



*1821 Universidad de Buenos Aires*

## **Resolución Consejo Directivo**

**Número:**

**Referencia:** EX-2022-01876161- -UBA-DMESA#FCEN - Aprobada en Sesión del día 4 de abril de 2022

---

**VISTO:**

La nota presentada por la Dirección del Departamento de Fisiología, Biología Molecular y Celular, mediante la cual eleva la información del curso de posgrado Genética Humana (DOC8800614) para el año 2022,

**CONSIDERANDO:**

lo actuado por la Comisión de Doctorado,

lo actuado por la Comisión de Posgrado,

lo actuado por este Cuerpo en la sesión realizada en el día de la fecha,

en uso de las atribuciones que le confiere el Artículo 113° del Estatuto Universitario,

**EL CONSEJO DIRECTIVO DE LA FACULTAD DE CIENCIAS EXACTAS Y**

NATURALES;

RESUELVE:

ARTÍCULO 1º: Aprobar el dictado del curso de posgrado Genética Humana (DOC8800614) de 40 horas de duración, que será dictado por los Dres. Liliana Dain, Ezequiel Surace y Javier Cotignola con la colaboración de las Dras. María Sol Ruiz, Florencia Barbarich y Alejandra Pettino Zappala.

ARTÍCULO 2º: Aprobar el programa del curso de posgrado Genética Humana (DOC8800614), que como anexo forma parte de la presente Resolución, para su dictado en mayo de 2022.

ARTÍCULO 3º: Aprobar un puntaje máximo de dos (2) puntos para la Carrera del Doctorado.

ARTÍCULO 4º: Establecer un arancel de CATEGORÍA 2 estableciendo que dicho arancel estará sujeto a los descuentos y exenciones estipulados mediante la Resolución CD N° 2852/19. Disponer que los fondos recaudados ingresen en la cuenta presupuestaria habilitada para tal fin, y sean utilizados de acuerdo a la Resolución 072/03.

ARTÍCULO 5º: Disponer que de no mediar modificaciones en el programa, la carga horaria y el arancel, el presente Curso de Posgrado tendrá una vigencia de cinco (5) años a partir de la fecha de la presente Resolución.

ARTÍCULO 6º: Comuníquese a todos los Departamentos Docentes, a la Dirección de Estudiantes y Graduados, a la Dirección de Movimiento de Fondos, a la Dirección de Presupuesto y Contabilidad, a la Biblioteca de la FCEyN y a la Secretaría de Posgrado . Cumplido, archívese.

## ANEXO

### PROGRAMA

#### GENÉTICA HUMANA

##### El genoma humano

Organización del genoma humano. Tipos de secuencias; codificante, no codificantes, repetitivas, etc. miRNAs y RNAs no codificantes largos: rol en la regulación de la transcripción y traducción. Genoma nuclear y genoma mitocondrial. Secuencias repetitivas. Variaciones en el número de copias genómicas (Copy Number Variations, CNVs). Cromosomas humanos: estructura y métodos de estudios. Proyectos genomas humanos. Diferentes bases de datos de secuencias.

##### Mapeo de genes

Mapas físicos y genéticos: Cómo se mapearon los primeros genes: híbridos somáticos, hibridación in situ. Mapeo a nivel molecular: mapeo de restricción a gran escala, clonado en YACs, BACs, "chromosome jumping" etc. Concepto de ligamiento. Marcadores polimórficos: RFLPs, VNTRs, microsátélites. Desequilibrio de ligamiento.

Genómica y Bioinformática: Diferentes metodologías de estudios masivos del genoma. Genómica funcional, transcriptómica y proteómica. Introducción a la bioinformática: bases de datos genómicas, de variantes de secuencias, de expresión, etc.

##### Genes y fenotipos

Tipo de herencia: Mendeliana y no mendeliana. Aspectos de la expresión fenotípica: penetrancia y expresividad. Heterogeneidad alélica y genética. Genes sensibles a dosis, haploinsuficiencia. Concepto de enfermedad hereditaria y frecuencia de algunas enfermedades bien estudiadas.

Variantes de secuencias. Patogénicas y no patogénicas, simples, estructurales, en el ADN repetitivo. Mecanismos genéticos que las originan. Identificación de variantes. Secuenciación exómica y genómica. Predicciones de patogenicidad de variantes mediante bioinformática.

Epigenética, concepto y mecanismos involucrados. Variabilidad epigenética y su contribución al fenotipo. ARNs no codificantes y epigenética. Enfermedades

relacionadas a la epigenética: Imprinting: concepto y mecanismos moleculares involucrados.

Herencia multifactorial. Variabilidad continua. Umbral en los caracteres multifactoriales. Enfermedades complejas de la vida adulta asociadas a herencia poligénica. Genes de riesgo: abordaje para su estudio. Ejemplos de enfermedades complejas. Cálculos estadísticos. GWAS (genoma wide association studies)

Bases genéticas del cáncer y de las enfermedades del sistema nervioso

Aspectos celulares y moleculares del cáncer. Naturaleza genética del cáncer: oncogenes y genes supresores de tumores. Epigenética y cáncer. Rol de los miARNs. Biomarcadores. Cáncer familiar. Cáncer y ambiente

El desarrollo del sistema nervioso en humanos. Enfermedades genéticas neurodegenerativas.

Discapacidad intelectual, autismo, epilepsias etc,

Modelos animales para el estudio genético

Diferentes modelos en diferentes especies (*Drosophila*, *C. elegans*, Zebrafish, ratones, etc.). Modelos naturales, transgénicos, knock-out y knock in. Diferentes metodologías para su obtención. Ejemplos.

Edición génica y ensayos clínicos en enfermedades genéticas

Distintas estrategias. Gene targeting. CRISPR y su aplicación actual. Células madre y su utilización potencial para enfermedades genéticas. Clinical trial en la actualidad

Diagnóstico de enfermedades genéticas

Diagnóstico directo e indirecto. Métodos para la detección de variantes puntuales, variantes en el número de copias, etc.

Utilización de la hibridación genómica comparativa y de la secuenciación masiva para el diagnóstico de enfermedades genéticas.

Anomalías cromosómicas. Anomalías numéricas. Anomalías estructurales. Alteraciones estructurales. Inestabilidad cromosómica.

Genética de poblaciones

Ley de Hardy-Weinberg. Frecuencias Génicas. Fluctuaciones de las frecuencias génicas:

selección natural, deriva génica y mutación. Consanguinidad.

Frecuencia de variabilidad entre genomas humanos. Variantes alélicas y el estudio de ancestría y corrientes migratorias.

Genética forense

La genética de Poblaciones y su utilidad para el estudio de identificación de personas y de lazos de parentescos. Cálculos estadísticos, índice de paternidad e índice de abuelismo: el caso de los desaparecidos en nuestro país.

Aspectos éticos de la genética humana

Diferentes declaraciones de estudio en seres humanos. Legislación vigente. Debate sobre “genitización social” y sus consecuencias en el saber colectivo.

**PROGRAMA DE SEMINARIOS TENTATIVO:**

Los alumnos se dividirán en grupos de 2 o 3 personas y realizarán una búsqueda bibliográfica con posterior exposición oral, sobre aspectos novedosos de: nuevas funciones de genes, terapias génicas, estudios genómicos, ensayos clínicos, etc. de patologías genéticas humanas.

**CLASES DE PROBLEMAS**

S Se presentará una guía con problema para resolver basada en casos reales en Genética Médica y/o Forense e identificación de personas y de Genética de Poblaciones Humanas.