

B
1995

15

NUEVO MODELO DE PROGRAMA A REGIR A PARTIR
DEL 2do. CUATRIMESTRE DE 1993

FACULTAD DE CIENCIAS EXACTAS Y NATURALES

U. B. A.

1. INSTITUTO de Cs. Biológicas

2. Carrera de Cs. Biol.

3. Profesorado y/o Post-Grado en X

4. Profesorado en X

5. Docentes Titulares en Biología

6. Docentes de Idioma

~~7. Carrera de~~ 1995

8. DE LA CATEGORÍA DE SS

9. Genética humana DE curso

10. Genética humana con cargo de trabajo de materias optativas

11. Genética humana de Profesorado y/o Post-Grado — 2

12. Genética humana 1954-1984

13. Genética humana opt

14. Genética humana 3 semanas

15. HORAS DE CLASES GENERALES:

16. 12 12

17. 12 12

18. 12 12

19. 36

20. 36

21. —

22. Examen final escrito

23. —

Chusay

APROBADO POR RESOLUCION CD 1550/95

UNIVERSIDAD DE BUENOS AIRES	
FACULTAD DE CIENCIAS EXACTAS Y NATURALES	
-ENTRO	SALIO
-8 SET 1995	

17 05 8 - CB

Programa de la asignatura de POST GRADO:

GENETICA HUMANA

PROGRAMA DE TEORIA:

I GENES Y FENOTIPOS

- Lección 1 Concepto de enfermedad hereditaria y frecuencia de algunas enfermedades bien estudiadas. Bases moleculares. Herencia poligénica y monogénica. Tipo de herencia. Aspectos de la expresión fenotípica: penetrancia y expresividad.
- Lección 2 Las hemoglobinopatías como modelo de enfermedad genética. Variantes estructurales de las hemoglobinas y efectos patofisiológicos de los mutantes conocidos. Base molecular de las α y β talasemias. Diagnóstico. Primeros experimentos de terapia génica.

II EL GENOMA HUMANO

- Lección 3 Organización del genoma humano. Mapa genético y mapa físico. Genoma nuclear y genoma mitocondrial. Cromosomas humanos. Elaboración y descripción del cariotipo.
- Lección 4 Anomalías autosómicas. Anomalías numéricas. Anomalías estructurales. Alteraciones estructurales y cáncer. Inestabilidad cromosómica. Alteraciones de los cromosomas sexuales.
- Lección 5 Mapaje del genoma humano. Mapaje físico: híbridos somáticos, hibridaciones *in situ*. Mapaje a nivel molecular: mapaje de restricción a gran escala, clonaje en YACs, "chromosome jumping" y otras estrategias. Identificación de secuencias codificadoras.
- Lección 6 Mapaje genético. Concepto de ligamiento. Marcadores polimórficos: RFLPs, VNTRs, microsatélites. Cálculo del lod score. Desequilibrio de ligamiento. Exclusión de regiones genómicas por ausencia de ligamiento.

III A LA BUSQUEDA DEL GEN

- Lección 7 Genes que codifican proteínas conocidas. Sondas específicas. Genes asociados a aberraciones cromosómicas. Búsqueda de un gen "sin pistas": aproximación por la vía del análisis de genes candidatos o por ligamiento genético.
- Lección 8 Ejemplos concretos de aislamiento de genes humanos. Siguiendo la pista citogenética: DMD, gen del tumor de Wilms. Siguiendo la pista del ligamiento: gen de la FQ, Huntington.

LIC. BEATY
SECRET
DEPTO. CC. 7

Lección 9 Enfermedades tumorales. Naturaleza genética del cáncer. Dos tipos de genes que producen cáncer: oncogenes y genes supresores de tumores. Cáncer familiar. Citogenética del cáncer. Cáncer y ambiente.

Lección 10 Herencia multifactorial. Variabilidad continua. Umbral en los caracteres multifactoriales. Enfermedades complejas de la vida adulta asociadas a herencia poligénica: Alzheimer.

IV DIAGNOSTICO Y TERAPIA GENICA

Lección 11 Diagnóstico prenatal y de portadores. Diagnóstico directo. Métodos para la detección de mutaciones puntuales: hydrolink, SSCP, DGGE, AMD. Detección de mutaciones específicas por PCR. Oligonucleótidos específicos de alelos (ASO). Análisis del RNA.

Lección 12 Diagnóstico indirecto. Análisis de pedigrees con marcadores polimórficos cercanos al *locus* de la enfermedad. Determinación de la fase. Cálculo de riesgo. Informatividad. Diagnóstico de una enfermedad ligada al sexo: Duchenne. Diagnóstico de enfermedades autosómicas dominantes: Retinitis pigmentosa, Distrofia miotónica. Caso de una recesiva: Fibrosis quística.

Lección 13 Modelos animales para el estudio de la base molecular de enfermedades humanas. Modelos naturales y modelos transgénicos. Ejemplos.

Lección 14 Terapia génica. Terapia de células somáticas. Vectores utilizados en terapia: retrovirus y adenovirus. Células huésped: células madre de la sangre, fibroblastos, hepatocitos, mioblastos y queratinocitos. *Gene targeting*.

Lección 15 Suministro *in vivo* del gen terapéutico. Substitución de células endoteliales. Experimentos de terapia génica aprobados. Primeros resultados.

Bibliografía

Distintos papers sobre el tema

Buy

LIC. BEATRIZ GONZALEZ
SECRETARÍA DE SALUD
DIRECCIÓN DE SALUD PÚBLICA