

PROGRAMA DE EXAMEN FINAL

Bolilla 1: Construcción de bibliotecas genómicas. Estructura de la cromatina. Mapeo por transferencia cromosómica. Alteraciones numéricas de los cromosomas. Bases moleculares de las mutaciones. Efecto de la mutación sobre la función proteica. Anemia falciforme. Enfermedades con herencia compleja, diabetes mellitus

Bolilla 2: Construcción de bibliotecas de ADNc. Estructura de los cromosomas. Mapeo cromosómico por hibridización de células somáticas. Anormalidades estructurales de los cromosomas. Enfermedad de Huntington. Síndrome del X frágil. Enfermedades con herencia compleja, retinitis pigmentaria digénica.

Bolilla 3: Transferencia *Southern*. Cariotipo humano. Mapeo cromosómico con híbridos de radiación. Reordenamientos equilibrados de los cromosomas. Polimorfismos proteicos: sistema ABO. Talasemias alfa y beta. Estudios de las influencias genéticas y ambientales en las enfermedades complejas

Bolilla 4: Transferencia *Northern*. Clasificación de los cromosomas. Mapeo génico por hibridización *in situ* con fluorescencia. Mosaicismos. Trisomias. Polimorfismo de longitud de fragmentos de restricción (RFLP). Fenilcetonuria. Enfermedades del ADN mitocondrial. Enfermedades con herencia compleja, enfermedades de las arterias coronarias.

Bolilla 5: Reacción en cadena de la polimerasa (PCR). Ciclo celular. Aplicaciones del mapeo de genes humanos. Fases de ligamiento. Haplotipos. Síndrome del maullido del gato. Polimorfismo minisatélite y microsatélite. Síndrome de Lesch-Nyhan. Genes HOX y PAX. Señales paracrinias durante el desarrollo.

Bolilla 6: Hibridización *in situ* de cromosomas. Mitosis. Mapeo de genes humanos mediante análisis de ligamiento. Aneusomía segmentaria. Heterogeneidad genética. Enfermedades de acumulación lisosomal, enfermedad de Tay-Sachs. Genética del desarrollo, malformaciones, deformaciones y disrupciones. Teratógenos.

Bolilla 7: Secuenciamiento de ADN. Meiosis. Mapeo de alta resolución. Proyecto de genoma humano. Síndrome de Klinefelter. Modelos de herencia pseudoautosómica. Enfermedad de células I. Hipercolesterolemia familiar. Síndromes hereditarios debidos a oncogenes activados. No invasivas en el diagnóstico prenatal

Bolilla 8: Transferencia *Western*. Espermatogénesis. Proyecto del genoma humano. Síndrome de Turner. Herencia autosómica recesiva y autosómica dominante. Homocistinuria debida a deficiencia de cistationina sintasa. Deficiencia de alfa-1 antitripsina. Genes supresores de tumores en síndromes autosómicos dominantes, retinoblastoma. Métodos invasivos de diagnóstico prenatal.

Bolilla 9: *Microarrays*. Ovogénesis. Proyecto del genoma humano. Trastornos del desarrollo gonadal y sexual. Herencia ligada al X. Modelos de herencias inusuales debido a improntas genómicas, síndromes de Prade-Willi y de Angelman. Defectos de transporte, fibrosis quística. Terapia génica

Bolilla 10: Vectores de expresión procariotes y eucariotes. Recombinación génica. Proyecto del genoma humano. Inactivación del cromosoma X. Seudohermafroditismos femenino y masculino. Mosaicismo somático y germinal. Distrofia muscular de Duchenne. Enfermedad de Alzheimer. Tratamiento de las enfermedades genéticas