2125, Planta Alta
924 3414 int 3469
www.genetica.fmed.edu.uy
genetica@fmed.edu.uy

Bibliografía

Textos Genética Humana

Mueller R, Young I, Emery's *Genética Médica*, 10ma Ed, Madrid, Marbán Libros, 2001.

Passarge E, *Genética. Texto y Atlas*, 2da Ed., Bs. As., Panamericana, 2004.

Solari JA, *Genética Humana. Fundamentos y aplicaciones*, 3era Ed., Bs. As., Panamericana, 2004.

Robert L. Nussbaum, Roderick R. McInnes, Huntington F. Willard, Thompson & Thompson *Genetics in Medicine: With STUDENT CONSULT Online Access*, Saunders; 7 edition, 2007, 600 pp.

Artículos de revistas (de distribución libre)

Collins F. S., [*Shattuck Lecture: Medical and Societal Consequences of the Human Genome Project*](#), N Engl J Med 1999; 341:28-37, Jul 1, 1999.

Guttmacher A. E., Collins F. S., [*Genomic Medicine: Genomic Medicine — A Primer*](#), N Engl J Med 2002; 347:1512-1520, Nov 7, 2002.

Nakamura Y, *DNA variations in human and medical genetics: 25 years of my experience*, Journal of Human Genetics (2009) 54, 1–8.

Hardy J, Singleton A, *Genomewide Association Studies and Human Disease*, N Engl J Med 2009; 360:1759-68.

Raggio V, Roche L, *Perfil genómico de riesgo en la práctica clínica*, Rev Med Urug 2009; 25(1): 45-58XXX..

HOUSE OF LORDS, Science and Technology Committee, Genomic Medicine, 2009, disponible en: www.parliament.uk/hlscience/

Links educativos, informativos y bases de datos sobre genética

Centers for Disease Control and Prevention, Genómica y Prevención de Enfermedades

www.cdc.gov/genomics/spanish/default.htm

Human Genome Project Information:

www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/education/spanish.shtml

NCBI Genes and disease

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/disease>

Online Mendelian Inheritance in Man

www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/

Gene Reviews

www.geneclinics.org/

DNA interactive

<http://www.dnai.org/index.htm>

National Genetics Education and Development Centre

www.geneticseducation.nhs.uk

La bibliografía específica para los seminarios se dará al inicio del curso.

Avda. Gral. Flores 2125, 11800 Montevideo, Uruguay, Telefax: + 598 2 924.3414 Ext.3469