



1821 Universidad de Buenos Aires

Resolución Consejo Directivo

Número:

Referencia: EX-2026-00379281- -UBA-DMESA#FCEN - POSTGRADO - Sesión
30/03/2026

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 Seminarios Avanzados de Genética Humana para el año 2026,

CONSIDERANDO

lo actuado por la Comisión de Doctorado,

lo actuado por la Comisión de Presupuesto y Administración,

lo actuado por este Cuerpo en la sesión realizada el día 30 de marzo de 2026,

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 nuevo curso de posgrado **Seminarios Avanzados de Genética Humana** de 40 horas y 10 semanas de duración, que será dictado por los Dres. Liliana Dain, Ezequiel Surace y Javier Cotignola, con la colaboración de la Dra. María Sol Ruiz.

ARTÍCULO 2º: Aprobar el programa del curso de posgrado **Seminarios Avanzados de Genética Humana** que como anexo forma parte de la presente Resolución, para su dictado a partir del 30 de abril de 2026.

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

ARTÍCULO 4º: Establecer un arancel de **CATEGORÍA MEDIA**, estableciendo que dicho arancel estará sujeto a los descuentos y exenciones estipulados mediante la Resolución CD N.º 1072/19. Disponer que los fondos recaudados ingresen en la cuenta presupuestaria habilitada para tal fin, y sean utilizados de acuerdo a la Resolución 072/0.

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 con copia del programa incluida. Cumplido, pase a FISILOGIA#FCEN y resérvese.

ANEXO

Seminarios Avanzados de Genética Humana

PROGRAMA

OBJETIVOS:

- Promover la lectura crítica y la discusión de literatura científica actual en el campo de la Genética Humana.
- Estimular el análisis y comprensión de los enfoques metodológicos utilizados en investigaciones contemporáneas.
- Fomentar el desarrollo de habilidades de comunicación científica oral y escrita.
- Integrar conocimientos adquiridos con casos clínicos, estudios y problemas reales actuales.
- Incentivar una actitud crítica, ética y reflexiva frente a los avances y controversias del área.

PROGRAMA ANALÍTICO:

- UNIDAD 1: Dominios topológicos del ADN (TADs) en relación con patologías humanas.

Definición de dominio topológico del ADN genómico, secuencias y moléculas asociadas a estos dominios, organización de la cromatina, ejemplos de enfermedades en las que ocurren perturbaciones a la organización de los TADs.

- UNIDAD 2. Variantes estructurales del genoma humano.

Tipos de variantes estructurales en el genoma humano. Secuencias SINEs, LINEs, Alu, etc. Microdeleciones y microduplicaciones benignas y patogénicas. Frecuencia de variantes en distintas poblaciones humanas. Importancia en el dinamismo del genoma humano.

- UNIDAD 3. Regiones repetitivas y ARNs no codificantes en patologías humanas.

Regiones repetitivas y su abundancia en el genoma humano (microsatélites, minisatélites, satélites, entre otros) Funciones propuestas para dichas secuencias y relación con patologías humanas. Diferentes tipos de ARN no codificantes.

Génesis y funciones y su posible influencia en patologías humanas.
Publicaciones propuestas para discutir.

- UNIDAD 4. Rol de ancestría en la modulación de riesgos genéticos.

Concepto de ancestría genética, importancia de la presencia de variantes en rasgos fenotípicos específicos relacionados a riesgos de desarrollar enfermedades de origen genético en humanos. Métodos de determinación de los loci involucrados. Publicaciones propuestas para discutir

- UNIDAD 5. Medicina de precisión y edición del genoma humano.

Avances en terapia génica de distintas patologías humanas. Fundamentos de la transferencia de genes terapéuticos. Ensayos clínicos. Hallazgo de nuevas drogas y reposicionamiento de drogas existentes con influencia en mecanismos genéticos. Publicaciones propuestas para discutir

BIBLIOGRAFIA

Obligatoria:

- UNIDAD 1: Dominios topológicos del ADN (TADs) en relación a patologías humanas
 - Topologically associating domain boundaries are required for normal genome function <https://www.nature.com/articles/s42003-023-04819-w>
 - Disruptions of Topological Chromatin Domains Cause Pathogenic Rewiring of Gene Enhancer Interactions. <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC4791538/>
- UNIDAD 2: Variantes estructurales del genoma humano.
 - On the genetic basis of tail-loss evolution in humans and apes <https://www.nature.com/articles/s41586-024-07095-8>
 - Deciphering the role of a SINE-VNTR-Alu retrotransposon polymorphism as a biomarker of Parkinson's disease progression. (<https://www.nature.com/articles/s41598-024-61753-5>)
 - Investigating the Potential Roles of SINEs in the Human Genome. <https://www.annualreviews.org/content/journals/10.1146/annurev-genom-111620-100736>

- UNIDAD 3: Regiones repetitivas y ARNs no codificantes en patologías humanas.
 - Posttranscriptional RNA stabilization of telomeric RNAs FRG2, DBE-T, D4Z4 at human 4q35 in response to genotoxic stress and D4Z4 macrosatellite repeat length. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40320530>
- UNIDAD 4: Rol de ancestría en la modulación de riesgos genéticos.
 - Ancestry-related differences in chromatin accessibility and gene expression of APOE ε4 are associated with Alzheimer's disease risk <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37037656>
- UNIDAD 5 Medicina de precisión y edición del genoma humano.
 - Correction of pathogenic mitochondrial DNA in patient-derived disease models using mitochondrial base editors. <https://journals.plos.org/plosbiology/article?id=10.1371/journal.pbio.3003207#pbio.3003207.ref002>
 - Gene therapy for the leukodystrophies: From preclinical animal studies to clinical trials. (<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1878747924001302?via%3Dihub>)

Recomendada/optativa:

- Human Molecular Genetics. 5th Ed. Strachan & Read. (2018) Garland Science
- Genetics and Genomics in Medicine (9th edition) Thompson y Thompson. Elsevier. ISBN: 978-0-323-54762-8. (2023)
- Standardized Human Pedigree Nomenclature: Update and Assessment of the Standardized Human Pedigree Nomenclature: Update and Assessment of the Recommendations of the National Society of Genetic Counselors. Recommendations of the National Society of Genetic Counselors. Robin L. Bennett & Kathryn Steinhaus French & Robert G. Resta & Debra Lochner Doyle. Bennett & Kathryn Steinhaus French & Robert G. Resta & Debra Lochner Doyle. J. Bennett & Kathryn Steinhaus French & Robert G. Resta & Debra Lochner Doyle. Genet Counsel (2008) 17:424 Genet Counsel (2008) 17:424–433 DOI 10.1007/s10897-008-9169-9.
- Ethics considerations for precision medicine research and genetic testing in low and middle-income countries. Mubarak S, Ashraf M. East Mediterr Health J East Mediterr Health J. 2024 Jul 17;30(6):455-460. doi:

10.26719/2024.30.6.455. PMID: 39545296 460. doi: 10.26719/2024.30.6.455.
PMID: 39545296.