

Q.B. 1997
9

"DIAGNOSTICO MOLECULAR EN MEDICINA"

Su Aplicación a las Porfirias Humanas.

Programa Teórico

- Cultivos celulares. Ventajas y Desventajas en su empleo como fuente de ácidos nucleicos.

- Técnicas básicas en Biología Molecular: Extracción de DNA y RNA; Southern blot; Northern blot; Western blot. Clonado celular. Enzimas de restricción. Reacción en cadena de la Polimerasa (PCR).

Diferentes metodologías y su aplicación en medicina.

- Detección de mutaciones: polimorfismos, inserciones, deleciones, sustituciones puntuales.

Metodologías: Polimorfismos de longitud de fragmentos de restricción (RFLP), PCR, Secuenciación indirecta y directa. Polimorfismos de conformación en simple cadena (SSCP), Oligonucleótido alelo específico (ASO), Electroforesis en geles con gradiente desnaturizante (DGGE).

Técnicas para la detección rápida de mutaciones y análisis familiar.


- Diagnóstico molecular en las Porfirias: Porfirias Agudas y Cutáneas. Validez del estudio bioquímico como método de diagnóstico. Técnicas moleculares y su importancia en el diagnóstico precoz.

Estudios en Porfiria Aguda Intermitente (PAI) y Porfiria Cutánea Tarda familiar (PCT-f).

Avances en otras porfirias.

Terapia génica.


DRA. SILVIA M. MORENO
DIRECTORA
DEP. QUIMICA BIOLÓGICA
FCEN-UBA


DRA. ALICIA BAILLY DE ALBERTONI

Programa Práctico

- . Separación de linfocitos y extracción de ácidos nucleicos.
- . Northern blot.
- . RT - PCR.
- . PCR DNA genómico.
- . Secuenciación directa.
- . Detección rápida de mutaciones -" Primer ASO".



DR. ALICIA BATLLE de ALBERTONI