



Universidad de la República

Facultad de Medicina

Departamento de Genética

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

Generalidades

Se realiza una vez al año en el segundo semestre.

Fecha: [ver cronograma adjunto](#).

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) + clase de redondeo final.

Carga horaria total de clases directas: 14 hs.

Cupo: 120 estudiantes.

Lugar

EN EL AÑO 2025 SE REALIZARÁ DE FORMA SEMIPRESENCIAL (Ver cronograma)

Plataforma Zoom y Sala de conferencias Fundación Peluffo Giguens y videoconferencias coordinadas desde allí.

Docentes

Prof. Agdo. Dr. Víctor Raggio (coordinador)

Prof. Adj. Dra. Alejandra Tapié

Asist. Dra. Soledad Rodríguez

Asist. Dra. Mariana Moraes

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.



Universidad de la República

Facultad de Medicina

Departamento de Genética

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 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 Específicas / Exoma / Genoma Completo / Clasificación de Variantes Genéticas **Situaciones**

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

Screening de Recién Nacidos / “Portadores”



Universidad de la República

Facultad de Medicina

Departamento de Genética

Aprobación

Prueba final escrita sobre un total de 12 puntos. 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, PB Edificio de Ortopedia y Neuropediatría.
Lunes y viernes, 8 a 11 hs; miércoles de 14:00 a 17:00.

Departamento de Genética
Facultad de Medicina
Gral. Flores 2125, Planta Alta
924 3414 int 3469
www.genetica.fmed.edu.uy
genetica@fmed.edu.uy / curso geneticapostgrados@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>

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, Tom Strachan, Judith Goodship, Patrick Chinnery, Published 2014 by Garland Science.

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



Universidad de la República

Facultad de Medicina

Departamento de Genética

Semiología de las afecciones genéticas, 2da ed. Víctor Raggio, ISBN: 978-9915-41-571-0, Montevideo, autoedición, 2023. Disponible en formato pdf en:

https://drive.google.com/file/d/14uTlnPeBla8LnxhIKHzRLo_qmwjF9qlp/view?usp=drive_link

Genomics of Rare Diseases: Understanding Disease Genetics Using Genomic Approaches, Claudia Gonzaga-Jauregui, James R. Lupski (Eds.), 2021 Elsevier Inc. ISBN 978-0-12-820140-4.

Artículos

Evan E. Eichler, *Genetic Variation, Comparative Genomics, and the Diagnosis of Disease*. N Engl J Med 2019; 381:64-74; DOI: 10.1056/NEJMra1809315.

Marwaha, S., Knowles, J.W. & Ashley, E.A. *A guide for the diagnosis of rare and undiagnosed disease: beyond the exome*. Genome Med 14, 23 (2022). <https://doi.org/10.1186/s13073-022-01026-w>.

Melina Claussnitzer, Judy H. Cho, Rory Collins, Nancy J. Cox, Emmanouil T. Dermitzakis, Matthew E. Hurles et al, *A brief history of human disease genetics*. Nature volume 577, pages179–189 (2020).

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