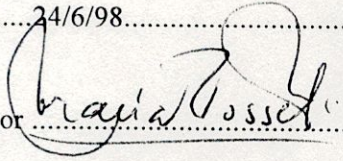


FACULTAD DE CIENCIAS EXACTAS Y NATURALES  
UNIVERSIDAD DE BUENOS AIRES

- 1.-DEPARTAMENTO: **QUIMICA BIOLOGICA**
- 2.-CARRERA DE: a) Licenciatura en ..... Orientación .....
- b) Doctorado y/o Post-Grado en Cs. Químicas y Cs. Biológicas
- c) Profesorado en .....
- d) Cursos técnicos en Meteorología .....
- e) Cursos de Idiomas .....
- 3.-2do **CUATRIMESTRE DE 1998**
- 4.-Nº DE CODIGO DE CARRERA: 6185
- 5.-MATERIA: Diagnóstico molecular en medicina. Su aplicación a las porfirias humanas.  
Nº DE CODIGO: 6033
- 6.-PUNTAJE PROPUESTO: 4
- 7.-PLAN DE ESTUDIO AÑO:
- 8.-CARACTER DE LA MATERIA: Postgrado teórica práctico
- 9.-DURACION: 2 semanas
- 10.-HORAS DE CLASE SEMANALES:
- a) Teóricas.....15... hs.
- b) Problemas.....-... hs.
- c) Laboratorio.. 20. hs.
- d) Seminarios ...10..... hs.
- e) Teórico-problemas.-.... hs.
- f) Teórico-prácticas...-..... hs.
- g) Total ....45.... hs.
- 11.-CARGA HORARIA TOTAL: 90
- 12.-ASIGNATURAS CORRELATIVAS:
- 13.- FORMA DE EVALUACION: Exposición Seminario. Evaluación final.
- 14.-PROGRAMA ANALITICO: Se adjunta
- 15.-BIBLIOGRAFIA: Se adjunta

Fecha .....24/6/98.....

Firma Profesor 

Aclaración .... Dra. M.V. Rossetti.....

Firma Director 

DR. ERNESTO J. MASSOUH  
DIRECTOR ADJUNTO  
Sello .....DEP. QUIMICA BIOLOGICA.....  
FCEN-UBA

# "DIAGNOSTICO MOLECULAR EN MEDICINA"

## Su Aplicación a las Porfirias Humanas

### (Programa Analítico)

- 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). Diagnóstico en Oncohematología.
- Detección de mutaciones: polimorfismos, inserciones, deleciones, sustituciones puntuales.

Metodologías: Polimorfismos de longitud de fragmentos de restricción (RFLP), PCR, Secuenciación 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 en medicina: Retinoblastoma, Fibrosis quística, Cancer etc.

- 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.


DR. ERNESTO J. MASSOUH  
DIRECTOR ADJUNTO  
DEP. QUÍMICA BIOLÓGICA  
FCEN-UBA

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


Avances en otras porfirias: Porfirias y Patologías asociadas: Clínica y Diagnóstico Molecular en Hepatitis. SIDA: Situación actual. Biología Molecular del HIV.

## BIBLIOGRAFIA

- Molecular cloning. A laboratory manual. Maniatis, T.; Fritsch, E.F.; Sambrook, J. Cold Spring Harbor (1989).
- PCR Protocols. A guide to methods and applications. Innis, M.A.; Gelfand, D.H.; Sninsky, J.J. and White, T.J. (1990).
- Gel electrophoresis of Nucleic Acids. A practical approach (2da edición). Eds Rickwood, D. and Hames, B.D. (1990),
- Nucleic Acid Sequencing. A practical approach. Eds Howe, C.J. and Ward, E.S. (1989).
- Genome Analysis. A practical approach. Davies, K.E. (1990).
- GENES V B.Lewin (1995).
- Essential Molecular Biology. A Practical Approach. Vol. 1 y 2 (1995) Ed. T.A. Brown.
- Molecular Biology of the Cell. 3rd edition (1994). Alberts, B.; Bray, Denis; Lewis, J.; Raff, M.; Roberts, K. and Watson, J.O.. Garland Publishing Inc. - New York & London.

  
DR. ERNESTO J. MASSOUH  
DIRECTOR ADJUNTO  
DEP. QUIMICA BIOLOGICA  
FCEN-UBA

- Porfirias: Signos y Tratamiento. Batlle, A. M. del C. (1994).
- Porfirias y Porfirias. Aspectos Clínicos, Bioquímicos y Biología Molecular. Actualizaciones médico-bioquímicas. Acta Bioquímica Clínica Latinoamericana. Suplemento 3 (1997).
- Porphyria Cutanea Tarda associated with acquired immune deficiency syndrome. Wissel, P.S.; Sordillo, P.; Andeson, K.E.; Sassa, S.; Savillo, R. & Kappas, A. *Amm.J.Haematol.* 25 (1987) - -- Fargion, S. et al Hepatitis virus and porphyria cutanea tarda: evidence of a strong association. *Hepatology* , 16, 1322-1326 (1992).
- Herrero, C. et al Is hepatitis C virus infection a trigger of PCT?. *The Lancet* 341, 788-789.
- Navas, S.; Bosch, O.; Castillo, I.; Marriott, E. & Carrenno, V. Porphyria cutanea tarda and hepatitis C and B viruses. *Hepatology* 21, 279-284 (1995).

  
DR. ERNESTO J. MASSOUH  
DIRECTOR ADJUNTO  
DEP. QUÍMICA BIOLÓGICA  
FCEN-UBA