



FACULTAD DE CIENCIAS NATURALES Y CIENCIAS DE LA SALUD - UNPSJB

**Cátedra Biología Molecular y Genética
Dpto. Bioquímica**

CURSO DE EXTENSIÓN

“BIOLOGÍA MOLECULAR APLICADA AL DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE ENFERMEDADES: TÉCNICAS Y APLICACIONES”

Directores: Bqco. Matías Pujana Pentreath y
Dra. Roxana A. Silva

Docente colaborador: Dr. Martín A.
Hernández

Coordinador: Dra. Roxana A. Silva

**Avalado por Res. DFCNyCS N° 1234/19
Secretaría de Extensión**

RESUMEN DE LA ACTIVIDAD

Desde la cátedra de Biología Molecular y Genética de la carrera de Bioquímica, se pone énfasis en el aprendizaje continuo, y en la actualización y el perfeccionamiento de los conocimientos adquiridos durante nuestra formación como profesionales de la salud. Con este fin, se propone realizar este curso de actualización, el cual se dividirá en dos instancias: en un primer encuentro se abordarán temas básicos referidos a genoma humano y genes (tamaños, características, procesamiento de la información, etc.), y técnicas y/o metodologías básicas aplicables en el diagnóstico genético y molecular; y en un segundo encuentro, se profundizará sobre técnicas moleculares desarrolladas en los últimos años, y que se están aplicando en la actualidad en laboratorios de diagnóstico molecular.

OBJETIVOS

- Introducir a profesionales Médicos y Bioquímicos en conceptos básicos de Biología Molecular y genética.
- Comprender los fundamentos de las técnicas de Biología Molecular disponibles para el diagnóstico, pronóstico y prevención de enfermedades.
- Aportar a los profesionales Bioquímicos y Médicos información actualizada en conocimientos relacionados a la Biología Molecular en el área clínica.

PROGRAMA ANALÍTICO

Jueves 05/12/2019 (aula a confirmar)

- Apertura del curso.
- Introducción a la genética y biología molecular: Conceptos y generalidades del genoma humano y genes. (Dr. Hernández)
- Bases cromosómicas de la herencia: patrones de herencia mendeliana. (Dr. Hernández)
- Break
- Manipulación y amplificación del ADN: generalidades. (Dra. Silva)

Viernes 06/12/2019 (aula a confirmar)

- Metodologías específicas de cuali/cuantificación del ADN. (Bqco. Pujana Pentreath)
- Break
- Diagnóstico molecular de patologías: aplicaciones y ejemplos. (Bqco. Pujana Pentreath)

DESTINATARIOS

Profesionales bioquímicos y/o médicos; y estudiantes de Bioquímica que hayan cursado Biología Molecular y Genética.

BIBLIOGRAFÍA

1. Bamshad, J. C., CAREY, J. C., & JORDE, L. B. (2011). *Genética Médica*.
2. Castellani, C., Cuppens, H., Macek Jr, M., Cassiman, J. J., Kerem, E., Durie, P., ... & Casals, T. (2008). Consensus on the use and interpretation of cystic fibrosis mutation analysis in clinical practice. *Journal of cystic fibrosis*, 7(3), 179-196.
3. Dequeker, E., Stuhmann, M., Morris, M. A., Casals, T., Castellani, C., Claustres, M., ... & Pignatti, P. F. (2009). Best practice guidelines for molecular genetic diagnosis of cystic fibrosis and CFTR-related disorders—updated European recommendations. *European Journal of Human Genetics*, 17(1), 51.
4. Feero, W. G., Guttmacher, A. E., & Collins, F. S. (2010). Genomic medicine—an updated primer. *New England Journal of Medicine*, 362(21), 2001-2011.
5. Finucane, B., Abrams, L., Cronister, A., Archibald, A. D., Bennett, R. L., & McConkie-Rosell, A. (2012). Genetic counseling and testing for FMR1 gene mutations: practice guidelines of the national society of genetic counselors. *Journal of genetic counseling*, 21(6), 752-760.
6. Garber, K. B., Visootsak, J., & Warren, S. T. (2008). Fragile X syndrome. *European Journal of Human Genetics*, 16(6), 666.
7. Herráez, Á. (2012). *Biología molecular e ingeniería genética*. Elsevier Health Sciences.
8. Mardis, E. R. (2008). Next-generation DNA sequencing methods. *Annu. Rev. Genomics Hum. Genet.*, 9, 387-402.
9. Marino, R., Ramirez, P., Galeano, J., Perez Garrido, N., Rocco, C., Ciaccio, M., ... & Bergadá, I. (2011). Steroid 21-hydroxylase gene mutational spectrum in 454 Argentinean patients: genotype–phenotype correlation in a large cohort of patients with congenital adrenal hyperplasia. *Clinical endocrinology*, 75(4), 427-435.
10. Marone, M., Mozzetti, S., De Ritis, D., Pierelli, L., & Scambia, G. (2001). Semiquantitative RT-PCR analysis to assess the expression levels of multiple transcripts from the same sample. *Biological procedures online*, 3(1), 19.
11. Pepermans, X., Mellado, S., Chialina, S., Wagener, M., Gallardo, L., Lande, H., ... & Leal, T. (2016). Identification and frequencies of cystic fibrosis mutations in central Argentina. *Clinical biochemistry*, 49(1-2), 154-160.
12. Rigden, D. J., Fernández-Suárez, X. M., & Galperin, M. Y. (2015). The 2016 database issue of *Nucleic Acids Research* and an updated molecular biology database collection. *Nucleic acids research*, 44(D1), D1-D6.
13. Roos, R. A. (2010). Huntington's disease: a clinical review. *Orphanet journal of rare diseases*, 5(1), 40.
14. White, P. C., & Bachega, T. A. (2012, October). Congenital adrenal hyperplasia due to 21 hydroxylase deficiency: from birth to adulthood. In *Seminars in reproductive medicine* (Vol. 30, No. 05, pp. 400-409). Thieme Medical Publishers.
15. Zou, D., Ma, L., Yu, J., & Zhang, Z. (2015). Biological databases for human research. *Genomics, proteomics & bioinformatics*, 13(1), 55-63.

MODALIDAD DE DICTADO

Teórico. Presencial. Gratuito.

CARGA HORARIA TOTAL

8 horas presenciales

MODALIDAD DE EVALUACIÓN

Cuestionario al finalizar la actividad.

REQUISITOS DE APROBACIÓN

Asistencia al 100 % al dictado del curso y presentación de cuestionario resuelto sujeto a evaluación.