



**DEPARTAMENTO DE ARTICULACIÓN DE LAS CIENCIAS BÁSICAS Y CLÍNICAS**

**PROGRAMA DE EXAMEN FINAL DE GENÉTICA**

**Bolilla 1: Introducción a la genética.**

- Papel de la genética en Medicina.
- Disciplinas de la genética humana y médica.
- Clasificación de los trastornos genéticos.
- Genotipo y Fenotipo.
- Futuro de la genética en Medicina.

**Bolilla 2: Genética mendeliana.**

- El método de análisis genético.
- Trastornos genéticos con herencia mendeliana clásica: herencia autosómica y herencia ligada al cromosoma X.
- Herencia dominante y recesiva.

**Bolilla 3: Métodos de análisis de la genética molecular.**

- Clonación molecular: enzimas de restricción.
- Vectores de clonación y expresión.
- Construcción de bibliotecas genómicas y de ADN complementario.
- Métodos de análisis de ácidos nucleicos: transferencias Southern y Northern.
- Reacción en cadena de la polimerasa (PCR).
- Análisis de secuencia de ADN.
- Métodos de análisis de proteínas: transferencia Western. Microarrays.

**Bolilla 4: Bases cromosómicas de la herencia.**

- Estructura de los cromosomas.
- Cariotipo humano.
- Bando cromosómico.
- Hibridización in situ de cromosomas.
- Ciclo celular. Mitosis. Meiosis.
- Espermatogénesis y ovogénesis.
- Recombinación génica.

**Bolilla 5: Mapeo génico y proyecto del genoma humano.**

- Mapeo físico de genes humanos.
- Mapeo por transferencia cromosómica.
- Hibridización de células somáticas.
- Paneles de mapeo con híbridos de células somáticas.
- Mapeo de un gen a una determinada región de un cromosoma.
- Mapeo con híbridos de radiación.
- Mapeo de dosis génica utilizando células de pacientes.



- Mapeo génico por hibridación in situ con fluorescencia.
- Mapeo de genes humanos mediante análisis de ligamiento.
- Detección del ligamiento y medida de la distancia génica.
- Aplicaciones del mapeo de genes humanos.
- Mapeo de alta resolución.
- Proyecto Genoma Humano.
- Objetivos del Proyecto del Genoma Humano.
- Aspectos éticos, legales y sociales del Proyecto Genoma Humano.

#### **Bolilla 6: Anomalías cromosómicas.**

- Alteraciones numéricas: aneuploidias.
- Anormalidades estructurales.
- Reordenamientos desequilibrados: deleciones, duplicaciones, isocromosomas, cromosomas dicéntricos.
- Reordenamientos equilibrados: inversiones, translocaciones recíprocas y robertsonias.
- Inserciones.
- Mosaicismos.
- Incidencia poblacional de anomalías cromosómicas.

#### **Bolilla 7: Citogenética clínica.**

- Trastornos autosómicos.
- Trisomias de los pares 21, 18 y 13.
- Síndrome de deleciones autosómicas: Síndrome del maullido del gato.
- Síndrome de microdeleciones: aneusomía segmentaria.
- Anomalías de los cromosomas sexuales: Síndrome de Klinefelter. Síndrome 47, XYY. Síndrome de Turner. Trisomía X, 47, XXX.
- Trastornos del desarrollo gonadal y sexual.
- Pseudohermafroditismos femenino y masculino.

#### **Bolilla 8: Variación genética individual.**

- Mutación y polimorfismo.
- Bases moleculares de las mutaciones.
- Sustitución de nucleótidos.
- Mutaciones de terminación de cadena.
- Mutaciones de ensamblaje de ARN, Deleciones e inserciones.
- Diversidad genética humana.
- Herencia de variación y los polimorfismos proteicos.
- Herencia de variación y los polimorfismos del ADN.
- Polimorfismos minisatélites y polimorfismos microsátélites.
- Utilidad de los polimorfismos en Medicina.

#### **Bolilla 9: Patrones de herencia humana.**

- Clasificación de trastornos genéticos.
- Trastornos monogénicos.
- Heterogeneidad genética.
- Heterogeneidad alélica.



- Heterogeneidad de locus.
- Herencia autosómica recesiva.
- Consanguinidad y endogamia.
- Herencia autosómica dominante.
- Herencia ligada al X.
- Inactivación del cromosoma X.
- Herencias dominante y recesiva ligadas al X.
- Modelos de herencia pseudoautosómica.
- Modelos atípicos de herencia.
- Modelos de herencia inusuales debido a improntas genómicas.
- Mosaicismo somático y germinal.

#### **Bolilla 10: Genética de poblaciones.**

- Diversidad genética en poblaciones humanas.
- Fenotipos, genotipos y frecuencia génica.
- Ley de Hardy-Weinberg.
- Procesos de cambio evolutivo.
- Migración.
- Deriva génica.
- Genética poblacional: su importancia en la determinación de ligaciones génicas de enfermedades de genes específicos.

#### **Bolilla 11: Genética bioquímica.**

- Efecto de la mutación sobre la función proteica: mutaciones de pérdida y ganancia de función.
- Mutaciones de propiedad nueva.
- Mutaciones asociadas con la expresión génica heterocromática.
- Hemoglobinopatías: Expresión de los genes de las globinas.
- Anemias hemolíticas: anemia falciforme.
- Hemoglobinas inestables: Hb Hammersmith.
- Talasemias alfa y beta.
- Defectos enzimáticos: Aminoacidopatías, fenilcetonuria.
- Defecto en el metabolismo de las purinas, Síndrome de Lesch-Nyhan.
- Enfermedades de acumulación lisosomal, enfermedad de Tay-Sachs.
- Defectos en la circulación de proteínas, enfermedad de células I.
- Enfermedades donde está alterado el enlace o metabolismo de cofactores, Homocistinuria debida a deficiencia de cistationina sintasa.
- Deficiencias en el inhibidor de una proteasa, deficiencia de alfa-1antitripsina.
- Defecto en receptores de proteínas, hipercolesterolemia familiar.
- Defectos de transporte, fibrosis quística.
- Trastornos de proteínas estructurales, distrofia muscular de Duchenne.
- Trastornos neurodegenerativos, enfermedad de Alzheimer.
- Trastornos de repeticiones de tripletes, enferm. de Huntington, síndrome del X frágil.
- Enfermedades del ADN mitocondrial.

#### **Bolilla 12: Genética de los trastornos con herencia compleja.**

- Análisis genético de los rasgos cualitativos y cuantitativos.



- Agregación familiar de las enfermedades.
- Contribuciones relativas de los genes y del ambiente a los rasgos de las enfermedades complejas.
- Enfermedades con herencia compleja.
- Retinitis pigmentaria digénica, Diabetes mellitus.
- Enfermedades de las arterias coronarias.

#### **Bolilla 13: Genética del desarrollo.**

- Genes del desarrollo.
- Genes HOX y PAX.
- Señales paracrinas durante el desarrollo.
- Genética del desarrollo en la parte clínica.
- Malformaciones, deformaciones y disrupciones.
- Teratógenos.
- Genética de la reproducción.

#### **Bolilla 14: Genética y Cáncer.**

- Bases genéticas del cáncer.
- Cáncer en familias.
- Oncogenes.
- Síndromes hereditarios debidos a oncogenes activados.
- Genes supresores de tumor.
- Genes supresores de tumores en síndromes autosómicos dominantes.
- Retinoblastoma.
- Cambios citogenéticos en el cáncer.
- Cáncer y factores ambientales.

#### **Bolilla 15: Diagnóstico genético.**

- Diagnóstico prenatal.
- Indicaciones del diagnostico prenatal.
- Métodos de diagnóstico prenatal.
- Pruebas invasivas: Amniocentesis, Biopsia de corion, Cordocentesis.
- Pruebas no invasivas: Cribado en suero materno. Ecografía. Diagnóstico genético preimplantacional. Estudios de laboratorio. Citogenética. Métodos bioquímicos. Análisis de ADN

#### **Bolilla 16: Tratamiento de las enfermedades genéticas.**

- Estado actual del tratamiento de las enfermedades genéticas.
- Estrategias del tratamiento.
- Restricción dietética, reposición, desvío, inhibición y reducción.
- Tratamientos en la proteína.
- Aumento de la función de la proteína mutante.
- Reposición de la proteína.
- Modulación de la expresión génica.
- Modificación del genoma somático por trasplante.
- Terapia génica.



**FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS**  
UNIVERSIDAD NACIONAL DE LA PLATA