

Fundamentos de genética y genómica clínica

para profesionales de la salud



Programa completo

- Presentación y objetivos _ Pág. 2
- Módulos de estudio y evaluación _ Pág. 4

Inicio: Inmediato

Duración: 12 semanas

Certifica: 140 hs

Autoridades:

Bioq. Sandra Rozental, Directora

Dra. María Paz Bidondo, Directora

Dra. María Gabriela Ropelato, Directora

Dra. Lina M. Núñez, Coordinadora

¡Contactanos!: cursos@mednet.com.ar

Presentación

El diagnóstico genético es hoy una herramienta fundamental en el manejo y prevención de enfermedades en todas las especialidades clínicas. Este cambio de paradigma requiere el desarrollo de competencias que habiliten la aplicación eficaz y oportuna de los avances científicos y tecnológicos en el área.

- ¿Qué pacientes requieren una consulta y/o estudio genético?
- ¿Cuándo realizar estos estudios?
- ¿Cuál o cuáles son los estudios genéticos y genómicos que proporcionarán los resultados más concluyentes?
- ¿Cómo interpretar un informe de estudios genéticos?
- ¿Cómo ayudar al paciente a comprender los resultados y utilizarlos para tomar decisiones sobre su atención o planificación familiar?

En el documento "*Accelerating access to genomics for global health*" (OMS, 2022), la OMS recomienda emprender acciones para el desarrollo de la genética y la genómica como herramienta fundamental para la salud pública, y señala la capacitación, colaboración y financiación como estrategias fundamentales en este proceso.

Con esta visión, el presente curso está **destinado a médicos, bioquímicos, biólogos y otros profesionales de la salud** que por su práctica habitual requieran profundizar en las aplicaciones clínicas de los conocimientos actuales en genética y genómica médica para mejorar tanto la atención como la prevención de enfermedades.

El **objetivo del curso** es desarrollar competencias para:

- Participar del proceso diagnóstico de enfermedades de base total o parcialmente genéticas
- Identificar situaciones clínicas que requieren interconsulta con servicios especializados de diagnóstico y asesoramiento genético

- Comprender y aplicar herramientas y criterios para la interpretación de resultados de estudios genéticos específicos
- Entender la implicancia y alcance del proceso de asesoramiento genético familiar y toma de decisiones informadas
- Aplicar y comprender el vocabulario y nomenclatura específica del área de genética humana.

Módulos de estudio y evaluación

1. Temario del curso

- Anomalías congénitas y enfermedades poco frecuentes
- Estructura y expresión del genoma humano
- División celular y gametogénesis
- Epigenética
- Cariotipo humano
- Concepto y categorías de variantes. Genoma de referencia
- Patrones de herencia clásicos y no clásicos
- Anomalías cromosómicas
- Desórdenes genómicos
- La historia clínica en genética médica.
- Árbol genealógico.
- Términos HPO - su aplicación en la práctica clínica
- PCR y sus variantes
- MLPA. Fundamento y aplicaciones
- Microarrays cromosómico. Fundamento y aplicaciones.
- Secuenciación de Sanger: metodologías y aplicaciones
- NGS. Fundamento y aplicaciones.
- Bioinformática: Interpretación de variantes y CNVs, Estrategias de comunicación y asesoramiento genético
- Genética y cáncer

2. Evaluación y certificación

Para aprobar el curso, deberás realizar lo siguiente:

- Visualizar todas las clases de cada semana.
- Participar y aprobar los cuestionarios de cada módulo.
- Rendir y aprobar el examen final del curso.

Cumpliendo con las condiciones detalladas previamente, dentro de los plazos establecidos, podrás acceder a la descarga del certificado por 140 hs*. Además, será necesario que:

- Completes la encuesta de opinión en el bloque final
- Completes tus datos de perfil del campus

* El certificado se descarga a través de un enlace en formato de imagen .JPG con firmas escaneadas. La impresión y/o archivado del Certificado es responsabilidad del usuario.

3. Materiales del curso

- Clases en video
- Casos clínicos
- Cuestionarios *multiple choice* de autoevaluación
- Foros de consulta
- Bibliografía descargable
- Examen final
- Certificado de aprobación por 140 hs. cátedra.

La modalidad de estudio es completamente virtual, permitiéndote acceder al campus en línea en **cualquier momento del día, los 7 días de la semana.**

4. Clases y docentes

Semana 1

- Clase 1: Genética y salud ¿Cuál es la importancia de conocer el componente genético de una enfermedad?
Bioq. Sandra Rozental
- Clase 2: ¿Qué información resulta importante obtener en una consulta clínica para identificar criterios de sospecha sobre la base genética de una enfermedad? ¿Qué valor tiene la construcción del árbol genealógico?
Dra. María Paz Bidondo
- Clase 3: ¿Qué importancia tiene en el proceso de diagnóstico estandarizar rasgos fenotípicos en códigos y siguiendo una ontología?
Dra. Romina Armando

Semana 2

- Clase 1: ¿Qué sabemos hoy del genoma humano? ¿Cuál es la relación entre el genotipo y el fenotipo?
Dra. Marisol Delea
- Clase 2: Cariotipo humano ¿Cómo se determina el cariotipo? ¿Se sigue usando este estudio en la era genómica?
Bioq. Sandra Rozental.
- Clase 3: ¿Qué es una variante genética? ¿Todas las variantes afectan la salud? ¿Por qué ya no usamos el concepto de mutación?
Bioq. Lourdes Correa Brito
- Clase 4: ¿Cómo se transmite la información genética? ¿Qué conceptos de gametogénesis necesitamos conocer para valorar la heredabilidad de entidades con fuerte carga genética?
Dra. María Paz Bidondo

Semana 3

- Clase 1: ¿Cuáles son las leyes que rigen la transmisión de las enfermedades genéticas? ¿Qué utilidad tiene identificar el patrón de herencia de una enfermedad?

Dra. María Paz Bidondo

- Clase 2: ¿A qué se denomina herencia multifactorial y que nuevos avances hay en sus cálculos de riesgo? ¿Qué diferencias hay entre los conceptos de variantes patogénicas y variantes de susceptibilidad?

Dra. Romina Armando

- Clase 3: ¿A qué se denominan enfermedades de herencia no clásica? ¿Qué importancia a nivel clínico tiene su reconocimiento?

Dra. María Paz Bidondo

Semana 4

- Clase 1: Anomalías cromosómicas numéricas ¿Cómo se originan las anomalías cromosómicas numéricas? ¿Qué impacto tienen en el desarrollo? ¿Qué es un mosaico cromosómico?

Bioq. Sandra Rozental

- Clase 2: Anomalías cromosómicas estructurales ¿Cómo se originan las anomalías cromosómicas estructurales? ¿Qué impacto tienen en la salud? ¿Qué impacto tienen en la fertilidad?

Bioq. Sandra Rozental

- Clase 3: Caso clínico

Dra. Florencia Villegas

Semana 5

- Introducción: Sobre el diagnóstico genético.

Bioq. Sandra Rozental

- Clase 1: Diagnóstico citogenético.

Bioq. Sandra Rozental

- Clase 2: ¿Cuál es el fundamento de la técnica de ArrayCGH? ¿Qué es una variante en el número de copias o CNV?

Bioq. Barbara Casali

- Clase 3: Interpretación de CNVs ¿Qué recursos o estrategias nos permiten interpretar una CNV como patogénica o benigna?

Dra. Marisol Delea

Semana 6

- Clase 1: Técnicas básicas de Biología molecular y PCR ¿Qué aplicaciones tiene la técnica de PCR en la actualidad para el diagnóstico de variantes patogénicas de una enfermedad?

Bioq. María Esnaola Azcoiti

- Clase 2: Secuenciación SANGER ¿Cuándo se utiliza la secuenciación de SANGER para el diagnóstico de variantes patogénicas de una enfermedad?

Bioq. María Esnaola Azcoiti

- Clase 3: Patologías por expansión de tripletes ¿Qué son las patologías por expansión de tripletes? ¿Cómo se estudian? ¿Cómo se evalúan los riesgos familiares?

Lic. Melisa Taboas

Semana 7

- Clase 1: Nuevas técnicas de diagnóstico genético: MLPA ¿Cuál es el fundamento de la técnica de MLPA? Aplicaciones para el diagnóstico de CNVs.?

Lic. Melisa Taboas

- Clase 2: Nuevas técnicas de diagnóstico genético: MLPA. Aplicaciones de la técnica de MLPA para el diagnóstico de patologías monogénicas.

Lic. Melisa Taboas

- Clase 3: Nuevas técnicas de diagnóstico genético: MLPA. MLPA de metilación.

Bioq. Bárbara Casali

Semana 8

- Clase 1: Técnica de Secuenciación de Nueva generación NGS. ¿Por qué revolucionó la genética? ¿Qué elijo del menú de NGS? Paneles de genes – Exoma clínico – exoma completo.
Bioq. Paula Scaglia
- Clase 2: Priorización y clasificación de variantes de secuencia. Cómo relacionar la información clínica (fenotipo) con los genes a investigar en el paciente (genes candidatos).
Bioq. Paula Scaglia
- Clase 3: ¿Cómo interpretar un informe de NGS? ¿Qué información no debe faltar? ¿Puede suceder que exista una base genética para el cuadro clínico del paciente en estudio y no pueda evidenciarse con la técnica de NGS?
Bioq. Paula Scaglia

Semana 9

- Caso clínico integrador N°1, *Dra. María Paz Bidondo*
- Caso clínico integrador N°2, *Bioq. Sandra Rozental*
- Caso clínico integrador N°3, *Dra. Gabriela Ropelato*

Semana 10

- Clase 1: Bases clínicas y moleculares del cáncer hereditario Cuáles son los mecanismos etiopatogénicos en el cáncer? ¿Cuál es el rol de la genética en el diagnóstico y tratamiento del cáncer?
Dra. Lina Nuñez
- Clase 2: Prevención primaria y secundaria del cáncer Cuál es la utilidad de la información genética para prevenir el cáncer? ¿Cuáles son las estrategias?
Dra. Lina Nuñez
- Caso clínico
Dra. Lina Nuñez

Semanas 11 y 12

- Examen final
- Encuesta de opinión

Inscribirme

¿Precisas más información? ¡Escribinos!

cursos@mednet.com.ar | [+54 9 11 2846 4954](tel:+5491128464954)