

**Departamento de Genética
Facultad de Medicina**

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

Generalidades

Se realiza una vez al año en el segundo semestre.

Fecha: 3/08 al 22/09/010

Prueba escrita: miércoles 27/10

Curso teórico + 3 seminarios.

Carga horaria total: 22.5 hs.

Características: 11 clases teóricas de 1 h y 30 min + 3 seminarios de 2 hs.

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

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

Asist. Dra. Alejandra Tapié

Asist. Dra. Faride Uturbey

Asist. Dr. Pablo López

Asist. Mag. Mónica Capeta

Prof. Adj. Mag. Helena Rodríguez

Dr. Luis Vernengo

Asist. Lic. Gabriela Cassina

Ayud. Analía Sanguinetti

Ayud. Patricia Cardozo

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.
3. Cariotipo Humano. Alteraciones cromosómicas.
4. Microalteraciones genómicas y afecciones humanas.
5. Patología Molecular. Variabilidad genética en el Ser Humano y su relación con la salud
6. Herencia mitocondrial. Epigenética e impronta genómica. Concepto de “herencia no tradicional”. Mutaciones dinámicas. Mosaicismo somático y de la línea germinal. Disomía uniparental.
7. Herencia Multifactorial en Medicina
8. Ligamiento. Nociones básicas. Mapa genético y detección de genes vinculados a afecciones humanas.
9. Diagnóstico en Genética Médica.
10. Asesoramiento genético.
11. Herramientas de la Genética Molecular y Salud Humana.
12. Seminario 1.
13. Seminario 2.
14. Seminario 3.

Total de horas teóricas: 16.5.

Seminarios específicos para postgrados de Pediatría y Neurología

A realizarse en anfiteatro central del CHPR.

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

Total de horas: 6 (3 seminarios de 2 hs cada uno).

Seminarios y prácticos de laboratorio

- 4 Seminarios de citogenética, bases moleculares y técnicas de Biología Molecular.
- 3 Prácticos de Citogenética.
- 2 Prácticos de Biología Molecular.

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

Aprobación

1. Asistencia al curso (75%) y al menos a dos de las tres instancias de seminarios.
 - 1.5. Para Laboratorio Clínico: asistencia a las instancias de práctico y seminarios.
 2. La evaluación final del curso se realiza mediante un examen escrito (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 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
cursogeneticapostgrados@gmail.com

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): 45-58.

Links educativos, informativos y bases de datos sobre genética

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

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.

Cronograma Teóricos (general) y seminarios para Neurología y Pediatría

Fecha	Tema	Docente(s)	Anfiteatro
Martes 3/08	Evaluación pre-curso. Introducción. Herencia en el Ser Humano.	Prof. Dra. Leda Roche / Prof. Dra. Ma. Mirta Rodríguez	Central CHPR (Azul)
Miércoles 4/08	Bases cromosómicas y moleculares de la herencia.	Asist. Dr. Pablo López	Central CHPR (Azul)
Martes 10/08	Cariotipo Humano. Alteraciones cromosómicas.	Asist. Dra. Faride Uturbey	Central CHPR (Azul)
Miércoles 11/08	Microalteraciones genómicas y afecciones humanas.	Prof. Dra. Leda Roche	Central CHPR (Azul)
Martes 17/08	Patología Molecular. Variabilidad genética en el Ser Humano y su relación con la salud.	Prof. Adj. Dr. Víctor Raggio	Central CHPR (Azul)
Miércoles 18/08	Herencia mitocondrial. Epigenética e impronta genómica. Concepto de "herencia no tradicional". Mutaciones dinámicas. Mosaicismo somático y de la línea germinal. Disomía uniparental.	Asist. Dra. María Boidi	Anf. Roberto Díaz (Hosp. De la Mujer)
Martes 24/08	Ligamiento. Nociones básicas. Mapa genético y detección de genes vinculados a afecciones humanas.	Prof. Adj. Helena Rodríguez	Central CHPR (Azul)
Martes 31/08	Diagnóstico en Genética Médica.	Prof. Adj. Dr. Víctor Raggio	Central CHPR (Azul)
Miércoles 1/09	Herencia Multifactorial en Medicina.	Dr. Luis Vernengo	Central CHPR (Azul)
Martes 7/09	Asesoramiento genético.	Prof. Dra. Ma. Mirta Rodríguez	Central CHPR (Azul)
Miércoles 8/09	Herramientas de la Genética Molecular y Salud Humana.	Prof. Adj. Dr. Víctor Raggio	Central CHPR (Azul)
Martes 14/09	Seminario 1.	Vs	Central CHPR (Azul)
Miércoles 15/09	Seminario 2.	Vs	Central CHPR (Azul)
Martes 21/09 o Miércoles 22/09	Seminario 3.	Vs	Central CHPR (Azul)
Miércoles 27/10	Prueba	Vs	Anf. Roberto Díaz (Hosp. De la Mujer)

Cronograma de Seminarios y Prácticos Laboratorio Clínico (opcional para otras especialidades según disponibilidad de cupos)

Lunes 9/08	<p>Hora 8:30. Seminario 1. Citogenética en alteraciones constitucionales y adquiridas.</p> <p>Hora 10:30. Práctico 1. Citogenética I. Cultivo celular</p>	<p>Asist. Dr. Pablo López Asist. Lic. Gabriela Cassina Ayud. Analía Sanguinetti Ayud. Patricia Cardozo</p>
Martes 10/08	<p>Hora 8:30. Seminario 2. Bases moleculares. Técnicas básicas de Biología Molecular.</p> <p>Hora 10:30. Práctico 2. Biología Molecular I.</p>	<p>Prof. Dr. Leda Roche Asist. Mag. Mónica Capetta Asist. Dr. Pablo López</p>
Miércoles 11/08	<p>Hora 8:30. Seminario 3. Aplicación de la BM en las enfermedades infecciosas.</p> <p>Hora 10:30. Práctico 3. Biología Molecular II.</p>	<p>Prof. Dra. Leda Roche Asist. Mag. Mónica Capetta Asist. Dr. Pablo López</p>
Jueves 12/08	<p>Hora 8:30. Seminario 4. Aplicación de la BM a desórdenes constitucionales y adquiridos.</p> <p>Práctico 4. Citogenética II.</p>	<p>Asist. Dr. Pablo López Asist. Lic. Gabriela Cassina Ayud. Analía Sanguinetti Ayud. Patricia Cardozo</p>
Viernes 13/08	<p>Hora 8:30. Práctico 5. Citogenética III. FISH. Análisis de Cariotipos. Discusión de Resultados.</p>	<p>Asist. Dr. Pablo López Asist. Lic. Gabriela Cassina Ayud. Analía Sanguinetti Ayud. Patricia Cardozo Dra. Faride Uturbey</p>