

CURSOS DE POSGRADO
GENÉTICA HUMANA
GENÉTICA HUMANA CON LABORATORIO

GENÉTICA HUMANA - Teóricas, seminarios y problemas

GENÉTICA HUMANA CON LABORATORIO: Teóricas, seminarios, problemas y
Prácticos Bioinformáticos

PROGRAMA

El genoma humano

Organización del genoma humano. Tipos de secuencias; codificante, no codificantes, repetitivas, etc. Genoma nuclear y genoma mitocondrial. Secuencias repetitivas. Variaciones en el número de copias genómicas (*Copy Number Variations*, CNVs). Cromosomas humanos: estructura y métodos de estudios. Proyectos genomas humanos. Diferentes bases de datos de secuencias.

Ómicas y Bioinformática

Diferentes metodologías de estudios masivos del genoma (genómica, exómica y transcriptómica). Diferentes plataformas de análisis masivos. Introducción a la bioinformática: bases de datos genómicas, de variantes de secuencias, de expresión, bases de datos clínicas, etc.

Genes y fenotipos

Tipo de herencia: Mendeliana y no mendeliana. Aspectos de la expresión fenotípica: penetrancia y expresividad. Heterogeneidad alélica y genética. Genes sensibles a dosis, haploinsuficiencia. Concepto de enfermedad hereditaria y frecuencia de algunas enfermedades bien estudiadas.

Variantes de secuencias. Patogénicas y no patogénicas, simples, estructurales, en el ADN repetitivo. Mecanismos genéticos que las originan. Identificación de variantes. Secuenciación exómica y genómica. Predicciones de patogenicidad de variantes.

Epigenética, concepto y mecanismos involucrados. Variabilidad epigenética y su contribución al fenotipo. ARNs no codificantes. Enfermedades relacionadas a la epigenética: Imprinting: concepto y mecanismos moleculares involucrados.

Herencia multifactorial. Variabilidad continua. Umbral en los caracteres multifactoriales. Enfermedades complejas de la vida adulta asociadas a herencia poligénica. Genes de riesgo: abordaje para su estudio. Ejemplos de enfermedades complejas. Cálculos estadísticos. GWAS (Genome Wide Association Studies).

Diagnóstico de enfermedades genéticas

Métodos para la detección de variantes puntuales, variantes en el número de copias, etc. Utilización de la hibridación genómica comparativa y de la secuenciación masiva para el diagnóstico de enfermedades genéticas.

Anomalías cromosómicas. Anomalías numéricas. Anomalías estructurales. Alteraciones estructurales. Inestabilidad cromosómica.

Genética de poblaciones

Ley de Hardy-Weinberg. Frecuencias Génicas. Fluctuaciones de las frecuencias génicas: selección natural, deriva génica y mutación. Consanguinidad.

Frecuencia de variabilidad entre genomas humanos. Variantes alélicas y el estudio de ancestría y corrientes migratorias.

Genética forense

La genética de Poblaciones y su utilidad para el estudio de identificación de personas y de lazos de parentescos. Cálculos estadísticos, índice de paternidad e índice de abuelismo: el caso de los desaparecidos en nuestro país.

Aspectos éticos de la genética humana

Diferentes declaraciones de estudio en seres humanos. Legislación vigente. Debate sobre "genitización social" y sus consecuencias en el saber colectivo.

CLASES SEMINARIOS:

Se discutirán en clase posterior a su lectura, algunas publicaciones científicas sobre aspectos novedosos de la disciplina así como de aspectos controversiales sobre los estudios en genética humana

CLASES DE PROBLEMAS:

Se presentará una guía con problema para resolver basada en casos reales en Genética Médica y/o Forense e identificación de personas y de Genética de Poblaciones Humanas, aproximaciones metodológicas, etc

PRÁCTICOS BIOINFORMÁTICOS:

Diferentes bases de datos y la información que proporciona cada una.

Búsqueda de variantes en las diferentes bases de datos. Nomenclatura de variantes Análisis de exomas.

Análisis de arrays-CGH.

Análisis de Expresión diferencial

Análisis de RNA seq.

Modelado molecular de mutaciones en base a cristalografía