
19 FEB 2020

Nombre del curso o unidad curricular: Genética Humana



Licenciaturas: Bioquímica, Ciencias Biológicas

Frecuencia y semestre de la formación al que pertenece la unidad curricular: Anual, Semestre Impar

Créditos asignados:

Ciencias Biológicas 9 (Tramo Orientación – Área Celular y Molecular)

Bioquímica 9 (Área Electivas)

Nombre del/la docente responsable de la unidad curricular y contacto: Prof. Agdo. Dr. Víctor Raggio. vraggio@fmed.edu.uy

Requisitos previos: Conocimientos generales de genética y/o biología molecular.

Ejemplos unidades curriculares de Facultad de Ciencias u otros que aportan dichos conocimientos: Genética.

Conocimientos adicionales sugeridos:

Son deseables, pero no se considerarán excluyentes, conocimientos previos de Biología Molecular.

Objetivos de la unidad curricular:

a) Herramientas, conceptos y habilidades que se pretenden desarrollar en la unidad curricular

Brindar a los estudiantes una visión introductoria global de la Genética como disciplina y sus aplicaciones a la Medicina Este curso sustituye al curso optativo que hasta el año pasado se denominó “Curso de Introducción a la Genética Humana”.

b) En el marco del plan de estudios

Electiva

En el marco de la formación profesional, ¿qué herramientas aporta esa unidad curricular en la formación profesional de ese estudiante?



Temario sintético de la unidad curricular:

Genoma humano
Herencia en el Ser Humano
Citogenética y anomalías cromosómicas
Ligamiento y Recombinación. Mapa genético
Variabilidad genética humana
Patología molecular.
Herramientas para el diagnóstico sobre el genoma
Herencia de los rasgos complejos
Aplicaciones de la Genética en Medicina.
Epigenética e impronta genómica
Herencia no tradicional
Asesoramiento genético
Genética de Poblaciones
Epidemiología Genética
Identificación humana
Genética del cáncer
Estrategias de terapia génica y terapias genéticas

Temario desarrollado:

1. Genoma humano: Organización del genoma humano. HGP. Genómica comparativa. Definición actual de gene. Proyecto ENCODE. Los mecanismos evolucionarios que dieron forma a nuestro genoma.
2. Herencia en el Ser Humano: Clasificación genética de las enfermedades. Análisis genético en el Ser Humano. Enfermedades monogénicas autosómicas y ligadas a los cromosomas sexuales. Heterogeneidad genética. Relación genotipo-fenotipo. Penetrancia y expresividad. Alelos múltiples. Heterogeneidad genética. Genes modificadores. Factores ambientales. Interacción genética, herencia oligogénica. Genética Cuantitativa / Herencia multifactorial,
3. Citogenética y anomalías cromosómicas
4. Ligamiento y Recombinación. Mapa genético
5. Variabilidad genética humana: Variantes de ADN, un catálogo exhaustivo de la variación genética y genómica humana. 1000G, GnomeAD, HapMap.
6. Patología molecular. De las variantes genéticas a la enfermedad. Estructura proteica y patología molecular. Del genotipo al fenotipo alterado. Alteraciones del plegamiento proteico y agregación. Anemia falciforme, colágeno, deficiencia de antitripsina, cuerpos de inclusión y muerte celular. Priones.
7. Herramientas para el diagnóstico sobre el genoma Técnicas de análisis sobre el genoma: MLPA, aCGH, secuenciación, etc.
8. Herencia de los rasgos complejos: Genética de los rasgos complejos en el Ser Humano y su importancia en Medicina.
9. Aplicaciones de la Genética en Medicina. Perfil genómico en la práctica clínica. Uso de herramientas de la genética en salud humana en diferentes situaciones. ELSI. Test genéticos y

- modificaciones sobre el genoma. Polimorfismos de riesgo. Scores poligénicos. Factores de riesgo tradicionales y genéticos. Farmacogenética. Potenciales y limitaciones. DTC genetic testing.
10. Epigenética e impronta genómica
 11. Herencia no tradicional Mosaicismo somático y germinal. DUP. Mutaciones dinámicas. Genoma y patología mitocondrial. Síndrome de Rett: una enfermedad de la cromatina.
 12. Asesoramiento genético: Casos clínicos
 13. Epidemiología Genética. Epidemiología Genética. Mapeo de genes de enfermedades complejas por estudios de ligamiento y asociación Mapeo de genes por ligamiento. GWAS. Proyecto HapMap. Desequilibrio de ligamiento y asociaciones alélicas.
 14. Genética de Poblaciones
 15. Identificación humana
 16. Genética del cáncer. Marcadores moleculares de susceptibilidad al cáncer. Marcadores moleculares de pronóstico, guía del tratamiento y seguimiento en cáncer.
 17. Estrategias de terapia génica y terapias genéticas Modificaciones somáticas y germinales. Aproximaciones basadas en la genética para el tratamiento de enfermedades humanas

Práctico 1: Citogenética: Preparación y análisis cromosómico. Cariotipo humano

Práctico 2: Genética Molecular: Determinación de variantes genéticas con fines diagnósticos

Bibliografía

a) Básica:

Thompson y Thompson 7 edición " Genética en medicina"

b) Complementaria:

Strachan "Genética Molecular humana"

Modalidad cursada: Presencial

Metodología de enseñanza: Teóricos- Prácticos

Carga horaria total: 68 horas

Carga horaria detallada:

a) Horas aula de clases teóricas: 42

b) Horas aulas de clases prácticas: 18 (discusiones grupales) + 8 (prácticos): 26

c) **Horas sugeridas de estudio domiciliario durante el período de clase:** 6 hs/ semana

Sistema de ganancia de la unidad curricular

Tiene examen final: Si

Se exonera: No

Nota de exoneración (del 3 al 12):

a) Características de las evaluaciones:

Prueba final escrita (sobre el global de temas del curso).

Múltiple opción y de desarrollo sobre casos y situaciones problema.

Los prácticos se aprueban con la asistencia (obligatoria a ambos, para ganar los dos créditos extra) e informe escrito de lo trabajado en los mismos. No hay parcial o examen específico de práctico.

b) Porcentaje de asistencia requerido para aprobar la unidad curricular:

Los teóricos no son de asistencia obligatoria.

Se debe concurrir al 75% de las instancias de discusión grupal (que son 9).

c) Puntaje mínimo individual de cada evaluación y total: 60% (de la prueba final escrita)

d) Modo de devolución o corrección de pruebas:

Se corrigen “a mano” por 3 de los docentes del curso.

Se publica prototipo y resultados vía EVA (<http://eva.fmed.edu.uy/login/index.php>).

Se reciben estudiantes con consultas puntuales sobre las pruebas (a coordinar).



Iguá 4225 esq. Mataojo • 11.400 Montevideo – Uruguay

Tel. (598) 2525 0378 • (598) 2522 947 • (598) 2525 8618 al 23 ext. 7 110 y 7 168 • Fax (598) 2525 8617

