

		Genética Humana		2023			
	Fecha	Título	Contenido	Docente(s)	Extra	Avance / Notas	
Teo Zoom	Lunes 13/marzo	Introducción. Genoma humano	Organización del genoma humano. HGP. Genómica comparativa. Definición actual de gene. Proyecto ENCODE. Los mecanismos evolucionarios que dieron forma a nuestro genoma	JT/VR			
Video orientador 1	Martes 14/marzo	Herencia en el Ser Humano y análisis de casos		VR			
Teo Zoom	Miércoles 15/marzo	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	SR			
DG 1 salón	Lunes 20/marzo	Casos y problemas: Herencia monogénica (autosómica y ligada a los cromosomas sexuales)		SR			
Teo Zoom	Miércoles 22/marzo	Citogenética y anomalías cromosómicas	Citogenética y anomalías cromosómicas / aplicaciones clínicas de las citogenética	SR			
DG 2 salón	Lunes 27/marzo	Casos y problemas: anomalías cromosómicas		SR/AB	video anom. Cromosómica		
Teo Zoom	Miércoles 29/marzo	Complejidad en rasgos monogénicos	Relación genotipo-fenotipo. Penetrancia y expresividad. Alelos múltiples. Heterogeneidad genética. Genes modificadores. Factores ambientales	AT	videos herencia x3		
Semana de Turismo							
Teo Zoom	Lunes 10 /abril	Interacción génica, herencia oligogénica	Interacción génica, herencia oligogénica	NdO			
DG 3 salón	Miércoles 12/abril	Casos y problemas: Complejidad en rasgos monogénicos, Interacción génica, herencia oligogénica		NdO			
Video orientador 2	Viernes 14/abril	Genoma Humano y su variabilidad		VR			
Feriado (19/abril se corre al 17)							
Video	Miércoles 19/abril	Variabilidad genética humana	Variantes de ADN, un catálogo exhaustivo de la variación genética y genómica humana. 1000G, gnomAD, HapMap	JT			
Teo Zoom	Lunes 24/abril	Ligamiento y Recombinación. Mapa genético	Ligamiento y Recombinación. Mapa genético.	BB			
DG 4 salón	Miércoles 26/abril	Casos y problemas: Ligamiento y recombinación		BB			
Video	Viernes 28/abril	Patología molecular	De las variantes genéticas al fenotipo. Alteraciones de la estructura y función proteicas y enfermedad. Alteraciones de la regulación de la expresión génica y enfermedad.	VR	video Niveles de análisis en el genoma		
Feriado (1 de mayo)							
Teo Zoom	Miércoles 3/mayo	Herramientas para el diagnóstico sobre el genoma	Técnicas de análisis sobre el genoma: MLPA, aCGH, secuenciación, etc...	SF (invitada)	video WES		
Eval EVA	Viernes 5/mayo	Evaluación continua 1 (EVA)					
Teo Zoom	Lunes 8/mayo	Genética de Poblaciones	Aspectos básicos de Genética de Poblaciones	BB			
DG 5 salón	Miércoles 10/mayo	Ejercicios Genética de Poblaciones		BB			
Video orientador 3	Lunes 15/mayo	Más complejidad / Más aplicaciones en Medicina		VR			
Video	Miércoles 17/mayo	Herencia Multifactorial	Genética Cuantitativa / Herencia multifactorial	VR		Video Galton Board + links	
Feriado (18/mayo se corre al 22)							
DG 6 salón	Miércoles 24/mayo	Herencia de los rasgos complejos	Genética de los rasgos complejos en el Ser Humano y su importancia en Medicina	VR			
Teo Zoom	Lunes 29/mayo	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.	VR		https://www.orchidhealth.com/ + materiales complementarios	
Teo Zoom	Miércoles 31/mayo	Epigenética e impronta genómica	Epigenética e impronta genómica	MC			
DG 7 salón	Lunes 5/junio	Epigenética e impronta genómica. Problemas y aproximaciones a su estudio		MC			

Teo Zoom	Miércoles 7/junio	Herencia no tradicional	Mosaicismo somático y germinal. Mutaciones <i>de novo</i> . Disomía uniparental. Mutaciones dinámicas. Genoma y patología mitocondrial. Síndrome de Rett: una enfermedad de la cromatina. Enfermedades genómicas	SR		
DG 8 salón	Lunes 12/junio	Herencia no tradicional. Genealogías y casos clínicos.		AT	video ADNmit	
DG 9 salón	Miércoles 14/junio	Asesoramiento genético: Casos clínicos	Análisis del asesoramiento genético en casos ilustrativos: diagnóstico en enfermedades raras, diagnóstico prenatal	AT/SR		
Video orientador 4	Viernes 16/junio	Epidemiología Genética / Identificación por ADN / Genética del Cáncer / Terapias génicas		VR		
	Lunes 19/junio	Feriado				
Teo Zoom	Miércoles 21/junio	Epidemiología Genética. Mapeo de genes de enfermedades complejas por estudios de ligamiento y asociación	Epidemiología Genética. Mapeo de genes por ligamiento. GWAS. Proyecto HapMap. Desequilibrio de ligamiento y asociaciones alélicas	BB		
Teo Zoom	Lunes 26/junio	Identificación humana	Herramientas moleculares para la identificación humana	MB (invitada)		
Video	Miércoles 28/junio	Genética del cáncer 1. Una visión general	Genética y cáncer. Una visión general	MD	videos cáncer	videos 1 y 3
Teo Zoom	Lunes 3/julio	Genética del cáncer 2. Genética del cáncer hereditario	Marcadores moleculares de susceptibilidad al cáncer	Cecilia Matho		
Teo Zoom	Miércoles 5/julio	Genética del cáncer 3. Genética del Cáncer esporádico y medicina personalizada	Marcadores moleculares de pronóstico, guía del tratamiento y seguimiento en cáncer	MD		
Video	Lunes 10/julio	Estrategias de terapia génica y terapias genéticas	mutaciones somáticas y germinales. Aproximaciones basadas en la genética para el tratamiento de enfermedades humanas	MR		
Eval EVA	Martes 11/julio	Evaluación continua 2 (EVA)				
DG 10 Zoom	Miércoles 12/julio	Redondeo final		VR		
	8 créditos	66 horas				
	Prácticos: (intercalados durante el curso, 2 créditos extra, fuera del horario del curso)					
Prac	a definir					Cada estudiante hace una sola instancia. Son dos días alternativos porque se aceptan máximo 20 estudiantes y se dividen en dos días en grupos de a 10. A su vez, cada día, esos 10 se dividirán en grupos de 5 para el trabajo / llevar túnica / Lugar: Laboratorio del Departamento de Genética en el LOBBM, Edificio Central de Facultad de Medicina
Prac	a definir	1. Citogenética	Preparación y análisis cromosómico. Cariotipo humano	NdO		
Prac (Zoom)	a definir	2. Genética Molecular	Análisis molecular de marcadores genéticos	MC		Salón práctico de Fac. de Medicina, sub suelo del Edificio del Básico.
		3. Análisis de casos	Análisis de artículo/caso clínico-molecular	VR		Zoom de siempre
	Previaturas					
	Para Facultad de Medicina	Curso de Biología Celular y Molecular (BCM) aprobado				
	Para otras Facultades	Cursos de genética y/o biología molecular de las carreras de grado correspondientes.				
	Horario	17:00 a 19:00				
	Las DG son presenciales (Aulas del Edificio de Alpargatas)	Salones a definir				
	Ganancia del curso	Evaluaciones continuas x2 (60%)				
	Aprobación	Prueba final escrita				
Prueba		Primer periodo		16-ago	a definir lugar y modalidad	
Prueba		Segundo periodo		06-dic	a definir lugar y modalidad	