



**Departamento de Genética  
Facultad de Medicina**

**Curso de Genética para Posgrados  
Neurología (obligatorio)  
Pediatria (obligatorio)  
Laboratorio Clínico (obligatorio)  
Otras especialidades (Opcional)**

**Generalidades**

Se realiza una vez al año en el segundo semestre.

Fecha: ver cronograma.

Prueba escrita: Se realizan dos períodos de prueba: uno aproximadamente un mes luego de finalizado el curso, y otro en marzo del siguiente año.

Contenido: 2 clases introductorias teóricas + 2 clases de discusión de casos clínicos + 3 seminarios (discusión de casos clínicos y artículos científicos).

Carga horaria total: 12 hs.

Cupo: 120 estudiantes.

**Lugar**

Sala de conferencia Fundación Peluffo Giguens y videoconferencias coordinadas desde allí.

**EN EL AÑO 2021 SE DEFINIRÁ MÁS ADELANTE SI SE REALIZA DE FORMA PRESENCIAL CON LAS ACTIVIDADES POR VIDEOCONFERENCIA**

**Docentes**

Prof. Agdo. Dr. Víctor Raggio (coordinador)

Prof. Adj. Dra. Alejandra Tapié

Asist. Dra. Soledad Rodríguez

**Objetivos del curso**

El hecho de que la gran mayoría de las enfermedades genéticas se expresan en la primera década de la vida, que tengan expresión clínica en el sistema nervioso central y el crecimiento exponencial de los conocimientos a nivel molecular hace fundamental el manejo de los aspectos clínicos y moleculares de las enfermedades genéticas por los pediatras y neurólogos. Asimismo, médicos de otras especialidades deben manejar los aspectos básicos de genética para aplicar a sus pacientes y áreas de interés.



Teniendo en cuenta los cursos de genética básica que se dictan durante la carrera de Medicina, se propuso el siguiente temario con contenidos clínicos, complementario a los temas cursados.

Se aspira a que los estudiantes adquieran las siguientes competencias:

- Evaluar adecuadamente el componente genético en la patología de sus pacientes.
- Realizar y analizar una genealogía.
- Determinar los posibles modos de herencia y riesgos de recurrencia.
- Orientarse en el diagnóstico de los grandes tipos de enfermedades genéticas (alteraciones cromosómicas, enfermedades monogénicas, multifactoriales).
- Detectar los casos en que se requiere una interconsulta con un especialista en Genética, y canalizar adecuadamente a los pacientes.
- Solicitar adecuadamente ciertos tests genéticos complementarios y saber interpretarlos.
- Colaborar con el especialista -o equipos interdisciplinarios- en el diagnóstico, seguimiento, tratamiento y asesoramiento genético de estos pacientes y sus familias.
- Adquirir los conocimientos básicos para entender la cada vez más numerosa bibliografía nacional e internacional sobre Genética Médica en general y sobre patologías específicas.

## Temario general

**Modos de herencia en el Ser Humano** Herencia Autosómica Recesiva / Consanguinidad / Herencia

Autosómica Dominante / Herencia Ligada al Cromosoma X / Herencia Mitocondrial / Herencia Multifactorial /

Asesoramiento Genético **Variabilidad genética en el Ser Humano** SNPs / CNVs / indels / Anomalía

Cromosómica / Mutaciones Dinámicas (Repetidos de Tripletas) / Microdelecciones / Microduplicaciones **Herencia**

**no tradicional** Mosaicismo Somático / Mosaicismo Germinal (Gonadal) / Imprinting (Impronta Genómica) /

Epigenética (Metilación del ADN) / Disomía Uniparental / Mutaciones *de novo* **Técnicas de diagnóstico en**

**genética** Cariotipo / CGH Array (Hibridación Genómica Comparativa) / FISH / MLPA / Secuenciación Genes o

Regiones Específicos / Exoma / Genoma Completo / Clasificación de Variantes Genéticas **Situaciones**

**diagnósticas en Genética Médica** Diagnóstico prenatal / DGP / Etiología Genética / Farmacogenética /

Screening de Recién Nacidos / “Portadores”

## Aprobación

Sobre un total de 12 puntos, los mismos se pueden obtener de la siguiente manera: 2 puntos, mediante trabajo escrito de análisis de un artículo científico + 10 puntos, en la prueba final escrita. La misma consiste de preguntas semiabiertas, de múltiple opción y situaciones problema. Se aprueba con el 60% del total, es decir, 7,2 puntos.



## **Contacto**

Policlínica de Genética  
Centro Hospitalario Pereira Rossell, Hospital Pediátrico, Piso 3, Policlínica de Referencia.  
Lunes y viernes, 8 a 11 hs; miércoles de 14:30 a 17:00.

Departamento de Genética  
Facultad de Medicina  
Gral. Flores 2125, Planta Alta  
924 3414 int 3469  
[www.genetica.fmed.edu.uy](http://www.genetica.fmed.edu.uy)  
[genetica@fmed.edu.uy](mailto:genetica@fmed.edu.uy) / [cursogeneticapostgrados@gmail.com](mailto:cursogeneticapostgrados@gmail.com)

## **Bibliografía**

### Textos Genética Humana

Thompson & Thompson. Genética en medicina (8va Edición). Robert L. Nussbaum, MD, Roderick R. McInnes y Huntington F. Willard. 2016 Elsevier Spain.

<https://tienda.elsevierhealth.com/thompson-thompson-genetica-en-medicina-9788445826430.html>

Passarge E, *Genética. Texto y Atlas*, 2da Ed., Bs. As., Panamericana, 2004.

Solari JA, *Genética Humana. Fundamentos y aplicaciones*, 3era Ed., Bs. As., Panamericana, 2004.

Genética: Un enfoque conceptual. Benjamin A. Pierce. Ed. Panamericana. 3º ed 2010.

Genética Médica. 4a Ed. Jorde, Carey y Bamshad. 2011. Elsevier Mosby.

EMERY. Elementos de genética médica. 13e. Peter D Turnpenny, Sian Ellard. 2009. Elsevier.

Genetics and Genomics in Medicine de Tom Strachan, Judith Goodship, Patrick Chinnery, Published June 2nd 2014 by Garland Science (first published April 15th 2014).

Human Molecular Genetics, 5th Edition, By Tom Strachan, Andrew Read, ISBN 9780815345893, Published December 4, 2018 by Garland Science.

Semiología de las afecciones genéticas. Víctor Raggio, ISBN: 9789974941731, diciembre 2018. Autoedición: versión Kindle y tapa blanda (Amazon).

Disponible en formato pdf en:

<https://drive.google.com/file/d/1kbbbRYwLrD1CeyyLmEhm4Ref6AMJ8QpA/view?usp=sharing>

**La bibliografía y otros materiales específicos para los seminarios se entregarán al inicio del curso.**