

DEPARTAMENTO DE ARTICULACION DE LAS CIENCIAS BASICAS Y CLINICAS**GENETICA****PROGRAMA****AÑO 2022****EQUIPO DOCENTE**

PROFESOR TITULAR: Dr. Mauro Montanaro
PROFESOR ADJUNTO: Dr. Gustavo Morel
JEFA DE TRABAJOS PRÁCTICOS: Dra. Agustina Raschia
AYUDANTE DIPLOMADA: Dra. Silvia Rodriguez
AYUDANTE DIPLOMADA: Dra. Marianela Galle
AYUDANTE DIPLOMADA: Lic. Verónica Moscoso

ASIGNATURA

Genética, correspondiente al Tercer Año de la Carrera de Medicina, Facultad Ciencias Médicas, Universidad Nacional de La Plata

CÁTEDRA DE GENÉTICA**FACULTAD CIENCIAS MÉDICAS****UNIVERSIDAD NACIONAL DE LA PLATA****Presentación de la asignatura y fundamentación de la propuesta**

La Genética es una rama de la biología que estudia la variación y la transmisión de los caracteres genéticos entre los individuos. Estos caracteres genéticos pueden estar asociados a diferentes rasgos fenotípicos fisiológicos o vinculados con patologías de diversos grados. Entre las diferentes subramas de la ciencia genética, nuestro curso se focaliza en el estudio de la variación y la transmisión de caracteres genéticos vinculados a enfermedades humanas.

Cada año se publican datos que explican la influencia de la información contenida en el genoma humano no solo en lo relacionado a las enfermedades llamadas genéticas, sino también afectando de forma directa o indirecta la susceptibilidad o el desarrollo de otros tipos de enfermedades, como por ejemplo las infecciosas. Además, el crecimiento de la información publicada disponible es exponencial.

Debido al rápido desarrollo de las tecnologías de análisis y secuenciación de genomas y transcriptomas, y gracias al conocimiento cada vez mayor acerca de las bases moleculares de las patologías hereditarias, la genética humana se posiciona constantemente en lugares cada vez más preponderantes dentro de la medicina. Este gran dinamismo y progreso constante dan sus frutos a través del surgimiento constante de nuestros tratamientos médicos para patologías que incluso hasta hace pocos años no se comprendían.

La Facultad de Ciencias Médicas ofrece a sus estudiantes de Medicina, la posibilidad de cursar la

asignatura Genética en forma optativa, encontrándose la materia disponible en el Tercer Año dentro del Plan de Estudios de la carrera. Esta posibilidad está actualmente abierta para todos los alumnos que hayan aprobado Biología (correlatividad cursada para cursada, examen final para examen final).

Esta asignatura optativa profundiza aspectos fisiológicos y patológicos que han sido abordados previamente en la carrera y que también lo serán en las materias de los siguientes años, haciendo hincapié en el origen molecular de las enfermedades genéticas, cuyo conocimiento permitirá a los estudiantes comprender y predecir la clínica y el diagnóstico de estas patologías. A pesar de que el advenimiento de las nuevas tecnologías ha hecho a la genética un campo del conocimiento obligado para los médicos de todas las especialidades, la cursada ofrecida abre las puertas a la especialidad de médico genetista, la cual ha surgido en los últimos años en nuestro país y cobra cada vez más importancia dada la participación cada vez frecuente del aporte del diagnóstico genético para un número creciente de patologías.

Propósitos y objetivos

Propósitos:

- promover el estudio del origen molecular de las patologías y en los métodos actuales para su diagnóstico.
- ofrecer herramientas diagnósticas adecuadas para arribar a la realización de un asesoramiento genético para individuos o familias que tienen una enfermedad genética o que están en riesgo de padecerla.
- promover la visión de la investigación científica y el trabajo en laboratorio como base fundamental de nuevas herramientas diagnósticas, paliativas, predictivas y terapéuticas.
- promover al análisis de casos clínicos verdaderos o ficticios para introducir su resolución mediante la aplicación del método científico.

Los objetivos de aprendizaje son que los alumnos

- conozcan las bases fundamentales de la Genética apuntando al pensamiento reflexivo y analítico de estos conocimientos básicos para poder profundizar sus estudios hacia su especialización profesional;
- comprendan los aspectos moleculares que constituyen la base de las enfermedades genéticas en humanos; que comprenda las bases fundamentales de la Genética apuntando al pensamiento reflexivo y analítico de estos conocimientos básicos para poder profundizar sus estudios hacia su especialización profesional.
- adquieran un vocabulario acorde a la especialidad.

Propuesta metodológica

La cursada de Genética está organizado en bloques. Cada Bloque comprende diferentes unidades temáticas. Cada bloque abarca una clase teórica de 3 horas de duración.

Contenidos

Bloque 1

Unidad 1 - Introducción: Papel de la genética en Medicina; disciplinas de la genética humana y

médica. Tipos de mutaciones, genómicas, cromosómicas, génicas; consecuencias de los distintos tipos de mutaciones; nomenclatura para designación de mutaciones. Genotipo y fenotipo, papel del medio ambiente. Clasificación de los trastornos genéticos, en función del material genético afectado, en función del tipo de alteración. Estructura y función de los genes; constitución del genoma humano. Aspectos epigenéticos y epigenómicos. Aspectos éticos; futuro de la genética en Medicina.

Unidad 2 - Genética mendeliana: El método de análisis genético. Leyes de Mendel; árboles genealógicos. Trastornos genéticos con herencia mendeliana clásica: herencia autosómica y herencia ligada a cromosomas sexuales; herencia dominante y recesiva. Herencia materna transmitida por el genoma mitocondrial. Importancia de la historia familiar para la práctica médica.

Unidad 3 - Patrones de herencia monogénicos: Clasificación de trastornos genéticos monogénicos. Modelos de estudio genealógico. Heterogeneidad genética. Herencia autosómica recesiva. Consanguinidad y endogamia. Herencia autosómica dominante; haploinsuficiencia, efecto negativo dominante; ganancia de función; pérdida de alelo normal; penetrancia reducida; expresividad variable; pleiotropía. 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.

Al finalizar este bloque, el alumno deberá adquirir la habilidad de:

- Clasificar los diferentes tipos de mutaciones de las enfermedades genéticas humanas utilizando diferentes criterios para poder distinguir y predecir sus consecuencias sobre el paciente.
- Comprender los conceptos de genotipo y fenotipo para distinguir el papel que cumple el medio ambiente como disparador de enfermedades genéticas.
- Clasificar los tipos de trastornos genéticos en base a diferentes criterios para entender el origen básico de las enfermedades genéticas
- Reconocer las diferentes partes de los genes y sus funciones para entender la consecuencia que tienen las mutaciones sobre la expresión de los mismos
- Conocer los aspectos básicos de la estructura del genoma humano, y los patrones epigenéticos que lo modifican para poder relacionar la ubicación de los genes con sus funciones y la influencia epigenética sobre su expresión.
- Conocer los experimentos realizados por Mendel y comprender el enunciado de las leyes clásicas de la herencia, para poder clasificar las enfermedades genéticas en base a la genética mendeliana.
- Analizar la herencia del material genético mitocondrial para comprender el efecto de las enfermedades transmitidas por el mismo.
- Distinguir el tipo de herencia de los distintos tipos de trastornos monogénicos para la construcción de una historia familiar.
- Definir los conceptos de haploinsuficiencia, efecto negativo dominante, ganancia de función, pérdida de alelo normal, penetrancia reducida, expresividad variable, pleiotropía para comprender las razones por las que la herencia de las enfermedades monogénicas puede no seguir patrones mendelianos.
- Conocer el significado de impronta genética para entender la influencia que puede tener en la determinación de modelos inusuales de herencia de enfermedades genéticas.

Bloque 2

Unidad 4 - Citogenética clínica: Estructura y clasificación de los cromosomas. Cariotipo humano. Bando cromosómico, bandeos de alta resolución; FISH. Análisis genómico por microarrays y por secuenciación de genoma completo. Ciclo celular. Mitosis. Meiosis. Espermatogénesis y ovogénesis. Recombinación génica.

Unidad 5 - Anomalías cromosómicas: Alteraciones numéricas: aneuploidías. Anormalidades estructurales. Reordenamientos desequilibrados: deleciones, duplicaciones, isocromosomas, cromosomas dicéntricos. Reordenamientos equilibrados: inversiones, translocaciones recíprocas y robertsonianas. Inserciones. Mosaicismos. Incidencia poblacional de anomalías cromosómicas

Unidad 6 – Trastornos de autosomas y cromosomas sexuales: Trastornos autosómicos. Trisomías 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. Seudohermafroditismos femenino y masculino.

Al finalizar este bloque, el alumno deberá adquirir la habilidad de:

- Conocer la estructura y clasificación de los cromosomas humanos para poder predecir los diferentes patrones de segregación normales y alterados.
- Enumerar y describir las variantes técnicas para el análisis citogenético y genómico de una muestra para poder seleccionar la o las técnicas más apropiadas al trastorno genético de interés.
- Conocer en detalle los procesos fisiológicos de espermatogénesis, ovogénesis, mitosis, meiosis y recombinación homóloga para comprender la manera en que se segregan, se heredan y se produce la variabilidad de los caracteres genéticos.
- Describir y enumerar los diferentes tipos de anomalías cromosómicas numéricas y estructurales para poder evaluar las causas y consecuencias del desequilibrio cromosómico o genómico.
- Describir el origen molecular y reconocer las características clínicas de los trastornos que afectan más frecuentemente a los autosomas y a los cromosomas sexuales para interpretar correctamente el diagnóstico y dar asesoramiento un genético adecuado.

Bloque 3

Unidad 7 - 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 ADN por Southern blot, secuenciación de Sanger, secuenciación de alto rendimiento (NGS), secuenciación de tercera generación, hibridización *in situ* de cromosomas. Hibridización genómica comparativa. Métodos de análisis de la expresión génica por reacción en cadena de la polimerasa (PCR), PCR en tiempo real y sus variantes, microarrays, secuenciación de ARN. Métodos de análisis de proteínas: electroforesis y transferencia *Western*. Métodos bioinformáticos básicos de análisis de secuencias.

Al finalizar este bloque, el alumno deberá adquirir la habilidad de:

- Estar actualizado en cuanto a los desarrollos de herramientas moleculares para poder indicar el tipo de análisis más adecuado.

- Conocer los métodos básicos de análisis de ADN para interpretar los resultados analíticos y poder utilizarlos en el diagnóstico en conjunto con la clínica y la citogenética.
- Distinguir entre los diversos tipos de análisis de ARN para poder seleccionar métodos adecuados para medir la expresión de genes de interés.
- Conocer los desarrollos tecnológicos más recientes sobre utilización de diferentes tipos de microarreglos y técnicas de secuenciación para poseer criterios de selección en cuanto a utilidad y costos.
- Reconocer las limitaciones de las técnicas diagnósticas moleculares para adecuar el asesoramiento genético en función de estos límites.
- Estar al tanto de las herramientas bioinformáticas básicas utilizadas en genética clínica para poder comprender sus resultados y sus alcances.

Bloque 4

Unidad 8 - Mapeo génico y proyecto 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 hibridización *in situ* con fluorescencia. Mapeo de genes humanos mediante análisis de ligamiento. Detección del ligamiento y medida de la distancia génica. Mapeo mediante métodos de asociación de genoma completo (GWAS). Aplicaciones del mapeo de genes humanos. Mapeo de alta resolución. Proyecto genoma humano, objetivos aspectos éticos, legales y sociales.

Unidad 9 - 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. Mutaciones en regiones codificantes, reguladoras y no codificantes del genoma. Mutaciones dinámicas. Diversidad genética humana. Polimorfismos de tipo SNP, RFLP. Herencia de polimorfismos proteicos. Herencia de polimorfismos del ADN. Polimorfismos minisatelitales y microsatelitales. Utilidad de los polimorfismos en Medicina.

Al finalizar este bloque, el alumno deberá adquirir la habilidad de:

- Definir los conceptos básicos de las distintas técnicas de mapeo génico para aplicarlas en la localización física de genes relacionados con enfermedades.
- Conocer los objetivos y resultados más importantes del proyecto genoma humano para comprender la relevancia del mismo en el descubrimiento de nuevos genes.
- Describir las bases moleculares de las mutaciones más frecuentes para poder comprender el origen molecular de las enfermedades genéticas humanas.
- Ser capaz de identificar los diferentes tipos de mutaciones en zonas codificantes y no codificantes del genoma para poder predecir el efecto de las mismas sobre los ARN mensajeros y las proteínas codificadas por las zonas afectadas del genoma.
- Entender el origen de los polimorfismos proteicos y genéticos para poder comprender el origen de la diversidad genética humana y la individualidad fenotípica.
- Poder diferenciar entre polimorfismos SNP, RFLP para poder aplicarlos como marcadores a estudios de mapeo de genes y seguimiento de la herencia de segmentos de genoma.

- Describir la estructura y ubicación genómica de polimorfismos minisatelitales y microsatelitales para ser capaces de utilizarlos en la identificación de personas en contextos de estudios forenses y como marcadores para la ubicación de genes específicos.

Bloque 5

Unidad 10 – Bases moleculares de las enfermedades genéticas: Efecto de la mutación sobre la función proteica: mutaciones de pérdida y ganancia de función; mutaciones con adquisición de propiedad nueva; mutaciones asociadas con la expresión génica heterocrónica. 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 con alteración de unión o metabolismo de cofactores, Homocistinuria debida a deficiencia de cistationina sintasa. Deficiencias de inhibidores de proteasas, deficiencia de alfa-1 antitripsina. 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, enfermedad de Huntington, síndrome del X frágil. Enfermedades del ADN mitocondrial.

Al finalizar este bloque, el alumno deberá adquirir la habilidad de:

- Describir los diversos tipos de mutaciones de pérdida y ganancia de función, mutaciones con adquisición de propiedad nueva, mutaciones asociadas con la expresión génica heterocrónica para deducir su impacto sobre la función proteica.
- Ser capaces de comprender el origen molecular de la amplia variedad existente de hemoglobinopatías para utilizar su estudio como sistema modelo de patologías con mutaciones que impactan en diferentes puntos entre el genoma y la proteína.
- Describir el origen molecular de ejemplos aminoacidopatías, patologías del metabolismo de purinas, del metabolismo lisosomal, de la circulación de proteínas, del metabolismo de cofactores y del metabolismo de inhibidores de proteasa para poder inferir estrategias diagnósticas y de tratamiento.
- Diferenciar los distintos alelos causantes de enfermedades prevalentes como fibrosis quística, hipercolesterolemia familiar y distrofias musculares para explicar la heterogeneidad clínica de estas y de otras patologías.
- Describir las consecuencias moleculares del aumento de las repeticiones de tripletes en patologías como la enfermedad de Huntington y el Síndrome del X frágil para comprender el fenómeno de las mutaciones dinámicas.
- Conocer las generalidades para el grupo de enfermedades heredadas a través del genoma mitocondrial para poder graficar los efectos pleiotrópicos y de heterogeneidad clínica de las enfermedades genéticas por mutaciones externas al genoma nuclear.

Bloque 6

Unidad 11 - Genética de los trastornos con herencia compleja: Análisis genético de los rasgos cualitativos y cuantitativos. Agregación familiar y correlación. Contribuciones relativas de los genes y

del ambiente a los rasgos de las enfermedades complejas. Estudios de familias y de gemelos. Uso de estudios de asociación de genoma completo (GWAS). Retinitis pigmentaria digénica. Diabetes mellitus. Enfermedades de las arterias coronarias. Enfermedad de Hirschprung

Al finalizar este bloque, el alumno deberá adquirir la habilidad de:

- Explicar la existencia de rasgos cualitativos discretos y rasgos cuantitativos continuos para utilizarlos en la caracterización de las enfermedades multifactoriales.
- Definir y utilizar correctamente los conceptos de agregación familiar y correlación para poder distinguir entre los patrones de herencia de las enfermedades multifactoriales y los de las enfermedades monogénicas.
- Saber interpretar los estudios de enfermedades multifactoriales mediante la utilización de datos provenientes de familias y de gemelos para poder ponderar la contribución relativa de los genes y del ambiente al desarrollo de la patología.
- Comprender los resultados provenientes de estudios de GWAS para el descubrimiento de genes asociados a enfermedades multifactoriales.
- Conocer los determinantes genéticos y ambientales de enfermedades multifactoriales prevalentes (como diabetes mellitus, enfermedades coronarias, etc.) para poder aplicar los conceptos anteriores al diagnóstico y tratamiento de este tipo de patologías.

Bloque 7

Unidad 12 - Genética de poblaciones: Diversidad genética en poblaciones humanas. Fenotipos, genotipos, frecuencias genotípicas y alélicas. Ley de Hardy-Weinberg. Procesos de cambio evolutivo, migración, mutación, deriva génica, emparejamiento no aleatorio, selección y eficacia biológica. Causas y efectos de las diferencias étnicas sobre la frecuencia de determinadas enfermedades.

Unidad 13 - Genética y Cáncer: Neoplasia y cáncer. Bases genéticas del cáncer, mutaciones conductoras y pasajeras. Oncogenes y genes supresores de tumor. Cáncer familiar. Síndromes hereditarios debidos a oncogenes activados, neoplasia endocrina múltiple tipo 2. Genes supresores de tumores y teoría de los dos eventos en síndromes autosómicos dominantes, retinoblastoma, genes BRACA1 y BRACA 2 en cáncer de mama familiar, poliposis adenomatosa familiar y síndrome de Lynch. Cáncer esporádico por mutaciones puntuales de oncogenes, por translocación de oncogenes, por pérdida de genes supresores. Papel de la telomerasa. Cambios citogenéticos en el cáncer. Genómica, transcriptómica y cáncer. Cáncer y factores ambientales.

Al finalizar este bloque, el alumno deberá adquirir la habilidad de:

- Conocer los conceptos que rigen el estudio de la genética de poblaciones para poder aplicarlos en el cálculo de riesgos, el consejo genético y el diagnóstico clínico.
- Comprender la Ley de Hardy-Weinberg para el consejo genético en trastornos autosómicos recesivos y enfermedades ligadas al cromosoma X.

- Conocer las pautas de cumplimiento de la Ley de Hardy-Weinberg para reconocer las situaciones en donde su aplicabilidad presenta limitaciones.
- Distinguir entre mutaciones conductoras y pasajeras, entre oncogenes y genes supresores de tumor para poder explicar el origen del cáncer desde el punto de vista molecular.
- Ser capaz de utilizar diversos modelos de estudio de cáncer familiar provocados por la activación de oncogenes o la pérdida de genes supresores de tumor para trasladar los conceptos básicos a otras oncopatologías hereditarias.
- Describir la participación de oncogenes y genes supresores en casos de cáncer esporádico para comprender el papel que cumplen los mismos en el desarrollo de estas patologías modelo.
- Interpretar los resultados de técnicas diagnósticas citogenéticas, genómicas y transcriptómicas para optimizar y personalizar el tratamiento del cáncer.
- Reconocer las influencias ambientales sobre el desarrollo del cáncer para la hacer una evaluación adecuada de factores de riesgo.

Bloque 8

Unidad 14 - Genética del desarrollo: Malformaciones, deformaciones y disrupciones. Causas genéticas, genómicas y ambientales. Genes del desarrollo. Genes HOX y PAX. Mecanismos celulares y moleculares, factores de transcripción, señales intercelulares, organización y migración celular, muerte celular programada. Genética del desarrollo en la clínica. Teratógenos. Genética de la reproducción.

Unidad 15 - Diagnóstico genético prenatal y neonatal: Diagnóstico prenatal. Indicaciones del diagnóstico prenatal. Métodos de diagnóstico prenatal. Pruebas invasivas. Amniocentesis. Biopsia de corion. Cordocentesis. Pruebas no invasivas. Cribado en suero materno. Ecografía. Diagnóstico genético pre-implantacional. Células fetales y ADN fetal libre de células en la circulación materna. Estudios moleculares. Citogenética. Métodos bioquímicos. Asesoramiento genético en el diagnóstico prenatal. Cribado neonatal de enfermedades congénitas. Criterios de inclusión. Marco legal nacional y de la provincia de Buenos Aires. Tratamiento de la muestra e interpretación de los resultados. Fenilcetonuria, hipotiroidismo congénito primario, fibrosis quística, galactosemia, hiperplasia suprarrenal congénita, deficiencia de biotinidasa, leucinosis.

Unidad 16 - Tratamiento de las enfermedades genéticas: Estado actual del tratamiento de las enfermedades genéticas. Estrategias del tratamiento. Restricciones dietarias, 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.

Al finalizar este bloque, el alumno deberá adquirir la habilidad de:

- Diferenciar los conceptos de malformaciones, deformaciones y disrupciones y reconocer las causas genéticas y ambientales para evaluar su impacto en la salud pública.
- Describir los principales fundamentos genéticos y celulares que participan en las distintas fases del desarrollo para poder establecer un correcto diagnóstico, un tratamiento adecuado y un

asesoramiento genético útil como base de la estrategia clínica moderna en escenarios de malformaciones congénitas.

- Conocer las principales indicaciones para el diagnóstico genético prenatal para actuar correctamente ante su reconocimiento durante una evaluación clínica.
- Describir y diferenciar los diversos métodos de diagnóstico genético prenatal invasivos y no invasivos para hacer una correcta selección del mejor método a aplicar en cada caso.
- Estar actualizado con respecto a las nuevas tecnologías moleculares aplicables a los estudios citogenéticos y genéticos prenatales para disminuir el riesgo fetal a la vez que se aumenta la capacidad diagnóstica.
- Conocer el marco legal para hacer una correcta evaluación de los criterios nacionales e internacionales de inclusión de patologías congénitas a los estudios de cribado neonatales.
- Describir la metodología general de trabajo con las muestras y las limitaciones diagnósticas asociadas para hacer una interpretación correcta de los resultados y poder solicitar pruebas adicionales de confirmación.
- Describir el origen molecular de las patologías evaluadas en los estudios de cribado neonatal para poder hacer un asesoramiento genético adecuado.
- Conocer el estado actual y las diferentes estrategias de tratamiento de las enfermedades genéticas para ser capaz de brindar las mejores posibilidades terapéuticas posibles de acuerdo con los desarrollos tecnológicos más modernos teniendo en cuenta las limitaciones éticas, sobre todo en lo relativo a la utilización de terapia génica.

Evaluación

La asignatura cuenta con 2 regímenes de aprobación optativos para su acreditación:

- Régimen regular

La cursada regular será aprobada por aquellos alumnos que cumplan con el requisito de un mínimo de 80% aprobación a las actividades obligatorias y que aprueben el examen parcial de final de cursada con una nota mínima de 4/10.

- Régimen por promoción sin examen final

Los alumnos pueden optar por seguir el régimen de promoción sin examen final, lo cual tiene los mismos requerimientos que el régimen regular excepto que el examen parcial debe ser aprobado con una nota mínima de 7/10, y además deberán aprobar un coloquio integrador de modalidad oral, en una fecha a convenir.

Difusión de información, noticias y material bibliográfico

La Cátedra de Genética realiza la difusión de cuestiones relacionadas con inscripción, lugar y horarios de cursada, resultados de exámenes parciales, etc., así como también la carga de material correspondiente al curso (guías de problemas, presentaciones teóricas) y material bibliográfico adicional a través del Entorno Educativo de la Facultad de Ciencias Médicas (<http://educativa.med.unlp.edu.ar/login/index.php>).

Además, se realiza la publicación de avisos y recordatorios a través de la Cartelera Virtual de la Facultad de Ciencias Médicas (<http://cartelera.med.unlp.edu.ar/catedra/35>).

Bibliografía Obligatoria

- * Thompson & Thompson GENETICA EN MEDICINA 8va. Edición (2016). Editorial: Elsevier
- *Castillo Ruiz. GENÉTICA CLÍNICA 2da. Edición (2019). Editorial: Manual Moderno
- * Pierce B.A. GENETICA. 5ta. Edición (2016). Editorial: Panamericana*

*bibliografía especialmente útil para genética mendeliana.

Bibliografía Ampliatoria Recomendada

* Jorde. GENETICA MEDICA 5ta. Edición (2016). Editorial: ELSEVIER

* James Watson. BIOLOGIA MOLECULAR DEL GEN. 7ma. Edición (2016) Editorial: Panamericana

* Bradley G. GENETICA MEDICA 1ra. Edición (2016). Editorial: Mc. Graw-Hill

* Turnpenny P. EMERY'S ELEMENTS OF MEDICAL GENETICS 15ta Edición (2017). Editorial: Elsevier

*Alfonso Delgado Rubio. ASESORAMIENTO GENÉTICO EN LA PRÁCTICA MÉDICA 1ra. Edición (2011)

Editorial: Panamericana

* Solari. GENETICA HUMANA 4ta. Edición (2011). Editorial: Panamericana

* Strachan T y Read AP. HUMAN MOLECULAR GENETICS. 4ta Edición (2011). Editorial: Garland

Science
